

ГЛЮКОЗОГАЛАКТОЗНАЯ МАЛЬАБСОРБЦИЯ У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА, КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Гатиятуллина Л.Р.¹, Неклюдова Н.А.¹, Гатиятуллин Р.Ф.², Сираева Т.А.³

¹Бюджетное учреждение высшего образования Ханты-Мансийского автономного округа-Югры "Ханты-Мансийская государственная медицинская академия", Ханты-Мансийск, e-mail: Ley-syan@mail.ru;

²Государственное бюджетное учреждение высшего профессионального образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Уфа;

³Бюджетное учреждение Ханты-Мансийского автономного округа – Югры "Пыть-Яхская окружная клиническая больница", Пыть-Ях

Среди заболеваний кишечника у детей раннего возраста нарушения всасывания углеводов занимают одно из ведущих мест. Приведен клинический случай врожденной внутриполостной мальабсорбции, дефицита транспортера моносахарида кишечника, обеспечивающего перенос белка из эндоплазматического ретикулума в зону щеточной каймы. Заболевание имеет генетическую природу, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Мальчики и девочки страдают одинаково часто. Гомозиготные носители гена сохраняют клинические признаки на всю жизнь. В данной статье кратко рассмотрены современные представления об этиологии, патогенезе и клинике синдрома мальабсорбции глюкозы/галактозы (GGM); приведены литературные данные о распространенности данных нарушений у пациентов, страдающих этим редким заболеванием. Выраженные проявления данного синдрома мальабсорбции могут отмечаться в раннем возрасте с последующим развитием адаптации кишечной микрофлоры к остаточной глюкозе и галактозе. Заболевание проявляется рецидивирующей диареей с обезвоживанием, потерей массы тела при кормлении грудным молоком или обычными детскими смесями. Для иллюстрации клинических нарушений при GGM приведен клинический случай, описывающий пациентку с данным заболеванием вследствие мутации в гене SLC5A1. Прогноз при своевременной коррекции сахарозо-изомальтозного дефицита благоприятный.

Ключевые слова: врожденная мальабсорбция глюкозы и галактозы, дегидратация, электролитные нарушения, нутритивная поддержка.

GLUCOSE-GALACTOSE MALABSORPTION IN A YOUNG CHILD, CLINICAL CASE

Gatiyatullina L.R.¹, Neklyudova N.A.¹, Gatiyatullin R.F.², Siraeva T.A.³

¹Khanty-Mansiysk State Medical Academy, Khanty-Mansiysk, e-mail: Ley-syan@mail.ru;

²Bashkir State Medical University, Ufa;

³Pyt-Yakh Regional Clinical Hospital, Pyt-Yakh

Among intestinal diseases in young children, carbohydrate absorption disorders occupy one of the leading places. A clinical case of congenital intracavitary malabsorption, deficiency of the intestinal monosaccharide transporter, providing protein transfer from the endoplasmic reticulum to the brush border area is presented. The disease is of a genetic nature, inherited in an autosomal recessive manner. Boys and girls fall equally often. Homozygous gene carriers retain clinical signs for life. This article briefly discusses the current understanding of the etiology, pathogenesis and clinic of glucose / galactose malabsorption syndrome (GGM); literature data on the prevalence of these disorders in patients suffering from this rare disease are given. Pronounced manifestations of this malabsorption syndrome may occur at an early age, followed by the development of the adaptation of the intestinal microflora to non-absorbed glucose and galactose. The disease is manifested by recurrent diarrhea with dehydration, weight loss when breastfed or regular infant formula. A clinical case describing a patient with this disease due to a mutation in the SLC5A1 gene is provided to illustrate the clinical impairment in GGM. The prognosis of this disease, with timely correction of sucrose-isomalt insufficiency, is favorable.

Keywords: congenital malabsorption of glucose and galactose, dehydration, electrolyte disturbances, nutritive support.

Всасывание моносахаридов (глюкозы, галактозы, фруктозы) происходит в энтероцитах тонкого кишечника под действием белковых транспортных систем. При нарушении функционирования данных систем развивается синдром мальабсорбции [1]. Вследствие дефекта специфического белка-переносчика в кишечнике нарушается

всасывание моносахаридов, которые накапливаются в просвете тонкой кишки, вызывая повышение осмотического давления, бактериальное брожение, что приводит к избыточному поступлению воды в просвет кишечника, диарее и, как следствие, к обезвоживанию. [2, 3]. При этом морфологически слизистая кишечника бывает не изменена, так же как и не нарушена активность кишечных дисахаридаз [4].

