

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НАСЛЕДСТВЕННОГО ПАНКРЕАТИТА

Арисова А.Е., Хамзина М.М.

Научные руководители: доцент Т.Г. Демьянова,
доцент М.Г. Ипатова

Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *клинический случай; дети;
панкреатит; диагностика*

Актуальность. Наследственный панкреатит (НП) — редкая генетически обусловленная форма панкреатита, проявляющаяся в виде повторяющихся эпизодов острого панкреатита, манифестирующих в раннем возрасте и приводящих при прогрессировании к необратимому повреждению поджелудочной железы (ПЖ). Основные гены, мутации в которых приводят к развитию НП: *PRSS1*, *SPINK1*, *CFTR*, *CTRC* и *CPA1*. Клинические проявления неспецифичны: повторяющиеся болевой и диспепсический синдромы, при прогрессировании развиваются экзокринная и эндокринная недостаточность ПЖ. При инструментальном обследовании рано появляются выраженные фиброзные изменения ткани ПЖ и признаки обструктивного панкреатита.

Описание клинического случая. Девочка О., 15 лет, от 2-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания беременности, наследственность не отягощена, раннее развитие по возрасту. Из анамнеза известно, что ребёнок с 3 до 9 лет был многократно госпитализирован в хирургическое отделение по месту жительства с жалобами на боли в животе, тошноту с диагнозом: мезаденит, реактивный панкреатит, неоднократно получала антибактериальную терапию. В возрасте 10 лет впервые была исследована амилаза крови — 569 МЕ/л (7 N). При УЗИ органов брюшной полости выявлено: ПЖ увеличена, диффузно неоднородная, с неровными нечёткими краями, Вирсунгов проток расширен до 6,5 мм. Госпитализирована в ДГКБ имени Н.Ф. Филатова, рекомендовано проведение планового оперативного вмешательства — панкреатоэнтероанастомоза. После операции была неоднократно госпитализирована в эту больницу с обострениями болевого синдрома. Больная в возрасте 10 лет обследована с использованием панели «Наследственные заболевания ЖКТ» — релевантных вариантов не обнаружено. Однако, учитывая данные анамнеза, ранний возраст начала, рецидивирующий характер панкреатита, ребёнку было рекомендовано проведение генетического обследования с поиском мутаций в генах *CFTR*, *CTRC*, *SPINK1*, *CPA1* и *PRSS1* для исключения НП.

Заключение. Клинические проявления НП в раннем возрасте неспецифичны. При повторяющихся эпизодах панкреатита с гиперферментемией и стойкими тяжёлыми структурными изменениями ПЖ необходимо проведение генетической диагностики с целью выявления НП.
