

2. Длин В.В. Дизметаболическая нефропатия с оксалатно-кальциевой кристаллурией. /В.В. Длин, И.М. Османов// Эффективная фармакотерапия. Педиатрия.- 2013.- №4 (42).- С. 8-16.

3. Юрьева Э.А. Обменные нефропатии у детей: причины развития, клиничко-лабораторные проявления./Э.А. Юрьева, В.В. Длин, М.В. Кудин, Н.Н. овикова, Е.С. Воздвиженская, М.Н. Харабадзе, Д.Л. Князева//Российский вестник перинатологии и педиатрии.- 2016.- №2.- С. 28-34.

4. Olivier V. Mechanism of Urinary Calcium Regulation by Urinary Magnesium and pH./ V. Olivier, A. Rubin, H. Chou-Long// Nephrology.-2008.-№19. – P.1530–1537.

5. Sas D.J. Incidence of kidney stones in children evaluated in the ER is increasing./Sas D.J. Hulsey T.C., Shatat I.F// The journal of pediatrics.-2010.- №157.- P.132–137.

УДК-616.43/45

**Морозова А.А., Белкина А.А., Сергеева Л.М.**  
**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОГО МУКОВИСЦИДОЗА**

Кафедра детских болезней лечебно-профилактического факультета  
Уральский государственный медицинский университет,  
Екатеринбург, Российская Федерация

**Morozova A.A., Belkina A.A., Sergeeva L.M.**  
**CLINICAL CASE OF CYSTIC FIBROSIS**  
Department of childhood illnesses of therapeutic faculty  
Ural state medical university,  
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: [annabelkina333@gmail.com](mailto:annabelkina333@gmail.com)

**Аннотация.** Был проанализирован клинический случай муковисцидоза, вызванного мутацией del F508, у трех пациенток из одной семьи. Проведено сравнение клинической картины, данных компьютерной томографии, посевов слизи зева и копрограмм пациенток в трех возрастных периодах (2-3 г., 3-4 г., 6-7 л.).

**Annotation.** A clinical case of cystic fibrosis caused by del F508 mutation in three patients from the same family was analyzed. There was compared a clinical picture, computed tomography data, mucus pharynx sowing and coprograms in three age periods (2-3 years, 3-4 years, 6-7 years).

**Ключевые слова:** муковисцидоз, мутация del F508, пренатальная диагностика

**Key words:** cystic fibrosis, del F508 mutation, prenatal diagnosis

**Введение**

Муковисцидоз (кистозный фиброз) — это аутосомно-рецессивное моногенное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора МВ (МВТР), который является каналом для активного перемещения ионов хлора, а также регулятором обратного всасывания ионов натрия, и характеризующееся поражением экзокринных желез жизненно важных органов и систем и имеющее обычно тяжелое течение и прогноз [1]. Если оба родителя гетерозиготные (являются носителями мутировавшего гена), то риск рождения больного МВ ребёнка составляет 25 %. Ежегодно в России рождается около 650 детей, больных муковисцидозом [2].

**Цель исследования** – изучить особенности клинического течения смешанной формы муковисцидоза на примере трех пациенток из одной семьи и подтвердить необходимость проведения пренатальной диагностики муковисцидоза в семьях из группы высокого риска.

#### **Материалы и методы исследования**

Были рассмотрены истории болезни трех пациенток из одной семьи с диагнозом: Муковисцидоз, смешанная форма, тяжелое течение (мутация del F508 в гомозиготном состоянии), поставленным в период новорожденности. Все пациентки находились на плановом лечении в ОДКБ №1.

#### **Результаты исследования и их обсуждение**

У пациентки Е. (от первой беременности, 11.12.2010) сразу же после рождения наблюдалась энтеральная недостаточность, вздутие живота, срыгивания околоплодными водами. На вторые сутки наблюдалось резкое вздутие живота, застойное отделяемое в желудке, газы не отходили, очистительная клизма без эффекта, в связи с чем было проведено оперативное вмешательство: Двойная илеостома по Микулич. Межкишечный магнитный анастомоз. Через 1 месяц в связи с неэффективностью анастомоза, была проведена резекция участка подвздошной кишки, тонкокишечный анастомоз «конец в конец», резекция илеоцекального угла. В 6 мес – закрытие илеоколомостомы с формированием концебокового анастомоза.