Синдром глюкозо-галактозной мальабсорбции (GGM) является очень редким аутосомно-рецессивным заболеванием, вызванным дефектом белка котранспортера глюкозы и галактозы в кишечнике. Во всем мире было выявлено всего несколько сотен случаев. Однако до 10% населения могут иметь несколько уменьшенную способность к абсорбции глюкозы без связанных со здоровьем проблем [5].

Транспортеры глюкозы представляют собой интегральные мембранные белки, которые опосредуют перенос глюкозы и структурно связанных веществ (в том числе структурно подобной галактозы) через клеточные мембраны. Было идентифицировано два семейства транспортера глюкозы: семейство транспортеров с облегченной диффузией (семейство GLUT), известное как «uniporters», и натриево-зависимое семейство транспортеров глюкозы (семейство SGLT), также известное как «котранспортеры» или «симпортеры», которые в свою очередь кодируются геном SLC5A1 [6, 7].

Контракторный белок натрия / глюкозы (SGLT1) находится в основном в кишечном тракте, в меньшей степени в почках, где он играет важную роль в процессе перемещения и дальнейшего поглощения глюкозы и галактозы через щеточные каемки энтероцитов. Натрий и вода транспортируются через мембрану энтероцитов вместе с сахарами в этом процессе [8].

Мутации, которые препятствуют выполнению этой функции белком – котранспортером натрия / глюкозы, приводят к накоплению глюкозы и галактозы в кишечном тракте. Этот отказ от активного транспорта предотвращает абсорбцию глюкозы и галактозы и обеспечение адекватного питания. Кроме того, вода, которая обычно перемещалась через границу мембраны энтероцитов с сахаром, вместо этого остается в кишечном тракте, выводится с каловыми массами, что приводит к тяжелой диарее. При данной наследственной мальабсорбции глюкозы и галактозы аналогичный транспортный дефект глюкозы обнаруживают и в почечных канальцах, что может приводить к развитию инсулинонезависимого сахарного диабета [9, 10].

Типичная клиническая картина при синдроме мальабсорбции глюкозы/галактозы (GGM) включает следующие симптомы: бурное развитие водянистой диареи с обезвоживанием, потерей массы тела при кормлении грудным молоком или обычными детскими смесями. Характерно присоединение симптомов эндокринной недостаточности

(гипотонии, полиурии с глюкозурией, полидипсии) на фоне гипогликемии [11].

К концу первого года жизни выраженность клинических проявлений глюкозо/галактозной мальабсорбции снижается благодаря уменьшению доли молочного питания в рационе ребенка и адаптации кишечной микрофлоры к невсосавшейся глюкозе и галактозе, возможна клиническая ремиссия даже при изначально тяжелой мальабсорбции глюкозы/галактозы, несмотря на то, что активный перенос глюкозы в желудке отсутствует [4].

Лечение на первом году жизни при мальабсорбции глюкозы и галактозы в первую очередь – это отказ от грудного вскармливания и вскармливания молочными смесями. Смеси на основе фруктозы в РФ не зарегистрированы. Рекомендуется перевод на безлактозные смеси, хотя данные смеси не исключают из питания глюкозу. В случае развития обезвоживания применяют парентеральное питание, введение глюкозо-солевых растворов. После достижения клинической ремиссии, по мере взросления ребенка, основным методом лечения данной энтеропатии сохраняется строжайшее, пожизненное соблюдение безмолочной диеты (при метаболизме молочных продуктов образуется галактоза). Необходимо исключить из рациона питания сахар, сладости и другие источники глюкозы. Разрешены к употреблению овощи, фрукты, мясо, рыба, яйца, жиры, фруктоза, мед [12, 13].

В данной статье представлен сложный клинический случай синдрома мальабсорбции на фоне врожденной глюкозо-галактозной недостаточности у ребенка (девочки) раннего возраста. Целью данной работы является привлечение внимания педиатров-гастроэнтерологов к проблеме диагностики синдрома мальабсорбции глюкозы и галактозы. Различают первичную (врожденную) глюкозо-галактозную недостаточность и вторичную, которая возникает при тяжелых воспалительных и дистрофических поражениях на фоне кишечной инфекции или целиакии.

