

УДК 616-053.4-002:575.191

**М.Є. Фесенко¹, В.І. Похилько², О.А. Щербань²,
Л.В. Крикотенко², Ю.Л. Степченко²**

Два випадки захворювання дітей на муковісцидоз у сім'ї

¹ВДНЗ України «Українська медична стоматологічна академія», м. Полтава
²Дитяча міська клінічна лікарня, м. Полтава, Україна

SOVREMENNAYA PEDIATRIYA.2016.6(78):120-122; doi 10.15574/SP.2016.78.120

У статті наведено випадок захворювання на муковісцидоз двох дітей в одній сім'ї. Даний випадок є показовим щодо необхідності планування вагітності, а також генетичного скринінгу батьків з метою попередження народження хворої дитини.

Ключові слова: муковісцидоз, діти першого року життя, генетичний скринінг.

Муковісцидоз, як відомо, є однією з найбільш серйозних та невирішених проблем у сучасній медицині. За тяжкістю перебігу, частотою ускладнень і летальністю він у всьому світі займає одну з провідних позицій у структурі захворювань. Муковісцидоз є системним спадковим захворюванням, що обумовлене мутацією гена трансмембранного регулятора муковісцидозу, характеризується ураженням залоз зовнішньої секреції, тяжкими ураженнями функцій органів дихання та шлунково-кишкового тракту. Описаний у 1936 р. віденським лікарем Франконі (кістозний фіброз). У 1989 р. відкрито ген муковісцидоза. Частота — 1:2500–3000. Тип успадкування — аутосомно-рецесивний. Частота носійства гена 1: 2–25.

Ознаки захворювання можуть спостерігатися вже в період новонародженості, найбільш виразна картина хвороби у цей період — меконіальний ілеус, ускладненням якого є перфорація кишечника та меконіальний перитоніт [3,5]. У 80,3% дітей із муковісцидозом початкові ознаки захворювання з'являються на першому році життя. За наявності нормального, навіть підвищеного, апетиту діти не додають у вазі, можуть відставати у рості; тону м'язів і тканин знижений. Відзначається сухість у роті, слина в'язка. Характерною є велика кількість випорожнень, блискучих, світлих, часто сірого кольору, з великою кількістю жиру — стеаторея. Можуть бути й закрепи, але й у цих випадках кал жирний. У ряді випадків за наявності закрепів у дітей, хворих на муковісцидоз, спостерігається гепатомегалія, випадіння прямої кишки. Порушуються обмінні процеси — відзначаються гіпопротеїнемія, гіповітаміноз [1,2,4].

Зміни з боку легень проявляються у вигляді застою в'язкої мокроти в бронхах, що призводить до обтураційних ателектазів, компенсаторної емфіземи та вторинного інфікування. Розвивається хронічний бронхіт, гнійні бронхоектази. Клінічно проявляється нападоподібним кашлем, іноді кашлюкоподібного характеру. Відзначається постійна задишка і ціаноз [5].

У печінці спостерігається дифузна жирова інфільтрація. Підвищення в'язкості жовчі може призвести до холестазу з поступовим розвитком холестагичного гепатиту, а також формуванням вторинного біліарного цирозу [7,8].

Приводом до написання даної статті стало народження другої дитини в сім'ї з діагнозом: «Муковісцидоз

з панкреатичною недостатністю, набряково-анемічним синдромом, тяжким перебігом. Затримка фізичного та статокінетичного розвитку внаслідок метаболічної енцефалопатії. ВОВ. МАРС». Перша дитина в сім'ї з муковісцидозом з панкреатичною недостатністю, набряково-анемічним синдромом, тяжким перебігом (від II вагітності) померла у віці трьох років. Перша і третя вагітності закінчилися народженням двох здорових дівчаток.

Після народження першої дитини з муковісцидозом батькам проводилося генетичне обстеження. Була виявлена наявність мажорної мутації в гені CFTR делеція 10 екзон F-508. На жаль, дана вагітність у матері проходила без планування народження дитини. Обстеження під час вагітності не проводилося.

Наводимо власне клінічне спостереження за другою дитиною в сім'ї з муковісцидозом із панкреатичною недостатністю, набряково-анемічним синдромом, важким перебігом.

