

АО «Медицинский Университет Астана»
Кафедра: внутренних болезней интернатуры

СРС

Наследственные заболевания кишечника.
Глютеновая энтеропатия. Лактазная недостаточность.

Выполнила: Сансызбаева Ж.Б.

Группа: 688 ВБ

Проверила: Горлова Т.Н.

Астана 2016г

План

I. ГЛЮТЕНОВАЯ ЭНТЕРОПАТИЯ (Целиакия)

1. Этиология
2. Патогенез
3. Клиническая картина
4. Лабораторные и инструментальные данные

II. ЛАКТАЗНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

1. Этиология ЛН
2. Виды ЛН
3. Клиника ЛН
4. Диагностика ЛН

ГЛЮТЕНОВАЯ ЭНТЕРОПАТИЯ

- Глютеновая энтеропатия (Целиакия) — заболевание кишечника, обусловленное непереносимостью одного из компонентов белка клейковины злаков — глютена вследствие врожденного дефицита расщепляющего его фермента.
- **Этиология.**

Причиной развития глютеновой энтеропатии являются врожденный дефицит или пониженная продукция тонкой кишкой фермента, расщепляющего плотен. Глютен содержится в злаках — пшенице, ржи, ячмене, овсе. Непереносимость глютена передается по наследству и встречается у 0.03% в популяции. У 80% больных обнаруживаются антигены гистосовместимости HLA-B8 и HLA-DW3, которые передаются по рецессивному типу.



Патогенез

Развитие глютеновой энтеропатии обусловлено следующими патогенетическими механизмами.

□ **Накопление токсических веществ, повреждающих слизистую оболочку тонкой кишки**

В связи с дефицитом специфических ферментов, в частности аминопептидаз, в кишечнике не происходит полного расщепления глютена, в состав которого входит L-глиадин, являющийся токсическим веществом. Продукты недостаточного расщепления глютена, низкомолекулярные кислые полипептидазы и, прежде всего, L-глиадин оказывают токсическое повреждающее влияние на тонкий кишечник. Механизм этого действия окончательно не изучен.

□ **Развитие иммунологических реакций на пищевой глютен**

В ответ на поступление в просвет кишки глютена вырабатываются антиглютеновые антитела, в продукции которых участвует и сам тонкий кишечник. Глютен связывается со специфическими рецепторами энтероцитов и взаимодействует с межэпителиальными лимфоцитами и лимфоцитами собственной пластинки слизистой оболочки тонкой кишки.

Образовавшиеся антитела взаимодействуют с глютенем, развивается иммунологическая реакция с повреждением слизистой оболочки кишечника. Кроме того, сенсibilизированные Т-лимфоциты вырабатывают лимфокины в ответ на воздействие глютена, которые усугубляют повреждение слизистой оболочки тонкого кишечника.

В результате влияния вышеназванных патогенетических факторов происходит повреждение энтероцитов, развивается атрофия слизистой оболочки тонкой кишки с исчезновением ворсинок и гиперплазией крипт. Наблюдается также выраженная инфильтрация поверхностного и ямочного эпителия лимфоцитами, а собственной пластинки — лимфоцитами и плазмócитами. Атрофия слизистой оболочки приводит к развитию тяжелого синдрома мальабсорбции.

Клиническая картина

□ Заболевание начинает проявляться в младенческом возрасте, когда в рацион включаются продукты, изготовленные из пшеницы, ржи, ячменя, овса (например, манная, овсяная каша и др.). Далее при отсутствии лечения симптомы глютеновой энтеропатии усиливаются в периоде детства, а в юности уменьшаются, но в возрасте 30-40 лет снова возобновляются. У многих пациентов симптомы заболевания могут быть выражены очень незначительно, поэтому заболевание в детском и юношеском возрасте не распознается, и диагноз впервые ставится только в среднем или пожилом возрасте.

□ Наиболее характерными клиническими проявлениями глютеновой энтеропатии являются следующие.

1. **Диарея.** Наиболее частый симптом глютеновой энтеропатии, особенно при тяжелом течении заболевания. При значительном поражении кишечника наблюдается частый (до 10 и более раз в сутки) и обильный стул — водянистый или полуоформленный, светло-коричневый. Довольно часто кал пенистый или мазевидный (содержит большое количество непереваренного жира) со зловонным запахом.

