СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Т.И. Никифорова, А.И. Черноградский, Л.Е. Николаева, М.С. Кузьмина, А.И. Москвина, М.В. Ханды

КЛИНИЧЕСКОЕ ТЕЧЕНИЕ МУКОВИСЦИДОЗА С РАЗВИТИЕМ МУКОВИСЦИДОЗЗАВИСИМОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА У МАЛЬЧИКА 14 ЛЕТ

УДК 616-056.7:616.233.002

В статье представлен клинический случай муковисцидоза смешанной формы, тяжелой степени, сочетанного с муковисцидоззависимым сахарным диабетом, у мальчика 14 лет.
Ключевые слова: муковисцидоз, Север, дети.

The paper presents a clinical case of cystic fibrosis mixed form, severe, combined with cystic fibrosis-related diabetes, a boy of 14 years.
Keywords: cystic fibrosis, North, children.

Введение. Муковисцидоз (МВ) (Cystic Fibrosis) – наиболее частая наследственная патология, обусловленная мутацией гена МВТР (муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости), вызывающей нарушение транспорта ионов хлора, натрия и бикарбонатов в эпителиальных клетках, что приводит к прогрессирующему повреждению экзокринных желез жизненно важных органов [1]. Частота МВ колеблется среди представителей европеоидов от 1:600 до 1:17000 новорожденных. В РФ частота муковисцидоза составляет, по данным ФГБУ Медико-генетического научного центра, 1:10000 новорожденных [2]. По данным ЯРМИАЦ МЗ РС (Я) на учете состоит 13 больных с муковисцидозом.

В последние годы продолжительность жизни больных МВ неуклонно возрастает, при этом увеличивается частота осложнений у этих пациентов, в частности сахарного диабета (СД), составляя, по разным данным, от 2,5 до 32%. Распространенность муковисцидоззависимого сахарного диабета (МЗ СД) варьируется в зависимости от скрининга и диагностических критериев. В штате Миннесота он встречается у 9% 5-9-летних больных МВ, 26% 10-20-летних и 50% от 30 лет и выше [5]. В клинической практике МЗСД зачастую диагностируется только при манифестации нарушений углеводного обмена [3]. Сахарный диабет при муковисцидозе (CFRD – cystic fibrosis-related diabetes) выявляется приблизительно у 20% подростков и 40-50% взрослых. По данным отечественных учёных, нарушение толерантности к глюкозе (НТГ) встречается у 50-75% взрослых больных муковисцидозом, а клинически сахарный диабет (СД) – 5-15%. В 2006 г. в Российском центре муковисцидоза НТГ выявлено у 53% больных (в возрасте от 2 месяцев до 18 лет), а инсулинзависимый СД (муковисцидозозависимый тип) как манифестная форма эндокринного поражения поджелудочной железы – у 1% [4].

Цель исследования: демонстрация клинического случая муковисцидоза, сочетанного с муковисцидоззависимым сахарным диабетом, у мальчика 14 лет.

Материалы и методы исследования. Приведены данные клинического наблюдения пациента с муковисцидоззависимым сахарным диабетом. Больной является самым старшим пациентом в РС(Я) среди тех, кому диагностирован муковисцидоз.

Результаты и обсуждение. Ребенок от 2-й беременности, протекавшей с токсикозом в первой половине, 2-х родов. Возраст матери во время беременности 23 года. Роды в срок, самостоятельные. Родился с массой 2820 г, ростом 51 см. Грудное вскармливание до 1 месяца. Психомоторное развитие с отставанием: голову начал держать с 4 месяцев, сидеть – с 9 месяцев, ходить – с 1 года 9 месяцев. С первых дней жизни отмечался частый (до 5-6 раз в сут) кашицеобразный стул. С 3 месяцев часто болеет простудными заболеваниями, отмечается постоянная заложенность носа, в 6 и 9 месяцев перенес пневмонию. С рождения плохо набирает массу тела. В 2002 г. диагностирован муковисцидоз. Обследован в центре муковисцидоза (г.Москва) в 2003 г., диагноз был подтвержден. Базисная терапия: креон по 75 тыс. ЕД х 4 раза в день, при перекусах дополнительно до 400 тыс. ЕД в сутки, пульмозим по 2,5 мл х 2 раза в день ежедневно. Больной является хроническим носителем синегнойной инфекции, 4 раза в год поступает в пульмонологическое отделение Педиатрического центра РБ №1-НЦМ в плановом порядке для проведения антибактериальной терапии. Постоянно получает пульмозим, колистин в ингаляциях.

Жалобы при поступлении (12.01.16) на кашель со слизисто-гнойной мокротой и одышку, заложенность носа.