Хлопчик 3. у віці 3-х місяців 7 днів був переведений з Кременчуцької міської дитячої лікарні з діагнозом: «Білково-енергетична недостатність 2-го ступеня. ВУІ? Дефіцитна анемія II ст. ВОВ. Реконвалесцент правобічної вогнищевої зливної пневмонії».

З анамнезу відомо, що дитина народилася від IV вагітності, що перебігала на тлі гестозу I-го триместру вагітності, у сім'ї батьків-носіїв мутантних генів. Пологи IV, в терміні 36 тижнів, природним шляхом, в головному передлежанні, з вагою 2390 грамів.

Мати з народження відмічає у хлопчика часті зригування, що посилювалися після двох місяців життя. Вагу набирив недостатньо. Перебував на лікуванні в Кременчуцькій міській дитячій лікарні протягом двох тижнів, після чого був переведений у відділення передчасно народжених та патології новонароджених Дитячої міської клінічної лікарні м. Полтава.

Загальний стан дитини при переведенні у відділення важкий за рахунок набряково-анемічного синдрому. Млявий, на огляд реагує незначним підвищенням рухової активності, крик слабкий. Тепло утримує, виходжується в ліжку. Погляд фіксує непостійно, не простежує, м'язова гіпотонія, сухожилкові та періостальні рефлексії мляві, симетричні; рефлексії періоду новонародженості знижені, смокче, ковтає. Перебуває на вільному грудному

вигодовуванні, апетит знижений. Шкіра бліда з восковим відтінком, виразні набряки на обличчі, стопах та кистях, загальна пастозність; тургор тканин знижений, підшкірна клітковина розвинута недостатньо, дефіцит ваги 23%. У пахових та шийних складках множинні елементи кандидозного дерматиту. Слизові вологі. Киснево незалежний. У легенях дихання пuerильне над всією ділянкою легень, хрипи не вислуховуються. Серцеві тони ритмічні, ослаблені, систолічний шум на верхівці, периферична пульсація задовільна. Симптом «білої плями» 3 секунди. Живіт запалий, перистальтика активна. Печінка +1,5 см, селезінка +0,5 см. Діурез 4,5 мл/кг/год, випорожнення жовто-зелені, розріджені.

Дитина була оглянута лікарями:

- генетик: синдром муковісцидозу, набряково-анемічний синдром;
- невролог: затримка фізичного та стато-кінетичного розвитку внаслідок метаболічної енцефалопатії;
- кардіолог: вторинна кардіоміопатія, ВОВ;
- окуліст: очне дно в нормі.

Також були проведені клініко-лабораторні та інструментальні обстеження:

- загальний аналіз крові: Нb 76 г/л, еритроцити $2,4 \times 10^{12}$ /л, лейкоцити $8,9 \times 10^9$ /л, КП 0,94, ШОЕ 5 мм/год, п/я 1%, с/я 39%, лімфоцити 58%, моноцити 2%;
- біохімічний аналіз крові: загальний білірубін 10,9, прямих 4,5, непрямий 6,4, АЛТ 34, АСТ 56, загальний білок 36 г/л, СРБ негат., креатинін 38, сечовина 2,4;
- загальний аналіз сечі: без патологічних змін;

- копрограма: жир нейтральний — багато, жирні кислоти не знайдено, мила — небагато, слиз — рідко;
- хлориди поту — 86 ммоль/л;
- ЕКГ: синусова тахікардія. ЕВС відхилена праворуч, низьковольтажна ЕКГ у стандартних та посиленних відведеннях від кінцівок, S-тип ЕКГ;
- нейросонографія: лентикулярна васкулопатія;
- ЕхоКС: ВОВ. Порожнини серця не збільшені.

Проведене лікування включало: трансфузію еритроцитів, інфузійну терапію; антибіотикотерапію (цефтріаксон, лорікацин), верошпірон, ністатин, мальтофер, фолієву кислоту, агвантар, біогай, преднізолон, креон, метоклопрамід, лазікс, інгаляції з гіпертонічним розчином хлориду натрію.

У результаті проведеної терапії стан дитини поліпшився. Перебуває на вільному грудному вигодовуванні, смочке активно, не зригує, вагу набирає. Виходжується в ліжку. Активний. Випорожнення перетравлені, жовто-зелені, діурез достатній.

