Диагностика муковисцидоза у ребёнка школьного возраста: клинический случай

Михалёва Елизавета Сергеевна

Аспирант кафедры пропедевтики педиатрии

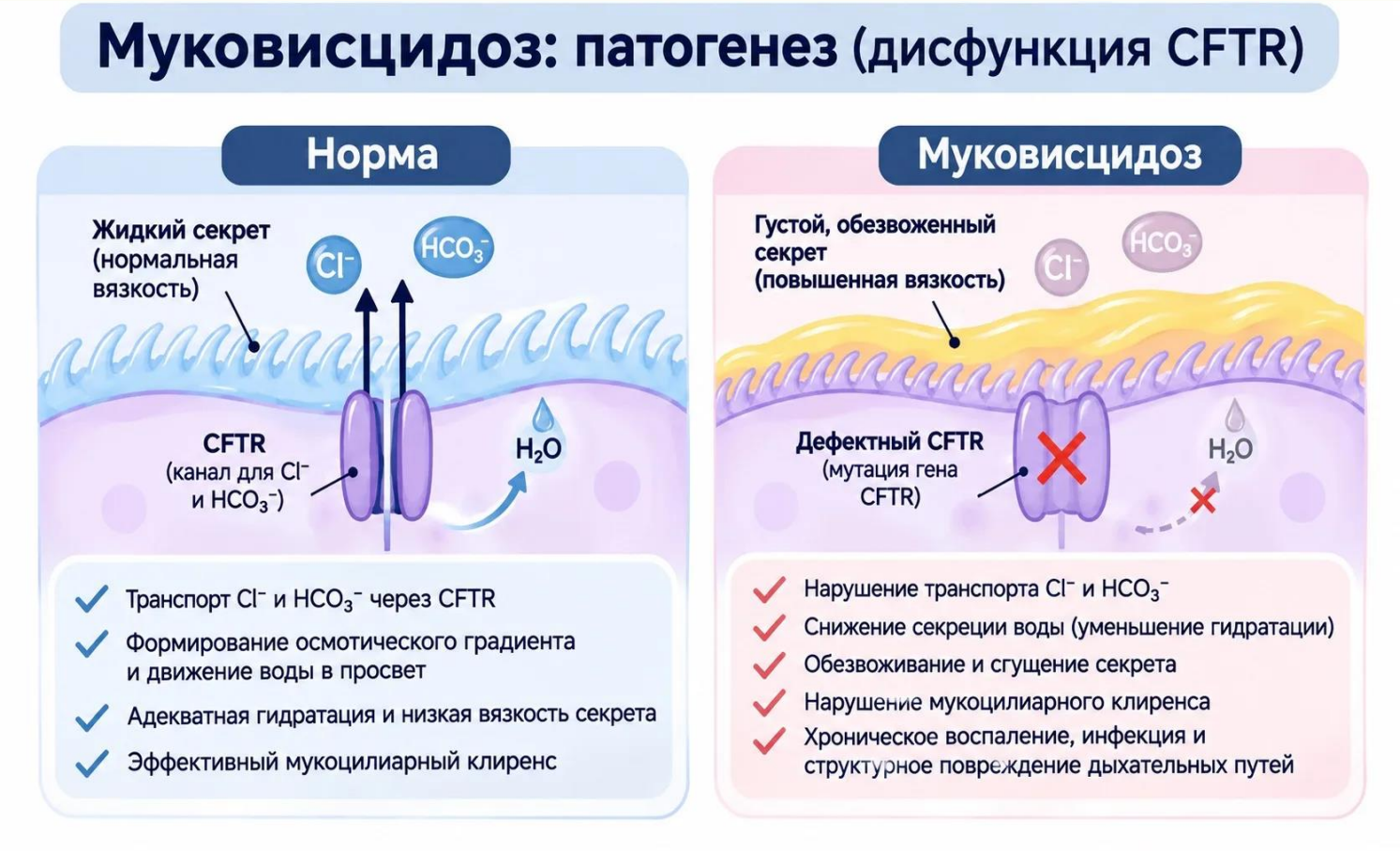
Пульмонолог, педиатр, врач функциональной диагностики

ГБУ ДНР «ЦГКБ №3 г. Донецка»

Внештатный детский пульмонолог МЗ ДНР

Муковисцидоз: определение и механизм заболевания

Муковисцидоз — наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, связанное с патогенными вариантами гена CFTR. Нарушение функции белка CFTR изменяет транспорт ионов и воды через эпителий. Секреты экзокринных желёз становятся вязкими, что способствует обструкции протоков и хроническому воспалению.



Муковисцидоз: мультисистемное поражение

Дисфункция CFTR приводит к нарушению свойств секрета экзокринных желёз и поражению нескольких органов и систем.