При объективном осмотре: рост 162 см, масса тела 41 кг. Состояние больного тяжелое, телосложение гипостеническое. Кожные покровы и слизистые оболочки обычной окраски, умеренной влажности. Периферические лимфоузлы множественные, размерами до 0,8 см, не спаяны, безболезненны. Пальцы в виде «барабанных палочек», ногтевые пластины в виде «часовых стекол». Форма грудной клетки правильная. Частота дыхательных движений 28 в мин, тип дыхания смешанный. Перкуторный звук над легкими коробочный. При аускультации легких дыхание жесткое, мозаично ослабленное, проводится по всем полям, выслушиваются влажные мелко- и среднепузырчатые хрипы с обеих сторон, больше справа, сухие жужжащие хрипы на форсированном выдохе. Носовое дыхание умеренно затруднено, отделяемое слизистое. Частота сердечных сокращений 116

СВФУ им. М.К. Аммосова: **НИКИФОРОВА Татьяна Ивановна** – аспирантка, TatianaN-89@mail.ru, **ЧЕРНОГРАДСКИЙ Александр Ильич** – аспирант, Alex_yak79@mail.ru, **ХАНДЫ Мария Васильевна** – д.м.н., проф., m_leader@rambler.ru; РБ №1-НЦМ: **НИКОЛАЕВА Лена Егоровна** – врач пульмонолог, зав. отд., **КУЗЬМИНА Мария Сергеевна** – врач пульмонолог, lr.maria@mail.ru, **МОСКВИНА Алена Ивановна** – врач пульмонолог, gai.80@mail.ru.

в мин. Тоны ясные, ритмичные. Язык влажный, обложен беловато-желтым налетом. Живот безболезненный. Печень выступает на 1 см из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Мочится свободно, стул 2 раза в день, оформленный.

Данные лабораторно-инструментальных методов исследования: в ОАК от 12.01.16 моноцитоз (14,3%), от 21.01.16 моноцитоз сохраняется (12,6%), в кислотно-основном составе венозной крови от 12.01.16 – субкомпенсированный респираторный ацидоз (pH 7,279, pCO2 52,4, pO2 32,1, sO2 51,9, FCOHb 0,3, FO2Hb 51,3, FMetHb 0,8, cBase -2,0 mmol/L, cHCO3 19,8 mmol/L, K+ 4,4 ммоль/л, Na+ 137 ммоль/л, Ca2+ 0,64 ммоль/л, Cl 105 ммоль/л). ОАМ от 12.01.16 – в пределах нормы, от 21.01.16 – цвет светло-желтый, прозрачная, удельный вес 1025, кислая, белок – нет, сахар +++, ацетон отрицательный. Биохимический анализ крови от 12.01.16 – снижение уровня мочевины (0,4 ммоль/л) и увеличение щелочной фосфатазы (922,9 ед/л), индекс атерогенности 2,19. При повторном исследовании от 21.01.16 обнаружена гипергликемия (18,3 ммоль/л). Антистрептолизин «О» 196,9 МЕ/мл, РФ – отрицательно. ИФА на маркеры гепатита от 18.01.16 – отрицательно. При посеве мокроты на микрофлору от 22.12.15 – массивный рост Pseudomonas aeruginosa, чувствительный к ципрофлоксацину, металло-беталактамазам, устойчивый к амикацину, гентамицину, пиперациллину, тикарциллину; Candida albicans. Потовая проба от 13.01.16 – 119,74 мэкв/л, амилаза мочи от 12.01.16 – 61 ед/л. Гелико-тест от 18.01.16: Hp (-). Кровь на гликозилированный гемоглобин от 25.01.16 – 9%. ИФА на маркеры гепатита от 18.01.16: HBsAg не обнаружен, Anti-HBcor не обнаружен, anti-HCV – результат сомнителен 1,24, HCV IgG/ IgM подтверждающий – не подтверждено, HCV-cor IgG/ IgM п/т, HCV-ns IgG/ IgM п/т – не обнаружены. Гликемический профиль от 23.01.16: 7 ч – 8,7 ммоль/л, 11 ч – 11,98, 16 ч – 19,1, 20 ч – 13,4, 03 ч – 19,6, 7 ч 13,2. Суточная моча от 25.01.16: белок 0,04 г/л, ацетон, глюкоза отрицательны. Микроскопия мокроты от 20.01.16 – дрожжеподобные грибки+. ЭКГ от 12.01.16: Ритм синусовый с ЧСС 80 уд. в мин. Нормальное положение ЭОС. НБПНПГ. Повышен вольтаж левожелудочковых комплексов. Бронхоскопия от 13.01.16: 2-сторонний катаральный бронхит. ФЭГДС от 14.01.16: Недостаточность розетки кардии. ДГЭР. Р-эзофагит. Застойная выраженная гастродуоденопатия. Компьютерная томография органов грудной полости (20.01.16): С обеих сторон неравномерное расширение, деформация бронхов. Стенки бронхов толстые, часть просветов заполнена секретом. Выявляемые ранее очаговые изменения не определяются. Легочный интерстиций диффузно неравномерно уплотнен. Выпота в плевральной полости не выявлено. Признаков увеличения внутригрудных лимфоузлов не отмечено. Компьютерная томография органов брюшной полости и забрюшинного пространства от 20.01.16: Печень и селезенка умеренно увеличены в размерах, контуры ровные. Структура паренхимы однородная, показатели плотности в пределах нормы. Внутрипеченочные желчные протоки не расширены. Желчный пузырь сокращен, в полости – гиперденсивные включения (конкременты). В воротах печени, в проекции малого сальника сохраняются увеличенные лимфатические узлы. Поджелудочная железа с признаками атрофии паренхимы, плотность хвоста и тела снижена. Почки расположены типично, не увеличены, контуры ровные, сосочки уплотнены. ЧЛС почек не расширена. Сохраняются увеличенные мезентериальные лимфатические узлы с мелкими кальцинатами. Выпота в брюшной полости нет. Заключение: жировая дистрофия поджелудочной железы. Камни в желчном пузыре. Увеличение лимфоузлов брюшной полости. Эхокардиография с цветным допплеровским картированием от 21.01.16: Эктопическое крепление хорд МК с минимальной регургитацией. Регургитация на ТК 0–1 степени. Полости сердца не расширены. ФВ 68%. Консультирован гастроэнтерологом, эндокринологом.