У задовільному стані дитина була виписана з відділення у віці чотирьох місяців під нагляд лікаря-педіатра ЦПСМД з діагнозом: «Муковісцидоз з панкреатичною недостатністю, набряково-анемічним синдромом, тяжким перебігом. Затримка фізичного та стато-кінетичного розвитку внаслідок метаболічної енцефалопатії. ВОВ. МАРС».

Даний випадок є показовим щодо необхідності планування вагітності, а проведення генетичного скринінгу батьків дозволить здійснити діагностику генетично детермінованих захворювань з метою попередження народження хворої дитини.

ЛІТЕРАТУРА

1. Антипкин Ю. Г. Современная клиническая характеристика течения муковисцидоза у детей в Украине / Ю. Г. Антипкин, Л. П. Михайлец // Репродуктивное здоровье женщины. — 2006. — № 3 (28). — С. 215—217.
2. Гембицкая Т. А. Муковисцидоз сегодня: достижения и проблемы, перспективы этиопатогенетической терапии / Т. П. Гембицкая, А. А. Черменский, Е. П. Бойцова // Врач. — 2012. — № 2. — С. 5.
3. Горovenko Н. Г. Причины неэффективного лечения детей, больных на муковисцидоз [Электронный ресурс] / Н. Г. Горovenko // Актуальні питання клінічної практики. — 1999. — № 6 (14). — Режим доступу : <http://www.umj.com.ua/article/2357/prichini-neeefektivnogo-likuvannya-ditej-xvorix-na-mukoviscidoz>. — Назва з екрану.
4. Ивкина С. С. Муковисцидоз у детей / С. С. Ивкина, Л. В. Кривицкая, Т. А. Латохо // Проблемы здоровья и экологии. — 2015. — № 4 (46). — С. 90—96.
5. Охотнікова О. М. Муковісцидоз у дітей: помилки ранньої діагностики та їх аналіз / О. М. Охотнікова, Ю. І. Гладун, Т. П. Іванова // Клінічна імунологія. Алергологія. Інфектологія. — 2013. — № 5 (64). — С. 15—21.
6. Disease severity in siblings with cystic fibrosis / S. L. Katz, L. J. Strug, A. L. Coates, M. Corey // *Pediatr. Pulmonol.* — 2004. — № 37. — P. 407—412.
7. Kelly D. A. Disease of the liver and biliary system in children / D. A. Kelly // Blackwell Science LTD. — Oxford, UK, 1999. — P. 141—156.
8. Southern K. W. A survey of newborn screening for cystic fibrosis in Europe / K. W. Southern, A. Munck, R. Pollit // *J. Cystic Fibrosis.* — 2007. — № 6. — P. 57—65.

Два случая заболевания детей муковисцидозом в семье

М.Е. Фесенко¹, В.И. Похилько¹, Е.А. Щербань², Л.В. Крикотенко², Ю.Л. Степченко²

¹ВГУЗ Украины «Украинская медицинская стоматологическая академия», г. Полтава

²Детская городская клиническая больница, г. Полтава, Украина

В статье приведен случай заболевания муковисцидозом двоих детей в одной семье. Данный случай иллюстрирует необходимость планирования беременности, а также генетического скрининга родителей с целью предупреждения рождения больного ребенка.

Ключевые слова: муковисцидоз, дети первого года жизни, генетический скрининг.

Two cases of cystic fibrosis in children from one family

M.Ye. Fesenko¹, V.I. Pokhylko¹, O.A. Scherban², L.V.Krykotenko², Y.L.Stepchenko²

¹HSEE of Ukraine «Ukrainian Medical Stomatological Academy», Poltava

²Children's City Clinical Hospital of Poltava, Ukraine

Abstract. The reason for writing this article was the birth of the second child in the family with the diagnosis: Cystic fibrosis with pancreatic insufficiency, edema, anemic syndrome, severe course. Delay in physical and gender-kinetic development due to metabolic encephalopathy. Open oval window. Minor congenital heart defect. The first child in the family had cystic fibrosis with pancreatic insufficiency, edema, anemic syndrome, severe course (from the second pregnancy), died at age of 3 years. The I and III pregnancies ended in the birth of two healthy girls.

After the birth of the first child with cystic fibrosis, the parents underwent genetic testing. Major mutation in the gene SFTR deletion of exon 10 F-508It was found. Unfortunately, this pregnancy proceeded without mother's planning of birth. Examinations during pregnancy were not conducted.