Материал и методы исследования

Из анамнеза: девочка родилась от 2-й беременности, протекавшей на фоне вирусной инфекции в первом триместре; от вторых срочных родов, с массой тела 3900 г, доношенная, оценка по шкале Апгар 8–9 баллов; к груди приложена в первые сутки. Выписана на 2-й день жизни под наблюдение участковой службы, масса тела при выписке 3720 г. С момента выписки из родильного дома находилась исключительно на грудном вскармливании, с 5-го дня жизни усилился аппетит, стала срыгивать малыми порциями, постепенно начал меняться характер стула: стал жидким и учащенным. Девочка на этом фоне стала вялая, малоэмоциональная. В возрасте 13 дней поступила в отделение патологии новорожденных с тяжелой степенью обезвоживания, дефицитом массы тела (ДМТ) более 21% (–820 г), по тяжести состояния переведена в отделение реанимации новорожденных с диагнозом:

внутриутробное инфицирование, гипотрофия 2-й степени, синдром мальабсорбции. Общее состояние оценивалось как тяжелое за счет гиповолемии, электролитных нарушений на фоне значительной потери массы тела (дегидратации тяжелой степени), энтеральной недостаточности, дисфункции желудочно-кишечного тракта. При осмотре отмечались периферический цианоз, серость кожных покровов. Подкожно-жировой слой был истончен на животе, груди и бедрах, тургор кожи снижен. Двигательная активность снижена. Отмечались угнетение рефлексов новорожденного, слабый, болезненный крик. В легких дыхание ослабленное, хрипы не выслушивались, частота дыхания до 70 в минуту. Сердечные тоны ритмичные, приглушенные, с частотой 144 в минуту. Живот умеренно вздут. Печень выступала из-под реберного края на 4,0 см, селезенка на 2,0 см. Стул водянистый, с кислым запахом, без патологических примесей, до 8–10 раз в сутки.

При обследовании выявлено: нарастание в течение суток лейкоцитоза с 18,6 до 34,3 x 10⁹/л с низким СОЭ 3,0 мм/ч и СРБ 0,29 мг/л. Синдром цитолиза: повышение активности аланин-/аспартатаминотрансфераз (АЛТ/АСТ) до 179/213 Ед/л; синдром холестаза: повышение активности гаммаглутамилтранспептидазы (ГГТ) до 147,5 МЕ/л, гипербилирубинемия 85,7/13,9 мкмоль/л. Нарастание в крови уровней мочевины до 13,3 мкмоль/л и креатинина до 74 мкмоль/л. В крови антитела к вирусам (ЦМВ, токсоплазма, краснухи, герпеса) не обнаружены.

На 4-е сутки с момента поступления в течение нескольких дней отмечалась стойкая гипергликемия до 25,1 ммоль/л.

Кислотно-щелочное состояние (КЩС), электролиты крови – декомпенсированный метаболический ацидоз: рН – 7,08 (норма 7,35–7,45), рСО₂ – 25,6 (норма 35–45), рО₂ – 60,3 (80–100), SBE – 20,7 ммоль/л, НСО₃ – 9,6 ммоль/л, лактат – 1,6 ммоль/л, Na – 153 ммоль/л (135–148), K – 4,2 (3,5–4,5) ммоль/л, Cl – 168 (98.–106,0) ммоль/л. Глюкоза крови – 10,9 ммоль/л.

Электролиты крови: натрий 197 (135,0–145,0) ммоль/л, хлориды 170,7 (101.–111,0) ммоль/л, калий 3,6 (3,5–5,1) ммоль/л, кальций 2,74 (2,1–2,6) ммоль/л.

По результатам анализа кала количественным методом – *Escherichia coli* (нормальной ферментации) 10⁷. Посев промывных вод – *Escherichia coli* ESBL; 10⁷. Посев крови и посев мазка на микрофлору, бактериальный посев кала и кал на энтеропатогенные эшерихии – рост флоры не обнаружен.

По данным проводимого скрининга новорожденных на галактоземию, муковисцидоз, врожденную дисфункцию коры надпочечников, гипотиреоз – результаты анализов, проводимых по методу сухого пятна, были отрицательными. С учетом повышенного уровня нейтральных жиров в анализе кала и низких значений амилазы в крови был повторно взят

анализ крови (молекулярно-генетическое исследование) на муковисцидоз – результат анализа отрицательный (по 8 генам).

