

# ПУЛЬМОНОЛОГИЯ

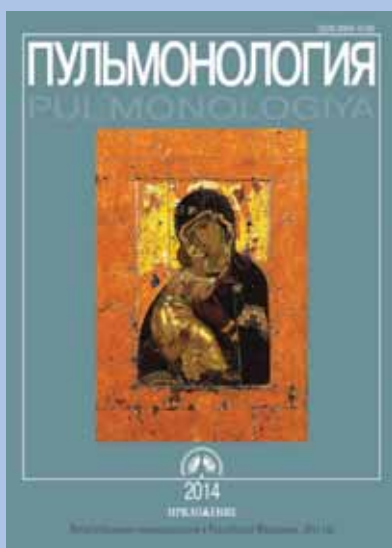
PUL'MONOLOGIYA



2014

ПРИЛОЖЕНИЕ

Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации. 2011 год



Научно-практический журнал  
Выходит 6 раз в год  
Основан в 1990 году

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Российское респираторное общество

## Содержание

Приветственное слово .....	2
Организационный комитет .....	3
Авторы .....	4
Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации .....	9
Половозрастная структура больных муковисцидозом .....	11
Диагностика .....	12
Диагностика в отчетном году .....	14
Генетика .....	15
Микробиология .....	22
Респираторная функция .....	24
Нутритивный статус .....	25
Нутритивный статус и респираторная функция .....	27
Осложнения заболевания .....	28
Лечение .....	33
Трансплантация .....	40
Смертность .....	40

---

# Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации

## 2011 год

Уважаемые коллеги!

Представляем вашему вниманию первый годовой отчет (Регистр) о больных муковисцидозом в России.

Задачей создания Регистра является сбор информации о больных муковисцидозом, живущих на территории Российской Федерации. При его подготовке были собраны сведения (анонимные) о возрасте, поле, росте, массе тела больных, а также о мутациях гена МВТР, показателях респираторной функции, осложнениях заболевания и применяемой терапии.

Регистр содержит информацию, которая позволит врачам:

- объективно оценивать состояние больных муковисцидозом и объем доступной медицинской помощи в разных регионах РФ;
- совершенствовать организацию лечения пациентов;
- оценивать эффективность разных методов терапии муковисцидоза;
- разрабатывать клинические рекомендации;
- создавать протоколы исследования новых препаратов и немедикаментозных методов лечения.

Формат документа во многом соответствует Регистру Европейского общества по муковисцидозу (*European Cystic Fibrosis Society*), что позволяет эффективно обмениваться информацией с зарубежными коллегами и использовать международные данные как в научной, так и практической работе Российского и региональных центров муковисцидоза.

Сбор информации проводится Общероссийской общественной организацией "Российская ассоциация для больных муковисцидозом" (президент организации — д. м. н., проф. *Н.И.Капранов*). Исполнителями являются ФГБУ "НИИ пульмонологии" ФМБА России и ФГБУ "Медико-генетический научный центр" РАМН. Обновляющаяся информация размещается на сайте [www.mukoviscidoz.org](http://www.mukoviscidoz.org).

Выявляя проблемы и достижения в лечении муковисцидоза, Регистр предоставляет врачам возможность приблизиться к достижению следующих главных целей ведения больных:

- 1) нормализация нутритивного статуса детей, подростков и взрослых, больных муковисцидозом;
- 2) стабилизация респираторной функции, ранняя диагностика, своевременное и адекватное лечение обострений респираторной инфекции;
- 3) объединение усилий больных, их семей, а также всего медицинского персонала для ограничения инфицирования пациентов высокопатогенными микроорганизмами, такими как *Pseudomonas aeruginosa* и *Burkholderia cepacia complex*;
- 4) ранняя диагностика и лечение осложнений муковисцидоза, в т. ч. муковисцидозозависимого сахарного диабета и остеопороза;
- 5) рост числа трансплантаций у больных муковисцидозом при лечении дыхательной, печеночной и легочной недостаточности.

