
В. И. Бобровничай¹, Т.Б. Колюпанова², О.Г. Караим²,
В. Д. Стадольник²

1 - г. Минск, Учреждение образования «Белорусский
государственный медицинский университет»

2 - г. Минск, Учреждение здравоохранения «3-я городская детская.
больница»

РЕГИСТР ДЕТЕЙ С КИСТОЗНЫМ ФИБРОЗОМ Г. МИНСКА В 2017 Г.

Кистозный фиброз (КФ) наследственное, аутосомно-рецессивное заболевание. Благодаря современным методам диагностики и лечения значительно увеличилось общее число пациентов с КФ, возросла доля взрослых пациентов, выросла их выживаемость.

Цель исследования. Оценить демографические, антропометрические, клинико-генетические показатели детей с КФ и подходы к их лечению.

Материалы и методы исследования. Исследование проводилось на базе учреждения здравоохранения «3-я городская детская клиническая больница г. Минска». В исследуемую группу вошли 27 детей в возрасте от 1 месяца до 18 лет с различными формами КФ, жителей г. Минска. Все сведения о пациенте заносились в «Детский регистр КФ 2017» после подписания информированного согласия его родителей.

Результаты. В данное исследование вошло 27 детей с КФ. Живы 27. Средний возраст составил 7 ± 4 лет. Доля пациентов старше 18 лет составила 55,6% (15). Преобладают дети женского пола: женщины 55,6%, мужчины 44,4%. Мекониевый илеус отмечался у 29,6% (8) пациентов. Возраст установления диагноза $0,61 \pm 1,2$ лет. Неонатальный скрининг проводился у 6 пациентов по показаниям, у всех был положительным. Потовый тест проводился классическим методом, титрованием у 88,9%. Уровень хлоридов потового теста составил $88,28 \pm 28,4$ ммоль/л. Охват генетическим исследованием составил 100%. Доля выявленных мутаций в гене КФ: выявлены обе мутации 19 случаях (70,4%); одна мутация выявлена у 4 пациентов (14,8%), обе мутации не выявлены у 4 (14,8%). Наиболее частой мутацией была мутация F508del (p.Phe508del). Аллельная частота составила 74,1%. В гомозиготном состоянии мутация F508del выявлена у 4 пациентов, что составило 14,8%. В гетерозиготном состоянии мутация F508del выявлена у 12 пациентов (44,4%). На втором месте по встречаемости после F508del мутация 2184insA (29,6%). Мутация N1303K обнаруживались у 11,1% детей с КФ. Остальные мутации встречались реже, чем в 5,0 % случаев.

При оценке микробиологического статуса респираторного тракта отмечено возрастание частоты высева грамотрицательной флоры с увеличением возраста пациентов. Инфицированность *Staphylococcus aureus* составила 18 (66,7%). Интермиттирующий высев *Pseudomonas aeruginosa* отмечался у 10 (37%) пациентов. Хроническая инфицированность *Pseudomonas aeruginosa* составила 4 (14,8%) в общей когорте. *Burkholderia cepacia* complex выделена у 1 (3,7%) пациента. Инфицированность *Stenotrophomonas maltophilia* составила 1 (3,7%). *Achromobacter* spp. выделен у 3 (11,1%) пациентов. У 9 пациентов проводилась оценка функции внешнего дыхания. Средние показатели ОФВ1 в группе составили $97 \pm 18\%$ от должного. Оценивался нутритивный статус. Среднее перцентилья ИМТ составила $47 \pm 30,5$, медиана - 42. Течение КФ осложнялось аллергическим бронхолегочным аспергиллезом у 1 (3,7%), циррозом печени с портальной гипертензией/гиперспленизмом у 1 (3,7%), циррозом печени без портальной гипертензии/гиперспленизма у 1 (3,7%) пациентов. Электролитные расстройства были выявлены у 3 детей (11,1%). Полипоз верхних дыхательных путей развился у 6 детей, что составило 22,2 %.

У пациентов с КФ проводится массивная терапия: ингаляционная терапия, антибиотикотерапия, ферментотерапия, витаминотерапия, кинезитерапия, терапия осложнений. Ингаляционную терапию изотоническим раствором хлорида натрия получали 13 детей (48,2%), гипертоническим раствором хлорида натрия 14 (51,9%), дорназой альфа 8 (29,6%). Бронходилататоры применялись у 18 (66,6%) исследуемых, стероиды ингаляционные включая назальные /системные - 10 (37%). Антибактериальная терапия назначалась ингаляционным способом 10 (37%) исследуемым пациентам, внутривенно 9 (33,3%), перорально - 27 (100%). Панкреатические ферменты получали 26 (96,2%) пациентов, урсодезоксихолевую кислоту - 25 (92,6%). Кинезитерапия применялась у всех детей.

Таким образом, применение регистра детей с кистозным фиброзом позволило улучшить наблюдение за ними, и полученные результаты могут быть использованы для принятия управленческих решений по дальнейшей организации оказания медицинской помощи этой категории пациентов.
