

\*\*\*

## ЭФФЕКТИВНОСТЬ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ МУКОВИСЦИДОЗА У ДЕТЕЙ

Миронова О.А.<sup>2</sup>, Лебедев А.И.<sup>2</sup>, Пушкарева А.Е.<sup>1,2</sup>

Научный руководитель: проф. О.И. Симонова

<sup>1</sup>Национальный медицинский исследовательский центр  
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия;

<sup>2</sup>Первый Московский государственный медицинский  
университет имени И.М. Сеченова Минздрава России,  
(Сеченовский Университет), Москва, Россия

**Ключевые слова:** *клинический случай; дети;  
муковисцидоз; таргетная терапия; нутритивный  
статус*

**Актуальность.** Муковисцидоз (МВ) (кистозный фиброз) — одно из самых часто встречаемых орфанных заболеваний у детей, характеризуется поражением всех экзокринных желёз, жизненно важных органов и систем. С момента внедрения в педиатрическую практику таргетной терапии (ТТ) кардинально изменился прогноз больных МВ детей.

**Описание клинического случая.** Девочка А., 15 лет, от 8-й беременности, 3-х родов. Старшие сибсы здоровы. Из анамнеза известно, что с рождения у ребёнка отмечался жирный, зловонный стул, до 7–10 раз в день, частые респираторные инфекции, обструктивный бронхит. Неонатальный скрининг проведён, но результат неизвестен. В возрасте 7 мес — положительный потовый тест 95 и 122,5 мэкв/л. Установлен диагноз: Муковисцидоз [F508del/F508del, мутация из 2 класса], лёгочно-кишечная форма, среднетяжёлое течение. Базисная терапия оказывала положительный эффект. В возрасте 4 лет — первичный высеv *Pseudomonas aeruginosa*, проведён курс массивной антибиотикотерапии с положительным эффектом. В 11 лет — масса тела 38,5 кг, рост 151 см. SDS роста 0,56, SDS индекса массы тела (ИМТ) –0,28. Симптомы «барабанных палочек» и «часовых стекол» на 1+. Кашель с мокротой. Одышка в покое. В лёгких дыхание жёсткое, единичные влажные хрипы. SpO<sub>2</sub> 97%. ЧДД 25 в минуту. Стул 1–2 раза в день, кашицеобразный, стеаторея. При КТ органов грудной клетки (ОГК): отрицательная динамика за счёт перибронхиальной инфильтрации в области цилиндрических бронхоэктазов, нарастание мукостаза. При КТ придаточных пазух носа (ППН): ухудшение пневматизации верхнечелюстных пазух и клеток решётчатого лабиринта. При спирометрии: ФЖЕЛ 91%Д, ОФВ1 103%Д. Обострения бронхолёгочного процесса до 4 раз в год, курсы антибиотикотерапии. В возрасте 13 лет — начало двухкомпонентной ТТ: ивакафтор+люмакафтор. Положительный эффект за год терапии не был достигнут, поэтому больная была переведена на трёхкомпонентную ТТ: элексакафтор+тезакафтор+ивакафтор. В течение 1 года при такой ТТ достигнута чёткая положительная динамика: девочка стала активно заниматься спортом. Масса тела 52,3 кг, рост 158,5 см. SDS роста 0,16, SDS ИМТ 0,66. Обострений бронхолёгочного процесса не было. Кашля практически нет. Одышки в покое нет. В лёгких дыхание жёсткое, хрипов нет. SpO<sub>2</sub> 98%. ЧДД 22 в минуту. Стул 1 раз в день, стеатореи нет. Потовый тест в пределах нормы: 77 ммоль/л. При спирометрии: ФЖЕЛ 101%Д, ОФВ1 113%Д. При КТ ОГК: значительная по-

ложительная динамика за счёт уменьшения мукостаза, отсутствие перибронхиальной инфильтрации. При КТ ППН: улучшение пневматизации всех пазух. При бактериологическом анализе: патогенной микробиоты нет.

**Заключение.** Таргетная терапия МВ у больной оказала выраженный положительный эффект. Улучшились клинико-функциональные показатели, повысилось качество жизни и кардинально изменился в лучшую сторону прогноз.

\* \* \*