## Приветственное слово



**Капранов Николай Иванович**

д. м. н., профессор, руководитель научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБУ "Медико-генетический научный центр" РАМН, руководитель Российского и Московского центров муковисцидоза, заслуженный деятель науки РФ

Муковисцидоз – многофакторное и мультисистемное заболевание. Несмотря на постоянное совершенствование методов лечения и реабилитации больных муковисцидозом, уровень их выживаемости в развитых странах досиг стадии плато. Требуется серьезное переосмысление сложившейся ситуации в региональных центрах, поиск резервов для ранней диагностики заболевания, профилактики и своевременной терапии поражения легких, организации междисциплинарного подхода к решению проблемы.

В России в настоящее время создана сеть медицинских учреждений, состоящая из 57 региональных центров для диагностики и лечения детей и 10 – для взрослых больных муковисцидозом. В значительной их части создаются регистры, содержащие информацию как об основных диагностических критериях и первых симптомах заболевания, так и отражающие текущие показатели нутритивного и инфекционного статуса, легочной функции, частоты обострений, объема базисной терапии, наличия осложнений. Кроме того, регистры включают в себя, основные эпидемиологические показатели, такие как средний возраст больных, количество пациентов, в т. ч. старше 18 лет, возраст постановки диагноза и др.

Регистр больных помогает представить наиболее значимые симптомы, которыми манифестирует заболевание. Анализ вышеуказанных данных позволяет грамотно выстроить организационно-методические мероприятия, медико-социальную помощь данному контингенту больных, а также способствует международному сотрудничеству и научным исследованиям по проблеме муковисцидоза.



**Чучалин Александр Григорьевич**

д. м. н., академик РАМН, директор ФГУ "НИИ пульмонологии" ФМБА России, главный терапевт Минздрава России, профессор, зав. кафедрой госпитальной терапии педиатрического факультета РГМУ, председатель правления Российского респираторного общества

Уважаемые читатели!

Специальный выпуск журнала "Пульмонология" посвящен уникальному проекту Общероссийской общественной организации "Всероссийская ассоциация для больных муковисцидозом" и Российского респираторного общества, в основе которого лежит формирование национального Регистра больных, страдающих муковисцидозом.

Небольшой группой врачей России во главе с профессором *Н.И.Капрановым* (педиатрия) и ведущим научным сотрудником НИИ пульмонологии ФМБА России *Е.Л.Аmeliной* (пульмонология) сформирована национальная программа по диагностике, лечению и профилактике обострений муковисцидоза. Заметным успехом данной программы явилось повышение качества жизни больных и увеличение ожидаемой ее продолжительности до 40 лет и более (Московский регион).

Современный врач должен быть хорошо подготовлен по вопросам диагностики и лечения муковисцидоза, клинические проявления которого в разных возрастных группах имеют свои особенности. Так, если для неонатального периода характерен мекониевый илеус и другие проблемы пищеварения, то для взрослых пациентов более свойственны легочные проявления заболевания. Создание Регистра приходится на период, когда проведена большая работа по генетической диагностике больных муковисцидозом. Впервые врачи России могут активно обсуждать соотношения генотипа и фенотипа муковисцидоза, выявляя как классические тяжелые формы заболевания, так и те, которые длительное время протекают субклинически.

Специальный выпуск журнала "Пульмонология" отражает достижения российской пульмонологии и педиатрии в борьбе с болезнью, которая еще недавно уносила жизни детей раннего и подросткового возраста. Как всегда, мы обращаемся к каждому из врачей с надеждой на сотрудничество и дальнейшее улучшение помощи больным муковисцидозом и МВТР-зависимыми заболеваниями.



# Организационный комитет

---



**Красовский Станислав Александрович**  
к. м. н., научный сотрудник лаборатории муковисцидоза ФГБУ "НИИ пульмонологии" ФМБА России. Адрес: 105077, Москва, ул. 11-я Парковая, 32, корп. 4; тел.: (495) 465-74-15; e-mail: sa\_krasovsky@mail.ru



**Черняк Александр Владимирович**  
к. м. н., зав. лабораторией функциональных и ультразвуковых методов исследования ФГБУ "НИИ пульмонологии" ФМБА России. Адрес: 105077, Москва, 11-я Парковая, 32, корп. 4; тел.: (495) 465-53-84, e-mail: achi2000@mail.ru



