

## Случаи из практики /Cases from practice

© ИЛЬЕНКОВА Н. А., ЧИКУНОВ В. В.

УДК 616.37-004-056.54

DOI: 10.20333/2500136-2019-2-107-109

### КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ: НАБЛЮДЕНИЕ ЗА БОЛЬНЫМ МУКОВИСЦИДОЗОМ С ТЯЖЕЛЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ НУТРИТИВНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

Н. А. Ильенкова, В. В. Чикунов

Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого, Красноярск 660022, Российская Федерация

**Резюме.** Муковисцидоз (МВ) - частое моногенное заболевание, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу и имеющее тяжелое течение и прогноз. Определяющими для жизни больного являются характер и степень поражения легких, а также системы пищеварения, прежде всего состояние нутритивного статуса. В статье приводится описание клинического наблюдения за ребенком с МВ, с манифестацией заболевания при рождении. У пациентки отмечалось тяжелое проявление нутритивной недостаточности с первых месяцев жизни. Акцентируется внимание на способы коррекции данного состояния с использованием современных продуктов лечебного питания, новых компьютерных технологий и актуальность регулярного диспансерного наблюдения.

**Ключевые слова:** муковисцидоз, дети, нутритивный статус, нутритивная недостаточность, компьютерная программа, лечебное питание, клинический случай.

**Конфликт интересов.** Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

**Для цитирования:** Ильенкова НА, Чикунов ВВ. Клинический случай: наблюдение за больным муковисцидозом с тяжелыми проявлениями нутритивной недостаточности. *Сибирское медицинское обозрение.* 2019;(2):107-109. DOI: 10.20333/2500136-2019-2-107-109

### CLINICAL CASE: OBSERVATION FOR A PATIENT WITH CYSTIC FIBROSIS AND SEVERE MANIFESTATIONS OF NUTRITIVE INSUFFICIENCY

N. A. Ilenkova, V. V. Chikunov

Professor V. F. Voino-Yasensky Krasnoyarsk State Medical University, Krasnoyarsk 660022, Russian Federation

**Abstract.** Cystic fibrosis (CF) is a frequent monogenic disease, inherited in autosomal recessive manner, having a severe course and prognosis. The nature and extent of lungs, as well as of digestive system damage, primarily the state of nutritional status, are decisive for patient's life. The article describes clinical observation on a child with CF, with inborn disease manifestation. The patient had a severe manifestation of nutritional deficiency from the first months of life. Attention is focused on methods of the state correction using modern medical nutritional products, new computer technologies and relevance of regular medical check-up.

**Key words:** cystic fibrosis, children, nutritional status, nutritional deficiency, computer program, medical nutrition, clinical case.

**Conflict of interest.** The authors declare the absence of obvious and potential conflicts of interest associated with the publication of this article.

**Citation:** Ilenkova NA, Chikunov VV. Clinical case: observation for a patient with cystic fibrosis and severe manifestations of nutritive insufficiency. *Siberian Medical Review.* 2019;(2):107-109. DOI: 10.20333/2500136-2019-2-107-109

Муковисцидоз (МВ) – тяжелое наследственное полиорганное заболевание, обусловленное системной дисфункцией экзокринных желез с развитием панкреатической недостаточности.

Диета и ферментная заместительная терапия являются основой адекватных темпов физического развития ребенка. Нутритивный статус больных МВ имеет прямую корреляцию с функцией легких, тяжестью течения заболевания, продолжительностью жизни.

Результат такой зависимости демонстрируют данные Национальных регистров пациентов с МВ, как у нас в стране, так и за рубежом [1].

Приводим случай наблюдения за пациенткой с тяжелыми проявлениями нутритивной недостаточности.

Евгения Д., 1 год 8 месяцев. Девочка от молодых, здоровых родителей, от 1-й физиологической (нормальной) беременности, 1 срочных родов, вес/рост при рождении 2900 г / 52 см, оценка по шкале Апгар 8 / 8 баллов.