We present our own clinical observation of the second child in the family with cystic fibrosis with pancreatic insufficiency, edema, anemic syndrome, severe course. The boy Z., aged 3 months 7 days was transferred from Kremenchuk City Children's Hospital with the diagnosis: Protein-energy malnutrition of 2nd degree. Intrauterine infection? Deficiency anemia of II degree. Open oval window. Reconvalescent of right-focal confluent pneumonia. From case history we know that the child born to IV pregnancy proceeded against the backdrop of gestosis of 1st trimester, in the family of mutant genes carriers. Childbirth IV, in term of 36 weeks, natural, in the main presentation, weighing 2390 g. From the moment of birth the mother notices frequent regurgitation, which intensified after 2 months of life. Weight gain is not sufficient. The infant was treated at Kremenchuk City Children's hospital for 2 weeks, after which he was transferred to the department of pre-mature infants and pathology at Children's City Clinical Hospital of Poltava. The general condition of the infant when transferred to the department was severe due to swelling and anemia syndrome. The infant was examined by doctors: Genetics: Cystic fibrosis syndrome. Swelling and anemic syndrome. Neurologist: Delay in physical and gender-kinetic development due to metabolic encephalopathy. Cardiologist: Secondary cardiomyopathy. Open oval window. The examination in coroutine revealed a lot of neutral fat; fatty acids were not found; soap — not much; mucus — rarely. Sweat chlorides — 86 mmol/l.

As a result of therapy the infant's condition improved. The infant is on free breastfed, sucks actively, does not regurgitate, gains weight. Active. Stool is digested, yellow-green, diuresis is sufficient. At the age of 4 months, the infant was discharged from the office in satisfactory condition and was under supervision of pediatrician from Primary care center with the diagnosis: Cystic fibrosis with pancreatic insufficiency, edema, anemic syndrome, severe course. Delay in physical and gender-kinetic development due to metabolic encephalopathy. Open oval window. Minor congenital heart defect.

This case is representative in regard to the need for planning pregnancy to prevent the birth of a sick child.

Key words: cystic fibrosis, infants of the first year of life.

Сведения об авторах:

Фесенко Мария Евгеньевна — д.мед.н., проф. каф. педиатрии №1 с пропедевтикой и неонатологией ВГУЗУ «Украинская медицинская стоматологическая академия». Адрес: г. Полтава, ул. Шевченка, 23.

Похилько Валерий Иванович — д.мед.н., проф., зав. каф. педиатрии №1 с пропедевтикой и неонатологией ВГУЗУ «Украинская медицинская стоматологическая академия». Адрес: г. Полтава, ул. Шевченка, 23.

Щербань О.А. — Детская городская клиническая больница г. Полтавы. Адрес: г. Полтава, Рыбальский переул., 10; тел.: (0532) 52-18-63.

Крикотенко Л.В. — Детская городская клиническая больница г. Полтавы. Адрес: г. Полтава, Рыбальский переул., 10; тел.: (0532) 52-18-63.

Степченко Ю.Л. — Детская городская клиническая больница г. Полтавы. Адрес: г. Полтава, Рыбальский переул., 10; тел.: (0532) 52-18-63.

Статья поступила в редакцию 07.09.2016 г.

НОВОСТИ

Ученые выяснили, почему дети стали хуже спать

Ученые крайне обеспокоены, что современные дети стали хуже спать, ведь это негативно отражается на их нервной системе.

Как выяснили специалисты из Великобритании, на качество сна влияют гаджеты, с которыми дети и подростки проводят много времени перед сном.

Как выяснили специалисты из Великобритании, на качество сна влияют гаджеты, с которыми дети и подростки проводят много времени перед сном.

Исследователи специально наблюдали за 125 тысячами детей, возраст которых составил от 6 до 19 лет.

В результате, было установлено, что дети, которые перед отходом ко сну берут в руки смартфоны или

планшеты и пользуются ими определенное время вместо того, чтобы спать, имеют проблемы со сном.

Нехватка сна провоцирует нервозность, раздражительность и общую усталость.

В итоге, у детей, которые недосыпают, ослабевает иммунная система, а также появляются другие проблемы со здоровьем, такие как ожирение, задержка роста и проч.

Именно поэтому специалисты рекомендуют родителям контролировать время использования детьми гаджетов, особенно перед сном.

Источник: med-expert.com.ua