

# НЕФРОГЕННЫЙ НЕСАХАРНЫЙ ДИАБЕТ

Разгоняева Е.А.

П-613

# НЕФРОГЕННЫЙ НЕСАХАРНЫЙ ДИАБЕТ

- редкое наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием проницаемости собирательных трубочек для воды и резистентностью к действию антидиуретического гормона (АДГ) при его адекватной секреции.

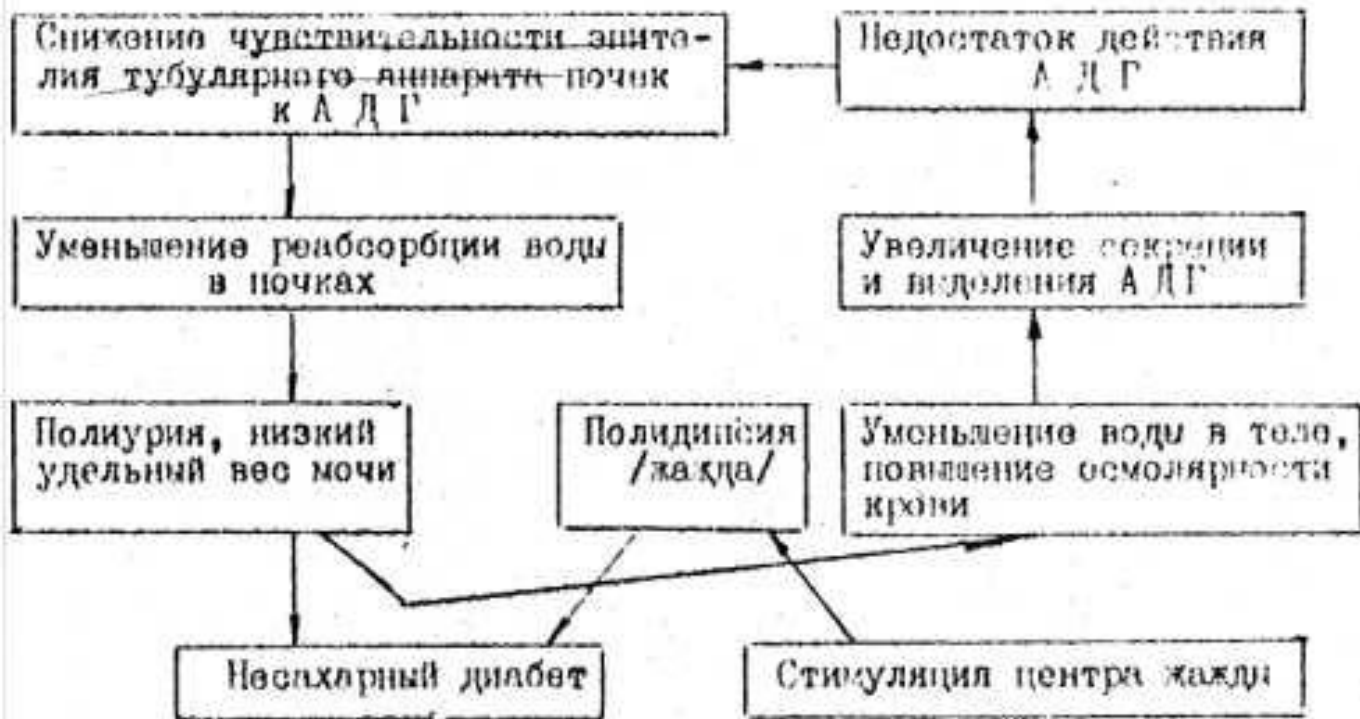
# Эпидемиология

- X-сцепленный нефрогенный несахарный диабет
- Аутосомно-рецессивная форма
- аутосомно-доминантной формы наследования

# Патогенез

## ПАТОГЕНЕЗ НЕСАХАРНОГО ДИАБЕТА С ОТНОСИТЕЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ А Д Г

/Снижение чувствительности эпителиа дистального канальца и собирательных трубочек к АДГ/



# Клиническая картина

Первые признаки болезни наблюдают в возрасте 3-6 мес:

- - полиурия (частое выделение большого количества гипотоничной мочи)
- - полидипсия (сильная жажда)
- - недостаточное нарастание массы тела
- - задержка роста
- - приступы обезвоживания: снижение тургора кожи, рвота, запоры,
- повышение температуры, при тяжелом обезвоживании – судороги.

