

## СОЦИАЛЬНЫЕ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ МУКОВИСЦИДОЗА В СЕМЬЕ, НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Картушина А.А.<sup>1</sup>, Малахова Н.С.<sup>1</sup>, Колесникова О.И.<sup>1</sup>, Сероклинов В.Н.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Алтайский государственный медицинский университет (656038, г. Барнаул, пр-т Ленина, д. 40), e-mail: lady.sun.blood@yandex.ru

---

Заболевания легких, в том числе муковисцидоз, занимают ведущее место в патологии детского возраста и характеризуются разнообразными клиническими особенностями, высоким риском развития осложнений и неблагоприятного исхода в Сибирском Федеральном округе, а также Алтайском крае [1]. Муковисцидоз — наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное мутацией гена CFTR (муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости). Как правило, родители являются носителями патологического гена, но этот «недостаток» у них компенсируется нормальным геном, расположенным в соседней гомологичной хромосоме, в результате чего признаков болезни не наблюдается [2]. Среди социальных факторов, способствующих развитию заболевания, значительное место отводится семье. По степени значимости для формирования опасных тенденций выделены преморбидные факторы: неполная семья; асоциальная семья; акушерско-гинекологический анамнез; характер вскармливания; наличие atopических заболеваний, наличие анемии, низкие социально-бытовые условия [3]. Наличие у детей вышеперечисленных предрасполагающих социальных и преморбидных факторов способствует тяжелому течению муковисцидоза с возможным развитием осложнений. Учитывая серьезность заболевания, и тот факт, что возможности для полного излечения детей от этой патологии нет, дети с муковисцидозом требуют постоянной повышенной заботы и внимания [5].

---

Ключевые слова: муковисцидоз, заболевания легких, социальные факторы, наследственность, мутация гена.

## SOCIAL AND GENETIC FACTORS OF MUKOVISCIDOSIS IN THE FAMILY, ON THE EXAMPLE OF A CLINICAL CASE

Kartushina A.A.<sup>1</sup>, Malakhova N.S.<sup>1</sup>, Kolesnikova O.I.<sup>1</sup>, Seroklinov V.N.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Altai State Medical University (656038, Barnaul, Lenina, str., 40), e-mail: lady.sun.blood@yandex.ru

---

Lung diseases, including cystic fibrosis, occupy a leading place in childhood pathology and are characterized by a variety of clinical features, a high risk of complications and an adverse outcome in the Siberian Federal District, as well as the Altai Territory [1]. Cystic fibrosis is a hereditary disease with an autosomal recessive type of inheritance caused by a mutation in the CFTR gene (cystic fibrosis transmembrane conductivity regulator). As a rule, parents are carriers of a pathological gene, but this “disadvantage” in them is compensated by the normal gene located on the adjacent homologous chromosome, as a result of which there are no signs of the disease [2]. Among the social factors contributing to the development of the disease, a significant place is given to the family. By the degree of importance for the formation of dangerous trends, premorbid factors were identified: single-parent family; asocial family; obstetric and gynecological history; nature of feeding; the presence of atopical diseases, the presence of anemia, low social conditions [3]. The presence of the above predisposing social and premorbid factors in children contributes to the severe course of cystic fibrosis with the possible development of complications. Given the seriousness of the disease, and the fact that there is no way to completely cure children of this pathology, children with cystic fibrosis require constant increased care and attention [5].

---

Keywords: cystic fibrosis, lung diseases, social factors, inheritance, gene mutation.

**Введение:** заболевания легких, в том числе муковисцидоз, занимают ведущее место в патологии детского возраста и характеризуются разнообразными клиническими особенностями, высоким риском развития осложнений и неблагоприятного исхода в

Сибирском Федеральном округе, а также Алтайском крае[1]. Муковисцидоз — наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное мутацией гена CFTR (муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости)[2]. Как правило, родители являются носителями патологического гена, но этот «недостаток» у них компенсируется нормальным геном, расположенным в соседней гомологичной хромосоме, в результате чего признаков болезни не наблюдается[3].

