

# ОСОБЛИВОСТІ ВЕРИФІКАЦІЇ ДІАГНОЗУ МУКОВІСЦИДОЗ У ДІТЕЙ ПЕРШИХ МІСЯЦІВ ЖИТТЯ

*Омельченко О.В.<sup>1</sup>, Гончарь М.О.<sup>1</sup>, Романюк І.Є.<sup>2</sup>, Єрмолаєв М.М.<sup>2</sup>  
Саакян Т.Е., Черевко В.В.*

Харківський національний медичний університет<sup>1</sup>  
Кафедра педіатрії №1 та неонатології  
Обласна дитяча клінічна лікарня<sup>2</sup>

Муковісцидоз (МВ) - це генетичне захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування, що виявляється поразкою всіх екзокринних залоз організму людини. МВ є досить поширеним захворюванням і зустрічається 1: 2000 випадків серед новонароджених. По оцінками Всесвітньої Організації Охорони Здоров'я щорічно в світі народжується 45-50 тисяч дітей з МВ, а число гетерозиготних носіїв захворювання налічує десятки мільйонів.

Дитина П.(хлопчик) 7 місяців надійшла у гастроцентр Обласної дитячої клінічної лікарні зі скаргами на пітливість, неперетравлені жирні випорожнення та недостатній набір ваги.

З анамнезу відомо, що дитина від I вагітності, що протікала на тлі хронічного токсоплазмозу (мати отримувала терапію макролідами), плацентарної дисфункції, кандидозного кольпіта, анемії I ступеня. При проведенні пренатального УЗ- скринінгу на 20му тижні вагітності у плода визначалася висока ехогенність кишечника. Пологи термінові, в терміні гестації 37 тижнів, вага при народженні 2200 гр. На другу добу життя прооперований - резекція тонкої кишки. Результат біопсії тонкої кишки: дані на користь міконіального ілеусу. Постопераційний діагноз: внутрішньоутробний перитоніт, атрезія тонкої кишки. Запідозрений муковісцидоз. Концентрація хлориду натрію в секреті потових залоз 40.0ммоль / л (вага дитини 2100гр). На 8-му добу з'явилися жовтяниця шкіри з оливковим відтінком, ахолічний кал, темна сеча, гіпербілірубінемія за рахунок прямої фракції. Виконана біопсія печінки: прояви внутрішньоклітинного холестазу, помірний портальний фіброз. Встановлено діагноз: вроджена вада розвитку шлунково-кишкового тракту -

атрезія тонкої кишки, стан після операції. Холестатичний гепатит. Постнатальна гіпотрофія 1 ступеня. Дефіцитна анемія. Були призначені препарати УДХК, заліза, ферменти. До 2,5 місяців жовтяниця регресувала.

При надходженні в ОДКЛ звертали увагу затримка статокінетичного розвитку, дефіцит маси тіла 25%, фенотипічно прояви рахіту, м'язова гіпотонія, збільшення живота в розмірі. Випорожнення до 6 разів на добу, світло-жовті, неперетравлені, жирні. При обстеженні: стеаторея I типу, збільшення АлТ, АсТ до 2-х норм, гіпокальціємія.

При УЗД ОЧП з доплерографією - збільшення лінійних розмірів правої частки печінки на 1,4 см, підвищення ехоплотності паренхіми печінки, адекватна візуалізація внутрішньопечінкових жовчних протоків неможлива. Гіперплазія лімфатичних вузлів у воротах печінки. Пластівчаста суспензія в жовчному міхурі. Зсувна фіброеластографія печінки: шкала METAVIR F3 - численні септи без цирозу. При МРТ з холангіографією: збіднення внутрішньопечінкових дрібних протоків, лівий і правий печінковий протоки добре візуалізуються. Була проведена пілокарпінова проба (двічі з інтервалом 7 днів): 1-а - 77,2 мекв / л, 2-а - 88,2 мекв / л. При молекулярно-генетичному дослідженні виявлено мутація гена CFTR-F 508 del - гетерозигота. На підставі вищезгаданого був виставлений діагноз: муковісцидоз з панкреатичної недостатністю. Меконіальний ілеус, стан після операції. Фіброз печінки, по METAVIR F3, з синдромом холестази. Гіпотрофія 2 ступеня пре- і постнатальна змішаного генезу. Рахіт II підгострий, період розпалу.

Таким чином, відстрочена постановка остаточного діагнозу, скоріш за все, пов'язана з помилково негативними результатами пілокарпінової проби. Потрібно було брати до уваги вагу дитини (менше 3 кг і прийом антибіотиків (макроліди) матір'ю під час вагітності). Необхідно пам'ятати, що дані фактори впливають на зниження концентрації іонів натрію і хлору в потових залозах у дітей.