

## ОСОБЕННОСТИ МУКОВИСЦИДОЗА В ПОДРОСТКОВОМ ВОЗРАСТЕ

Сенаторова А.С., Тельнова Л.Г., Черненко Л.Н., Долгарева С.Б.

Харьковский национальный медицинский университет, КУОЗ «Областная детская клиническая больница» г. Харьков

Муковисцидоз (МВ) (Cystic Fibrosis) –аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутацией гена муковисцидозного трансмембранного регулятора, характеризующееся поражением экзокринных желез жизненно важных органов и систем. МВ – самое распространенное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена. Частота МВ в мире в среднем составляет 1:2500 – 3000 новорожденных, в Украине – 1:2300 новорожденных. 2 – 5% населения – носители гена МВ. Поражение поджелудочной железы, вызванное закупориванием ее протоков густым, вязким секретом, приводит к образованию кист и в дальнейшем — к кистозно-фиброзному перерождению паренхимы поджелудочной железы. В результате развивается внешнесекреторная недостаточность поджелудочной железы с явлениями стеатореи, мальабсорбции с сопутствующей недостаточностью жирорастворимых витаминов А, D, Е, К, отставание в физическом развитии. В более старшем возрасте из-за фиброзного перерождения стромы поджелудочной железы и при поражении островков Лангерганса развивается эндокринная недостаточность поджелудочной железы, приводящая к формированию сахарного диабета (СД) . В 1955 году Н.Schwachmann зафиксировал первые случаи сахарного диабета, ассоциированного с муковисцидозом (МВСД), у детей в возрасте 13 и 14 лет. На сегодняшний день СД при МВ в подростковом возрасте стал встречаться все чаще, поскольку успехи в лечении МВ у детей увеличили продолжительность жизни больных. По данным мониторинга медицинского центра Среднего Запада (США), нормальная толерантность к глюкозе у больных МВ установлена только у 50% детей и у 25% взрослых, а СД найден у 9% детей, 26% подростков и 35%

больных в возрасте 20-29 лет. СД при МВ ассоциируется с ухудшением функции легких, плохим статусом питания и снижением уровня выживаемости по сравнению с пациентами с МВ без СД. МВСД развивается постепенно, и у пациентов годами может не быть клинической симптоматики, что затрудняет раннюю диагностику СД. На наличие МВСД могут указывать следующие симптомы: полиурия или полидипсия; невозможность увеличения или поддержания определенной массы тела, несмотря на увеличение питания; нарушение роста; задержка пубертата; необъяснимое ухудшение легочной функции. Лабораторными особенностями МВСД являются: отсутствие кетоацидоза, отсутствие гиперлипидемии, снижение количества тромбоцитов и факторов свертывания. За 2-4 года до манифестации диабета ухудшаются показатели нутритивного статуса и дыхательной функции. Микроангиопатические осложнения редки до 10 лет длительности заболевания, макроангиопатические осложнения до настоящего времени не описаны. Инсулин является единственным рекомендованным методом терапии СД при МВ у детей. Инсулинотерапия может помочь в стабилизации функции легких и улучшении питания у пациентов с СД. Для поддержания нормального статуса питания показана высококалорийная диета с высоким содержанием жиров. Доза инсулина подбирается с учетом приема углеводов.

**Целью исследования** явилось изучение особенностей клиники и лечения муковисцидоза в подростковом возрасте.

**Материалы и методы.** Под нашим наблюдением находилась девочка В., 15 лет с диагнозом «муковисцидоз (генотип: delF508), легочно-кишечная форма, тяжелое течение; хронический диффузный бронхит; распространенные бронхоэктазы; вторичная легочная гипертензия, легочное сердце; сердечно-легочная недостаточность II степени: сахарный диабет, тяжелая форма; хроническая панкреатическая недостаточность, тяжелая степень; цирроз печени, макронодулярная форма; портальная гипертензия; гиперспленизм; отставание в физическом развитии.

Ребенок считался больным с рождения, когда появился обильный жирный зловонный многократный стул. В возрасте 3 недель диагностирована затяжная пневмония, после которой отмечался постоянный навязчивый сухой кашель. В возрасте 8 месяцев установлен диагноз МВ. Ферментативная терапия панкреатином оказалась неэффективной: отмечались частые бронхолегочные обострения, ребенок отставал в физическом и психомоторном развитии. С 3-х лет переведена на креон, получала симптоматическое лечение, антибактериальную терапию. В 8 лет диагностирован цирроз печени, портальная гипертензия. В это же время появились полиурия, полидипсия, немотивированное снижение массы тела на фоне повышенного аппетита. Диагностирован СД. Течение МЗСД характеризовалось снижением нутритивного статуса ребенка, отсутствием кетоацидоза, признаков микро- и макроангиопатий, резких колебаний уровня глюкозы крови, стойким снижением количества тромбоцитов в клиническом анализе крови. Обращало на себя внимание учащение обострений хронического бронхита после появления клиники СД. Девочка получала инсулинотерапию в виде инсулина аспарта, доза которого колебалась в зависимости от уровня глюкозы крови от 10 до 12 Ед в сутки; инсулина детемира - от 6 до 10 Ед. в сутки. Назначалась высококалорийная диета с высоким содержанием жиров и белков, увеличенное содержание соли в рационе. Периодически получала энтеральное питание в виде «Нутрикомп Файбер для диабетиков», что позволяло корректировать нутритивный статус ребенка.

**Выводы.** Особенностью муковисцидоза у данного подростка является ранняя манифестация СД у 8-летней больной муковисцидозом (по данным литературы, описание случаев МВСД у больных до 10 лет встречается крайне редко), протекавшего на фоне сниженного нутритивного статуса, отсутствия кетоацидоза, резких колебаний глюкозы крови, признаков микро- и макроангиопатий. Назначение высококалорийной диеты с повышенным содержанием жиров, белков и соли позволяло поддерживать нутритивный статус ребенка.