**Цель исследования:** установить особенности течения муковисцидоза у детей. Задачи исследования: 1. выявить наличие наследственности у детей с муковисцидозом. 2. Оценить степень тяжести состояния. 3. Оценить физическое и психологическое развитие детей с муковисцидозом.

**Материалы и методы исследования:** Нами в детской городской поликлиники № 10, наблюдались и обследовались два ребенка с подтвержденным диагнозом муковисцидоз.

**Обсуждение:** Данные дети из одной семьи - две девочки-сестры 2015, 2017 года рождения - с подтвержденным диагнозом муковисцидоза. При обследовании в молекулярно-генетической лаборатории ДЦАК, у матери не идентифицирована мутация гена муковисцидоза, у отца идентифицирована мутация гена муковисцидоза delF508 в гетерозиготном состоянии, у девочек - идентифицирована мутация гена муковисцидоза delF508 в гетерозиготном состоянии. Обеим девочкам выставлен диагноз: Муковисцидоз, смешанная форма, среднетяжелое течение. Обе девочки получают базисную муколитическую терапию. Они освидетельствованы на МСЭ: дана 1 группа инвалидности.

По литературным данным: среди социальных факторов, способствующих развитию заболевания, значительное место отводится семье. По степени значимости для формирования опасных тенденций выделены преморбидные факторы: неполная семья; асоциальная семья; акушерско-гинекологический анамнез; характер вскармливания; наличие atopических заболеваний, наличие анемии, низкие социально-бытовые условия[4]. Семья, рассматриваемая нами, имела некоторые социальные факторы такие, как: 1. Отсутствие законного брака у родителей; 2. Курение отца во время беременности; 3. Наличие экстрагенитальной патологии у матери во время беременности - хронический пиелонефрит; 4. Ранее прекращение естественного вскармливания на первом году жизни (Старшая 9 месяцев, младшая - 5 месяцев); 5. Минимальный срок между родами - 1 год 2 мес; 6. Обе девочки относятся к группе часто болеющих, в связи с этим имеется мед.отвод от большинства прививок; 7. Наличие atopического дерматита у старшей дочери. 8. Задержка физического развития (ИМТ у старшей - 15,2, у младшей - 14,2).

**Выводы:** Таким образом у рассмотренной нами семьи имелись генетические факторы - подтвержденные медико-генетическим обследованием, а также выявлены социальные факторы (курение, экстрагенитальная патология, ранний перевод на искусственное вскармливание, атопия, часто болеющие дети, задержка физического развития), отягощающие развитие и течение заболевания. Все вышеперечисленное в комплексе и каждое в отдельности имеет влияние на тяжесть течения воспалительного процесса в легком. Наличие у детей вышеперечисленных предрасполагающих социальных и преморбидных факторов способствует тяжелому течению муковисцидоза с возможным развитием осложнений. Учитывая серьезность заболевания, и тот факт, что возможности для полного излечения детей от этой патологии нет, дети с муковисцидозом требуют постоянной повышенной заботы и внимания[5].

### **Список литературы**

1. Гембицкая Т.Е. "Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации. 2016 год." / Гембицкая Т.Е., Красовский С.А., Черняк А.В., Воронкова А.Ю., Амелина Е.Л., Каширская Н.Ю., Кондратьева Е.И., // ИД «МЕДПРАКТИКА-М» – 2018. – С. 10-15.
2. Войтович Т. Н. Клинико-психологические особенности личности детей, больных муковисцидозом / Т. Н. Войтович, А. П. Мащиц // Медицинская панорама. – 2002. – № 9.– С. 25-31
3. Пухальский А.Л. "Муковисцидоз: удар судьбы или послание свыше?" / А.Л. Пухальский, Г.В. Шмарова // Природа. – 2012. – №2. – С.32-34
4. Скударнов Е.В. "Социальные и генетические аспекты внебольничных пневмоний у детей" / Скударнов Е.В., Дорохов Н.А., Малюга О.М., Сероклинов В.М. // Педиатрический вестник Южного Урала. – 2017. – №1. – С. 67-70
5. Данковская Т.И. "Медико-социальные аспекты диагностики и лечение кишечной формы муковисцидоза у детей в России" / Данковская Т.И. // Первостольник. – 2011. – №10. – С. 28-30