2. **Метеоризм.** Часто наблюдается при глютеновой энтеропатии и проявляется ощущениями вздутия, распираания в животе, затруднением дыхания. Метеоризм сопровождается отхождением большого количества зловонных газов. У многих больных метеоризм не уменьшается даже после дефекации.

3. Мальабсорбция

4. **Боли в животе** (нечетко локализованные)

5. **Снижение аппетита** вплоть до анорексии

6. **Снижение массы тела**

7. **Задержка роста и физического развития у детей.**

8. **Анемия.**

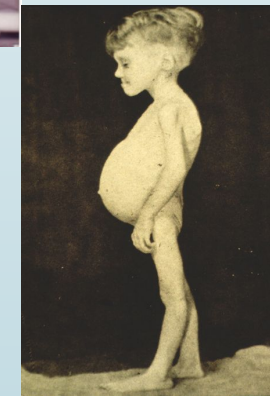
9. **Нарушение функции эндокринных желез.**

10. **Полигиповитаминоз**

11. **Поражение других органов системы пищеварения.**

12. **Поражение миокарда**

13. **Поражение слизистой оболочки ротовой полости — афты, глосситы**



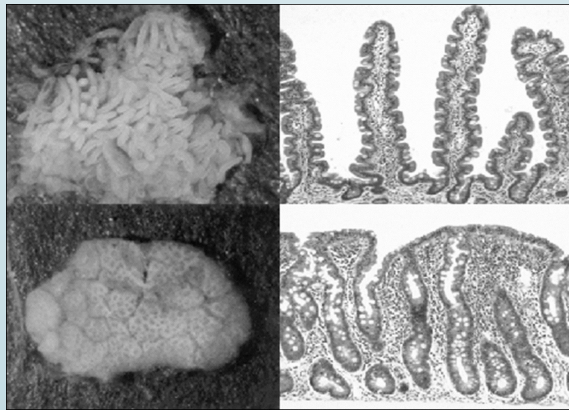
□ Клинические формы глютеновой энтеропатии

В зависимости от особенностей клинического течения различают:

- типичную форму — характеризуется типичной симптоматикой и развитием болезни в раннем детском возрасте;
- стертую форму — характеризуется преобладанием в клинической картине внекишечных проявлений (анемии, остеопороза и др.);
- латентную форму — характеризуется малой выраженностью клинических проявлений, субклиническим течением и впервые проявляется у взрослых или даже в пожилом возрасте.

□ Характерными признаками глютеновой энтеропатии являются:

- увеличение количества бокаловидных клеток в слизистой оболочке кишки;
- увеличение числа межэпителиальных лимфоцитов (более 40 на 100 эпителиоцитов кишечных ворсинок);
- атрофия ворсинок;
- инфильтрация поверхностного и ямочного эпителия лимфоцитами, а собственной пластинки — лимфоцитами и плазмócитами.



Лабораторные и инструментальные данные

- 1. [ОАК](#): гипохромная железодефицитная или В12-дефицитная макроцитарная гиперхромная анемия.
- 2. [БАК](#): снижение содержания в крови общего белка и альбумина, протромбина, железа, натрия, хлоридов, глюкозы, кальция, магния, возможно небольшое увеличение содержания билирубина.
- 3. ОАМ: без существенных изменений, в тяжелых случаях — альбуминурия, микрогематурия.
- 4. **Копрологический анализ**: характерна полифекалия. Кал водянистый, полуоформленный, желтовато-коричневый или сероватого цвета, жирного вида (блестящий). При микроскопическом исследовании определяется большое количество жира (стеаторея). За сутки выделяется значительно больше 7 г жира (в норме суточное выделение жира с калом не превышает 2-7 г). При ограниченном поражении проксимального отдела тонкого кишечника стеаторея выражена незначительно или даже отсутствует.
- 5. **Исследование всасывательной функции тонкого кишечника**: применяют пробы с Д-ксилозой, глюкозой (после пероральной нагрузки глюкозой определяется плоская гликемическая кривая), лактозой (после перорального применения лактозы констатируется увеличение концентрации выдыхаемого водорода). Пробы указывают на снижение всасывательной функции кишечника.
- 6. **Рентгенологическое исследование ЖКТ**. Обнаруживается расширение петель тонкой кишки, исчезновение ее складок, изменение рельефа слизистой оболочки кишечника. Иногда в проксимальном отделе тонкой кишки наблюдается избыточное количество жидкости (в связи с нарушением всасывательной способности кишечника), что приводит к разведению контрастного вещества и вследствие этого в дистальных отделах тонкого кишечника рисунок слизистой оболочки кажется нечетким.
- 7. **Биопсия** слизистой оболочки тонкой кишки. Биоптат наиболее целесообразно брать из дуоденального соединения возле связки Трейтца (Л. П. Мягкова). В этом месте кишка фиксирована и поэтому биоптаты здесь взять легче.

