

Идиопатический рецидивирующий панкреатит у молодой женщины: неожиданная разгадка

Н.Б. Губергриц¹, Н.Е. Моногарова¹, Г.М. Лукашевич¹, Н.В. Беляева¹, П.Г. Фоменко¹, С.А. Шпак²,
Е.Л. Бахчеван³, А.А. Бурка⁴

¹ ГОУ ВПО «Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького»; Украина, г. Донецк

² Киевская городская клиническая больница № 7; Украина, г. Киев

³ Немецкий диагностический центр святого Павла; Украина, г. Одесса

⁴ ГБУЗ «Детская городская поликлиника № 38» Департамента здравоохранения города Москвы; Россия, г. Москва



Цель статьи: представить сложный клинический случай идиопатического рецидивирующего панкреатита у женщины 23 лет.

Основные положения. Основным клиническим проявлением заболевания являлась острая, интенсивная, рецидивирующая абдоминальная боль. Несмотря на проводимую симптоматическую терапию, состояние пациентки продолжало ухудшаться и интенсивность абдоминальной боли нарастала. Назначение заместительной ферментной терапии в адекватной дозировке увеличило длительность периодов ремиссии. Дифференциальный диагноз и проведение дополнительных лабораторно-инструментальных исследований позволили определить причину рецидивирующего панкреатита и подтвердить диагноз муковисцидоза с преимущественным поражением поджелудочной железы. Отличительными особенностями данного клинического случая стали диагностика наследственного заболевания — муковисцидоза — во взрослом возрасте, отсутствие яркой клинической симптоматики вовлечения в патологический процесс легких, а также отставания в физическом и половом развитии, признаков мальнутриции. Диагноз муковисцидоза подтвержден немецкими специалистами.

Заключение. В настоящее время пациентка продолжает лечение в немецкой клинике. Ей рекомендовано проведение длительной заместительной ферментной терапии, решение об инициации генной терапии еще не принято. В настоящее время обсуждается вопрос о целесообразности стентирования панкреатического протока во избежание повторных панкреатических атак.

Ключевые слова: идиопатический рецидивирующий панкреатит, абдоминальная боль, муковисцидоз, диагностика, заместительная ферментная терапия.

Вклад авторов: Губергриц Н.Б. — идея и установление клинического диагноза, план обследования; Моногарова Н.Е. — клиническая интерпретация изменений со стороны органов дыхания; Лукашевич Г.М. — литературное изложение клинического наблюдения; Беляева Н.В. — curaция больной; Фоменко П.Г. — оформление статьи, библиографическое описание литературных источников; Шпак С.А. — выполнение и интерпретация радиологических исследований; Бахчеван Е.Л. — выполнение и интерпретация генетических исследований; Бурка А.А. — формулирование диагноза муковисцидоза.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии возможных конфликтов интересов.

Для цитирования: Губергриц Н.Б., Моногарова Н.Е., Лукашевич Г.М., Беляева Н.В., Фоменко П.Г., Шпак С.А., Бахчеван Е.Л., Бурка А.А. Идиопатический рецидивирующий панкреатит у молодой женщины: неожиданная разгадка. Доктор.Ру. 2019; 8(163): 13–17. DOI: 10.31550/1727-2378-2019-163-8-13-17

Idiopathic Relapsing Pancreatitis in a Young Woman: An Unexpected Solution

N.B. Gubergritz¹, N.E. Monogorova¹, G.M. Lukashevich¹, N.V. Belyaeva¹, P.G. Fomenko¹, S.A. Shpak²,
E.L. Bakhchevan³, A.A. Burka⁴

¹ M. Gorky Donetsk National Medical University; 27 Privokzalnaya Str., Liman, Donetsk Region, Ukraine 84404

² Kiev Municipal Clinical Hospital No.7; 95 Mikhail Kotelnikov Str., Kiev, Ukraine 03179

³ St. Paul's German Diagnostic Centre; 68/2 Novoselskiy Str., Odessa, Ukraine 65023

⁴ Municipal Children's Hospital No. 38 of the Moscow Department of Health; 2 10-letiya Oktyabrya Str., Moscow, Russian Federation 117036

Objective: to present a complicated case history of idiopathic recurring pancreatitis in a 23-year old woman.

