

Малолетникова И. М., Абдуллина Ю. Ю.

Научные руководители: к.м.н., доцент *А. И. Зарянкина*; ассистент *О. А. Тарикова*

Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Муковисцидоз (МВ) является не только медицинской, но и социальной проблемой, так как значительно снижает качество жизни и требует колоссальных средств на оказание медицинской помощи, уход и реабилитацию больных детей.

Под МВ понимают наследственное полисистемное заболевание, в основе которого лежит мутация гена трансмембранного регулятора муковисцидоза (CFTR), характеризующееся нарушением функции экзокринных желез и клиническим полиморфизмом, приводящее, в первую очередь, к тяжелым поражениям органов респираторной и пищеварительной систем.

Раньше это была проблема педиатров, в настоящее время все большее число специалистов разного профиля вовлекается в ее решение. Если в 50-х годах более 60 % больных МВ умирало в возрасте до 1 года, то в настоящее время более 32 % наблюдаемых в США больных МВ старше 18 лет. Имеется 50 % вероятность того, что пациенты, достигшие возраста 40 лет, доживут до 53 лет, и 35 % вероятность достижения ими 60-летнего возраста [1].

Муковисцидоз — хорошая модель борьбы с наследственной патологией:

- 1) открыт ген заболевания;
- 2) создана генно-инженерная его конструкция;
- 3) в большинстве стран создана сеть региональных центров, где осуществляется ранняя адекватная терапия и реабилитация больных МВ;
- 4) возможна дородовая диагностика МВ;
- 5) реальной становится генотерапия.

В Европе частота заболевания составляет в среднем 1:2000–1:3000 новорожденных. В России — 1:9000, при этом она значительно варьируется по регионам. Редко встречается в восточных популяциях и у африканского населения (1:100000). В Республике Беларусь 129 человек (Гомельская область 28 человек, из них 22 ребенка и 6 человек старше 18 лет). Несколько мутаций являются частыми в определенных популяциях: в Германии — 2143del, в Исландии — Y122X. В России наиболее часто встречаются следующие мутации МВ: F508del — 52 %, CFTRdele2,3 (21kb) — 6,3 %, W1282X — 2,7 %, N1303K — 2,4 %, G542X — 1,9 %, 2184insA — 1,8 % [2].

В Республике Беларусь наиболее частые мутации: F508del — 61 %, CFTRdele2,3 — 6,8 %, 2184insA — 4,1 %, N1303K — 3,4 %, G542X — 2,3 %.

Цель

Изучить особенности течения смешанной формы муковисцидоза у детей.

Материал и методы исследования

Проведен ретроспективный анализ 22 медицинских карт стационарного пациента, находившихся на лечении в учреждениях «Гомельская областная клиническая больница» и «Гомельская областная детская клиническая больница» с диагнозом «муковисцидоз».

Результаты исследования и их обсуждение

По данным на 2015 г. в Гомельской области установлено 22 случая муковисцидоза у детей. Из них, 7 (31,8 %) диагностировано у девочек и 15 (68,2 %) — у мальчиков. Однако, по литературным данным, МВ наследуется по аутосомно-рецессивному типу, мальчики и девочки болеют одинаково часто.

Возрастная структура: дошкольный возраст (1–3 года) — 2 (9,1 %) ребенка, дошкольный возраст (3–6 лет) — 4 (18,2 %) ребенка, младший школьный (6–11 лет) — 9 (40,9 %) детей, период старшего школьного возраста (11–18 лет) — 7 (31,8 %) человек.

Данный диагноз выставлен на первом году жизни у 15 (68,2 %) детей, у 7 (31,8 %) детей диагноз выставлен после года (в периоде от 1,7 до 15 лет).

У детей Гомельской области МВ встречается преимущественно в смешанной форме, частота которой составила 90,9 % случаев, 9,1 % случаев приходится на легочную форму. Учитывая ведущую роль смешанной формы, были проанализированы клинические особенности течения МВ данной формы.

По степени тяжести течения заболевания преобладает тяжелая степень, которую имеют 12 (60 %) детей, у остальных 8 (40 %) человек заболевание протекает в средней степени тяжести.

У 13 (65 %) детей имеется хроническая стафилококковая инфекция, 5 (25 %) детей имеют хроническую синегнойную инфекцию. При этом у 2 (10 %) детей стафилококковая инфекция осложнилась присоединением синегнойной, что ухудшает клиническое течение и прогноз заболевания.

При оценке результатов потового теста было установлено, что у 1 (5 %) ребенка концентрация ионов хлора была в пределах от 40 до 60 ммоль/л, а у 19 (95 %) — превышала уровень 60 ммоль/л, что подтверждает диагноз МВ.

В Республике Беларусь определяют 8 типов мутаций, по литературным данным к настоящему времени идентифицировано более 1600 мутаций и 250 полиморфизмов в гене CFTR. Типы мутаций у детей Гомельской области представлены в таблице 1.

Таблица 1 — Типы мутаций

Количество детей	Тип мутации
9	ΔF508/ΔF508
3	ΔF508/N1303K
2	ΔF508/?
2	ΔF508/R668C
2	не установлен
1	ΔF508/3849+10Kb
1	ΔF508/C542X

Как видно из таблицы 2 (10 %) детям не установили тип мутаций, и диагноз был выставлен на основании клинической картины.

У большинства больных МВ обнаруживается недостаточность внешнесекреторной функции поджелудочной железы с очень низким уровнем или полным отсутствием панкреатических ферментов в двенадцатиперстной кишке. При проведении копрологического исследования наиболее значимым признаком является выраженная стеаторея. При анализе полученных данных установлено, что нейтральный жир в большом количестве был обнаружен у 100 % пациентов. Под контролем данных копрологического исследования проводят коррекцию дозы панкреатических ферментов. Наибольшее количество детей получают креон в дозе 6500 Ед/кг/сут.

Выводы

Таким образом, по данным анализа можно сделать вывод, что у детей Гомельской области муковисцидоз протекает преимущественно в смешанной форме. Наиболее часто встречаемая мутация ΔF508. Болеют преимущественно мальчики младшего школьного возраста. Наличие клинической картины, нейтрального жира в большом количестве в копрограмме требует проведения потового теста. Концентрация ионов хлора у детей Гомельской области, больных муковисцидозом больше 60 ммоль/л выявлена в 95 % случаев, что подтверждает данный диагноз, а также требует проведение ДНК-диагностики для определения мутации. Это позволяет своевременно осуществить адекватные лечебно-реабилитационные мероприятия.

ЛИТЕРАТУРА

1. Капранов, Н. И. Муковисцидоз. Ранняя диагностика и лечение / Н. И. Капранов, Н. Ю. Каширская, В. Д. Толстова. — М.: Гэотар-Медиа, 2008. — 104 с.
2. Капранов, Н. И. Муковисцидоз. Ребенок и лекарство: справ. пособие для детских врачей / Н. И. Капранов, Н. Ю. Каширская, В. Д. Толстова. — М.: Оверлей, 2008. — 608 с.