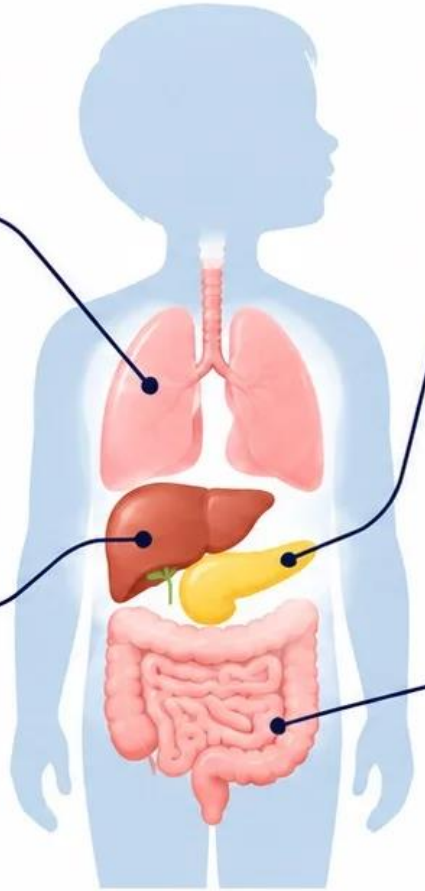
Дыхательная система

- Нарушение мукоцилиарного клиренса
- Хроническая инфекция (в т. ч. синегнойной палочкой)
- Рецидивирующие бронхиты и пневмонии
- Бронхоэктазы, прогрессирующее снижение функции лёгких



Печень и желчевыводящие пути

- Нарушение желчеоттока
- МВ-ассоциированное поражение печени (стеатоз, фиброз, цирроз)
- Холестаз, повышение печёночных ферментов
- Возможно развитие портальной гипертензии





Поджелудочная железа

- Обструкции протоков вязким секретом
- Экзокринная недостаточность (снижение уровня эластазы кала)
- Мальабсорбция
- Дефицит жирорастворимых витаминов (A, D, E, K)



Желудочно-кишечный тракт

- Нарушение пищеварения
- Стеаторея, дефицит массы тела
- Дистальный кишечный обструктивный синдром
- Выпадение прямой кишки (пролапс) у детей



Клинически значимые проявления у пациентки:

- ✓ хронические респираторные симптомы;
- ✓ экзокринная недостаточность поджелудочной железы (эластаза 5,6 мкг/г);
- ✓ поражение печени (гепатомегалия, фиброз F3 по METAVIR).

Как распознать заболевание в раннем возрасте?

Дыхательные проявления: длительный кашель, повторные бронхиты и пневмонии, бронхообструктивный синдром, формирование хронической инфекции дыхательных путей.

Пищеварительные проявления: стеаторея, частый объёмный стул, мальабсорбция, недостаточная прибавка массы тела; возможны выпадение прямой кишки и поражение печени.

Диагностический подход

Неонатальный скрининг помогает выявлять муковисцидоз до выраженных проявлений, но отрицательный скрининг не исключает диагноз при убедительной клинической картине.

Количественная потовая проба: хлориды ≥60 ммоль/л поддерживают диагноз; 30–59 ммоль/л требуют дополнительного обследования; <30 ммоль/л делают его менее вероятным.

Диагноз устанавливают по совокупности клинических данных, результатов исследования хлоридов пота и молекулярно-генетического анализа CFTR.

Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)», 2025, ID 372_3. Farrell P.M. et al. J Pediatr. 2017;181S:S4–S15.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2016.09.064.

Клинический случай: симптомы к моменту госпитализации

Девочка, 7 лет, проживает в г. Донецке, направлена на обследование в Российскую детскую клиническую больницу (РДКБ) — филиал РНИМУ им. Н. И. Пирогова, Москва, 11 марта — 2 апреля 2026 года.

Респираторные симптомы: редкий кашель, одышка; по анамнезу одышка отмечалась с шестимесячного возраста.

Гастроинтестинальные симптомы: периодические боли в эпигастрии, жирный стул до 4–5 раз в сутки, выпадение прямой кишки.

Сочетание бронхолёгочных симптомов со стеатореей и выпадением прямой кишки стало важным основанием для поиска системного заболевания.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

История диагностического поиска: 2020–2024

2020 год: в медицинской документации зафиксирована гипотеза «Хронический бронхит. Муковисцидоз?». Согласно последующей выписке, дальнейшее обследование не проводилось.

2024 год: в документации фигурирует диагноз дискинезии желчевыводящих путей.

Позднее выпадение прямой кишки привело к обращению к хирургу. Гастроэнтеролог отметил рецидивирующий бронхообструктивный синдром и подозрение на мальабсорбцию.

Причины незавершённого обследования в 2020 году по доступным документам установить нельзя.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Потовые пробы: значение технически неудачного исследования

26 и 28 января 2026 года: две попытки проведения потовой пробы; в документах записано «не напотела». Количественный диагностический результат не получен.

10 февраля 2026 года: при повторном исследовании концентрация хлоридов пота составила 158 ммоль/л.

Недостаточное количество пота — не отрицательная проба. При сохраняющемся подозрении исследование необходимо повторить.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения. Farrell P.M. et al. J Pediatr. 2017;181S:S4–S15.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2016.09.064.