Key Points. The main clinical manifestation of the disease was acute intense recurring abdominal pain. Despite symptomatic treatment, the condition of the patient worsened, and the abdominal pain became more intensive. An adequate dose of an enzyme replacement therapy resulted in longer periods of remission. Differential diagnosis and additional laboratory and instrumental examinations helped in finding

Бахчеван Елена Леонидовна — генетик Немецкого диагностического центра св. Павла. 65023, Украина, г. Одесса, ул. Новосельского, д. 68/2. E-mail: olenabakhchevan@gmail.com

Беляева Надежда Владимировна — к. м. н., ассистент кафедры внутренней медицины № 2 ГОУ ВПО «ДОНН МУ им. М. Горького». 84404, Украина, Донецкая область, г. Лиман, ул. Привокзальная, д. 27. E-mail: 771984@gmail.com

Бурка Александр Александрович — участковый врач, врач функциональной диагностики ГБУЗ «ДГП № 38» ДЗМ. 117036, Россия, г. Москва, ул. 10-летия Октября, д. 2. E-mail: burka@dr.com

Губергриц Наталья Борисовна — профессор кафедры внутренней медицины № 2 ГОУ ВПО «ДОНН МУ им. М. Горького», д. м. н., профессор. 84404, Украина, Донецкая область, г. Лиман, ул. Привокзальная, д. 27. ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-3655-9554>. E-mail: profnbg@ukr.net (Окончание на с. 14.)



the root cause of pancreatitis and diagnosing cystic fibrosis with pancreas involvement. The hallmarks of this clinical case were diagnosis of cystic fibrosis (a genetic disorder) in an adult, absence of marked clinical symptoms of lungs involvement, and no signs of retarded physical and sexual development, as well as manifestations of malnutrition. Cystic fibrosis was confirmed by German specialists.

Conclusion. Currently the patient is undergoing treatment in a German clinic. Long-lasting enzyme replacement therapy was recommended; a decision to start gene therapy has not been taken yet. We are now considering the need in pancreatic duct in order to prevent recurrent pancreatic attacks.

Keywords: idiopathic relapsing pancreatitis, abdominal pain, cystic fibrosis, diagnostics, enzyme replacement therapy.

Contribution: Gubergritz, N.B. — idea and clinical diagnostics; examination plan; Monogarova, N.E. — clinical interpretation of respiratory changes; Lukashovich, G.M. — written compilation of the clinical observation results; Belyaeva, N.V. — patient coordination; Fomenko, P.G. — article preparation, arrangement of references; Shpak, S.A. — radiology examination and interpretation; Bakhchevan, E.L. — genetic researches and interpretation; Burka, A.A. — cystic fibrosis diagnosis formulation.

Conflict of interests: The authors declare that they do not have any conflict of interests.

For citation: Gubergritz N.B., Monogarova N.E., Lukashovich G.M., Belyaeva N.V., Fomenko P.G., Shpak S.A., Bakhchevan E.L., Burka A.A. Idiopathic Relapsing Pancreatitis in a Young Woman: An Unexpected Solution. Doctor.Ru. 2019; 8(163): 13–17. (in Russian) DOI: 10.31550/1727-2378-2019-163-8-13-17

Настоящую статью мы хотели бы начать с загадки Авраама Линкольна, который любил задавать своим собеседникам вопрос: «Сколько лап у собаки, если хвост мы назовем лапой?» Большинство слушателей, безусловно, отвечали, что пять. Тогда Линкольн говорил: «Нет, их по-прежнему четыре. Названный лапой хвост — еще не лапа». Подобные ситуации очень часто возникают в гастроэнтерологии, когда самые разнообразные нозологии нарекают «хроническим панкреатитом», не предпринимая никаких усилий для установления этиологии заболевания, ведь патология, названная панкреатитом, еще не является таковым. Мы столкнулись с весьма нетривиальным клиническим случаем.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Осенью 2018 г. на консультативный прием к профессору Донецкого национального медицинского университета повторно обратилась пациентка Б., 23 лет, вокалистка, которая не предъявляла жалоб на момент обращения, а описала динамику развития заболевания с момента предыдущих обращений и предоставила результаты ранее рекомендованных обследований.

