

В.Д. Шерман^{1,2}, Н.Ю. Каширская², Н.И. Капранов^{1,2}

СОВРЕМЕННЫЙ АЛГОРИТМ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА

¹Отделение муковисцидоза КДЦ ГБУЗ «ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова ДЗМ»,

²научно-консультативный отдел муковисцидоза ФГБУ «МГНЦ РАМН», Москва

В статье описан алгоритм диагностики муковисцидоза (МВ) – тяжелого наследственного заболевания с прогрессирующим течением. Приведены современные критерии диагностики, включающие результаты массового скрининга новорожденных. Неонатальный скрининг на МВ проводится в России с 2006 г. и является основным методом диагностики заболевания. Не теряют своей актуальности и группы риска по МВ среди пациентов с различной патологией органов дыхания, пищеварительной системы, нарушениями питания.

Ключевые слова: муковисцидоз, потовая проба, неонатальный скрининг, панкреатическая эластаза.

The article describes the diagnostic procedure of cystic fibrosis (CF), which is the severe hereditary progressing disease. Modern diagnostic criteria are given, including newborn screening results. Neonatal CF screening has been held in Russia since 2006, it is the primary diagnostic method. The CF risk groups in patients with various malfunction of respiratory and digestive systems and nutritional disorders are still relevant.

Key words: cystic fibrosis, sweat test, neonatal screening, pancreatic elastase.

Своевременная диагностика муковисцидоза (МВ), обеспечивающая в большинстве случаев раннее начало терапии, в т.ч. на доклиническом этапе, улучшает прогноз заболевания, повышает эффективность лечения, позволяет предупредить развитие тяжелых осложнений, значительного отставания в физическом развитии, а в ряде случаев и необратимых изменений в легких [1]. Ранняя диагностика позволяет семье вовремя решить необходимые вопросы, связанные с рождением здорового ребенка (генетическое консультирование, пренатальная диагностика МВ в последующие беременности).

Диагностика классической формы МВ обычно не представляет собой сложностей. Классический фенотип является результатом наличия двух мутантных копий гена муковисцидозного трансмембранного регулятора (МВТР) и характеризуется хронической бактериальной инфекцией дыхательных путей и придаточных пазух носа, стеатореей из-за внешнесекреторной недостаточности поджелудочной железы (ПЖ), мужским бесплодием из-за обструктивной азооспермии, а также повышенной концентрацией хлоридов потовой жидкости [2]. Проблемы диа-

гностики МВ, как правило, связаны с фенотипическим разнообразием его форм, обусловленным генетическим полиморфизмом заболевания наряду с влиянием генов-модификаторов, факторов внешней среды (медикаментов, поллютантов, курения и др.). Пациенты с неклассическим (атипичным) МВ имеют, как минимум, одну копию мутантного гена МВТР, функция которого частично сохранена. Это может приводить к отсутствию у них явных признаков нарушения функции ПЖ, а также к более низким показателям концентрации хлоридов в поте (60–90 ммоль/л) по сравнению с носителями классического фенотипа (90–110 ммоль/л). Для этих пациентов характерны также пограничные и отрицательные результаты потового теста [3, 4]. В ряде случаев атипичного течения МВ возможна его диагностика во взрослом возрасте. Как правило, в этой группе больных отмечается более «мягкое» течение болезни в связи с сохранностью функции ПЖ и нетяжелым поражением органов дыхания.

В абсолютном большинстве случаев МВ может быть диагностирован в раннем детском возрасте (в 90% случаев на первом году жизни)

Контактная информация:

Шерман Виктория Давидовна – к.м.н., старший научный сотрудник научно-консультативного отдела ФГБУ МГНЦ РАМН, зав. отделением муковисцидозом КДЦ «ГБУЗ ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова» ДЗМ

Адрес: 103001 г. Москва, ул. Садовая-Кудринская, 15

Тел.: (499) 254-90-49, E-mail: tovika@yandex.ru

Статья поступила 28.04.14, принята к печати 12.05.14.