**Амелина Елена Львовна**  
к. м. н., зав. лабораторией муковисцидоза ФГБУ "НИИ пульмонологии" ФМБА России. Адрес: 105077, Москва, 11-я Парковая, 32, корп. 4; тел.: (495) 465-53-84; e-mail: eamelina@mail.ru



**Каширская Наталья Юрьевна**  
д. м. н., профессор, главный научный сотрудник научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБУ "Медико-генетический научный центр" РАМН, член рабочих групп экспертов по неонатальному скринингу, диагностике и регистру Европейского общества по муковисцидозу (ECFS). Адрес: 115478, Москва, ул. Москворечье, 1; тел.: (499) 254-90-49; e-mail: kashirskayanj@mail.ru



**Кондратьева Елена Ивановна**  
д. м. н., профессор, главный научный сотрудник научно-клинического отдела муковисцидоза, ФГБУ "Медико-генетический научный центр" РАМН, врач-педиатр ГБУЗ "Детская городская клиническая больница № 13 им. Н.Ф.Филатова" ДЗМ. Адрес: 115478, Москва, ул. Москворечье, 1; тел.: (499) 254-90-49; e-mail: elenafpk@mail.ru

## Авторы



**Шерман Виктория Давидовна**  
к. м. н., зав. отделением муковисцидоза КДЦ  
ГБУЗ "Детская городская клиническая  
больница № 13 им. Н.Ф.Филатова" ДЗМ,  
старший научный сотрудник научно-  
клинического отдела муковисцидоза ФГБУ  
"Медико-генетический научный центр РАМН"  
Адрес: 115478, Москва, ул. Москворечье, 1;  
тел.: (495) 936-93-93; e-mail: tovika@yandex.ru



**Воронкова Анна Юрьевна**  
к. м. н., старший научный сотрудник научно-  
клинического отдела муковисцидоза ФГБУ  
"Медико-генетический научный центр" РАМН,  
врач-педиатр высшей категории ГБУЗ "Детская  
городская клиническая больница № 13  
им. Н.Ф.Филатова" ДЗМ. Адрес: 115478,  
Москва, ул. Москворечье, 1; тел.: (495) 936-93-93;  
e-mail: voronkova111@yandex.ru



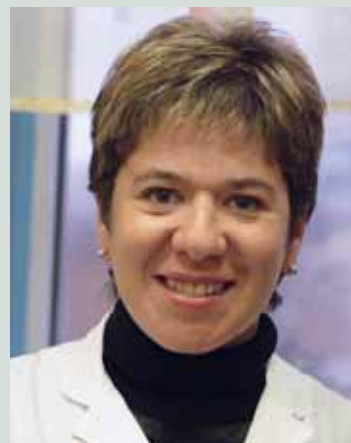
**Никонова Виктория Сергеевна**  
к. м. н., старший научный сотрудник научно-  
клинического отдела муковисцидоза ФГБУ  
"Медико-генетический научный центр" РАМН,  
врач-педиатр, врач функциональной  
диагностики отделения муковисцидоза ГБУЗ  
"Детская городская клиническая больница  
№ 13 им. Н.Ф.Филатова" ДЗМ. Адрес: 115478,  
Москва, ул. Москворечье, 1; тел.: (495) 936-93-93;  
e-mail: nikonovavs@mail.ru



**Шабалова Лидия Абрамовна**  
к. м. н., старший научный сотрудник отделения  
муковисцидоза ФГБУ "Медико-генетический  
научный центр РАМН", врач-педиатр ГБУЗ  
"Детская городская клиническая больница №  
13 им. Н.Ф.Филатова" ДЗМ.  
Адрес: 115478, Москва, ул. Москворечье, 1;  
тел.: (495) 936-93-93; e-mail: shabalova@list.ru



**Шелепнева Наталья Евгеньевна**  
старший научный сотрудник научно-  
клинического отдела муковисцидоза ФГБУ  
"Медико-генетический научный центр" РАМН,  
врач-педиатр, врач функциональной  
диагностики отделения муковисцидоза КДЦ  
ФГБУ "Детская городская клиническая  
больница № 13 им. Н.Ф.Филатова" ДЗМ.  
Адрес: 115478, Москва, ул. Москворечье, 1;  
тел.: (495) 936-93-93; e-mail:  
shelepneva@yandex.ru



