

\* \* \*

### **ВРОЖДЁННАЯ СЕКРЕТОРНАЯ ХЛОРИДНАЯ ДИАРЕЯ 1-го ТИПА У ДЕВОЧКИ 5 ЛЕТ**

**Малясова А.М.<sup>1</sup>, Парахина Д.В.<sup>2</sup>, Гребенкин Д.И.<sup>2</sup>**

**Научный руководитель: доктор мед. наук,  
проф. А.С. Потапов**

<sup>1</sup>Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;

<sup>2</sup>Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

**Ключевые слова:** *дети; клинический случай; врождённая секреторная хлоридная диарея 1-го типа; диагностика; лечение*

**Актуальность.** Врождённая секреторная хлоридная диарея 1-го типа — редкое аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене *SLC26A3*, кодирующем трансмембранный белок-переносчик, который регули-

рует хлоридно-бикарбонатный обмен в кишечнике. Частота патологии низкая: преимущественно в странах Персидского залива — 1 : 5000, в Финляндии — 1 : 30 000, в Польше — 1 : 200 000. Заболевание проявляется с первых дней жизни стойкой водянистой диареей, метаболическим алкалозом, гипохлоремией, гипокалиемией, что нередко приводит к задержке диагностики и прогрессированию электролитных нарушений у детей.

**Описание клинического случая.** Девочка А., 5 лет, госпитализирована с жалобами на учащение стула до 10–15 раз в сутки, низкую прибавку в весе. Ребёнок от 1-й беременности, осложнённой выраженным многоводием, расширением петель кишечника по данным УЗИ. Роды преждевременные на 34-й неделе, масса тела при рождении 3221 г, длина тела 47 см, оценка по шкале Апгар 7/8 баллов. В 1-е сутки жизни прооперирована по поводу меконияльного илеуса, был заподозрен муковисцидоз, проведённое молекулярно-генетическое исследование — отрицательно. С рождения сохранялись водянистая диарея, эпизоды слабости, в анализах крови — гипокалиемия до 1,5 ммоль/л, гипохлоремия до 64 ммоль/л, гипонатриемия до 127 мкмоль/л, метаболический алкалоз. Был выставлен диагноз: нарушение всасывания кишечника неуточнённое, назначалась симптоматическая терапия курсами. При поступлении — отставание в физическом развитии (SDS роста –2,2, SDS веса –3,13, ИМТ 13,37 кг/м<sup>2</sup>, SDS ИМТ –1,68). Были исключены болезнь Гиршпрунга, целиакия (антитела к тканевой трансглутаминазе, биопсия тонкого кишечника — отрицательно), инфекции желудочно-кишечного тракта. Проведено полноэкзомное секвенирование, в результате которого причина заболевания не была обнаружена, назначено секвенирование полного генома: два гетерозиготных нуклеотидных варианта в гене *SLC26A3*: с.2024\_2026dup (p.1e675dup) и с.983dup (p.1e329TerfsTer4), у родителей подтверждено гетерозиготное носительство. Таким образом, ребёнку был установлен диагноз: Врождённая секреторная хлоридная диарея 1-го типа (OMIM #214700). Назначены адекватный питьевой режим, постоянная заместительная терапия 4% раствором калия хлорида под контролем кислотно-щелочного баланса, с положительной динамикой — электролитные нарушения купированы, за год девочка выросла на 8,5 см, в весе прибавила 2,6 кг.

**Заключение.** Представленный клинический случай подчёркивает сложность диагностики хлоридной диареи и значимость генетического исследования у детей с хронической мальабсорбцией неясного генеза.

\* \* \*