Анамнез заболевания

Считает себя больной с 2009 г. (с 14 лет), когда на фоне общего благополучия внезапно появились приступы абдоминальной боли, локализованной преимущественно в эпигастрии, с приемами пищи четко не связанные. При обследовании по месту жительства в ходе эндоскопического исследования верхних отделов ЖКТ диагностирован гастрит. На фоне назначенного медикаментозного лечения состояние пациентки нормализовалось, и до июля 2015 г. за медицинской помощью она не обращалась.

Летом 2015 г. рецидивировал болевой синдром в верхней части живота. При обследовании в стационаре по месту жительства отмечены снижение уровня гемоглобина (111 г/л), умеренная активность цитолитического синдрома (АЛТ — 129 Ед/л, АСТ — 135 Ед/л; норма — до 40 Ед/л),

повышение острофазовых показателей (СРБ — 6,27 мг/л; норма — до 0,5 мг/л) и чрезвычайно высокие уровни амилазы — 2253 Ед/л (норма — до 100 Ед/л), липазы — 5507 Ед/л (норма — до 60 Ед/л).

В ходе УЗИ органов брюшной полости (ОБП) 08.07.2015 г. зафиксированы увеличение размеров поджелудочной железы (ПЖ): головка — 31,5 мм, тело — 18,1 мм, хвост — 24,3 мм, — а также неровность контура, диффузная неоднородность ее структуры, повышение эхогенности с наличием множественных гипозоногенных участков. Вирсунгианов проток не визуализировался.

При КТ ОБП (09.07.2015 г.) подтверждено увеличение ПЖ в размерах (головка — 44 × 39 мм, тело — 24 мм, хвост — 27,5 мм) и определен диаметр вирсунгианова протока на уровне тела железы: 3 мм.

В ходе исследования выявлены отечность парапанкреатической клетчатки и наличие нечетких коллекторов жидкости в ней, также незначительное количество свободной жидкости в брюшной полости. Обнаруженные изменения трактовались как острый экссудативный панкреатит, осложненный асцитом (степень E по шкале Balthazar), однако этиология процесса осталась невыясненной. Симптоматическая терапия позволила купировать болевой синдром и улучшить самочувствие пациентки.

Несмотря на строгое соблюдение рекомендованной диеты, спустя 5 месяцев вновь развился эпизод острого панкреатита, который был купирован в амбулаторных условиях (пациентка отказалась от госпитализации), но в апреле 2016 г. для нивелирования болевого синдрома потребовалась госпитализация в стационар. На этот раз течение острой панкреатической атаки сопровождалось выраженным лейкоцитозом ($13,3 \times 10^9/\text{л}$), снижением уровня гемоглобина (99 г/л) и протромбинового индекса (60%), выраженной амилаземией (3734 Ед/л). УЗ-признаки увеличения ПЖ в размерах отсутствовали, однако наблюдалось умеренное повышение эхогенности при сохранении четких границ и однородной структуры железы, вирсунгианов проток не визуализировался. На фоне консервативной терапии

Лукашевич Галина Михайловна — к. м. н., ассистент кафедры факультетской терапии имени профессора А.Я. Губергрица «ДОНН МУ им. М. Горького». 83003, Украина, г. Донецк, пр. Ильича, д. 16. E-mail: fakultetskaya-terapia@dnmu.ru

Моногарова Надежда Егоровна — д. м. н., профессор, заведующая кафедрой факультетской терапии имени профессора А.Я. Губергрица «ДОНН МУ им. М. Горького». 83003, Украина, г. Донецк, пр. Ильича, д. 16. E-mail: fakultetskaya-terapia@dnmu.ru

Фоменко Павел Геннадиевич — к. м. н., доцент кафедры факультетской терапии имени профессора А.Я. Губергрица «ДОНН МУ им. М. Горького». 83003, Украина, г. Донецк, пр. Ильича, д. 16. E-mail: fomenko_pg@mail.ru

Шпак Светлана Александровна — к. м. н., врач-радиолог Киевской ГКБ № 7. 03179, Украина, г. Киев, ул. Михаила Котельникова, д. 95. E-mail: docshpaks@gmail.com

(Окончание. Начало см. на с. 13.)

удалось достичь снижения уровня амилаземии до 506 Ед/л (при норме до 100 Ед/л).