**Горина Юлия Викторовна**  
к. м. н., старший научный сотрудник отделения  
пульмонологии и аллергологии ФГБУ  
"Научный центр здоровья детей" РАМН.  
Адрес: Москва, 119991, Ломоносовский пр-т, 2,  
стр. 1; тел.: (499) 134-93-31; e-mail:  
ygorinova@yandex.ru



**Шевлякова Анна Александровна**  
врач-ординатор пульмонологического  
отделения БУЗ ОО "Областная детская  
клиническая больница".  
Адрес: 644001, Омск, ул. Куйбышева, 77; тел.:  
(3812) 37-30-68; e-mail: aashevlyakova@mail.ru



**Сафонова Татьяна Ивановна**  
зав. пульмонологическим отделением  
с Центром муковисцидоза БУЗ ОО "Областная  
детская клиническая больница", врач высшей  
категории, главный внештатный детский  
пульмонолог Омской области. Адрес: 644001,  
Омск, ул. Куйбышева, 77; тел.: (3812) 37-30-68;  
e-mail: tatyanasafonova66@mail.ru



**Корнеева Татьяна Юрьевна**  
врач-ординатор II категории  
пульмонологического отделения БУЗ ОО  
"Областная детская клиническая больница",  
дублер заведующей отделением. Адрес: 644001,  
Омск, ул. Куйбышева, 77; тел.: (3812) 37-30-68;  
e-mail: energizer357@yandex.ru



## Авторы



**Протасова Татьяна Александровна**  
зав. отделением острых респираторных инфекций ГАУЗ "Кемеровская областная клиническая больница", главный специалист Департамента охраны здоровья населения Кемеровской области, руководитель Центра муковисцидоза для детей Кемеровской области, заслуженный врач РФ. Адрес: 650066, Кемерово, Октябрьский пр-т, 22; тел.: (3842) 39-64-21; e-mail: protasova@coltel.ru



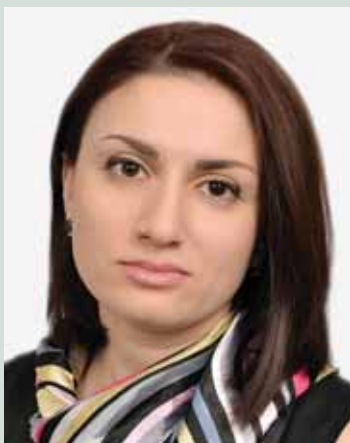
**Кондакова Юлия Александровна**  
врач-педиатр городского Центра муковисцидоза ГБУЗ НО "Городская детская клиническая больница скорой медицинской помощи". Адрес: 630007, Новосибирск, Красный пр-т, 3; тел.: (3832) 23-16-94; e-mail: yulakondakova@rambler.ru



**Романенко Наталья Ивановна**  
к. м. н., зав. педиатрическим отделением ГБУЗ НО "Городская детская клиническая больница скорой медицинской помощи". Адрес: 630007, Новосибирск, Красный пр-т, 3; тел.: (3832) 23-16-94; e-mail: cfcenter@ngs.ru



**Ашерова Ирина Карловна**  
д. м. н., зав. отделением пульмонологии ГБУЗ ЯО "Детская клиническая больница № 1". Адрес: 150003, Ярославль, пр-т Ленина, 12 / 76; тел.: (4852) 25-24-43; e-mail: irina\_asherova@mail.ru



**Хачиян Магда Мелникова**  
врач-клинический фармаколог ГБУЗ "Детская краевая клиническая больница" ДЗ КК. Адрес: 350000, Краснодар, Площадь Победы, 1; тел.: (861) 262-64-54; e-mail: magda16@mail.ru



**Брисин Виктор Юрьевич**  
зав. пульмонологическим отделением ГБУЗ "Детская краевая клиническая больница" ДЗ КК. Адрес: 350000, Краснодар, Площадь Победы, 1; тел.: (861) 262-64-54; e-mail: brisin@inbox.ru



