

МУКОВИСЦИДОЗ

Стекольников Е.А.¹, Сергеев К.В.²

Научный руководитель: С.И. Мельник¹

¹Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова Минздрава России, Санкт-Петербург;

²Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт фтизиопульмонологии Минздрава России, Санкт-Петербург

Ключевые слова: дети, муковисцидоз, диагностика

Актуальность. Муковисцидоз (МВ) — редкое наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся поражением экзокринных желёз и нарушением функции различных органов и систем. Муковисцидоз является мультисистемным заболеванием и может скрываться под масками различных форм патологии, что сильно затрудняет его своевременную диагностику и требует от практикующего врача настороженности на данное заболевание.

Описание клинического случая. Девочка, 16 лет, перинатальный анамнез не отягощён. Росла и развивалась по возрасту. До года не болела, в дальнейшем редкие ОРЗ. С сентября 2020 г. начала жаловаться на сухой кашель, одышку, чувство сдавления в груди. Получала терапию муколитиками, противокашлевыми препаратами, бронхолитиками без эффекта. В январе консультирована пульмонологом. Установлен диагноз: Рецидивирующий трахеобронхит, назначена ингаляционная терапия пульмикортом, флуимуцилом, без эффекта. В ноябре 2021 г. кашель стал продуктивным, с отделением зелено-жёлтой вязкой мокроты. Со слов девочки, стала чаще болеть ОРЗ. Периодически отмечалась субфебрильная температура. В апреле 2022 г. консультирована ЛОР-врачом, установлен диагноз: Гипертрофия аденоидов 2–3 степени, рекомендовано хирургическое лечение. Перед плановой аденоидэктомией было выполнено рентгеновское исследование органов грудной клетки (ОГК). Выявлена инфильтрация в S4, S5 слева. Назначена антибактериальная терапия с положительной клинической динамикой. При рентгеновском исследовании через 20 дней — динамика отрицательная. По данным компьютерной томографии ОГК выявлены диффузно бронхоэктазы в обоих лёгких. По результатам анализа функции внешнего дыхания выявлены нарушения проходимости периферических дыхательных путей, необратимые после приёма сальбутамола. По данным лабораторного обследования выявлено увеличение хлоридов пота до 73 ммоль/л (норма до 60), снижение pO_2 — 71,0 (норма от 80) и носительство только *Staphylococcus aureus*, что является редкостью для больных муковисцидозом. Молекулярно-генетический анализ на частичные мутации в гене *CFTR* от 21.09.2022 — выявлен генетический вариант *F508del* в гетерозиготном состоянии. У данной пациентки обращает на себя внимание постепенное прогрессирование симптомов поражения дыхательных путей и отсутствие эффекта на проводимую терапию. По данным обследования и клинико-anamнестическим сведениям девочке установлен диагноз: Муковисцидоз средней степени тяжести, хроническая дыхательная недостаточность 1 степени.

Заключение. В данном клиническом случае, несмотря на наличие у пациентки одной из самых распространённых мутаций в гене белка трансмембранного регулятора муковисцидоза, жалобы ребёнка и клинические проявления заболевания были слабо выражены, отсутствовали типичные проявления кистозного фиброза, что привело к затруднениям при постановке диагноза.