

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА У РЕБЕНКА ДОШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА

Резепова Мария Андреевна

ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, Нижний Новгород, Российская Федерация

Научный руководитель: Шуткова Алла Юрьевна, к.м.н., доцент, ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, кафедра госпитальной педиатрии

Актуальность. Муковисцидоз (МВ) — это одна из самых распространенных моногенных патологий с дебютом в раннем возрасте, характеризующаяся полиорганным поражением, прогрессирующим течением с поражением дыхательной, костной, половой систем, желудочно-кишечного тракта, электролитными нарушениями. Несвоевременная диагностика заболевания приводит к необратимым изменениям в органах-мишенях, ранней инвалидизации пациента, нарушая качество его жизни.

Цель. Продемонстрировать клинический случай МВ у ребенка раннего возраста.

Клинический случай. Девочка, 5 лет, поступила в стационар с жалобами на ринит, постоянный влажный кашель, преимущественно утром, с возраста 2 лет. Ребенок от 3-й беременности на фоне гестоза, хламидиоза в I триместре. Роды 2-е срочные, со стимуляцией, в головном предлежании. Воды мекониальные. Масса тела ребенка при рождении — 3100 г. Оценка по APGAR — 6/9 баллов. Ребенок приложен к груди в роддоме, далее находился на искусственном вскармливании в связи с гипогалактией у матери. Неонатальный скрининг не проводился. Генеалогический анамнез отягощен: бабушка страдает хроническим бронхитом, дедушка — бронхиальной астмой. С 1,5 лет у девочки диагностировано выпадение слизистой прямой кишки, с 2 лет — рецидивирующие обструктивные бронхиты до 3 раз в год, повторные пневмонии, с 3 лет — присоединение рецидивирующего синусита. При поступлении в стационар состояние пациентки средней степени тяжести. Объективно: вес — 15 кг 400 г (дефицит веса 18,1%). Носовое дыхание затруднено. Кашель постоянный, влажный. Зев чистый. Перкуторно над легкими определяются участки чередования тимпанического и укороченного звука спереди в нижних отделах правого легкого и средних отделах левого легкого. В легких дыхание жесткое,

на высоте вдоха справа спереди выслушиваются немногочисленные мелкопузырчатые влажные хрипы, сзади в межлопаточной области единичные крупно- и мелкопузырчатые влажные хрипы. Живот мягкий, безболезненный, печень и селезенка не увеличены. Стул «жирный», с неприятным запахом с рождения, выпадение прямой кишки. Мочится свободно.

Обсуждение. По данным ларинготрахеобронхоскопии: картина двустороннего гнойного диффузного эндобронхита, степень воспаления — 2–3-я. Пороков развития трахеи и бронхов нет. В цитологическом исследовании лаважной жидкости лейкоциты до 10–12 в поле зрения. На мультиспиральной компьютерной томографии легких рисунок усилен, цилиндрические бронхоэктазы S2, S9 правого легкого, S4-5 левого легкого. При однократном исследовании аппаратом NANODUCT уровень хлоридов пота составил 142 ммоль/л (отрицательная потовая проба менее 50 ммоль/л, пограничные значения 50–80 ммоль/л). При копроскопии — нейтральный жир, жирные кислоты в умеренном количестве. Уровень альфа-антитрипсина на нижней границе нормы (референсные значения 2,1–3,7 г/л), глюкоза крови — 22 ммоль/л. На основании анамнеза, объективного осмотра, обследования поставлен диагноз: «МВ смешанная форма, средней степени тяжести, хронический бронхолегочный процесс (хронический двусторонний гнойный диффузный бронхит, бронхоэктазы), выпадение слизистой прямой кишки. Гипергликемия неуточненная».

Заключение. Несмотря на классическое течение МВ, диагноз был поставлен через 3 года от дебюта заболевания, что привело к инвалидизации пациентки (бронхоэктазы, выпадение слизистой прямой кишки). Девочке требуется контроль хлоридов пота, маркеров экзокринной недостаточности поджелудочной железы (эластаза-1 кала, рентгеноплечный тест), уровня гликемии, поиск мутаций в гене МВ, лечение и наблюдение в центре МВ.