

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.