

диагнозом МВ. С рождения отмечены диспепсические проявления, раннее развитие лёгочной симптоматики. Особенность этого случая в пропущенной своевременной трактовке положительных результатов неонатального скрининга, в связи с чем диагноз МВ верифицирован у больного только в возрасте 2 лет. Больной получал комплексную терапию в соответствии с федеральными стандартами. Отмечалось прогрессирование заболевания — нарастание лёгочных поражений с развитием бронхоэктазов, симптомов экскреторной недостаточности поджелудочной железы, клинически выявлялись признаки хронической гипоксии. При определении микробиоты дыхательных путей неоднократно выделялись штаммы *Pseudomonas aeruginosa* и *Staphylococcus aureus*. При КТ были выявлены деформация лёгочного рисунка, участки инфильтрации, бронхоэктазы, зоны «матового стекла». В соответствии с показаниями по решению консилиума было начато лечение больного препаратом трикафта с июня 2023 г. за счёт средств фонда «Круг добра». При контроле терапии через 3 мес были отмечены стабилизация стула с купированием стеатореи; значимое улучшение аускультативных характеристик дыхания, нормализация носового дыхания; стабилизация показателей сатурации, прибавка в весе более 2,5 кг. При дальнейшем наблюдении выявлено снижение показателей хлоридов пота от значимо повышенных до 60 ммоль/л. При КТ установлено отсутствие бронхоэктазов, значимое уменьшение зон инфильтрации лёгочной ткани; восстановление пневматизации придаточных пазух носа.

Заключение. Раннее назначение таргетной терапии при МВ не только открывает большие перспективы в лечении больных детей с потенциально инвалидирующей патологией, но и существенно изменяет качество их жизни, возможности социальной адаптации и интегрально способно повлиять на продолжительность жизни.

* * *

* * *

ЭФФЕКТИВНОСТЬ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ МУКОВИСЦИДОЗА

Спирчихина К.В., Рудакова Е.И.

Научные руководители: доцент

Ю.М. Спиваковский, доцент О.В. Сидорович

Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов,
Россия

Ключевые слова: *клинический случай; муковисцидоз;
мутация F508del; таргетная терапия; препарат
трикафта; клиническая эффективность*

Актуальность. Несмотря на длительный период изучения муковисцидоза (МВ), это заболевание продолжает привлекать внимание учёных и врачей всего мира в попытках улучшения прогноза и снижения рисков для жизни больных. Начало применения таргетных средств терапии (ивакафтор+тезакафтор+-элексакафтор и ивакафтор; трикафта) открыло новые перспективы в лечении МВ.

Описание клинического случая. Мальчик, 10 лет, с генетически верифицированным (мутация *F508del*, гомозигота)