

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ ЖКТ –
ЦЕЛИАКИЯ,
ВРОЖДЕННАЯ ДИАРЕЯ**

Целиакия

**Модель развития дефицита нутриентов
у детей - ЦЕЛИАКИЯ :**

**хроническое наследственное полисиндромное
заболевание, характеризующееся
неспецифическими повреждениями слизистой
оболочки тонкой кишки глютенom,
нарушающими пищевую абсорбцию на
поврежденном участке, и исчезновением
повреждения при устранении из пищи глиадиона
пшеницы и аналогичных ему фракций ржи,
ячменя, овса**

Патогенетические механизмы малабсорбции при глютеновой энтеропатии.



Диагностика.

Диагноз ставится на основании:

- Характерных клинических проявлений и данных анамнеза,
- Специфичных данных гистологического исследований слизистой оболочки тонкой кишки,
- Положительных результатов серологического обследования.

Клиническая картина. Типичная целиакия.

- В типичном случае целиакия манифестирует через 1,5-2 месяца после введения злаковых продуктов в питание, как правило, в 8-12 месячном возрасте ребенка. Манифестация целиакии возможна после инфекционного заболевания (кишечной инфекции, ОРВИ), которое является провоцирующим фактором, а также без связи с каким-либо заболеванием или состоянием.
- Первыми симптомами типичной целиакии являются эмоциональная лабильность, снижение аппетита, замедление темпов прибавки массы тела.
- Характерные симптомы:
- учащение стула, полифекалия, стеаторея, увеличение живота на фоне снижения массы тела, истончение подкожного жирового слоя, снижение мышечного тонуса, гипотрофия.
- Возможны многообразные дефицитные состояния: рахитоподобный синдром, повышенная ломкость костей, судорожный синдром, дистрофия зубов, анемия, утрата ранее приобретенных навыков и умений, полиурия, полидипсия.



- ***Атипичная целиакия*** проявляется каким-либо отдельным симптомом при отсутствии прочих (чаще анемией или низким ростом).
- При ***латентной целиакии*** клинические признаки заболевания отсутствуют. Часто наблюдается у родственников больных целиакией. Как показывают последние эпидемиологические данные латентная целиакия широко распространена в европейской популяции

КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ КРИТЕРИИ ДИАГНОСТИКИ

Основные:

- ✓ обильный зловонный светлый стул 2 и более раз в день (83,4%)
- ✓ - увеличение окружности живота (74,4%), боли в животе (72,9%)
- ✓ снижение аппетита и/или его повышение (60,5%)
- ✓ рвоты от редких до ежедневных (48%)
- ✓ отставание массы тела и роста (52,7%)
- ✓ боли в костях (52,8%), суставах (32,9%), множественный кариес зубов (37,6%), переломы(6%)
- ✓ раздражительность (64%), агрессивность (39,5%)
- ✓ беспокойный сон, сногворение, снохождение, бессонница (43%)
- ✓ головная боль (44,7%)
- ✓ ОРВИ чаще 6 раз в год (66,8%)
- ✓ утомляемость (43,5%)
- ✓ наличие жирных кислот, мыл в серии копрограмм
- ✓ дисбактериоз кишечника

КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ КРИТЕРИИ ДИАГНОСТИКИ ЦЕЛИАКИИ

Дополнительные:

- плохая память (15%)
- стойкие запоры (10,2%)
- повторяющиеся мышечные судороги (14%), мышечная слабость (12%), повторяющиеся парестезии (14%)
- обмороки (5%)
- нарушение сумеречного зрения (5%)
- частые кровотечения из носа, ювенильные маточные и другие кровотечения (17,4%), нарушения менструального цикла (5%)
- фолликулярный гиперкератоз (ок.10%)
- распространенный кожный зуд (37,8%)
- герпетиформный дерматит
- рецидивирующие стоматиты (29,2%)
- длительные температурные состояния (20,7%)
- рецидивирующий фурункулез (18,6%)
- витилиго (3%)
- выпадение волос вплоть до тотальной алопеции (4%)
- гипопроотеинемические отеки (2%)

Серологическое обследование.

- Больным с целиакией для подтверждения диагноза должно быть проведено серологическое исследование.
- Возможно определение в крови антиглиадиновых (AGA), антиретикулиновых (ARA), антиэндомизиальных (EMA) антител, а также антител к тканевой трансглутаминазе (anti-tTG). В настоящее время наиболее информативным считается определение anti-tTG, в то время как наиболее доступным является определение AGA. В случае определения AGA обязательна оценка двух подклассов антител (IgA и IgG).

Провокационный тест.

- *Порядок проведение провокационного теста.*
- Исходное условие: подозрение на Ц у пациента при отсутствии клинических проявлений заболевания. Данные гистологического и серологического исследований – сомнительные.
- *Этапы провокационного теста.*
- Расширение диеты на срок до 1 месяца при условии наблюдения врачом за состоянием пациента. Завершение теста через 1 месяц или раньше в случае появления симптомов заболевания. Повторное проведение гистологического и серологического исследований.
- *Интерпретация результатов.* Ц подтверждается, если через месяц несоблюдения безглютеновой диеты или ранее (при появлении симптомов) развивается достоверная атрофия слизистой оболочки тонкой кишки и повышаются уровни специфичных для целиакии антител в крови до диагностически значимых величин.

