

КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ ОСОБЕННОСТИ МУКОВИСЦИДОЗА У ДЕТЕЙ

Шамсиев Фуркат Мухитдинович, Узакова Шохсанам Бахромовна, Атажанов Хикматбек Пирназарович

Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр педиатрии, 100179, г. Ташкент, Алмазарский район, улица Чимбай-2, проезд Талант дом 3.

E-mail: Shohsanam8880@gmail.com

Ключевые слова: муковисцидоз; потовый тест; мутация; эластаза; скрининг.

Введение. Муковисцидоз (МВ) — наиболее частая наследственная полиорганная патология с тяжелым течением и прогнозом, представляющая важную медико-социальную проблему в связи с низкой продолжительностью жизни. Ребенок наследует муковисцидоз только в том случае, если получает его гены от обоих родителей. Если ген муковисцидоза есть только у одного из родителей, то ребенок неизбежно становится его носителем.

Целью нашего исследования явилось — изучить клинико-диагностические аспекты больных муковисцидозом.

Материалы и методы. В настоящей работе представлены данные обследования 30 больных в возрасте от 3 мес. до 6 лет, находившихся на стационарном лечении в отделении пульмонологии, патологии раннего возраста и гастроэнтерологии РСНПМЦ Педиатрии МЗ РУз. Также изучены показатели 10 практически здоровых детей того же возраста. Проведена оценка результатов клинических, лабораторных, функциональных исследований, уровня фекальной эластазы I, проводилась потовая проба для определения хлоридов пота с помощью экспресс-метода MACRODUCT (США), проводились генетические исследования мутации муковисцидозного трансмембранного регулятора (МВТР) копологического исследования и антропометрических данных. Данные обрабатывали методом вариационной статистики по Фишера-Стьюдента.

Результаты. У большинства больных диагностирована смешанная форма муковисцидоза — 80%, кишечная форма — у 10% больных, легочная форма у 10% детей. Из общего числа больных мальчиков было — 70% и девочек — 30%. Общее состояние больных на день поступления было расценено как тяжёлое у 20% и среднетяжелое у 80% детей. Основные клинические симптомы у детей, больных с муковисцидозом были постоянный кашель со слизистой и слизисто-гноющей мокротой, одышка, пероральные хрипы, вялость и потеря аппетита. Бронхолегочные изменения у детей играют решающую роль в клинической картине муковисцидоза и в 90% случаях определяют течение и прогноз заболевания. Скрининговое обследование показало высокий уровень ИРТ более чем 100 ± 15 нг/мл у 60% детей, более 150 ± 17 нг/мл у 20% и больше 250 ± 18 нг/мл у 20% больных муковисцидозом, что и являлся группой риска на МВ. Высокий уровень ИРТ у детей данной группы послужил показанием для проведения ДНК-диагностики. Результаты генетических обследований среди всех мутаций МВТР у всех детей преобладающим по частоте мутацией является мутация del F508. У 60% больных МВ уровень панкреатической эластазы-1 в кале выявило тяжелую экзокринную недостаточность. При исследовании потового теста у детей с МВ результаты были положительными у 13 больных, самый низкий из положительных результатов было 89 ммоль/л и самый высокий результат 187 ммоль/л. Среднее содержание хлоридов пота при проведении потового теста во время диагностики болезни составило — 121 ммоль/л. При положительном результате потовой пробы, а также при обнаружении мутаций гена МВТР (при пограничном результате потовой пробы) ребенку ставится диагноз МВ.

Заключение. Таким образом, учет современных технологий ранней диагностики муковисцидоза у детей поможет разработать новую стратегию в лечении, замедлить прогрессирование бронхолегочной патологии и продлить продолжительности жизни больных. Характерными клиническими симптомами у детей, больных с муковисцидозом были постоянный кашель со слизистой и сли-

зисто-гноной мокротой, одышка, пероральные хрипы, вялость и потеря аппетита. Информативными диагностическими аспектами больных муковисцидозом являются высокая частота мутации гена *МВТР delF508* в генотипе больных, что, несомненно, предрасполагает к тяжелому течению заболевания с генетически обусловленной недостаточностью функции поджелудочной железы и положительные результаты потовой пробы, позволяющие своевременно проводить коррекцию терапии.