Очередная панкреатическая атака развилась через 6 месяцев: в ноябре 2016 г. резкие боли в животе стали причиной госпитализации больной в отделение реанимации и интенсивной терапии, где для купирования болевого синдрома вводились наркотические анальгетики, выполнена эпидуральная анестезия, также был проведен плазмафрез. При УЗИ ОБП (09.11.2016 г.) визуализировалась ПЖ обычной формы, размером 22,2 × 16,1 × 17,1 мм, с четкими правильными контурами, неоднородной структурой и пониженной эхогенностью, отмечено расширение вирсунгианова протока до 6,8–7,5 мм (рис. 1), а в дугласовом пространстве обнаружено до 50 мл свободной жидкости.

В тот же день при КТ ОБП (рис. 2) подтверждено наличие органической патологии: экссудативный панкреатит, внепеченочный холестаза и панкреатостаз (протоки расширены до уровня фатерова соска).

В связи с высказанным подозрением о литиазе вирсунгианова протока на следующий день (10.11.2016 г.) проведена МРТ. В ходе исследования обнаружены явления экссудативного панкреатита, внепеченочного холестаза и панкреатостаз (расширение протоков до уровня фатерова соска) (рис. 3).

С 11 по 16 ноября 2016 г. пациентка находилась на обследовании и лечении в ГУ «Национальный институт хирургии и трансплантологии им. А.А. Шалимова», где выявлены продолжающееся падение уровня гемоглобина (86 г/л) со сни-

жением сывороточной концентрации железа (1,8 мкмоль/л), сохраняющиеся явления холестаза (общий билирубин — 53,2 мкмоль/л, прямой билирубин — 37,1 мкмоль/л) и цитолиза (АЛТ — 242 Ед/л, АСТ — 60 Ед/л) при нормальном содержании в сыворотке крови амилазы (77 Ед/л), кальция и паратгормона.

В ходе контрольного УЗИ ОБП зафиксированы признаки холангита, панкреатита, дилатации вирсунгианова протока, мелких кальцинатов в паренхиме головки железы. При проведении эндоскопического исследования верхних отделов ЖКТ обнаружены единичные эрозии в теле желудка, увеличение и отечность фатерова соска.

Выполнена МР-холангиография (рис. 4), позволившая обнаружить стриктуру проксимальной части общего панкреатического протока.

Консервативная терапия способствовала стабилизации состояния пациентки, и через несколько дней она была выписана с диагнозом: *Стенозирующий папиллит в стадии неполной компенсации; муковисцидоз?*

В связи с отсутствием технической возможности генетический анализ на муковисцидоз (МВ) не выполнили.

Спустя несколько дней (21.11.2016 г.) больная пришла на консультативный прием к профессору Н.Б. Губергриц в клинику Into-Sana (г. Одесса). При обследовании не выявлены мутации катионного трипсиногена, а также секреторного ингибитора трипсина Казалья. Проведение генетического исследования на МВ было отложено по причине временного отсутствия технической возможности.

Рис. 1. Ультразвуковое исследование органов брюшной полости пациентки Б. (09.11.2016 г.).

Здесь и далее в статье иллюстрации авторов

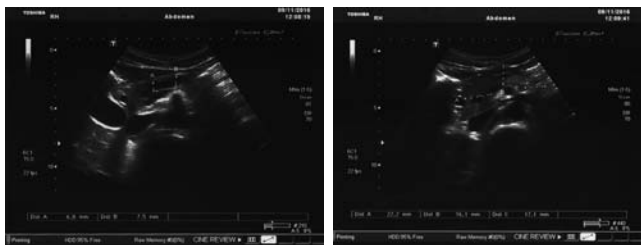


Рис. 2. Компьютерная томограмма органов брюшной полости (09.11.2016 г.) пациентки Б. с внутривенным болюсным контрастированием (портальная фаза).

Отмечаются диффузное увеличение размеров поджелудочной железы, неравномерное снижение плотности и неоднородное контрастирование ее паренхимы, инфильтрация парапанкреатической клетчатки, неравномерное расширение панкреатического протока, более выраженное в области головки и тела

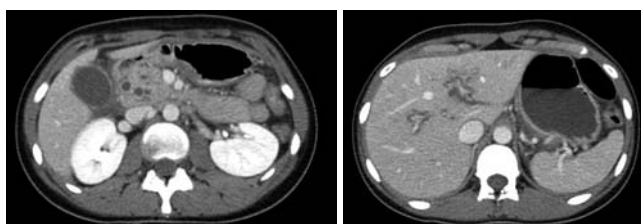


Рис. 3. Магнитно-резонансная томограмма органов брюшной полости T2-В/И STIR (10.11.2016 г.)