По данным ЭЭГ мониторинга зарегистрировано нарушение функционального состояния ЦНС средней степени. Характеристики биоэлектрической активности головного мозга соответствовали возрасту 39-недельного новорожденного. Эпилептиформной активности не зарегистрировано.

Нейросонография: ликворная система в пределах нормы. Органической патологии не выявлено. УЗИ абдоминальное + почки: без структурных изменений.

В течение месяца пребывания в отделении анестезиологии и реанимации состояние ребенка оставалось крайне тяжелым за счет выраженного эксикоза с нарастанием водно-электролитных нарушений, нарастанием аминотрансфераз, транзиторной гипергликемии с глюкозурией. Отмечалось осложнение в виде сепсиса, вызванного кишечной палочкой.

Проводилась дифференциальная диагностика с внутриутробной инфекцией, наследственными болезнями обмена веществ.

Лечение с момента поступления: ребенок был переведен с грудного вскармливания на АМС «ПреНАН», но с учетом плохой переносимости (частых срыгиваний, сохранения частого жидкого стула) смесь заменена на АМС «НАН Аминокислоты».

Проводилась детоксикационная терапия, частично парентеральное питание – вводились белковые препараты (аминовен, дипептивен), по тяжести состояния с учетом развития сепсиса проводилась массивная антибактериальная терапия (ампициллин с гентамицином, энтерофурил, меронем, нетилмицин, цефтазидим). На период гипергликемии – титрование инсулина.

На фоне проводимого лечения состояние ребенка стабилизировалось. Переведена санитарной авиацией в окружную детскую клиническую больницу (ОДКБ) в инфекционное отделение с диагнозом: «Расстройство системы пищеварения в перинатальном периоде неуточненное. Гипотрофия 3-й степени. Синдром мальабсорбции. Осложнение основного: преходящее нарушение углеводного обмена у новорожденного. Сопутствующий: церебральная депрессия у новорожденного на фоне соматического заболевания».

Масса тела в возрасте 1 месяца – 3400 г (–500 г с рождения). В ОДКБ находились 14 дней, от продолжения госпитализации и проведения биопсии кишечника мама отказалась. В лечении были продолжены парентеральное питание, антибактериальная терапия, с учетом нарастающей анемии однократно проводилась заместительная гемотрансфузия эритроцитарной взвеси, добавлен прием ферментного препарата «Креон».

В обследовании – исключена кишечная инфекция (анализы на антигены вирусов, кампилобактер, отрицательная РПГА на возбудителей дизентерии). Учитывая высокий

уровень нейтрального жира в анализе кала, гастроэнтерологом было повторно рекомендовано исключить муковисцидоз. Потовые пробы не проводились. Трехкратно вводился солумедрол в связи с подозрением на транзиторную надпочечниковую недостаточность (лабораторно не подтвержденную – уровень кортизола и 17-ОПГ – в пределах референсных значений, отсутствие стойких электролитных нарушений). Отмечалась побочная реакция на введение препарата (солумедрола) в виде аффективного приступа. Учитывая побочную реакцию, мама отказалась от данной терапии.

В питании в связи с отсутствием смесей на основе аминокислот была попытка перевода на безлактозную адаптированную молочную смесь (АМС) «Нутрилон безлактозный» – отмечалось нарушение стула (непереваренный), после чего девочка была переведена на АМС «Нутрилон пепти гастро» – стул стал более кашицеобразный, переваренный. Масса тела при выписке из ОДКБ – 4110 г в возрасте 1 месяца 14 дней.

При возвращении домой стул вновь стал водянистым, за двое суток потеря массы тела у ребенка –460 г. Из нового в питании мамой в АМС вводился обогатитель грудного молока «Pre NAN FM 85» (который в составе имеет сывороточный белок, мальтодекстрин, глюкозу).