Несмотря на генетически подтвержденный риск мутации del F508, от пренатальной диагностики при планировании второй беременности мать отказалась.

17.12.2011 от второй беременности родились пациентки С. и М.. У пациентки С (первый плод) с первых месяцев наблюдалась гипотрофия. В 6 мес – положительный анализ мокроты на *Pseudomonas aeruginosa*. У пациентки М. (второй плод) при рождении – признаки динамической кишечной непроходимости, в связи с чем проведена операция: Двойная илеостомия по Микуличу (в 2 мес). Закрытие илеостомы с формированием концебокового анастомоза (в 3 мес). В 6 мес развился синдром электролитных нарушений (псевдо Бартер), положительный анализ мокроты на *Pseudomonas aeruginosa* (до 1 г 3 мес).

Диагноз всем пациенткам был поставлен на основании положительного неонатального скрининга, положительной потовой пробы, клинической картины (мекониальный илеус, респираторная симптоматика).

Данные анамнеза и компьютерной томографии органов грудной клетки пациенток в возрасте 2-3 г., 3-4 г. и 6-7 лет представлены в таблице 1.

Таблица 1

Особенности клинического течения и данных компьютерной томографии

Пациентка	Жалобы	КТ органов грудной клетки
<p><b>Е</b> 11.12.2010 (Первая беременность)</p>	<p><b>2-3 года:</b> Ежедневный кашель без отхождения мокроты, снижен аппетит, физическое развитие ниже среднего, дисгармоничное за счет дефицита в массе. Над легкими коробочный звук, равномерно ослабленное дыхание, эмфизема.</p> <p><b>3-4 года:</b> Появились единичные среднекалиберные хрипы в нижних отделах легких.</p> <p><b>6-7 лет:</b> Кожные покровы и слизистые бледные, с серым оттенком, «барабанные палочки», «часовые стекла», носовое дыхание затруднено, границы сердца сужены, стул на фоне ежедневного приема креона полуоформленный, без стеатореи.</p>	<p><b>2-3 года:</b> Сосудистый рисунок усилен. Стенки бронхов утолщены. Корни расширены, бесструктурны. Плевродиафрагмальная спайка справа.</p> <p><b>3-4 года:</b> Сосудисто-бронхиальный рисунок усилен, грубо деформирован. Междолевая плевра утолщена, стенки бронхов муфтообразно утолщены.</p> <p><b>6-7 лет:</b> Неравномерная пневматизация легочных полей за счет участков центрилобулярной эмфиземы и участков гиповентиляции. Стенки бронхов умеренно утолщены.</p> <p><i>КТ придаточных пазух носа:</i> Хронический полипозный риносинусит. Аденоиды 1 степени.</p>
<p><b>С</b> 17.12.2011 (Вторая беременность, первый плод)</p>	<p><b>2-3 года:</b> Пониженное питание, физическое развитие среднее, дисгармоничное, за счет дефицита массы. Ежедневный кашель без отхождения мокроты, «барабанные палочки» и «часовые стекла» выражены слабо, носовое дыхание свободно, над легкими коробочный звук над всеми отделами, равномерно</p>	<p><b>2-3 года:</b> Признаки хронического бронхолегочного процесса.</p> <p><b>3-4 года:</b> Признаки хронического бронхолегочного процесса</p> <p><b>6-7 лет:</b> Центрилобулярная эмфизема и пневматизация по типу «матового стекла». Просвет сегментарных и субсегментарных бронхов</p>