После рождения (в последующие 16 часов) состояние ребенка ухудшалось: появилась восковиная бледность кожи, срыгивание, частая рвота желудочным содержимым с примесью желчи, вздутие живота,

контурировали петли кишечника. Присоединились симптомы интоксикации и дегидратации: повышение температуры тела, выраженная жажда, сухость кожных покровов, снижение артериального давления, повышение ЧДД и ЧСС, отсутствовало отхождение кала. Состояние ребенка было расценено как очень тяжелое. В хирургическом отделении проведено лечение - лапаротомия, ревизия органов брюшной полости, декомпрессия кишечника, терминальная илеостомия. В послеоперационном периоде в течение 1 суток находилась на АИВЛ. В лечении получала активную антибактериальную терапию, полное парентеральное питание, с постепенным переходом на энтеральное (глубокий гидролизат без содержания лактозы).

В процессе госпитализации были получены результаты неонатального скрининга. Уровень неонатального ИРТ составил 167,4 нг/мл, после проведения ретеста - 202,4 нг/мл. Ребенок осматривался генетиками. При анализе потового теста (аппарат «Nanoduct») - проводимость хлоридов пота составила 109 (1 тест) и 110 (2 тест) мкмоль/л. В результате генетического типирования была выявлена мутация Fdel508 в гомозиготном состоянии (генотип: Fdel508/Fdel508).

В возрасте 3 месяцев ребенок поставлен на учет в Региональный центр муковисцидоза г. Красноярск, где начато диспансерное наблюдение.

При осмотре (в возрасте 3 месяцев): состояние было расценено как тяжелое. Отмечалась бледность кожи, выраженное снижение мышечной массы и подкожно-жировой клетчатки, частота дыхания определялась до 28 в минуту, одышки в покое не отмечалось, сатурация кислорода 96 %. Кашель был нечастый, с вязкой трудноотделяемой мокротой. При перкуссии легких отмечался коробочный звук, при аускультации выслушивалось жесткое дыхание, проводилось неравномерно, с ослаблением больше в нижних отделах, хрипы отсутствовали. При аускультации сердца определялись ритмичные тоны, 110 ударов в минуту. Девочка ела самостоятельно, неохотно, сосала с остановками, прерывисто. При осмотре - живот мягкий, безболезненный, но увеличен в объеме. В области передней брюшной стенки - находилась илеостома. Кожа вокруг стомы была гиперемированной, отмечалось раздражение. При пальпации печени - нижний край находился у края реберной дуги. Селезенка в размерах не увеличена. Отмечался жидкий стул, зеленого цвета, до 12 раз в сутки, жирный, зловонный с видимыми каплями жира. Отеков не отмечалось.

При оценке физического развития: масса тела - 3900 гр. (z-score= - 2,5), рост 59 см (z-score = - 0,4), масса/рост 77 % (z-score = - 3,1). Состояние расценено как хроническая белково-энергетическая недостаточность (БЭН) 3 степени (тяжелая).