пациентки Б. Определяются диффузное увеличение размеров поджелудочной железы, инфильтрация парапанкреатической клетчатки, неравномерное расширение панкреатического протока, более выраженное в области головки и тела

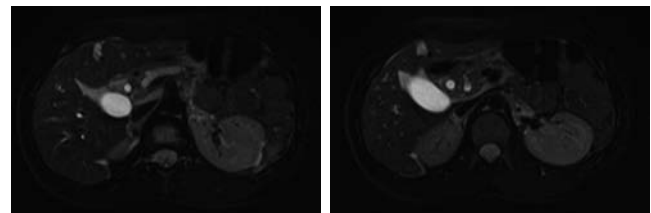
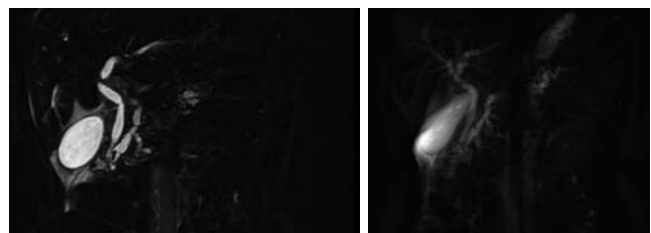


Рис. 4. Магнитно-резонансная холангиография

пациентки Б. (12.11.2016 г.). Определяются неравномерное расширение панкреатического протока, более выраженное в области головки и тела поджелудочной железы, неравномерное расширение внепеченочных желчных протоков на всем протяжении



В центре «Олимед» выполнено эндоскопическое УЗИ. Приводим его заключение полностью: «Фатеров сосок не увеличен, слизистая не изменена, из устья поступает желчь. ПЖ не увеличена, контуры четкие, ровные, экзогенность равномерная во всех отделах. Обнаружен короткий участок расширения вирсунгианова протока до 2 мм в области тела ПЖ. Холедох не расширен, в просвете включений нет. Желчный пузырь не увеличен, стенка не утолщена, в просвете включений нет».

При УЗИ щитовидной и паразитовидных желез патологические изменения не найдены.

Определили уровень IgG4, его сывороточная концентрация — 468 мг/л — полностью соответствовала нормативным значениям (52–1250 мг/л). Пациентке вновь рекомендовано обратиться в высокоспециализированную лабораторию для проведения генетического анализа на МВ, однако больная снова не выполнила данную рекомендацию в силу технических причин.

Двукратное определение содержания фекальной эластазы 1 (186 мкг/г, 178 мкг/г; норма — более 200 мкг/г) подтвердило наличие легкой внешнесекреторной недостаточности ПЖ, что соответствовало отсутствию нарушения стула. Назначен Креон 10 000 по 1 капсуле 3 раза в сутки с основными приемами пищи. На фоне назначенной заместительной ферментной терапии удалось добиться отсутствия панкреатических атак на протяжении почти 2 лет.

Очередной эпизод панкреатита развился в сентябре 2018 г., снова без какой-либо видимой причины при отсутствии изменений в клиническом анализе крови, нормальных сывороточных концентрациях глюкозы, гликозилированного гемоглобина на фоне некоторого повышения уровней общей амилазы (172 Ед/л), панкреатической амилазы (136 Ед/л; норма — менее 53 Ед/л). При проведении КТ органов грудной клетки и ОБП отмечена тяжесть легочного рисунка, выявлены участки повышенной воздушности (эмфиземы), локальное расширение вирсунгианова протока в области перешейка ПЖ.

Анамнез жизни

Туберкулез, тифы, вирусные гепатиты, малярию, венерические заболевания, ВИЧ больная отрицает. Аллергологический анамнез отягощен — в возрасте 11 лет развилась острая крапивница в ответ на воздействие неизвестного аллергена; медицинская помощь оказывалась с применением антигистаминных препаратов и кортикостероидов. Впоследствии аллергические реакции возникали при употреблении креветок.

Наследственный анамнез отягощен со стороны родственников отца по злокачественным заболеваниям различной локализации (головной мозг, желудок, органы малого таза, система кровотока). Вредных привычек нет. Имеет старшего брата и младшую сестру, у которых нет значимых проблем со здоровьем.