Клинический диагноз: Муковисцидоз, смешанная форма, тяжелой степени. Хронический гнойный бронхит. Двусторонние смешанные бронхоэктазы нижних долей. Хроническая персистирующая синегнойная инфекция. Хроническая респираторная недостаточность I степени. Хроническая панкреатическая недостаточность. Желчнокаменная болезнь. Хронический верхнечелюстной синусит. Хронический поверхностный гастрит распространенный, активная стадия. Дуодено-гастральный рефлюкс с рефлюкс эзофагитом 1 степени дистального отдела на фоне недостаточности розетки кардии. Сахарный диабет, впервые выявленный. Искривление перегородки носа вправо, без нарушения носового дыхания.

Проводившееся лечение: сульперазон, ципрофлоксацин, цефепим, ингаляции с колистином, пульмозимом, креон, урсодез (урсосан), АЦЦ, беродуал, флукорус, линекс, омепразол, мотилиум, флуконазол; физиолечение: УФО на грудную клетку №7, ЛФК, биоптрон на грудную клетку №4. Подобрана заместительная инсулинотерапия: Апидра – завтрак – 3 ед, обед – 3 ед, ужин – 3 ед (при гликемии выше 14 ммоль/л +1 ед), Лантус – 22 ч – 7 ед.

Выводы. Таким образом, особенностями случая муковисцидоза у мальчика 14 лет являются осложненное течение на фоне хронической персистирующей синегнойной инфекции и присоединение муковисцидоззависимого сахарного диабета.

Литература

1. Ашерова И.К. Научное обоснование и практическое решение ряда проблем Муковисцидоза в РФ (Опыт Ярославского регионального центра) / И.К. Ашерова, Н.И. Капранов // Матер. IX Национального конгресса по муковисцидозу «Муковисцидоз у детей и взрослых 2009». – М., 2013. – 18 с.

Asherova I.K. Scientific substantiation and practical solution of some problems of cystic fibrosis in Russia (Experience of Yaroslavl regional center) / I.K. Asherova, N.I. Kapranov // Proceedings of the IX National Congress of Cystic Fibrosis «Cystic fibrosis in children and adults 2009». - M., 2013. – 18 p.

2. Муковисцидоз / Под ред. Н.И. Капранова, Н.Ю. Каширской. – М.: Медпрактика, 2014. – 672 с.

Cystic fibrosis / Edited by N. Kapranov, N. Kashirskaja. – M.: Medpraktika, 2014. – 672 p.

3. Самойленко В.А. Углеводные нарушения и сахарный диабет у взрослых пациентов с муковисцидозом: автореф. дис. … канд. мед. наук / В.А. Самойленко. – М., 2014. – 3 с.

Samojlenko V.A. Carbohydrate disorders and diabetes in adult patients with cystic fibrosis / V. A. Samojlenko: thesis the dissertation ... PhD: 14.01.25. – M., 2014. – 3 p.

4. Сахарный диабет при муковисцидозе: патогенетические и диагностические особенности (описание клинического случая и обзор литературы) / А.А. Токарева, Т.А. Углова, Р.А. Атанесян, С.В. Долбня [и др.] // Вестник молодого ученого, 2014. – №1-2. – С.51-55.

Diabetes in cystic fibrosis: pathogenetic and diagnostic features (case report and review of the literature / A.A. Tokareva, T.A. Uglova, R. A.Atanesyan, S. V. Dolbnya [et al.]. - Bulletin of the young scientist, 2014. - № 1-2. - P.51-55.

5. Moran A. Management of cystic fibrosis-related diabetes in children and adolescents / A. Moran // Pediatric Diabetes 2009: 10 (Suppl. 12): 43–50.