В возрасте 1 месяц 16 дней повторно экстренно госпитализируется с признаками тяжелой степени эксикоза, гипотрофией 3-й степени (ДМТ более 30%) в отделение анестезиологии и реанимации (АРО). При поступлении состояние ребенка тяжелое. На осмотр реагировала слабо, крика не было. Кожные покровы бледные, с землистым оттенком, повышенной сухости, периорбитальные тени. БР мягкий 2,0x2,0 см, запавший. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо, сниженный тургор (кожа на конечностях дряблая, кожная складка практически не расправляется). ЧДД 35; сатурация кислорода 97%. При аускультации дыхание ослабленное, хрипы не выслушивались. ЧСС 148. АД 86/50 мм рт. ст. При аускультации тоны сердца приглушены, ритмичные. Живот умеренно вздут, увеличен в размере. Печень на 3 см ниже реберного края, селезенка не увеличена. Стул при осмотре водянистый, обильный, желтый, до 4–5 раз в сутки.

При обследовании: по данным КЩС – выявлен метаболический, гиперхлоремия до 123 ммоль/л, гипернатриемия до 151 ммоль/л. В анализе крови лейкоцитоз до $18,0 \times 10^9$ /л; повышение уровня мочевины до 25,1 ммоль/л; снижение уровня общего белка до 56 г/л. По данным нейросонографии детей: данных за отек головного мозга не выявлено, отмечались признаки гипоксически-ишемических нарушений.

Выставлен клинический диагноз: «Наследственная энтеропатия неуточненной этиологии. Синдромом мальабсорбции».

С учетом нарушенного всасывания в кишечнике было уменьшено энтеральное питание (АМС «Нутрилон аминокислоты») до 1/3 от суточного объема. Добавлено

парентеральное питание (белок 2 г/кг/сутки, жиры 3,5 г/кг/сутки). С учетом наличия нейтрального жира+++ в кале продолжен прием ферментного препарата «Креон».

На фоне проводимой терапии состояние ребенка улучшилось, девочка стала активнее, в массе за 2 недели прибавила 1270 г, стул стал реже, более кашицеобразным, сохранялся водянистый компонент, нейтральный жир в кале++. Постепенно расширился объем энтерального питания. В питании переведена на АМС «Нутрилон пепти гастро» – стул стал более кашицеобразным, переваренным.

В анализах крови отмечалась нормализация уровня общего белка до 59 г/л, креатинина до 39 мкмоль/л, мочевины 4,1 ммоль/л, по КЩС снижение хлора, натрия 113/140 ммоль/л. В иммунограмме снижение уровня иммуноглобулинов А, М, G 0,09/2,26/0,35 г/л. В отделении дважды (сентябрь, октябрь) обследована на кишечные инфекции – результат отрицательный. Кровь на стерильность отрицательная. В анализах мочи – лейкоцитурия, оксалурия, уратурия, бактериурия, глюкозурия. На фоне проводимого парентерального питания – повышение уровня трансаминаз: АЛТ/АСТ до 180/112 Ед/л и повышение активности ГГТ до 147,5 МЕ/л; уровня амилазы крови до 94 Ед/л.

Через 1,5 месяца нахождения в стационаре переведена полностью на энтеральное питание АМС «Нутрилон Пепти Гастро» (по 80 мл каждые 3 часа) со строгим ограничением по дальнейшему расширению объема кормлений.

В возрасте 3 месяцев с массой 5060 г в плановом порядке госпитализирована в гастроэнтерологическое отделение ОКДБ с диагнозом: «Хроническое расстройство питания на фоне белково-энергетической недостаточности. Синдром мальабсорбции». От проведения ФГДС, колоноскопии с биопсией кишечника с целью верификации диагноза и продолжения лечения мама отказалась.

В возрасте 3,5 месяца ребенок был в очередной раз госпитализирован по экстренным показаниям в педиатрическое отделение в связи с ухудшением состояния, вызванным течением острой вирусной инфекции (жалобы на субфебрильную температуру тела, кашель, заложенность носа, потерю массы тела). В течение недели вновь проводилась оральная регидратация, питание – АМС «Нутрилон Пепти-гастро» по 100 мл. На фоне проводимой терапии отмечалось дальнейшее ухудшение состояния в виде потери массы тела в 330 г от максимально набранной за прошедший период жизни, таким образом, масса тела составила 4730 г. Отмечалось нарастание гипотрофии, ребенок престал целиком усваивать питание. Стул до 8 раз в сутки, водянистый, без каловых масс, отмечалось повышение температуры тела до 38,6°C. Была катетеризована периферическая вена, начато парентеральное питание с постепенным расширением его объема, энтеральное питание было уменьшено значительно до 30 мл каждые 4 часа.

