



## Трудный пациент с муковисцидозом

*Рудко Алексей Анатольевич, главный врач клиники медицинской генетики СО РАМН;*

*Назаренко Людмила Павловна, профессор, заместитель директора НИИ медицинской генетики СО РАМН*

**Муковисцидоз (МВ)** – является одним из наиболее частых аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний, характеризуется мультисистемными проявлениями. В 1989 г выделен и локализован ген заболевания, расположенный на длинном плече хромосомы 7. Вскоре был определен закодированный геном белок, названный "Cystic Fibrosis transmembrane conductance regulator" – *CFTR*. Каждый 20-й житель планеты является носителем мутации гена. Диагноз муковисцидоза, как правило, устанавливается на основании типичных клинических проявлений заболевания и подтверждается высоким уровнем натрия и хлора в секрете потовых желез (потовая проба).

Более 40 лет назад были заложены основные принципы лечения больных МВ, применяемые и сегодня, и основанные на борьбе с легочными инфекциями, улучшением дренирования бронхов и особом внимании к питанию. Больные муковисцидозом нуждаются в комплексной медицинской помощи с активным участием врачей разных специальностей: педиатров, терапевтов, генетиков, пульмонологов, гастроэнтерологов, физиотерапевтов, диетологов, а также среднего медицинского персонала, психологов и социальных работников.

В настоящее время фактически в каждом регионе РФ функционируют медицинские центры МВ. В Томской области таким центром является НИИ медицинской генетики СО РАМН. На базе клиники института пациентам с МВ оказывается вся необходимая медицинская помощь, за исключением хирургической: неонатальный скрининг, медико-генетическое консультирование, подтверждающая лабораторная диагностика, молекулярно-генетическая диагностика, в том числе секвенирование гена *CFTR*, стационарное лечение, включая высокотехнологичную медицинскую помощь (ВМП).

**Клинический разбор.** Пациент К., дата рождения **19.02.1981г.** (30 лет), пол женский.

**Диагноз:** Муковисцидоз, смешанная легочно-кишечная форма, тяжелое течение. Хронический гнойно-обструктивный бронхит, бронхоэктазы, эмфизема легких, диффузный пневмосклероз, атипичный микобактериоз НТБ вид *M.chelonae subsp.abscessus* (+). Дыхательная недостаточность II-IIIст. Легочная гипертензия. Хроническая панкреатическая недостаточность. Пролапс митрального клапана 1ст. Митральная недостаточность 1ст., трикуспидальная недостаточность 1ст.



Рис.1. Основные этапы течения заболевания пациента К.

Результат молекулярно-генетического исследования: Гетерозигота по мутации N1303K (анализ 86 мутаций).

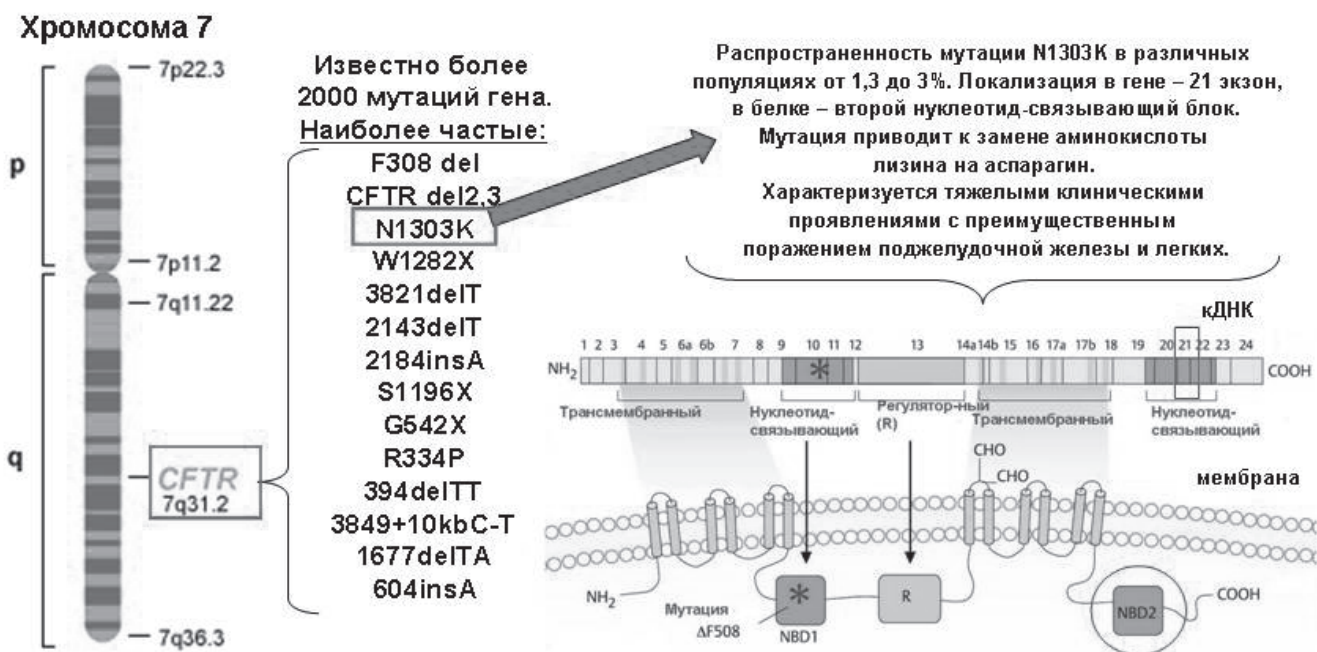


Рис. 2. Характеристика выявленной мутации N1303K

**ЛЕЧЕНИЕ:** ежедневные ингаляции: Атровент, Спирива, Симбикорт, Пульмозим, ТОБИ по схеме (с 2009 г.). Постоянный прием: Креон, Кларитромицин, курсами Урсосан, АЦЦ, Амброксол, поливитамины. Антибиотикотерапия (непрерывно с 2007 г.): Меронем 1 г x 3 раза/сутки в/в капельно 28 дней с месячными перерывами. Зивокс 600 мг x 2 раза/сутки по схеме, курсами другие антибиотики (Фортум, Амикацин, Гатифлоксацин). На фоне лечения с 2007 г. непродолжительные периоды улучшения состояния.

С 2007 г. ежегодно госпитализируется в НИИ Пульмонологии г. Москва для обследования, лечения и коррекции схемы терапии. Микробиологически: *M. chelonae subsp. abscessus*. Консультировалась у профессора Чучалина А.Г., профессора Амелиной Е.Л., профессора Кассий Ю.Е..

Последние полгода на фоне непрекращающегося лечения и комбинированной постоянной антибиотикотерапии состояние ухудшается: наблюдается выраженная дыхательная недостаточность, значительный дефицит массы тела (рост 160 см, вес 37 кг).



**Рис. 3.** Обзорная рентгенография пациента К., август 2009 г.

НИИ медицинской генетики СО РАМН  
Набережная р. Ушайки, 10, Томск, 634050  
Тел.: 8-3822-51-22-28 Факс: 8-3822-51-37-44  
E-mail: [valery.puzyrev@medgenetics.ru](mailto:valery.puzyrev@medgenetics.ru)  
[www.medgenetics.ru](http://www.medgenetics.ru)

Генетическая клиника института  
Московский тракт, 3, Томск, 634050.  
Регистратура: 53-05-37