Молекулярно-генетическое подтверждение

17 февраля 2026 года: выявлен вариант F508del гена CFTR в гомозиготном состоянии.

Клиническая картина, концентрация хлоридов пота 158 ммоль/л и молекулярно-генетические данные в совокупности позволили установить диагноз муковисцидоза.

В РДКБ дополнительно назначено исследование на комплексный аллель; на момент выписки результат ещё находился в работе.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Обследование в РДКБ:

Период госпитализации: 11.03–02.04.2026. Состояние оценивалось как средней тяжести; масса 20 кг, рост 114 см. Утолщение концевых фаланг пальцев по типу «барабанных палочек», ногти по типу «часовых стёкол». Жёсткое дыхание, проводимое во все отделы лёгких. SpO_2 в покое — 99%. Печень + 4 см, селезёнка не увеличена. Частый жирный стул, признаки нарушения переваривания и всасывания питательных веществ.

На момент осмотра выраженных признаков дыхательной недостаточности не описано.

Кал на панкреатическую эластазу, 12.03.2026: 5,6 мкг/г — показатель, соответствующий выраженной экзокринной недостаточности поджелудочной железы.

УЗИ: гепатомегалия и диффузные изменения паренхимы печени. Эластография от 17.03.2026: жёсткость 12,61 кПа; в заключении интерпретирована как F3 по METAVIR.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Лечение в федеральном центре

Во время госпитализации проводилась комплексная терапия, в том числе заместительная ферментная терапия, ингаляции дорназы альфа и кинезитерапия.

По клиническим показаниям назначались и другие лечебные мероприятия; в выписке отмечена положительная динамика.

При выписке рекомендованы дальнейшее специализированное наблюдение и инициирование терапии модуляторами CFTR.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Начало таргетной терапии и клиническая динамика

1 сентября 2026 года начата таргетная терапия модуляторами CFTR. По наблюдению лечащего пульмонолога, после её начала состояние ребёнка заметно улучшилось.

При последующем осмотре сохранялись увеличение живота и гепатомегалия (+4 см); увеличение селезёнки не отмечалось.

Таким образом, улучшение общего состояния не отменяет необходимости динамического контроля внепульмональных проявлений заболевания.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Спирометрия после начала терапии

2 октября 2026 года, через 31 день после начала таргетной терапии, выполнена спирометрия.

По имеющемуся описанию ЖЕЛ, ФЖЕЛ, $ОФВ_1$ и $ОФВ_1$/ФЖЕЛ находились в пределах референсных значений; достоверных признаков бронхиальной обструкции не выявлено.

Сопоставимых исходных показателей спирометрии нет. Поэтому количественно оценить изменение функции лёгких на фоне таргетной терапии по этому исследованию нельзя.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Обсуждение: что делает этот случай показательным?

Подозрение на муковисцидоз было сформулировано за несколько лет до лабораторного подтверждения, однако причины диагностического интервала по имеющимся материалам установить невозможно.

Два технически неудачных исследования хлоридов пота не завершили диагностический поиск: повторная проба дала значимый результат.

Респираторные симптомы, стеаторея, выпадение прямой кишки и гепатомегалия требовали единого объяснения, а не изолированной оценки каждым специалистом.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Практические выводы для педиатра:

При сочетании хронических респираторных симптомов с мальабсорбцией, нарушением прибавки массы тела или выпадением прямой кишки необходимо исключать муковисцидоз.

Неонатальный скрининг не заменяет диагностическое обследование симптомного ребёнка. Неинформативная потовая проба не равнозначна отрицательной.

Диагностическая гипотеза должна сопровождаться конкретным планом обследования, контролем его выполнения и преемственностью между специалистами.

Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)», 2025, ID 372_3. Farrell P.M. et al. J Pediatr. 2017;181S:S4–S15.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2016.09.064.

Заключение

У девочки семи лет муковисцидоз подтверждён после многолетнего анамнеза симптомов со стороны дыхательной и пищеварительной систем. К моменту специализированного обследования были документированы выраженная панкреатическая недостаточность и MB-ассоциированное поражение печени.

Этот случай подчёркивает ценность раннего распознавания характерного сочетания симптомов и завершения диагностического поиска до обоснованного заключения.

Источник: выписной эпикриз РДКБ (11.03–02.04.2026); материалы клинического наблюдения.

Источники и материалы

1. Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)». 2025. ID 372_3.

2. Farrell P.M., White T.B., Ren C.L. et al. Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines. J Pediatr. 2017;181S:S4–S15.e1. DOI: 10.1016/j.jpeds.2016.09.064.

3. Cystic Fibrosis Foundation. Sweat Test Clinical Care Guidelines. www.cff.org/medical-professionals/sweat-test-clinical-care-guidelines

4. Выписной эпикриз РДКБ, март–апрель 2026 года; данные последующего наблюдения лечащего пульмонолога.

Материалы клинического наблюдения обезличены.