Диагностические критерии

- 1. Появление диареи, синдрома мальабсорбции в раннем детском возрасте, отставание в росте и физическом развитии в детстве и юношестве.
- 2. Типичные результаты исследования биоптатов слизистой оболочки 12-перстной кишки или тощей кишки (см. выше).
- 3. Выявление в крови циркулирующих антител к глютену, а также аутоантител к ретикулину и эпителиоцитам тонкой кишки.
- 4. Отчетливое клиническое и морфологическое (по результатам повторной биопсии) улучшение после исключения из диеты глютена (изделий из пшеницы, ячменя, ржи, овса).
- 5. Положительные результаты нагрузки с глиадином (быстрое повышение уровня глутамина в крови после приема внутрь 350 мг глиадина на 1 кг массы тела).
- 6. Обострения заболевания в связи с употреблением продуктов, содержащих глютен.

Лактазная недостаточность

Лактазная недостаточность- врожденное или приобретенное снижение активности расщепляющего молочный сахар лактозу фермента лактазы в тонкой кишке и протекающее скрыто или манифестно.

□ = **гиполактазия**=

Непереносимость лактозы – клинически проявляющаяся врожденная или приобретенная неспособность расщеплять молочный сахар лактозу.

□ = **интолерантность к лактозе**=



Этиология ЛН и ее виды

- **Перегрузка лактозой.** Это - состояние, подобное лактазной недостаточности, которое можно скорректировать, изменив организацию грудного вскармливания. При этом фермент у малыша вырабатывается в достаточном количестве, но мама имеет большой объем "переднего резервуара" груди, поэтому между кормлениями накапливается много богатого лактозой "переднего" молока, что приводит к аналогичным симптомам .
- **Первичная лактазная недостаточность** имеет место в том случае, если поверхностные клетки тонкого кишечника (энтероциты) не повреждены, но активность лактозы снижена (частичная ЛН, гиполактазия) или вовсе отсутствует (полная ЛН, алактазия,).
- **Вторичная лактазная недостаточность** имеет место, если выработка лактозы снижена вследствие повреждения вырабатывающих ее клеток.
- **Перегрузка лактозой** чаще встречается у кормящих мам. Так как молока много, дети прикладываются редко, и в результате в каждое кормление получают много "переднего" молока, быстро продвигающегося по кишечнику и вызывающего симптомы ЛН.



1. Первичная ЛН :

а) *врожденная*, вследствие генетического заболевания (встречается достаточно редко)

б) *транзиторная ЛН* недоношенных и незрелых к моменту рождения малышей

в) *ЛН взрослого типа*

- **Врожденная ЛН** встречается экстремально редко.
- **Транзиторная ЛН** имеет место по той причине, что кишечник недоношенных и незрелых младенцев еще не окончательно созрел, поэтому активность лактазы снижена.
- **ЛН взрослого типа** встречается довольно часто. Активность лактазы начинает снижаться в конце первого года жизни и постепенно убывает, у некоторых взрослых снижаясь настолько, что неприятные ощущения возникают каждый раз при употреблении в пищу, например, цельного молока (в России до 18% взрослого населения страдают ЛН взрослого типа).