Ввиду отсутствия прибавки массы тела, наличия водянистой диареи с нейтральным жиром, гипотрофии алиментарного генеза, а также 5 госпитализаций в стационар по поводу обезвоживания и 4 госпитализаций в отделение анестезиологии и реанимации рекомендована госпитализация в специализированный центр г. Москвы для исключения наследственной энтеропатии. Мама вновь категорически отказывается от предложенной госпитализации, недооценивая состояние своего ребенка.

В рамках диагностики в отделении, учитывая полученное согласие матери, впервые проведены эзофагогастродуоденоскопия и колоноскопия, по данным которых патологии пищевода, желудка и ДПК не выявлено. По результатам биопсии фрагментов сигмовидной кишки: минимально выраженный колит.

По результатам анализов из лаборатории молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии было обнаружено гомозиготное состояние СС полиморфизма – 13910 T> C гена MCM6. Таким образом, диагноз пациента был расценен как лактазная недостаточность тяжелой степени. Была отменена АМС «Пепти-гастро», девочка переведена на безлактозную смесь «Нан» по 50 мл каждые 4 часа.

Был отмечен положительный эффект при питании данной смесью – стул у ребенка стал более кашицеобразным, переваренным. Девочка стала постепенно прибавлять в массе тела. Выписана из отделения в удовлетворительном состоянии в возрасте 5,5 месяцев с массой тела 5400 г (ДМТ более 24%), ростом 68 см.

По достижении ребенком возраста 8 месяцев было проведено молекулярно-генетическое исследование в Лаборатории молекулярной генетики и клеточной биологии Национального медицинского исследовательского центра здоровья детей. В гене SLC5A1 выявлены три мутации: нуклеотидная замена g.32487617T>C в гетерозиготном состоянии, нуклеотидная замена g.32498013C> A в гетерозиготном состоянии и делеция g.32498018del в гетерозиготном состоянии. Данные мутации ранее не описаны. Но согласно базе OMIM мутации в гене SLC5A1 описаны у пациентов с глюкозо-галактозной мальабсорбцией (OMIM 606824), наследуемой по аутосомно-рецессивному типу. Родители пробанда не обследованы.

При дальнейшем амбулаторном наблюдении за ребенком была зафиксирована положительная динамика: сохранялся умеренный дефицит массы тела, нарушений со стороны психомоторного и физического развития не отмечалось. В рационе ребенка до года – Нутрилон безлактозный, прикормы – безмолочные каши, овощные пюре. В настоящее время девочке исполнилось 1,5 года, наблюдается амбулаторно педиатром, достигнута ремиссия синдрома глюкозо-галактозной мальабсорбции. Ребенок продолжает получать в питании безмолочные каши, мясные, овощные, фруктовые пюре. В семье родился второй

малыш без нарушений кишечного всасывания.

Заключение

Особенностью данного клинического случая является врожденная пищевая непереносимость глюкозы и галактозы вследствие дефекта белка – переносчика этих моносахаридов через мембрану энтероцита. Данная патология мало знакома врачам-клиницистам в связи с отсутствием специфических лабораторных маркеров и референсных методов инструментальной диагностики.

Диагноз устанавливается только после исключения других заболеваний ЖКТ (острой кишечной инфекции, первичной экссудативной энтеропатии, муковисцидоза, галактоземии и т.д.) и проведения генетического тестирования на возможные крайне редкие наследственные энтеропатии. Вспомогательным методом диагностики непереносимости углеводов служит определение кислотно-щелочного состояния кала (определяется повышенная кислотность – рН 5,5 и ниже) [14]. У более взрослых пациентов проводят дыхательный тест (определение концентрации водорода в выдыхаемом воздухе) с нагрузкой соответствующим углеводом.

При анализе данного клинического случая, с учетом патогенеза заболевания, становится понятным нарастание водно-электролитных нарушений в виде гипернатриемии и гиперхлоремии, осмотической диареи, вплоть до развития осложнения в виде сепсиса, вызванного кишечной палочкой.

С учетом возможного нарушения транспортных систем глюкозы в почечных канальцах становятся понятными транзиторная гипергликемия, глюкозурия, отсутствие кетонов в моче в первую и вторую госпитализацию.

