

Результаты. У всех 30 пациентов с МВ, находившимся под наблюдением были выявлены значимые уровни ИРТ более 70 нг/мл на этапе неонатального скрининга. При проведении потовых проб определились положительные для МВ показатели >59 ммоль/л. У всех этих пациентов уже на первом году жизни развернулась картина МВ, которая проявлялась респираторным и кишечным синдромом, что позволило поставить диагноз смешанной формы заболевания. Все 30 детей были поставлены на учет, и в дальнейшем постоянно наблюдаются и получают базисную терапию.

Выводы: возможность ранней постановки диагноза при проведении неонатального скрининга обеспечивает высокую эффективность диспансеризации больных МВ, повышает показатели физического развития, обеспечивает социальную адаптацию детей.

Литература

1. Castellani C. et al. European best practice guidelines for cystic fibrosis neonatal screening // Journal of Cystic Fibrosis. 2009. Vol. 8, Issue 3. P. 153–173
2. Толстова В.Д., Каширская Н.Ю., Капранов Н.И. Массовый скрининг новорожденных в России. Фарматека, 2008; 1: 1–5.

МУКОВИСЦИДОЗ: ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ

Аршинова Е.Н., Тулина А.А.

Научный руководитель: к. м. н., доцент Петрова С.И.

Кафедра факультетской педиатрии

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: муковисцидоз (МВ) самое частое из орфанных заболеваний, обусловленное мутацией гена МВТР (муковисцидозного трансмембранного регулятора), характеризующееся поражением экзокринных желез, жизненно важных органов и имеющее обычно тяжелое течение и прогноз.

Цели исследования: сравнить течение МВ и качество жизни в зависимости от сроков постановки диагноза у двух пациентов.

Материалы и методы: представлен анализ историй болезни двух детей с муковисцидозом смешанной формой, с мутацией delF508.

Результаты. 1. Фенотипические проявления муковисцидоза зависят от типа мутаций. Ранняя манифестация и наиболее тяжелое течение наблюдаются у больных гомозигот по delF508. 2. Мальчику Н. поставлен диагноз МВ в 7 лет 10 мес., в настоящее время 10 лет. К моменту постановки диагноза хроническая дыхательная недостаточность 2ст, признаки хронической гипоксии, высев из мокроты *Ps. aeruginosa*. Признаки хронического бронхита, двусторонние бронхоэктазы при первичной диагностике. Хроническая панкреатическая недостаточность тяжелой степени. Мальчику М. был поставлен диагноз в 3 мес, в настоящее время 17 лет. Заболевание манифестировало с кишечных проявлений в виде мекониевого илеуса. В дальнейшем проявились признаки мальдигестии и мальабсорбции. Легочные проявления: хронический кашель с трудноотделяемой мокротой, в 13 лет поставлен диагноз хронического катарально-гнойного бронхита с двусторонними бронхоэктазами, признаки хронической гипоксии. Высев *Ps. aeruginosa* с лет с 16 лет. Признаки ДН 1–2 при обострении.

Выводы: 1. Ранняя диагностика и начало лечения МВ обеспечивает более высокий терапевтический эффект и улучшает качество жизни.

Рано начатая терапия предупреждает присоединение агрессивной флоры и развитие необратимых изменений бронхолегочной системы.

Литература

1. Капранов Н.И., Шабалов Л.А., Каширская Н.Ю., Воронкова А.Ю., Блистинова З.А., Лубская Т.В., Осипова И.А., Капранов А.Н. Муковисцидоз (Современные достижения и проблемы). Методические рекомендации. М.: Медпратика-М, 2001. 76 с. Медико-генетический научный центр РАМН, М., 2001.
2. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с муковисцидозом. 2013.