**Голубцова Ольга Игоревна**  
к. м. н., зав. отделением пульмонологии и аллергологии БУ "Республиканская детская клиническая больница" Минздравсоцразвития Чувашии. Адрес: 428020, Чебоксары, ул. Осипова, 5; тел.: (8352) 55-01-26; e-mail: vakcina2007@mail.ru



**Павлов Петр Иванович**  
зав. отделением пульмонологии БУ "Республиканская клиническая больница" Минздравсоцразвития Чувашии, внештатный специалист эксперт-пульмонолог Минздравсоцразвития Чувашии. Адрес: 428018, Чебоксары, Московский пр-т, 9; тел.: (8352) 58-29-89; e-mail: pi\_pavlov@mail.ru



**Ильenkova Наталья Анатольевна**  
д.м.н., профессор ГБОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого" Минздрава России, зав. кафедрой детских болезней с курсом ПО. Адрес: 660022, Красноярск, ул. Партизана Железняка, 1; тел.: 8-902-940-48-71; e-mail: ilenkova1@mail.ru

# Авторы



**Чикунев Владимир Викторович**  
к. м. н., ассистент кафедры детских болезней с курсом ПО ГБОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В.Ф.Войно-Ясенецкого" Минздрава России, врач-консультант Центра муковисцидоза. Адрес: 660022, Красноярск, ул. Партизана Железняка, 1; тел.: 8-913-837-50-27;  
*e-mail: doctorvov@mail.ru*



**Бойцова Евгения Викторовна**  
д. м. н., зав. лабораторией детской пульмонологии ГБОУ ВПО "Санкт-Петербургского государственного медицинского университета им. И.П.Павлова", главный детский пульмонолог Ленинградской области. Адрес: 197022, Санкт-Петербург, ул. Льва Толстого, 6-8; тел.: 8-911-739-00-22;  
*e-mail: evboitsova@mail.ru*



**Коновалова Людмила Евгеньевна**  
зав. отделением пульмонологии ЛОГУЗ "Детская областная клиническая больница", врач высшей категории. Адрес: 195009, Санкт-Петербург, ул. Комсомола, 6; тел.: (812) 542-53-62;  
*e-mail: ludmila.ludmila22@yandex.ru*



**Успенская Ирина Дмитриевна**  
д. м. н., зав. отделом "Клиники патологии тонкой кишки" ФГБУ "Нижегородский НИИ детской гастроэнтерологии" Минздрава России, руководитель Нижегородского центра муковисцидоза детей и подростков, врач высшей категории. Адрес: 603095, Нижний Новгород, ул. Семашко, 22; тел.: (831) 436-01-13;  
*e-mail: uspenskaya.i.d@gmail.com*



**Назаренко Людмила Павловна**  
д. м. н., профессор, ФГБУ "НИИ медицинской генетики" СО РАМН. Адрес: 634050, Томск, Московский тракт, 3; тел.: (3822) 53-36-25;  
*e-mail: ludmila.nazarenko@medgenetics.ru*



**Смирнова Ирина Ивановна**  
врач-педиатр высшей категории ФГБУ "НИИ медицинской генетики" СО РАМН. Адрес: 634050, Томск, Московский тракт, 3; тел.: (3822) 53-36-25;  
*e-mail: barbarian@vtomske.ru*



**Одиноква Ольга Николаевна**  
к. б. н., ведущий научный сотрудник, врач лабораторной генетики ФГБУ "НИИ медицинской генетики" СО РАМН. Адрес: 634050, Томск, Московский тракт, 3; тел.: (3822) 53-56-81;  
*e-mail: olga.odynokova@medgenetics.ru*



**Байкова Галина Владимировна**  
к. м. н., зав. отделением пульмонологии Республиканской детской клинической больницы, зав. Республиканский центром муковисцидоза Республики Башкирия. Адрес: 450106, Республика Башкирия, Уфа, ул. Степана Кувыкина, 98; тел.: (347) 254-88-84;  
*e-mail: gala\_fom@list.ru*



**Козырева Лилия Сергеевна**  
к. м. н., врач пульмонологического отделения Республиканской клинической больницы им. Г.Г.Куватова, Центр муковисцидоза взрослых Республики Башкирия. Адрес: 450005, Республика Башкирия, Уфа, ул. Достоевского, 132; тел.: (347) 272-23-85;  
*e-mail: liliko.65@mail.ru*



