

**Заключение.** ВНД — редкий вариант синдрома мальабсорбции, может быть заподозрен внутриутробно и требует обязательного тщательного контроля состояния ребёнка.

\* \* \*

\* \* \*

## **ВРОЖДЁННАЯ НАТРИЕВАЯ ДИАРЕЯ: РЕДКИЙ ВАРИАНТ СИНДРОМА МАЛЬАБСОРБЦИИ**

**Балаян И.Т.**

**Научные руководители: доцент Т.В. Мишкина, проф. М.О. Ревнова, Н.Л. Волкова**

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия

**Ключевые слова:** *клинический случай; дети; врождённая натриевая диарея; синдром мальабсорбции*

**Актуальность.** Врождённая натриевая диарея (ВНД) — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, вариант тяжёлого синдрома мальабсорбции электролитов, встречающийся с частотой 1 : 1 000 000 и проявляющийся секреторной диареей, гипонатриемией и метаболическим ацидозом.

**Описание клинического случая.** Девочка А., 2 года, планово поступила в гастроэнтерологическое отделение с жалобами на рецидивирующие рвоты, срыгивания, учащённый кашицеобразный стул до 7 раз в сутки. Ребёнок от 2-й беременности, протекавшей на фоне тяжёлого токсикоза, ОРВИ, анемии, угроз прерывания, эпизодов потерь сознания. При УЗИ плода в 17 нед был выявлен гиперэхогенный кишечник. К III триместру — многоводие. Роды в срок, массо-ростовые показатели в пределах нормы. Меконий отсутствовал. Переведена в ОРИТН с диагнозом: заворот тонкой кишки. На 2-е сутки жизни: лапаротомия, ликвидация непроходимости. Спустя 3 дня — релапаротомия. Резекция тонкой кишки. Концевая энтеростомия. Спустя 13 дней перевод в отделение патологии новорождённых с диагнозом: заворот тонкой кишки. Серозно-фибринозный перитонит. Некроз тонкой кишки. При поступлении: масса тела 2874 г (–10%). В лечении: антибактериальная терапия, парентеральное питание и гидролизные смеси. Восстановлена непрерывность кишечника. Выписана в марте 2023 г. под наблюдение с весом 8,4 кг, введены безмолочные смеси. Больная в ноябре 2023 г. планово поступила в отделение с жалобами на рвоту и жидкий стул при введении овощного прикорма. При поступлении вес 9,5 кг (–8%). Сохранялась диарея секреторного характера до 6 раз в сутки. Лабораторно: компенсированный метаболический ацидоз. Получала гидролизные смеси, инфузионную терапию, сорбенты. Выписана под наблюдение с весом 9,8 кг. Дома нарушение стула, рвоты, срыгивания сохранялись. В 2024 г. перенесла коклюш; внебольничную пневмонию. Хронический аспирационный бронхолит. Получала стационарное лечение. Взята кровь на генетическую панель «врождённые диареи». 12.10.2024 поступила в клинику с указанными жалобами. Вес 13,5 кг. Лабораторно: компенсированный метаболический ацидоз. Консультирована генетиком: выявлена мутация, отвечающая за развитие ВНД 6-го типа. В связи с частичной спаечной кишечной непроходимостью выполнен адгезиолизис. Получала гидролизные смеси, инфузионную терапию, парентеральное питание, антибиотики, физиотерапию. Выписана под динамическое наблюдение.