2. Вторичная ЛН встречается гораздо чаще. Обычно она возникает вследствие какого-либо острого или хронического заболевания, например, кишечной инфекции, аллергической реакции на белок коровьего молока, при воспалительных процессах в кишечнике, атрофических изменениях (при целиакии - непереносимости глютена, после длительного периода зондового питания ит.п.)

Клиника ЛН

Заподозрить лактазную недостаточность можно по следующим признакам :

- 1) жидкий (часто пенистый, с кислым запахом) стул, который может быть как частым (более 8 - 10 раз в сутки), так и редким или отсутствовать без стимуляции (это характерно для детей на искусственном вскармливании, имеющих ЛН);
- 2) беспокойство ребенка во время или после кормления;
- 3) вздутие живота;
- 4) в тяжелых случаях лактазной недостаточности ребенок плохо набирает вес или теряет в весе.

Также есть упоминания в литературе , что один из возможных симптомов – обильные срыгивания.

Малыш обычно имеет хороший аппетит, жадно начинает сосать, но спустя несколько минут плачет, бросает грудь, поджимает ножки к животу. Стул частый, жидкий, желтый, с кислым запахом, пенистый (напоминает дрожжевое тесто).



Диагностика ЛН

Существует несколько анализов, позволяющих в той или иной мере подтвердить лактазную недостаточность.

1. Наиболее достоверный способ подтвердить ЛН – **биопсия тонкой кишки**. В этом случае, взяв несколько образцов, можно по состоянию поверхности кишечника определить степень активности лактазы. Метод применяется очень редко по очевидным причинам (наркоз, проникновение прибора в кишечник ребенка и т.п.).
2. Самым простым методом диагностики ЛН является пробная диетотерапия с переводом ребенка на безлактозный стол, при этом происходит нормализация стула.
3. **Водородный тест**. Определяется содержание водорода в выдыхаемом воздухе после того, как пациенту дали лактозу. Очевидный недостаток – опять же, при приеме лактозы появляется весь спектр неприятных симптомов. Другим недостатком является дороговизна оборудования.
4. Наиболее популярный метод – **анализ кала на углеводы**. К сожалению, он же является и наиболее недостоверным. Нормы углеводов в кале до сих пор не определены. В настоящий момент считается, что содержание углеводов не должно превышать 0,25%, однако ученые института им. Габричевского предлагают пересмотреть нормы содержания углеводов в кале у ребенка, находящегося на грудном вскармливании (до 1 мес.-1%; 1-2 мес.-0,8%; 2-4 мес.-0,6%; 4-6 мес.-0,45%, старше 6 мес.- принятые и ныне 0,25%)
5. Анализ **копрограммы**. Обычно применяется в сочетании с другими методами диагностики. Кислотность стула в норме (pH) равна 5.5 и выше, при ЛН стул более кислый, например, pH = 4. Используется также информация о содержании жирных кислот (чем их больше, тем больше вероятность ЛН).



Заключение

По данным статистики, только 5–14% детей можно считать практически здоровыми, остальные имеют те или иные отклонения со стороны различных органов и систем.

Заболевания органов пищеварения занимают лидирующее положение в структуре хронической патологии детского возраста. Этому способствует огромное количество факторов риска, разнонаправленно действующих на детский организм: наследственная предрасположенность, нарушение питания, стресс, неблагоприятное влияние окружающей среды и многие другие (Баранов А.А. и др., 2002; Щербаков П.Л. и др., 2003).

Внимание специалистов все больше привлекают заболевания, сопровождающиеся нутритивной недостаточностью, такие как хронический энтерит, целиакия, лактазная недостаточность, муковисцидоз.

Несвоевременная диагностика, отсутствие адекватной терапии, частые рецидивы, тенденция к хронизации процесса, формирование сопряженной патологии желудочно-кишечного тракта приводят к увеличению числа больных тяжелейшими проявлениями синдрома интестинальной мальабсорбции, что требует интенсивной терапии и нередко приводит к инвалидизации детей.

Информация о распространенности интестинальной патологии связана преимущественно с диагностикой той или иной формы ферментативной недостаточности.

СЧАСТЛИВОГО ВАМ
МАТЕРИНСТВА!

