«Лактазная недостаточность: миф или реальность?»

Определение, статистика, клиника, диагностика, диета

Акцент: проблема гипердиагностики

«Сегодня разберём, где заканчивается объективная реальность и начинается диагностический миф»

Доклад подготовили:

Вакуленко С.И., к. м. н., доцент кафедры пропедевтики педиатрии ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;

Вакуленко Т.М., студентка 6 курса педиатрического факультета ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России

Определение: два разных понятия

- **Лактазная недостаточность (ЛН)** — дефицит фермента лактазы в тонкой кишке
- **Лактозная непереносимость** — клинические симптомы при употреблении лактозы
- **Ключ:** дефицит фермента ≠ симптомы

«Наличие дефицита не означает, что человек почувствует симптомы.

Это основа всех заблуждений»

Статистика: цифры, которые вводят в заблуждение

- «До 42% россиян» — это частота **генетической предрасположенности**, а не диагноза
- Реальная распространённость клинически значимой ЛН — 16–18% в популяции
- В мире: 3–40% у европейцев, до ~100% у населения Азии и Африки

«Цифры отражают генотип, а не болезнь.

Это принципиально!»

Клиническая картина

- Вздутие, метеоризм, диарея, колики, урчание, тошнота
- Возникают через несколько часов после молочных продуктов
- У младенцев симптомы **неспецифичны**: беспокойство, срыгивания, жидкий стул

«Именно неспецифичность у младенцев — питательная среда для гипердиагностики»

Диагностика: что действительно работает

- **Золотой стандарт** — элиминационно-провокационная диета (исключили → симптомы ушли → вернули → вернулись)
- Водородный дыхательный тест — подтверждает мальабсорбцию, но не обязателен рутинно
- **Кал на углеводы** — скрининг, не диагноз

«Клиническая оценка первична. Анализы — вспомогательны!»

Кал на углеводы: почему не «золотой стандарт»

- Определяет редуцирующие вещества (реакция Бенедикта)
- **Ложноположительные:** аскорбиновая кислота, антибиотики, примесь мочи
- **Ложноотрицательные:** бактерии «съедают» сахара, впитывание в подгузник
- Плохо чувствителен к олигосахаридам грудного молока

«Повышение углеводов подтверждает мальабсорбцию, но не её причину. Опираться только на него — путь к гипердиагностике».

Гипердиагностика: масштаб проблемы

- Диагноз часто ставится беспокойным младенцам первых недель жизни
- Следствие: необоснованные безлактозные смеси, отмена ГВ, ферменты «на всякий случай»
- **Истинная врождённая ЛН —** крайне редкое, угрожающее жизни состояние (с первых дней: выраженная диарея, дефицит веса)

«Настоящая врождённая ЛН — казуистика. А диагноз ставят массово!»

Транзиторная ЛН у младенцев — норма, а не патология

- Вторична: на фоне вирусного гастроэнтерита, АБКМ, повреждения ворсин
- Проходит самостоятельно за **2–6 недель** по мере заживления кишечника
- Часто путают с **функциональной перегрузкой лактозой** (проблема организации ГВ, а не фермента)
- Первичная генетическая ЛН у детей < 5 лет клинически, как правило, не проявляется

«У младенцев это транзиторное состояние. Лечим причину, а не „дефицит"»

Генетическая диагностика: анализ ≠ диагноз

- Тест (например, rs4988235 в гене MCM6) выявляет **предрасположенность**, не болезнь
- В гене MCM6 известно **23 варианта**, тест ловит лишь несколько частых
- Ложноположительные результаты коммерческих тестов — до 40%
- Генотип часто **не коррелирует с симптомами**
- Риск: необоснованные пожизненные ограничения

«Генетический тест — инструмент оценки риска, а не основание для диагноза и диеты»

Диета: принцип «сокращения», а не запрета

- Полное пожизненное исключение молочного **не требуется**
- Большинство переносят **до 15 г лактозы в день**
- При исключении — обеспечить кальций и витамин D
- Детям на ГВ отмена грудного молока **не показана**

«Диета — про индивидуальный порог переносимости, а не про полный запрет»

Рекомендации младенцам с транзиторной ЛН

- **Главный принцип:** лечим причину и симптомы, сохраняем вскармливание.
- **На ГВ:** не отменять грудное молоко; коррекция прикладывания, кормление по требованию; фермент лактаза — симптоматически; диета матери — только при подозрении на АБКМ
- **На ИВ:** не спешить с безлактозной смесью; при стойких симптомах — на 2–4 недели, затем пробное возвращение
- **Наблюдение:** вес и диурез — главные критерии

«Радикальные меры почти никогда не нужны»

Чего НЕ делать

- ✕ Рутинно исключать молочное из диеты матери
- ✕ Назначать безлактозную смесь «на всякий случай»
- ✕ Ставить диагноз по калу на углеводы или генетическому тесту
- ✕ Назначать «препараты от дисбактериоза» без показаний
- ✕ Опираться на анализ, а не на состояние ребёнка

«Это и есть профилактика гипердиагностики»

Когда пересмотреть тактику

- Нет прибавки веса / потеря веса
- Обильный водянистый стул, признаки обезвоживания
- Кровь/слизь в стуле
- Симптомы > 4–6 недель на фоне коррекции
- Выраженное беспокойство, не купирующееся

«Это красные флаги — повод искать другой диагноз (АБКМ, целиакия, инфекция)»

Выводы

- ЛН — реальность, но **встречается реже, чем думают**
- У младенцев чаще **транзиторная и вторичная**
- Генетический тест — оценка **предрасположенности**, не диагноз
- Кал на углеводы — **скрининг**, не диагноз
- Ключ к тактике — **клиническая оценка + элиминационная диета**
- Гипердиагностика → необоснованные ограничения и nutritional risk

«Миф — не сама ЛН, а масштаб её диагностики»

Благодарим за внимание!