Положительная динамика у представленной пациентки была связана не с переводом с гидролизатов на безлактозную АМС, а с возможным развитием в 4 месяца адаптации кишечной микрофлоры к глюкозе и галактозе и уменьшением доли молочного питания с добавлением в рацион питания прикормов.

К сожалению, комплаентность родителей девочки и врачей не достигнута. Мама нашей пациентки так и не признала, что у ребенка имеется тяжелая, врожденная патология. Она продолжала считать, что данное заболевание вызвано дисахаридазной недостаточностью, при которой нужно исключать из рациона питания только молочные продукты.

Несмотря на тот факт, что после первого года жизни заболевание протекает значительно легче, а зависимость симптомов от употребления глюкозы и галактозы становится менее выражена, необходимо продолжить наблюдение у врачей педиатра и гастроэнтеролога, так как несоблюдение диеты может привести к развитию аутоиммунных и онкологических заболеваний в дальнейшем [15].

Список литературы

1. Парфенов А.И., Крумс Л.М. Нарушение всасывания - ведущий клинический признак болезни тонкой кишки // Терапевтический архив (архив до 2018 г.). 2016. Т.88(8). С.4-9.
2. Храброва М.А. Синдром мальабсорбции у детей: механизмы развития, основные проявления и последствия // Вестник научных конференций. 2018. № 5-1 (33). С. 118-119.
3. Мухина Ю.Г., Шумилов П.В., Дубровская М.И., Корнева Т.И., Кургашева Е.К. Дисахаридазная недостаточность у детей // Вопросы практической педиатрии. 2008. Т. 3. № 3. С. 56-62.
4. Anderson S., Koniaris S., Xin B., Brooks S.S. Congenital Glucose-Galactose Malabsorption: A Case Report. J. Pediatr Health Care. 2017. V. 31(4). P. 506-510. DOI: 10.1016/j.pedhc.2017.01.005.
5. Online Mendelian Inheritance in Man. OMIM. (MIM Number 606824) Johns Hopkins University Press, Baltimore, MD. 2016. [Электронный ресурс]. URL: <http://omim.org/entry/606824> (дата обращения: 20.10.2019).
6. Xin, B., Wang, H. Multiple sequence variations in SLC5A1 gene are associated with glucose-galactose malabsorption in a large cohort of Old Order Amish. Clin. Genet. 2011. V. 79. P. 86-91.
7. Wright E.M., Ghezzi C., Loo D.D.F. Novel and Unexpected Functions of SGLTs. Physiology (Bethesda). 2017. V.32(6). P. 435-443. DOI: 10.1152/physiol.00021.2017.
8. Turk E., Martin M.G., Wright E.M. Structure of the human Na⁺/glucose cotransporter gene SGLT1. J. Biol. Chem. 1994. V. 269. P. 15204-15209.
9. Детская гастроэнтерология: руководство для врачей / под ред. проф. Н. П. Шабалова. 2-е изд., перераб. и доп. М.: МЕДпресс-информ, 2013. 467 с.
10. Abdullah A.M.A., El-Mouzan M.I., El Shiekh O.K., Al Mazyad A. Congenital glucose-galactose malabsorption in Arab children. Pediatr. Gastroent. 1996. V. 23. P. 561-564.
11. Мухина Ю.Г., Вахрушева Л.Л., Микаелян Н.П., Кургашева Е.К., Бельмер С.В., Гасилина Т.В., Гурина А.Е. Диагностика синдрома мальабсорбции по гормональным и ферментным показателям // Вестник Российского государственного медицинского университета. 2010. № 3. С. 53-56.
12. Лазарева Т.С. Нутритивная поддержка детей с заболеваниями желудочно-кишечного тракта // Трудный пациент. 2009. Т. 7. № 1. С.45-49.
13. Баранов А.А., Намазова Л.С., Боровик Т.Э., Скворцова В.А. Современные возможности лечебного питания детей // Педиатрическая фармакология. 2008. Т. 5. № 2. С. 6-10.

14. Jones H.F., Butler R.N., Brooks D.A. Intestinal fructose transport and malabsorption in humans. *Am J. Physiol. Gastrointest Liver Physiol.* 2011. V. 300. P. G 202-G206.
15. Fasano A. Systemic autoimmune disorders in celiac disease. *Curr. Opin. Gastroenterol.* 2006. V. 22(6). P. 674-679.