Данные объективного обследования на момент обращения (2018 г.)

При объективном осмотре общее состояние удовлетворительное, положение активное, сознание ясное. Нормостеник. Рост — 168 см, вес — 59,3 кг, ИМТ — 21,0 кг/м². Кожные покровы и видимые слизистые чистые, обычной окраски, обращает на себя внимание красный дермографизм. Периферические лимфоузлы не пальпируются. Температура тела — 36,7 °С. Щитовидная железа в размерах не увеличена.

Опорно-двигательный аппарат без видимой патологии, активные и пассивные движения в суставах сохранены в полном объеме. Периферических отеков нет.

При пальпации грудная клетка резистентна, безболезненна. ЧДД — 17 в минуту. Грудная клетка цилиндрической формы, перкуторно над всей поверхностью легких ясный легочный звук с коробочным оттенком, аускультативно — ослабленное везикулярное дыхание, единичные рассеянные сухие хрипы, преимущественно на выдохе.

При осмотре предсердной области патологическая пульсация не выявлена, перкуторно границы относительной сердечной тупости находятся в пределах физиологической нормы. Тоны сердца звучные, деятельность ритмична, без дополнительных аускультативных шумов. ЧСС — 68 ударов в минуту, пульс — 68 ударов в минуту, удовлетворительных качеств, ритмичный. АД на правой руке соответствовало таковому на левой и составляло 110/70 мм рт. ст.

Язык чистый, влажный. Живот округлой формы, симметричный, в размерах не увеличен, активно участвует в акте дыхания. При поверхностной пальпации живот мягкий, безболезненный, при глубокой пальпации — чувствительный в зоне Губергрица — Скульского.

Отрезки толстого кишечника имеют обычные пальпаторные свойства. Пузырные симптомы и симптомы раздражения брюшины отрицательные. Печень находится у края правой реберной дуги, нижний край эластичный, ровный, безболезненный. Селезенка не пальпируется. Симптом Пастернацкого отрицателен с двух сторон.

На основании жалоб, данных анамнеза заболевания и жизни, объективного обследования сформулирован нижеследующий предварительный диагноз.

Основной диагноз: *Идиопатический острый (хронический?) рецидивирующий панкреатит с легкой внешнесекреторной недостаточностью поджелудочной железы. Стенозирующий папиллит? в стадии неполной компенсации. Муковисцидоз?*

Сопутствующий диагноз: *Хронический бронхит. Хроническая обструктивная болезнь легких? Эмфизема легких. Легочная недостаточность?*

Данные лабораторно-инструментального исследования (2018 г.)

В контрольном клиническом, биохимическом анализе крови все показатели соответствовали нормативным значениям. Впервые проведена потовая проба — определено количество хлорид-ионов в поте, их содержание составило 60 ммоль/л (при норме до 59 ммоль/л). Пациентка консультирована пульмонологом, оценена ФВД, выявлено нарушение ФВД по смешанному типу 1-й степени.

Клиническая картина у нашей пациентки полностью противоположна типичной клинической картине МВ: первые предположения о возможном наличии МВ высказаны при достижении больной взрослого возраста. Кроме того, она имеет средний рост, достаточную массу тела, ее ИМТ находится в пределах нормативных значений. Полное отсутствие жалоб и клинических признаков легочной недостаточности, профессия пациентки (вокалистка), казалось бы, категорически исключали версию об изменениях, вызванных МВ. Рентгенологические признаки вовлечения в патологический процесс легких в виде усиления легочного рисунка и эмфиземы лишь частично соответствовали типичному описанию заболевания. Исключительно панкреатические проявления, рецидивирующая абдоминальная боль без характерных

поражений кишечника также не совпадали с классической клиникой МВ.

Специалисты из ГУ «Национальный институт хирургии и трансплантологии им. А.А. Шалимова», основываясь на всестороннем анализе клиничко-лабораторно-инструментальных данных, впервые высказали предположение о генетической этиологии заболевания (МВ вызывается мутацией гена, кодирующего мембрано-ассоциированный белок, называемый муковисцидозным трансмембранным регулятором проводимости, CFTR). Однако отказ от определения мутации гена *CFTR*, сомнительные результаты потовой пробы не позволяли ни подтвердить, ни опровергнуть заподозренную патологию. И только генетический анализ, выполненный почти 2 года спустя после его первоначального назначения и выявивший две мутации в искомом гене *CFTR*, сделал возможным окончательную констатацию диагноза МВ.