При проведении исследований было выявлено: общий билирубин - 14,7 мкмоль/л (норма 2,4 - 20,5), АЛТ - 22 МЕ/л (норма 5 - 40), АСТ 18 МЕ/л (норма 5 - 42), ГГТ - 30 МЕ/л (норма 5 - 35), калий 1,5 ммоль/л, натрий 130 мкмоль/л., общий белок 58 г/л. В копрограмме отмечалась выраженная стеаторея (нейтральный жир покрывал все поля зрения). Показатели панкреатической эластазы-1 кала были 15 мкг/г (норма 200-500), что соответствует тяжелой степени панкреатической недостаточности. При бактериологическом посеве мокроты выявлен высеv *Pseudomonas aeruginosa* -  $2 \times 10^6$ . На рентгенография органов грудной клетки отмечались изменения: повышение пневматизации легочной ткани, мелкие очаги инфильтративных теней, усиление легочного рисунка за счет сосудистого компонента, больше в нижних зонах; неоднородное и структурное расширение корней легких; сердце обычных размеров и формы; диафрагма расположена обычно, синусы дифференцируются. С учетом полученных данных девочка была госпитализирована в стационар (отделение патологии детей грудного возраста). В стационаре проводилась коррекция электролитных нарушений (с учетом имеющихся признаков синдрома псевдо-Бартера), коррекция дефицита белков (в/в инфузия альбумина). Начата курсовая ингаляционная терапия тобрамицином, дорназы-альфа, гипертонического раствора NaCl 7 % + гиалуроновая кислота (препарат гианеб), ежедневный прием жирорастворимых витаминов (А, Д, Е, К), препаратов урсодезоксихолевой кислоты, кинезитерапия.

С учетом наличия у ребенка тяжелых нутритивных нарушений питание проводилось с помощью «агрессивных» методов нутритивной поддержки - назогастрального зонда (объем лечебной смеси постепенно увеличен до требуемого). Проведен подбор дозы заместительной ферментной терапии (расчета 7000 ЕД липазы на кг массы). Маме даны рекомендации по уходу за илеостомой. Выписана с улучшением.

В возрасте 4 месяцев ребенку введены продукты прикорма (первым прикормом явилась каша, далее вводили мясо, овощи, фрукты). В возрасте 6 и 9 месяцев возникали признаки кишечной непроходимости, неоднократно осматривалась детскими хирургами. Учитывая данные проявления на регулярной основе, ребенок получал препараты лактулозы с индивидуальной коррекцией дозы в зависимости от характера стула. В возрасте 1 года проведено оперативное закрытие стомы.

Расчет нутритивного статуса за весь период наблюдения проводился с помощью компьютерной программы «Мониторинг нутритивного статуса, ферментной терапии, рациона питания при муковисцидозе» (Государственная регистрация ФИПС № 2016660762 от 21.09.16), которая была создана на

базе компьютерной платформы 1С (ООО «Капитан») сотрудниками научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» при участии ФГБУН «ФИЦ питания и биотехнологии». Компьютерная программа позволила проводить оценку физического развития, адекватность диетотерапии при МВ, а также своевременную персонализированную коррекцию при значительной эконормии врачебного времени [2, 3].

В связи с тяжелым нарушением нутритивного статуса у ребенка актуальным являлось применение специализированных лечебных смесей и продуктов дополнительного питания. В ходе наблюдения за ребенком регулярно проводилась коррекция питания (с помощью введения дополнительных лечебных продуктов – жировых эмульсий, смесей с повышенным содержанием белка), подбор доз заместительной ферментной терапии (расчет проводили разными способами – на кг веса ребенка, а также в зависимости от объема потребляемого жира).

Своевременная коррекция позволила достигнуть нормальных показателей нутритивного статуса. В возрасте 13 месяцев состояние нутритивного статуса скорректировано, признаков БЭН не отмечалось: вес 11400 гр (z-score= 0,5), рост 81 см (z-score = - 0,7), масса/рост 111% (z-score = 1,1).

В настоящий момент девочка наблюдается с диагнозом: Муковисцидоз, смешанная форма (муковисцидоз с панкреатической недостаточностью), Е 84.8. Хронический обструктивный бронхит, обострение. ДН 1 ст. Хроническая панкреатическая недостаточность, тяжелая. Генетический диагноз: Fdel508/F508del. Хронический высеv *Ps.aeruginosa*. Осложнения: Мекониевый илеус. Синдром короткой кишки. Синдром псевдо-Бартера в анамнезе.

Данный клинический случай демонстрирует неопределимую роль активного диспансерного наблюдения, внедрение современных компьютерных программ, использование лечебных продуктов питания в нормализации нутритивного статуса [4, 5]. В результате чего пациент с исходно тяжелыми признаками нутритивной недостаточности достиг показателей возрастной нормы.

