

Жернак Е. С.

**КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОРТРЕТ СОВРЕМЕННОГО РЕБЕНКА
С КИСТОЗНЫМ ФИБРОЗОМ В РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Бобровничай В. И.

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Кистозный фиброз (КФ) – наследственное моногенное непрерывно прогрессирующее заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора КФ, характеризующееся системной дисфункцией экзокринных желез.

Цель: изучить особенности КФ у детей в Республике Беларусь в современных условиях.

Материалы и методы. Анализ данных республиканского регистра детей с КФ. В исследование включено 138 детей с установленным диагнозом КФ на 31 декабря 2018 года, родители которых подписали добровольное информированное согласие для участия в исследовании. Статистическая обработка результатов выполнена с использованием стандартных статистических программ (Statistika 6.0, Microsoft Excel 2013). В работе также был использован «Регистр Европейского Общества Кистозного Фиброза 2018 года».

Результаты и их обсуждение. С помощью регистра получены следующие данные: средний возраст детей с КФ составил $8,5 \pm 0,9$. Средний возраст установления диагноза в отчетном году составил - $1,2 \pm 0,68$ лет, медиана возраста – 1,04 (0,48) лет. Неонатальный скрининг проводился у 21 пациента. Электролиты пота определялись в 84,9% классическим методом титрованием, в 15,1% методом проводимости. Охват ДНК исследованием составил 94,2%. Доля выявленных мутаций в гене КФ: обе мутации у 62,3%, одна мутация у 14,5%, ни одной мутации не выявлено у 23,2% пациентов. Наиболее частыми мутациями являются: F508del (71,5%), CFTRdele2,3 (9,13%), 2184 insA (8,60%). Мутации N1303 и G542X обнаруживались с частотой (3,22%) и (2,15%) соответственно. Остальные мутации, встречались реже, чем в 1,0 % случаев. По данным микробиологического обследования *St. aureus* выявлен у 50,7% детей, хроническая *Ps. Aeruginosa* у 21,7%, интермиттирующий высев *Pseudomonas aeruginosa* составил 21,7%, *B. cepacia complex*, *Stenotrophomonas maltophilia* и *Achromobacter spp* выделены у 2,17%, 0,72%, и 7,9% детей соответственно. При оценке функции внешнего дыхания установлены средние показатели ОФВ1 $82,6 \pm 8,2$ %. Показатели ОФВ1 более 70% были у 76,2% пациентов; ОФВ = 41-70% у 22,22%; ОФВ1 $\leq 40\%$ — 4% у 1,58% пациентов. Наиболее частыми осложнениями КФ являются: мекониевый илеус (14,5%), полипы верхних дыхательных путей (18,84%), цирроз печени с портальной гипертензией/гиперспленизмом (2,17%), цирроз без портальной гипертензии/гиперспленизма (1,44%), электролитные расстройства (2,17%). Снижение массо-ростового коэффициента наблюдается в 63,6% случаев. Муковисцидозассоциированный сахарный диабет не был диагностирован в данной выборке пациентов. У детей с КФ проводится многокомпонентное лечение: ингаляционная терапия гипертоническим раствором хлорида натрия (54,3%), Дорназой альфа (29,7%), бронходилататорами (54,3%), ингаляционными стероидами, включая системные (39,13%/10,14%). Антибиотики применялись ингаляционно в 29,7% случаев, внутривенно в 64,5%, перорально в 80,4% случаев. 97,1% пациентов получали панкреатические ферменты, 89,1% – урсодезоксихолевую кислоту.

Выводы. Полученные данные, характеризующие уровень оказания медицинской помощи детям с кистозным фиброзом в 2018 году в РБ, сходны с данными центров кистозного фиброза в странах Европы, однако имеются ряд генетических, клинических и терапевтических особенностей, которые необходимо учитывать для принятия управленческих решений по дальнейшей организации оказания медицинской помощи этой категории пациентов.