

Н.Ю. Каширская, Н.И. Капранов

ПОРАЖЕНИЕ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА И ГЕПАТОБИЛИАРНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ

Научно-консультативный отдел муковисцидоза ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН, Москва

Четкая взаимосвязь мутаций в гене *CFTR* установлена лишь с наличием или отсутствием недостаточности внешнесекреторной функции поджелудочной железы. Связь между другими проявлениями муковисцидоза (МВ) и *CFTR* генотипом неоднозначна. В частности, течение бронхолегочного процесса, определяющее качество и продолжительность жизни больных МВ в 90% случаев, напрямую не зависит от *CFTR* генотипа. Это же относится и к патологии, возникающей со стороны желудочно-кишечного тракта и гепатобилиарной системы, осложнениям МВ, описанию которых посвящена данная работа. Подробно освещены патогенез, клиника, диагностика и подходы к терапии основных осложнений, таких как меконияльный илеус, синдром дистальной интестинальной обструкции, гастроэзофагеальный рефлюкс, цирроз печени.

Ключевые слова: муковисцидоз, осложнения, желудочно-кишечный тракт, меконияльный илеус, синдром дистальной интестинальной обструкции, гепатобилиарная система, цирроз печени, диагностика, терапия.

The definite correlation was established between *CFTR* gene mutations and the presence/absence of the pancreatic exocrine insufficiency. The correlation between *CFTR* gene and other features of cystic fibrosis (CF) is controversial. The course of bronchopulmonary disorders, which determines the quality of life and the life expectancy in 90% patients with CF, does not correlate directly with *CFTR* gene. That includes also the CF complications, the malfunction of gastro-intestinal tract and hepatobiliary system. The article is devoted to the pathway, clinical features, diagnostics and therapeutic approach of the main CF complications, such are meconium ileus, distal intestinal obstruction syndrome, gastroesophageal reflux disease, hepatic cirrhosis.

Key words: cystic fibrosis, complications, gastro-intestinal tract, meconium ileus, distal intestinal obstruction syndrome, hepatobiliary system, hepatic cirrhosis, diagnostics, therapy.

Муковисцидоз (МВ) (кистозный фиброз) – наиболее частое аутосомно-рецессивное потенциально летальное наследственное заболевание лиц белой расы. МВ характеризуется тем, что в той или иной степени в патологический процесс вовлекается весь организм, но в большей степени – органы дыхания, поджелудочная железа (ПЖ), печень, желчные пути, желудочно-кишечный тракт (ЖКТ), потовые железы и половые органы у мужчин.

Заболевание обусловлено мутациями в гене *CFTR* (муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости). Белок *CFTR*, функционируя как ЦАМФ-зависимый хлорный канал, регулирует работу других хлорных и натри-

евых каналов, участвует в проведении воды и АТФ и выполняет ряд других важных функций. В результате генетического дефекта секрет большинства желез внешней секреции сгущается, затрудняется его эвакуация, в органах возникают вторичные изменения. В настоящий момент описаны около 2000 мутаций и более 200 полиморфизмов в гене *CFTR*, частоты которых широко варьируют в разных этнических группах [1].

Корреляции генотипа и фенотипа при МВ представляются не столь очевидными, как должно следовать из моногенной природы заболевания. Клинические проявления МВ являются следствием взаимодействия нескольких факторов: мутаций в гене *CFTR*, модифицирующих

Контактная информация:

Каширская Наталья Юрьевна – д.м.н., проф., главный научный сотрудник научно-консультативного отдела муковисцидоза ФГБУ «Медико-генетический научный центр» РАМН

Адрес: 115478 г. Москва, ул. Москворечье, 1

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

Статья поступила 14.05.14, принята к печати 30.05.14.