© Коллектив авторов, 2017

DOI: 10.24110/0031-403X-2017-96-6-173-176
https://doi.org/10.24110/0031-403X-2017-96-6-173-176

Н.Б. Думова[1], В.Г. Арсентьев[1], И.Ю. Богданов[2], Д.В. Иванов[2]

ВРОЖДЕННАЯ НАТРИЕВАЯ ДИАРЕЯ

[1]ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» Министерства обороны РФ,
[2]ГБУЗ «Детская городская больница № 1», Санкт-Петербург, РФ

Врожденная натриевая диарея (ВНД) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, проявляющееся секреторной диареей, гипонатриемией, метаболическим ацидозом. В настоящее время в мире описано немногим более 40 пациентов. На примере клинического случая обобщены современные данные об этиологии, локализации генов, патогенезе, клинической картине и симптоматической терапии данного заболевания. Приведено описание собственного наблюдения ребенка с клинически доказанным диагнозом ВНД.

Ключевые слова: *врожденная натриевая диарея, врожденная хлоридная диарея, метаболический ацидоз, гипонатриемия.*

Цит.: *Н.Б. Думова, В.Г. Арсентьев, И.Ю. Богданов, Д.В. Иванов. Врожденная натриевая диарея. Педиатрия. 2017; 96 (6): 173–176.*

N.B. Dumova[1], V.G. Arsentev[1], I.Yu. Bogdanov[2], D.V. Ivanov[2]

CONGENITAL SODIUM DIARRHEA

[1]S.M. Kirov Military Medical Academy; [2]City Children's Hospital № 1, St. Petersburg, Russia

Congenital sodium diarrhea (CSD) is a rare autosomal-recessive disease manifested by secretory diarrhea, hyponatremia, metabolic acidosis. Now just a little more than 40 patients are described in the world. The article summarizes modern data on the etiology, gene localization, pathogenesis, clinical picture and symptomatic therapy of this disease on the clinical case example. It provides description of the original observation of a child with clinically proved CSD diagnosis.

Keywords: *congenital sodium diarrhea, congenital chloride diarrhea, metabolic acidosis, hyponatremia.*

Quote: *N.B. Dumova, V.G. Arsentiev, I.Y. Bogdanov, D.V. Ivanov. Congenital sodium diarrhea. Pediatria. 2017; 96 (6): 173–176.*

Врожденная натриевая диарея (ВНД) (P78.3 по МКБ 10) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с нарушением транспортного белка, обеспечивающего обмен иона натрия на ион водорода в энтероците [1]. Заболевание впервые описано в 1985 г., всего в мире зарегистрировано более 40 пациентов. ВНД обусловлена функциональным дефектом натрий-протонного «насоса», который локализуется на апикальной мембране эпителиальных клеток кишечника, и связана с нарушением синтеза транспортных белков, обеспечивающих обмен иона натрия на ион водорода в энтероците. В настоящее время доказанными причинами развития являются мутации в генах *SPINT2* (ингибитора сериновой пептидазы, тип Куница (Kunitz); локализация 19q13.2; код OMIM 270420, большинство описанных случаев) и *SLC9A3* (переносчика Na+/H+семейства 9; локализация 5p15.33; код OMIM 616868) [2–4]. Не обнаружено

Контактная информация:
Арсентьев Вадим Геннадиевич – д.м.н., проф. каф. детских болезней ФГБВОУ ВО «Военно-медицинская академия им. С.М. Кирова» Министерства обороны РФ
Адрес: Россия, 194044, г. Санкт-Петербург, ул. Лебедева, 6А
Тел.: (812) 329-71-64, **E-mail:** rainman63@mail.ru
Статья поступила 28.08.17, принята к печати 17.11.17.

Contact Information:
Arsentyev Vadim Gennadievich – MD., prof. of Pediatric Diseases Department, S.M. Kirov Military Medical Academy
Address: Russia, 194044, St. Petersburg, Lebedeva str., 6A
Tel.: (812) 329-71-64, **E-mail:** rainman63@mail.ru
Received on Aug. 28, 2017, submitted for publication on Nov. 17, 2017.

Final_6_17.indd 173 22.11.2017 18:45:06