В статье приводится описание клинического наблюдения за ребенком с муковисцидозом (МВ), с манифестацией заболевания при рождении. У пациентки отмечалось тяжелое проявление нутритивной недостаточности с первых месяцев жизни. Акцентируется внимание на способы коррекции данного состояния с использованием современных

продуктов лечебного питания, новых компьютерных технологий и актуальность регулярного диспансерного наблюдения.

### Литература/ References

- Капранов НИ, Каширская НЮ. Муковисцидоз. М.: Медпрактика-М; 2014. 672с. [Kapranov NI, Kashirskaya NYu. Cystic fibrosis. Moscow: Medpraktica-M; 2014, 672p. (In Russian)]
- Кондратьева ЕИ, Максимычева ТЮ, Портнов НМ, Ильенкова НА, Пырьева ЕА, Чикунов ВВ, Назаренко ЛП, Смирнова ИИ. Первые результаты применения компьютерной программы «Мониторинг нутритивного статуса, рациона питания и ферментной терапии при муковисцидозе». *Вопросы детской диетологии*. 2016;14(6):5-12 [Kondrateva EI, Maksimycheva TYu, Portnov NM, Ilenkova NA, Pyreva EA, Chikunov VV, Nazarenko LP, Smirnova II. First results of using a computer program «Monitoring of nutritional status, dietary intake and enzyme therapy in cystic fibrosis». *Voprosy Detskoj Dietologii*. 2016;14(6):5-12. (In Russian)] DOI: 10.20953/1727-5784-2016-6-5-12
- Derichs N, Sanz J, Von Kanel T, Stolpe C, Zapf A, Tümmler B. Intestinal current measurement for diagnostic classification of patients with questionable cystic fibrosis: validation and reference data. *Thorax*. 2010; (65):594-599. DOI: 10.1136/thx.2009.125088
- Cutting GR Cystic fibrosis genetics: from molecular understanding to clinical application. *Nature Reviews Genetics*. 2015;16(1):45-56. DOI: 10.1038/nrg3849
- Noordhoek J, Gulmans V, van der Ent K. Intestinal organoids and personalized medicine in cystic fibrosis: a successful patient-oriented research collaboration. *Current Opinion in Pulmonary Medicine* 2016;22(6):610-616. DOI: 10.1097/MCP.0000000000000315

### Сведения об авторах

Ильенкова Наталья Анатольевна, д.м.н., профессор, Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого; адрес: Российская Федерация, 660022, г. Красноярск, ул. Партизана Железняка, д. 1; тел.: +7(391)2640961; e-mail: ilenkova1@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0001-8058-7806>

Чикунов Владимир Викторович, к.м.н., доцент, Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого; адрес: Российская Федерация, 660022, г. Красноярск, ул. Партизана Железняка, д. 1; тел.: +7(391)2640961; e-mail: doctorvov@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6011-2360>

### Author information

Natalya A. Ilenkova, Dr.Med.Sci., Professor, Professor V. F. Voyno-Yasensky Krasnoyarsk State Medical University; Address: 1, Partizan Zheleznyak Str., Krasnoyarsk, Russian Federation 660022; Phone: +7(391)2640961; e-mail: ilenkova1@mail.ru, <http://orcid.org/0000-0001-8058-7806>

Vladimir V. Chikunov, Cand.Med.Sci., assistant professor, Professor V. F. Voyno-Yasensky Krasnoyarsk State Medical University; Address: 1, Partizan Zheleznyak Str., Krasnoyarsk, Russian Federation 660022; Phone: +7(391)2640961; e-mail: doctorvov@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0001-6011-2360>

Поступила 03.09.2017 г.

Принята к печати 13.02.2019 г.

Received 03 September 2017

Accepted for publication 13 February 2019