## Авторы



**Шадрина Вера Владиславовна**  
к. м. н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО "Пермская государственная медицинская академия им. акад. Е.А.Вагнера" Минздрава России, консультант Пермского регионального центра муковисцидоза. Адрес: 614066, Пермь, ул. Баумана, 22; тел.: (342) 221-66-05; e-mail: verashadrina@mail.ru



**Мерзлова Нина Борисовна**  
д. м. н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО "Пермская государственная медицинская академия им. акад. Е.А.Вагнера" Минздрава России, научный руководитель Пермского регионального центра муковисцидоза. Адрес: 614066, Пермь, ул. Баумана, 22; тел.: (342) 221-86-15; e-mail: nmerzlova@yandex.ru



**Сергиенко Диана Фикретовна**  
д. м. н., доцент кафедры факультетской педиатрии ГБОУ ВПО "Астраханская государственная медицинская академия" Минздрава России. Адрес: 414000, Астрахань, ул. Бакинская, 121; тел.: (8512) 52-41-43; e-mail: gazken@rambler.ru



**Скачкова Маргарита Александровна**  
д. м. н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО "Оренбургская государственная медицинская академия" Минздрава России, главный внештатный детский пульмонолог Минздрава Оренбургской области. Адрес: 460000, Оренбург, ул. Советская, 6; тел.: (3532) 56-00-19; e-mail: skachkova.margarita@mail.ru



**Рыбалкина Марина Георгиевна**  
к. м. н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии ГБОУ ВПО "Оренбургская государственная медицинская академия" Минздрава России. Адрес: 460000, Оренбург, ул. Советская, 6; тел.: (3532) 56-00-19; e-mail: rybalkina\_marina80@mail.ru



**Васильева Татьяна Геннальевна**  
д. м. н., зав. Краевой детской консультативной поликлиникой ГАУЗ "Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи". Адрес: 690091, Владивосток, ул. Уборевича, 30 / 37; тел.: (423) 240-61-24; e-mail: vladmedic@mail.primorye.ru



**Воронин Сергей Владимирович**  
к. м. н., заведующий Краевой медико-генетической консультацией ГАУЗ "Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи". Адрес: 690091, Владивосток, ул. Уборевича, 30 / 37; тел.: (423) 242-84-92; e-mail: voroninsvlad@mail.ru



Российское респираторное общество

**РОССИЙСКОЕ  
РЕСПИРАТОРНОЕ ОБЩЕСТВО –  
МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ,  
ОБЪЕДИНЯЮЩАЯ ВРАЧЕЙ, РАБОТАЮЩИХ  
В ОБЛАСТИ РЕСПИРАТОРНОЙ МЕДИЦИНЫ**

*ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ:*

- » образование врачей
- » развитие научных идей
- » поддержка молодых ученых
- » международная интеграция

Общество ежегодно проводит национальные конгрессы по болезням органов дыхания, конкурсы молодых ученых, выставки, региональные конференции, школы для врачей, издает монографии, руководства и клинические рекомендации.

105077, г. Москва, ул. 11 Парковая, д. 32, корп. 4.  
Тел./факс: (495) 465-52-64, 396-06-52



В Регистр вошла информация о больных муковисцидозом из 16 регионов-субъектов Российской Федерации и г. Новосибирска.

Число больных в регионах, доля взрослых пациентов в каждом из них, а также отношение числа пациентов с муковисцидозом к общей численности населения, проживающего в каждом регионе, отражены в табл. 1.

