

ГЕНО- И ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ДЕТЕЙ С МУКОВИСЦИДОЗОМ ИЗ РЕСПУБЛИКИ ИНГУШЕТИЯ

Симонов М.В., Пушков А.А., Симонова О.И., Савостьянов К.В.

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

Ключевые слова: муковисцидоз; дети; ген *CFTR*; Северный Кавказ; Республика Ингушетия; фенотип

Актуальность. Гено- и фенотипические особенности муковисцидоза (МВ) у детей из Республики Ингушетия не были описаны ранее. Отмечено, что у этих больных заболевание протекает с особенностями и имеет плохой прогноз. **Цель:** определить молекулярно-генетические и клинические особенности детей с МВ из Республики Ингушетия.

Материалы и методы. Мы наблюдали 9 больных МВ из Республики Ингушетия. Проведён клинический и молекулярно-генетический анализ. Поиск нуклеотидных вариантов осуществляли методом высокопроизводительного секвенирования с использованием гибридационной таргетной панели, включающей в себя всю последовательность нуклеотидов гена *Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator* (*CFTR*), в том числе некодирующие области.

Результаты. У всех больных МВ выявлен патогенный вариант *p.Y515** в гомозиготном состоянии, относящийся к I классу. Более частый патогенный вариант *p.F508del* не был обнаружен ни у одного из указанных больных. По данным клинической картины МВ у больных были выявлены меко-ниальный илеус — у 3 (33,3%); синдром псевдо-Барттера — у 4 (44,4%); бронхоэктазы — у 4 (44,4%); цирроз печени F4 по шкале METAVIR — у 1 (11,1%); хроническая панкреатическая недостаточность тяжёлой степени — у всех пациентов. У 6 (66,6%) больных МВ из Республики Ингушетия дебют заболевания был отмечен в периоде новорождённости с проявлением кишечной симптоматики. У 7 (77,7%) пациентов было тяжёлое течение МВ. Один (11,1%) случай был с летальным исходом (пациент 4 лет, дыхательная недостаточность 3 степени, с тяжело протекающим хроническим обструктивным бронхитом, двусторонними цилиндрическими бронхоэктазами). Таргетная терапия больных МВ для патогенных вариантов из I класса в настоящее время не разработана. Поэтому пациентам этой группы она не показана.

Заключение. Больные МВ из Республики Ингушетия, несмотря на современные методы диагностики и лечения, являются сложной категорией пациентов. Для них характерно наличие биаллельного варианта *p.Y515**, что вероятно, обусловлено моноэтнической брачной ассортативностью. Данным пациентам не показана таргетная патогенетическая терапия. Заболевание у них протекает тяжело, проявляется с раннего возраста. Поэтому своевременная диагностика и назначение ранней симптоматической терапии является для этих больных фактором, напрямую определяющим прогноз заболевания.

* * *