

ЭТНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ МУКОВИСЦИДОЗА

Симонов М.В.

Научный руководитель: проф. О.И. Симонова

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети, муковисцидоз, диагностика,
этнические особенности

Актуальность. Число больных муковисцидозом (МВ) в Чеченской Республике с 2015 по 2021 г., по данным Российского регистра, увеличилось с 24 до 61 пациента. Гено-фенотипические особенности течения МВ у этих больных не описаны.

Цель: определить клинические и генетические особенности пациентов с МВ из чеченского этноса.

Материалы и методы. Обследовано 247 пациентов пульмонологического отделения за 2012–2024 гг. в возрасте от 2 мес до 17 лет. Все наблюдавшиеся больные были распределены на группы: жители Чеченской Республики — 72 пациента, Центрального федерального округа (ФО) — 124, Южного ФО — 14, Приволжского ФО — 12, Уральского ФО — 10, Дальневосточного ФО — 8, Сибирского ФО — 7. Исследование мажорных вариантов гена *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) проводили с использованием ПЦР с последующим ДНК-секвенированием.

Результаты. Среди обследованных больных из Чеченской Республики 40 пациентов имели биаллельные мутации по *p.Y515**. У 69 (95,8%) пациентов был выявлен патогенный аллель *p.Y515**, у 3 (4,2%) — биаллельные мутации по *p.E92K*. Патогенный вариант *p.F508del* не был обнаружен ни у одного пациента. Синдром псевдо-Барттера выявлен у 51 (70,8%) пациента из Чеченской Республики, что существенно чаще по сравнению с общей группой больных ($p < 0,001$). Среди детей из чеченского этноса панкреатическая недостаточность достоверно чаще выявлялась среди пациентов, гомозиготных по *p.Y515**, в сравнении с гетерозиготами. Тяжёлая степень панкреатической недостаточности была определена у 40 (55,6%) пациентов, гомозиготных по *p.Y515** ($p < 0,001$). Отмечена тенденция к снижению уровня панкреатической эластазы у больных в более старшем возрасте у гетерозигот по *p.Y515**. Мекониевый илеус реже встречался среди пациентов с патогенным вариантом *p.Y515**, чем среди пациентов с *p.F508del* ($p < 0,001$). У больных данной группы бронхоэктазы диагностировались достоверно реже, чем у пациентов из других регионов ($p < 0,001$).

Заключение. Дети чеченского этноса имеют не только генетические, но и клинические особенности МВ: раннее проявление заболевания в дебюте с синдромом псевдо-Барттера, тяжёлая панкреатическая недостаточность, отсутствие респираторных проявлений в раннем возрасте. Знания особенностей течения МВ у детей чеченского этноса важны не только для практической работы, но и для экономических расчётов затрат на лечение и лекарственные средства, особенно в эпоху таргетной терапии МВ.

* * *