

Беланович У.А., Федотенко Ю.А.
СОВРЕМЕННЫЕ ОСОБЕННОСТИ МУКОВИСЦИДОЗА

*Научные руководители: ст. преп. Чиркун Е.Е.,
канд. мед. наук, доц. Бобровникий В.И.*

2-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Муковисцидоз (кистозный фиброз) – это аутосомно-рецессивное наследственное заболевание, характеризующееся нарушением функций всех экзокринных желез и, как следствие, поражением жизненно важных органов и систем, из которых определяющую роль в развитии ранней инвалидизации и летальности играют поражения органов дыхания и пищеварения. Качество жизни людей с муковисцидозом определяется качеством проводимых лечебно-диагностических мероприятий. По данным Республиканского центра детской пульмонологии и муковисцидоза за 2023 год, в нашей стране проживает 152 ребенка с муковисцидозом.

Цель: проанализировать особенности муковисцидоза у детей в Республике Беларусь в современных условиях.

Материалы и методы. Работа представляет собой анализ данных республиканского регистра детей с муковисцидозом. В исследование включено 152 ребенка с установленным диагнозом муковисцидоз на 31 декабря 2023 года. В работе также был использован «Регистр Европейского Общества Кистозного Фиброза 2023 года» (РЕОКФ-2023).

Результаты и их обсуждение. Средний возраст установления диагноза составляет 1,6 лет, медиана установления диагноза составила 0,3 года. Наиболее распространенной мутацией гена CFTR в Беларуси является F508del (аллельная частота составляет 50,6%). Реже встречающиеся варианты: CFTRdele2,3 – 8,7 %, 2184insA – 7,1%, N1303K – 3,2 %, W1282X – 1,3%, G542X – 0,6%. Микробиологический профиль респираторного тракта больных муковисцидозом в РБ: *Pseudomonas aeruginosa* – 33%, *Burkholderia cepacia complex* – 4,5%, *Haemophilus influenzae* – 9%, *Staphylococcus aureus* – 61% *Achromobacter species* – 8%. На 2023 в Республике Беларусь генотипирование было проведено у 100% пациентов с муковисцидозом. Не идентифицированными остались 22,1% мутаций, среднее значение невыявленных мутаций в мире составляет 3%. В РБ среднее значение ОФВ1 у детей с 6 до 17 лет варьирует в промежутке от 60 до 89%, медиана составляет 80 %. Среднее значение ОФВ1 в мире от 89 до 109 %, медиана – 99%. В РБ 17% девочек и 21% мальчиков в возрасте 2–17 лет имеют дефицит массы тела (показатель Z-score < -2.0). Диапазон показателя Z-score у детей в возрасте от 2 до 17 лет составляет -1.8 + 0.7. В Беларуси у пациентов с муковисцидозом в 100% случаев выявлена поджелудочная недостаточность, тогда как во всем мире это осложнение выявляется в среднем в 80% случаев; поражение печени в РБ наблюдается в 33% случаев, средний мировой показатель – 20%.

Выводы. На основании данных РЕОКФ-2023 в Республике Беларусь имеет место высокий уровень невыявленных мутаций, что указывает на необходимость расширения панели ДНК-исследования с целью выявления большего количества мутаций, что является важным диагностическим показателем, определяющим тактику лечения в современном мире. Выявленные современные особенности муковисцидоза необходимо учитывать для принятия управленческих решений в отношении диагностики и лечения данного заболевания.