*Таблица 1*  
*Численность больных муковисцидозом, доля взрослых и частота встречаемости муковисцидоза в различных регионах РФ*

Регион	Население региона, л	Число больных, л	Из них взрослых, л	Доля взрослых, %	Частота встречаемости на 100 тыс. населения
Москва и Московская область	19 027 613	403	122	30,27	2,118
Омская область	1 973 985	42	9	21,43	2,128
Кемеровская область	2 742 450	36	4	11,11	1,313
Новосибирск	1 523 801	34	6	17,65	2,231
Ярославская область	1 271 672	37	9	24,32	2,910
Краснодарский край	5 330 181	72	16	22,22	1,351
Республика Чувашия	1 243 431	43	13	30,23	3,458
Красноярский край	2 846 475	38	3	7,89	1,335
Ленинградская область	1 751 135	20	5	25,00	1,142
Нижегородская область	3 289 841	69	12	17,39	2,097
Томская область	1 064 245	12	2	16,67	1,128
Республика Башкортостан	4 060 957	61	15	24,59	1,502
Пермский край	2 634 461	66	20	30,30	2,505
Астраханская область	1 013 840	10	2	20,00	0,986
Оренбургская область	2 016 086	42	8	19,05	2,083
Приморский край	1 947 263	41	10	24,39	2,106
<b>Всего</b>	<b>53 737 436</b>	<b>1 026</b>	<b>256</b>	<b>24,95</b>	<b>1,909</b>



В Регистр были включены 1 026 больных. Представлены регионы Центральной России, Северо-Запада, Юга, Поволжья, Западной и Центральной Сибири и Дальнего Востока. Общая суммирующая информация по Регистру приведена в табл. 2.

**Таблица 2**  
*Общая суммирующая информация по Регистру*

Показатель	Значение
<b>Статус больных</b>	
живы, л	1 011
умерли, л	15
<b>Возраст, годы</b>	
<i>M ± SD</i>	11,5 ± 8,9
Медиана (интерквартильный интервал)	9,5 (14,0)
Доля пациентов в возрасте ≥ 18 лет, %	25
<b>Возраст установления диагноза, годы</b>	
<i>M ± SD</i>	3,3 ± 5,5
Медиана (интерквартильный интервал)	1,0 (4,0)
<b>Мекониевый илеус</b>	
всего, %	5,4
• хирургическое пособие, %	4,8
• консервативная терапия, %	0,6
за отчетный год, %	8,7
• хирургическое пособие, %	8,7
• консервативная терапия, %	0
Хлориды пота, моль / л	98,9 ± 26,3
<b>Диагноз по неонатальному скринингу</b>	
всего, %	28,8
в отчетном году, %	78,3
<b>Генетическое исследование</b>	
охват, %	91,8
доля выявленных мутаций, %*	80,0
• 2 выявленные мутации, %*	69,1
• 1 выявленная мутация, %*	21,4
• обе мутации не выявлены, %*	9,5
F508del / F508del, %*	32,1
F508del / не F508del, %*	41,2
не F508del / не F508del, %*	26,7
F508del, аллельная частота, %*	52,7
CFTRdele2,3, аллельная частота, %*	96,3
E92K, аллельная частота, %*	22,65
<b>Микробиологическое исследование</b>	
<i>Staphylococcus aureus</i> , %	58,4
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> , %	32,3
<i>Burholderia cepacia complex</i> , %	7,0
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i> , %	3,4
Другая грамотрицательная флора, %	13,4
Нетуберкулезный микобактериоз, %	1,6
<b>Респираторная функция</b>	
ФЖЕЛ, % <sub>долж.</sub>	84,6 ± 30,1
ОФВ <sub>1</sub> , % <sub>долж.</sub>	74,6 ± 29,4
ИМТ, кг / м <sup>2</sup>	16,5 ± 3,0
<b>Осложнения заболевания</b>	
Аллергический бронхолегочный аспергиллез в отчетном году, %	1,3
Сахарный диабет с гипергликемией натощак, %	3,2
Пневмоторакс, потребовавший дренирования в отчетном году, %	1,5
<b>Цирроз печени</b>	
• с портальной гипертензией / гиперспленизмом, %	4,2
• без портальной гипертензии / гиперспленизма, %	4,3
• о наличии гипертензии неизвестно, %	0,32
Поражение печени без цирроза, %	3,2