	<p>ослабленное дыхание, единичные среднекалиберные хрипы в нижних отделах, стул на фоне приема креона полуоформленный, без стеатореи.</p> <p><b>Отсутствие отрицательной или положительной динамики за последующие 4 года</b></p>	<p>обоих легких сужен, стенки утолщены.</p>
<p><b>М</b> 17.12.2011 (Вторая беременность, второй плод)</p>	<p><b>2-3 года:</b> Ежедневный кашель без мокроты, «барабанные палочки», «часовые стекла», коробочный звук над всеми отделами, равномерно ослабленное дыхание, единичные среднекалиберные хрипы в нижних отделах, эмфизема, стул на фоне приема креона полуоформленный, без стеатореи.</p> <p><b>3-4 года:</b> Появилась мокрота гнойного характера, единичные среднекалиберные хрипы в нижних и средних отделах.</p> <p><b>6-7 лет:</b> Развитие резко дисгармоничное, за счет дефицита массы 14,6%, заложенность носа со слизистогнойными выделениями, нижняя апертура грудной клетки развернута, вдавление грудины, умеренное втяжение межреберных промежутков при дыхании.</p>	<p><b>2-3 года:</b> Сосудисто-бронхиальный рисунок усилен, деформирован. Междолевая плевра утолщена, стенки бронхов утолщены. Аномалия легочных борозд вследствие аномалийного расположения непарной вены.</p> <p><b>3-4 года:</b> Инфильтративных и очаговых теней нет. Справа – добавочная долька непарной вены, сосудистый рисунок усилен, деформирован. Корни расширены.</p> <p><b>6-7 лет:</b> Хронический деформирующий бронхит обоих легких. Распространенные цилиндрические бронхоэктазы обоих легких. Ателектатические бронхоэктазы средней доли справа. Признаки бронхиальной деструкции.</p>

Данные посевов слизи из зева и носа, копрограмм пациенток с соответствующими дозами Креона в аналогичных периодах (2-3 г., 3-4 г. 6-7 лет) представлены в таблице 2.

Таблица 2

Данные посевов слизи из зева и носа, копрограмм и соответствующие дозы Креона

Пациентка	Посев слизи из зева и носа	Копрограмма и лечебная доза Креона
-----------	----------------------------	------------------------------------

<p><b>Е</b> 11.12.2010 (Первая беременность)</p>	<p><b><u>2-3 года:</u></b> E.coli +, Neisseria sp. ++, Streptococcus viridians +++, Staphylococcus aureus +, Candida albicans <b><u>3-4 года:</u></b> Saccharomyces sp. +, Neisseria sp. ++, Streptococcus viridians. +++, Staphylococcus aureus ++ , Candida albicans менее 102 КОЕ/мл <b><u>6-7 лет:</u></b> Pseudomonas aeruginosa ++</p>	<p><b><u>2-3 года:</u></b> Нейтр. жир - ЖК+ Неп. кл. ++++ Крахмал ++ Мыла+ <b>Креон</b> 50000 ЕД/сут (5капс/сут) <b><u>3-4 года:</u></b> Признаков стеатореи нет. <b>Креон</b> 50000 ЕД/сут (5капс/сут) <b><u>6-7 лет:</u></b> Признаков стеатореи нет. <b>Креон</b> 100000 ЕД/сут (10капс/сут)</p>
<p><b>С</b> 17.12.2011 (Вторая беременность, первый плод)</p>	<p><b><u>2-3 года:</u></b> Candida albicans 102 КОЕ/мл <b><u>3-4 года:</u></b> Pseudomonas aeruginosa +, Staphylococcus aureus + <b><u>6-7 лет:</u></b> Pseudomonas aeruginosa +</p>	<p><b><u>2-3 года:</u></b> Мыла+ Неп.кл. + Крахмал (внекл. ++) <b>Креон</b> 40000 ЕД/сут (4 капс/сут) <b><u>3-4 года:</u></b> Признаков стеатореи нет. <b>Креон</b> 50000 ЕД/сут (5 капс/сут) <b><u>6-7 лет:</u></b> Признаков стеатореи нет. <b>Креон</b> 80000 ЕД/сут (8 капс/сут)</p>
<p><b>М</b> 17.12.2011 (Вторая беременность, второй плод)</p>	<p><b><u>2-3 года:</u></b> МО не обнаружены <b><u>3-4 года:</u></b> Pseudomonas aeruginosa ++, Staphylococcus aureus ++, Corynebacterium sp, Candida albicans + <b><u>6-7 лет:</u></b> Staphylococcus aureus +, Klebsiella oxytoca + , Ochrolacter anthropi +, Moraxella catarrhalis (продуцирует лактамазу) ++, Streptococcus pneumonia ++</p>	<p><b><u>2-3 года:</u></b> Признаки стеатореи 2 типа: ЖК+++ Мыла + Неп.кл + Крахмал(вну/кл++, вне/кл +) <b>Креон</b> 40000 ЕД/сут (4 капс/сут) <b><u>3-4 года:</u></b> Признаков стеатореи нет. <b>Креон</b> 50000 ЕД/сут (5 капс/сут) <b><u>6-7 лет:</u></b> Признаков стеатореи нет. <b>Креон</b> 80000 ЕД/сут (8 капс/сут)</p>