**В возрасте старше 1 года жажда и полиурия ярко выражены, дети выпивают и выделяют до 6-10 л/(м<sup>2</sup>х сут).**

# Диагностика

## Анализ мочи

- плотность мочи менее 1005 (1001-1004)
- осмоляльность мочи  $< 250$  мОсм/кг.
- нет белка, глюкозы, осадок нормальный.

# Диагностика

## Исследование крови

- гиперосмоляльность плазмы  $> 300$  мОсм/кг
- гипернатриемия.

# Диагностика

## Проба с экзогенным антидиуретическим гормоном

- Осмоляльность мочи после применения препарата должна повышаться до 800-900 мОсм/кг (плотность до 1020-1025) в последовательно собранных анализах мочи.
- Отсутствие повышения осмоляльности и относительной плотности мочи подтверждает резистентность собирательных трубок к действию АДГ, что характерно для нефрогенного несахарного диабета.



# Дифференциальная диагностика

- Первичная полидипсия
- Центральный несахарный диабет
- Осмотический диурез, вследствие диабетической гипергликемии

# Первичная полидипсия, или психогенная полидипсия

возникает у больных с психическими нарушениями или у лиц, пребывающих в длительном тревожно-мнительном состоянии.

- Характерно:
- избыточное потребление жидкости (до 12 л/сут),
- снижение осмоляльности плазмы (240-280 мОсм/кг.)

# Центральный несахарный диабет

- Полидипсия
- Полиурия
- Осмоляльность мочи менее 250 мОсм/кг
- Относительная плотность менее 1005-1007
- Осмоляльность плазмы (280-295 мОсм/кг)

# Паренхиматозные заболевания

- дистальный ренальный
- канальцевый ацидоз,
- цистиноз,
- нефронофтиз,
- обструктивная уропатия,
- амилоидоз почек,
- серповидно-клеточная нефропатия,
- синдром Шегрена,
- миеломная почка и нефропатия при болезни легких цепей;
- нефропатия, обусловленная отравлением свинцом;
- лекарственно-индуцированное повреждение (соли лития, цидофовир, амфотерицин В).

**Диурез в этих случаях не превышает 3,5 л/(м<sup>2</sup>х сут).**

# Визуализационная ДИАГНОСТИКА

- УЗИ почек: постоянное выделение большого объема мочи способствует появлению гипотонии и дилатации собирательной системы почек, мочеточников и мочевого пузыря.

# Лечение

## □ Цели:

- Восполнение жидкости, соответствующее её потерям
- Снижение полиурии.

# Немедикаментозное лечение

- Диета с ограничением соли и белка (для уменьшения осмотической нагрузки)
- Адекватная регидратация. Не ограничивать прием жидкости по количеству и времени. Вода дается каждые 1-2 часа и не менее 2-3 раз ночью

# Медикаментозная терапия

- При выраженной дегидратации, гипертермии показано внутривенное капельное введение 5% раствора глюкозы с последующим переходом на дробное пероральное введение.



# Диуретики

- Гидрохлоротиазид вводят в дозе 1-2 мг/кг/сут
- Амилорид используют в суточной дозе 0,3 мг/кг/сут.

# Нестероидные противовоспалительные препараты

- Индометацин 0,75-2 мг/кг/сут (в два-три приема)

# Ведение пациентов и реабилитационные мероприятия

- Контроль КЩС, креатинина, электролитов крови (калий, натрий, хлориды) - 1 раз в 3 месяца (после подбора оптимальной медикаментозной терапии).
- УЗИ почек – 1 раз в 6 месяцев

# Прогноз

- Излечения от врожденного нефрогенного несахарного диабета не наступает. В грудном возрасте возможен летальный исход на фоне злокачественной гипертермии, не поддающейся лечению антипиретиками, вследствие быстро развившейся дегидратации. Со 2-го года жизни прогноз улучшается в связи с появлением жажды и способности адекватного приема жидкости.

Будьте здоровы!