ОСНОВНЫЕ ЭТАПЫ ДИАГНОСТИКИ ЦЕЛИАКИИ

I. КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЙ:

сочетание 3 основных симптомов или 2 основных и 2 и более дополнительных – подозрение на целиакию.

II. СЕРОЛОГИЧЕСКИЙ:

повышение уровня АГА А и / или G, АЭМА, антител к тТГ определяемых до назначения диеты (а не на ее фоне) - целиакия возможна с большой степенью вероятности.

III. ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЙ:

выявление атрофии слизистой 12-перстной кишки визуально и характерные морфологические признаки в биоптате 12-перстной кишки (до диеты) и их отсутствие (через 12 и более месяцев строгой диеты) - целиакия подтверждена.

IV. ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЙ: определение HLA II класса, провокация глютенном

Лечение

- **Безглютеновая диета (разрешены рис, греча, кукуруза, пшено, бобовые) – Dr Schär**
- **Восполнение дефицита нутриентов**
Использование смесей, например, Алфаре (Нестле), Пепти ТСЦ, «Нутридринк» (Нутриция), Супро Плюс
- **Нормализация дисбиоза**
- **Лечение гиповитаминозов, остеопороза**
- **Восполнение энергетического дефицита (Элькар)**
- **Симптоматическое лечение**

Медикаментозная терапия.

- **Коррекция водно-электролитных нарушений (физиологический раствор хлорида натрия, изотонический раствор глюкозы, коррекция содержания калия).**
- **Коррекция белкового обмена. Коррекция нутритивного статуса внутривенным введением комплексов аминокислот. Коррекция онкотического давления крови препаратами альбумина.**
- **Коррекция жирового (увеличение доли среднецепочечных триглицеридов), и углеводного обменов диетотерапией.**
- **По показаниям: применение препаратов, тормозящих моторику (лоперамид) и мукоцитопротекторов (смекта).**
- **Ферментотерапия микросферическими препаратами панкреатических ферментов (Креон)**
- **Пре- и пробиотики назначаются с целью коррекции вторичных нарушений микрофлоры кишечника.**

Коррекция вторичных нарушений и дефицитных состояний.

- Назначение витаминов, в первую очередь, жирорастворимые, желательно в легкоусвояемых (водорастворимых) формах. Возможно применение комплексных препаратов витаминов и минералов по мере восстановления слизистой оболочки тонкой кишки. Препараты кальция, магния, цинка, селена.
- Препараты гормонов щитовидной железы.
- Анаболические средства: нестероидные, стероидные.

ВРОЖДЁННАЯ ХЛОРИДНАЯ ДИАРЕЯ

- Болезнь описана *T.L. Gambel* и *F.A. Darrow* в 1945 г.
- Сущность болезни состоит в избыточной потере ионов хлора с калом вследствие нарушения всасывания его в подвздошной и поперечноободочной кишке. Связано это, как считают, с нарушением кишечного транспорта электролитов и атрофией микроворсинок кишечника.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Клиническая картина

- водянистый стул, чрезвычайно частый и обильный;
- гипокалиемия;
- гипонатриемия;
- гипохлоремия;
- метаболический алкалоз.
- Заболевание проявляется уже внутриутробно. Первый стул бывает настолько водянистым, что воспринимается окружающими как моча. Отмечают резкое увеличение живота и признаки паралитической (динамической) непроходимости кишечника.
- Гипохлоремия и гипонатриемия развиваются в первые дни жизни. Гипокалиемия и метаболический алкалоз — позднее. Резко выражены признаки обезвоживания.
- Если ребёнок не погибает в первые недели жизни, в последующем отмечают дистрофию (дефицит массы тела достигает 50–60%). Развивается анемия.

Лабораторная диагностика включает обязательное исследование :

- общего анализа мочи – моча имеет щелочную реакцию;
- биохимический анализ крови – выраженная гипохлоремия, гипокалиемия, тяжелый алкалоз.

Дополнительные исследования:

- анализ кала — повышение экскреции хлоридов (более 150 ммоль/л или более 1 г/сут.) вследствие чего наблюдается снижение экскреции с мочой хлоридов и нулевая кислотность желудочного сока, что расценивается как косвенные признаки этой болезни.

Лечение

Прежде всего — регидратация, возмещение дефицита жидкости. Однако обычная инфузионная терапия — введение калия хлорида из расчета 3 ммоль/кг — эффекта не даёт. Рекомендуют одновременное введение 0,7% раствора натрия хлорида и 0,3% раствора калия хлорида для новорождённого и 1,8% раствора натрия хлорида и 1,9% раствора калия хлорида для более старших детей под контролем электролитного состава плазмы.

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!**