У пациентки Е., рожденной от первой беременности, и пациентки М. – второй плод от второй беременности – наблюдается более выраженная отрицательная динамика на протяжении 4 лет (с 3 до 7), в отличие от пациентки С. – первый плод от второй беременности. Закономерно, что степень бактериальной обсемененности зева и носовой полости и признаки стеатореи в раннем детском возрасте также более выражены у пациенток Е. и М.

### **Выводы:**

1. Клиническая картина смешанной формы муковисцидоза, обусловленной мутацией del F508 в гомозиготном состоянии, может различаться у членов одной семьи первой степени родства.

2. Необходимо проводить пренатальную диагностику муковисцидоза, особенно в семьях высокого риска, так как это позволяет уточнить диагноз муковисцидоза до рождения больного ребенка, а также выявить бессимптомных гетерозиготных носителей в этих семьях.

### **Список литературы:**

1. Капранов Н.И. Муковисцидоз: учебник / Н.И Капранов. – Москва, 2014. – С. 3-32.

2. Муковисцидоз (клиническая картина, диагностика, лечение, реабилитация, диспансеризация): учебное пособие для врачей / А. В. Орлов, О. И. Симонова, Е. А. Рославцева, Д. И. Шадрин. — СПб.: Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2014. — 160 с.: ил.

УДК 616.89-008.441

**Беридзе Р.М., Марченкова А.А., Скуратова Н.А.  
ОСОБЕННОСТИ ОТНОШЕНИЯ К БОЛЕЗНИ И УРОВНЯ  
ТРЕВОЖНОСТИ У ДЕТЕЙ, НАХОДЯЩИХСЯ НА ЛЕЧЕНИИ В  
УСЛОВИЯХ СТАЦИОНАРА**

Кафедра педиатрии  
Гомельский государственный университет  
Гомель, Республика Беларусь

**Beridze R.M., Marchenkova A.A., Skuratova N.A.  
PECULIARITIES OF THE RELATIONSHIP TO DISEASE AND LEVEL OF  
ANXIETY IN CHILDREN UNDER TREATMENT IN THE STATIONARY  
CONDITIONS**

Department of pediatrics  
Gomel state medical university  
Gomel, Republic of Belarus

E-mail: renat.beridze@mail.ru

**Аннотация.** В статье рассмотрены типы отношения детей, находящихся на лечении в кардиологическом, гастроэнтерологическом и нефрологическом отделениях, к болезни, оценены уровни их тревожности, выявлена и обоснована взаимосвязь между отношением к болезни и тревожностью.

**Annotation.** The article describes the types of attitudes of children under treatment in the cardiological, gastroenterological and nephrology departments to the disease, assessed their levels of anxiety, revealed and justified the relationship between the attitude to the disease and anxiety.