Исследование было проведено в Немецком медицинском центре святого Павла (г. Одесса). Обнаружены две мутации F508del и 2184insA гена *CFTR* в гетерозиготном состоянии (генотип F508del/2184insA).

Немаловажным компонентом, на первый взгляд, также выступавшим против диагноза МВ, является неотягощенный наследственный анамнез по этому генетическому заболеванию и отсутствие признаков патологии у брата и сестры нашей больной. Однако особенности наследования МВ — аутосомно-рецессивного — делают возможным такое избирательное поражение пациентки (рис. 5).

Окончательный диагноз и тактика ведения пациентки

Проведенный дифференциальный поиск позволил предположить и подтвердить диагноз МВ, а также сформулировать окончательный диагноз.

Основной диагноз: *Муковисцидоз (генотип F508del/2184insA), смешанная форма с преимущественным поражением поджелудочной железы: хронический панкреатит; органов дыхания: хронический бронхит; умеренная активность, среднетяжелое течение.*

Осложнения: *Легкая внешнесекреторная недостаточность поджелудочной железы. Эмфизема легких. Легочная недостаточность 1-й степени.*

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Получив консультативное заключение, пациентка поехала в Германию (г. Мюнхен) для дообследования и лечения, где диагноз муковисцидоза (МВ) был подтвержден. Больной рекомендовано проведение длительной заместительной ферментной терапии, решение об инициации генной терапии еще не принято. В настоящее время обсуждается

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES


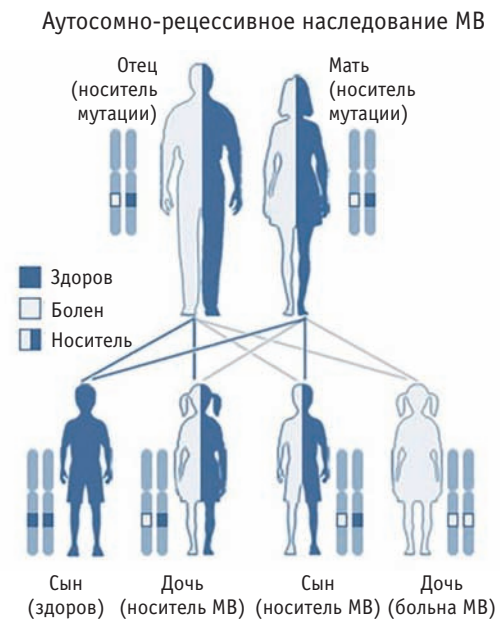
1. Carrier Testing for Cystic Fibrosis. Cystic Fibrosis Foundation. 2019. URL: <https://www.cff.org/What-is-CF/Testing/Carrier-Testing-for-Cystic-Fibrosis> (дата обращения — 15.09.2019). 

Рис. 5. Особенности наследования муковисцидоза (МВ), по данным Cystic Fibrosis Foundation (2019) [1]



вопрос о целесообразности стентирования панкреатического протока во избежание повторных панкреатических атак. Наблюдение за пациенткой продолжается. В динамике будут контролироваться показатели амилазы и липазы крови, гликемии и гликозилированного гемоглобина, проводиться эндоскопия поджелудочной железы, КТ органов грудной клетки. Пациентка предупреждена о возможном снижении фертильности, целесообразности проведения генетического скрининга отца будущего ребенка.

Анализ генетического материала родных брата и сестры пациентки не выявил у них мутации гена *CFTR*, поэтому диагноз МВ им не выставлялся. Родители пациентки в настоящее время воздержались от проведения генетического исследования на МВ.

Завершить свое повествование мы хотели бы высказыванием известного английского писателя Чарльза Диккенса: «Вся наша жизнь есть сплошная загадка, она состоит из лиц, мест, фрагментов правды. Наша жизнь зависит от того, как мы все это собираем вместе». Именно от врача зависит, сложит ли он вместе все кусочки головоломки, разрешит ли загадку заболевания и сможет ли назначить максимально эффективное и безопасное лечение, сохранив тем самым жизнь человека.