

что традиционное лечение вегетативной дисфункции не приводит к изменению состояния сосудистого эндотелия у пациентов с ВУФР. Элиминация управляемых факторов риска атеросклероза в течение 12 месяцев у пациентов ВД с ВУФР устраняет дисфункцию эндотелия. В основе профилактики и коррекции дисфункции эндотелия должны находиться мероприятия, направленные на формирование здорового образа жизни уже с первых дней его рождения.

### Литература:

1. Беляева, Л. М. Сердечно-сосудистые заболевания у детей и подростков / Л. М. Беляева, Е.К. Хрусталева. – Минск: «Высшая школа», 2003. – 364 с.
2. Максимович, Н. А. Диагностика, коррекция и профилактика дисфункции эндотелия у детей с расстройствами вегетативной нервной системы / Н. А. Максимович. – Гродно: ГрГМУ, 2010. – 212 с.
3. Berenson, G. S. Association between multiple cardiovascular risk factors and atherosclerosis in children and young adults: the Bogalusa Heart Study / G. S. Berenson // N. Engl. J. Med.-1998.-P.1650-1656.
4. Celemajer, D. S. Non-invasive detection of endothelial dysfunction in children and adults at risk of atherosclerosis / D. S. Celemajer, K. E. Sorensen, V. M. Gooch // Lancet. – 1992.-V. 340. – P.1111-1115.
5. Julian, G. J. Childhood risk factors for adult cardiovascular disease and primary prevention in childhood / G. J. Julian // Heart. – 2006.-V. 92.- P.1701-1706.

## СЛУЧАИ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА В ГОМЕЛЬСКОЙ ОБЛАСТИ

*Малолетникова И. М., Тарикова О. А.\*, Николаева Ю. З.\**

УО «Гомельский государственный медицинский университет»;

\*УЗ «Гомельский областной диагностический медико-генетический центр с консультацией «Брак и семья», г. Гомель, Беларусь

**Введение.** Муковисцидоз (МВ) является не только медицинской, но и социальной проблемой, так как значительно снижает качество жизни и требует колоссальных средств на оказание медицинской помощи, уход и реабилитацию больных детей.

Под термином муковисцидоза следует понимать наследственное полисистемное заболевание, в основе которого

лежит мутация гена трансмембранного регулятора муковисцидоза (CFTR), характеризующееся нарушением функции экзокринных желез и клиническим полиморфизмом, приводящее, в первую очередь, к тяжелым поражениям органов респираторной и пищеварительной систем. Прогноз при МВ остается неблагоприятным, определяется тяжестью бронхолегочных изменений. Рано манифестировавший МВ протекает тяжелее, особенно у детей, перенесших мекониальный илеус. Если в 50-е гг. XX века около 80% пациентов умирали в возрасте до 10 лет, то в настоящее время средняя продолжительность жизни больных МВ составляет 29 лет и более [1, 2].

**Объект и методы исследования.** Были проанализированы медицинские карты пациентов УЗ «Гомельского областного диагностического медико-генетического центра с консультацией «Брак и семья».

**Результаты и их обсуждение.** К сожалению, не всегда на ранних сроках диагностируется муковисцидоз, так как отсутствует настороженности по данному заболеванию.

Приведем несколько интересных случаев из практики поздней диагностики муковисцидоза.

*Пациент М., 35 лет.* Обратился по поводу бесплодия. Потовая проба от 09.07.2015г. — количество пота 510 мг, концентрация хлора — 34,5 ммоль/л. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза: ДНК-анализ от 22.07.2015 и 29.07.2015 установлено компаундное гетерозиготное носительство мутаций dF508 (с.1521\_1523delCTT)/IVS8–5T в гене CFTR, что подтверждает диагноз муковисцидоза.

*Пациент К., 23 года.* С подросткового возраста наблюдался по поводу бронхоэктатической болезни. Потовая проба 31.03.2015 — количество пота 64 мг, концентрация хлора 41,25 ммоль/л, учитывая малое количество пота, проводилась повторная потовая проба 08.04.2015 — количество пота 148мг, концентрация хлора 46,48 ммоль/л. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза: ДНК-анализ (26.05.2015) установлено компаундное гетерозиготное носительство мутаций dF508/3849+10Kb в гене CFTR, что подтверждает диагноз муковисцидоза.

*Пациент А., 7 лет.* Ребенок рос и развивался нормально, с 6 лет прогрессирующая потеря массы тела, вплоть до кахексии.

Дважды проводился потовый тест (28.07.14 и 04.08.14) количество пота 325 мг и 242 мг, концентрация хлора —71,8 ммоль/л и 69,42 ммоль/л соответственно. По селективному биохимическому скринингу 12.08.2014 – наследственных нарушений обмена веществ не выявлено. Тандемная масс-спектрометрия 28.07.2014 – диагностически значимых нарушений не обнаружено. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза: обнаружена мутации dF508/N (по результатам ДНК-анализа у пробанда установлено гетерозиготное носительство мутации dF508). С учетом клинических проявлений у ребенка, можно предположить наличие второй неизвестной мутации и выставить диагноз муковисцидоз.

*Пациент Д., 5 лет.* С двухлетнего возраста наблюдается у гастроэнтеролога по поводу запоров, других жалоб нет. В физическом развитии отмечается избыточная масса тела. Потовая проба 16.04.2014 — количество пота 83 мг, концентрация хлора 77,1 ммоль/л, учитывая малое количество пота, проводилась повторно потовая проба 23.04.2014 – количество пота 81мг, концентрация хлора 74,07 ммоль/л. Молекулярно-генетическая диагностика муковисцидоза: ДНК-анализ (23.04.2014) обнаружена мутации dF508/ N (по результатам ДНК-анализа у пробанда установлено гетерозиготное носительство мутации dF508). С учетом клинических проявлений у ребенка, можно предположить наличие второй неизвестной мутации и выставить диагноз муковисцидоз.

**Выводы.** В связи с тем, что клинические проявления муковисцидоза полиморфны и многообразны, и не всегда манифест заболевания проявляется поражением органов дыхания, следовательно, стоит обращать внимание на другие клинические проявления, которые могут быть связаны с муковисцидозом.

#### **Литература:**

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учеб. / Н. П. Бочков. – М.: ГЭОТАР-МЕД., 2001. – 320 с.
2. Вахарловский, В. Г. Генетика в практике педиатра : рук-во для врачей / В. Г. Вахарловский, О. П. Романенко, В. Н. Горбунова. – СПб.: «Феникс», 2009. – 420 с.