*Подгалая Е.В.*

*Харьковский национальный медицинский университет*

*Кафедра педиатрии №1 и неонатологии*

**Клинические «маски» муковисцидоза**.

**Актуальность.**

Муковисцидоз (МВ) – наиболее распространенное наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, универсальная экзокринопатия. Основными проявлениями МВ являются: хронический обструктивный процесс в дыхательных путях; нарушения пищеварительной системы с недостаточностью экзокринной функции поджелудочной железы; повышение содержания электролитов в потовой жидкости.

Частота МВ среди представителей белой расы составляет 1:2500–1:3000 новорожденных, в Украине – 1:2300. Средняя продолжительность жизни украинских пациентов вдвое меньше по сравнению с соответствующим показателем в развитых странах.

До настоящего времени сохраняются объективные сложности ранней диагностики заболевания, связанные с генетической гетерогенностью основного дефекта в гене МВТР (регулятор белка трансмембранной проводимости муковисцидоза), низкой частотой распространенности большинства мутаций, нахождением их преимущественно в компаундном состоянии. Генетический полиморфизм заболевания, наряду с влиянием генов-модификаторов, факторов внешней среды (медикаментов, поллютантов, курения и др.), обусловливает выраженное фенотипическое разнообразие форм МВ - от тяжелых до субклинических.

**Материалы и методы**.

Под наблюдением находился ребенок Юрий З., 1997 г.р., у которого с дошкольного возраста отмечался дефицит ростово-массовых показателей, а с подросткового возраста имели место выраженная слабость, дефицит массы тела при сохранном аппетите, частые ОРЗ, тонзиллиты, синуситы, бронхит. Лечился амбулаторно, рентгенологические снимки органов грудной клетки проводились редко. В 2011и 2012 гг. болел пневмонией. В 2014 г. поступил в ОДКБ по направлению РВК для решения вопроса о пригодности к воинской службе. После детального обследования был установлен диагноз: Муковисцидоз, смешанная форма, тяжелой степени тяжести.

**Результаты обследования.**

Для верификации диагноза проведены клинические анализы крови, мочи, мокроты, копрограмма, биохимическое исследование крови, рентгенография органов грудной клетки, потовый тест (пилокарпиновая проба), консультация генетика.

В клиническом анализе крови отмечалась анемия легкой степени, лейкоцитоз со сдвигом влево; клинический анализ мочи в пределах нормы; копрограмма- умеренное количество непереваренной клетчатки, трипсин кала в норме. Клинический анализ мокроты: характер-гнойная, жёлтая, лейкоциты- 25 в поле зрения за счет нейтрофилов. В биохимическом анализе крови: снижение уровня сывороточного железа, кальция, холестерина, мочевины, повышение уровня мочевой кислоты, общего белка и амилазы; глюкоза, триглицериды, АСТ, АЛТ, билирубин, креатинин, ЩФ, КФК, ЛДГ, альбумин- в пределах нормы. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости: эхо-признаки гепатомегалии на фоне диффузного изменения и обеднения сосудистого рисунка, эхо-признаки диффузного изменения паренхимы поджелудочной железы с поперечной исчерченностью в хвосте. При двухкратном проведении потового теста получены результаты- 145.5 и 131.4 ммоль/л пота. При проведении рентгенографии органов грудной клетки определяется понижение прозрачности обоих легочных полей малой интенсивности на фоне распространенного пневмофиброза. При медико-генетическом исследовании установлен вариант: del F508/unknow.

Таким образом, клиническими «масками» муковисцидоза у данного больного, которые увеличили временной интервал между манифестацией заболевания и постановкой диагноза, были: задержка темпов физического и полового развития, длительные вялотекущие синуситы, астенический синдром, частые ОРЗ, бронхиты, в последующем – повторные пневмонии.