Легочное кровотечение в отчетном году, %	2,6
Наличие онкологического заболевания, %	0,4
Остеопороз, %	14,5
Полипоз верхних дыхательных путей, %	15,0
Электролитные расстройства, %	4,0
Амилоидоз, %	0,2
<b>Терапия</b>	
Гипертонический раствор натрия хлорида, %	8,7
<b>Антибиотики</b>	
• ингаляционные, %	41,3
• внутривенные, %	70,9
• пероральные, %	69,1
Бронходилататоры, %	63,0
<b>Глюкокортикостероиды</b>	
• ингаляционные, %	26,8
• системные, %	8,3
Дорназа-альфа, %	93,4
Азитромицин, %	34,7
Урсодезоксихолевая кислота, %	93,2
Панкреатические ферменты, %	94,2
Жирорастворимые витамины, %	88,1
Кинезитерапия, %	79,9
Кислородотерапия, %	6,2
<b>Трансплантация</b>	
• легких, л	1
• печени, л	0
<b>Смерть</b>	
Число умерших	15
<i>M</i> ± <i>SD</i> , годы	15,9 ± 12,7
<i>Me</i> (IQR), годы	17,4 (25,0)
<b>Причины смерти</b>	
• бронхолегочная, л	13
• водно-электролитные расстройства, л	1
Причина смерти неизвестна, л	1

Примечание: \* – доля от числа больных, которым проведено генетическое исследование; *M* ± *SD* – среднее ± стандартное отклонение; *Me* (IQR) – медиана (интерквартильный размах); ФЖЕЛ – форсированная жизненная емкость легких; ОФВ<sub>1</sub> – объем форсированного выдоха за 1-ю секунду; ИМТ – индекс массы тела.

## Половозрастная структура больных муковисцидозом

Возрастная структура больных муковисцидозом отражена на рис. 1.

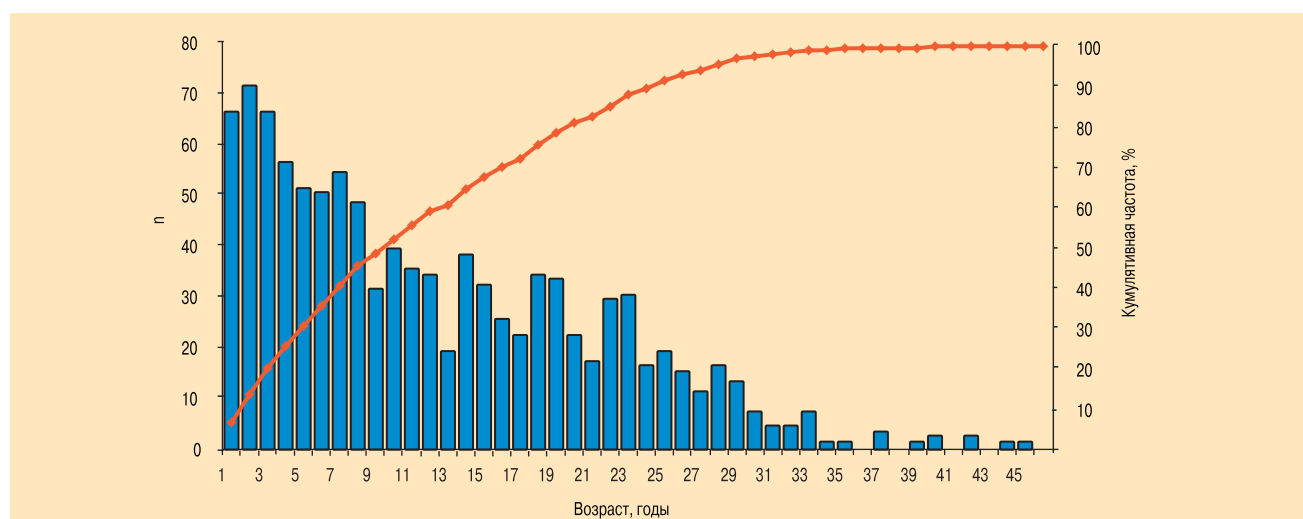


Рис. 1. Гистограмма возраста больных муковисцидозом

Самый старший пациент в отчетном году наблюдался в Москве. Его возраст – 44,2 года. Доля взрослых пациентов ( $\geq 18$  лет) в целом по стране составила 25,0 %. Среди больных преобладали мужчины – 551 (53,7 %). Распределение больных по 4-летним возрастным промежуткам представлено на рис. 2.

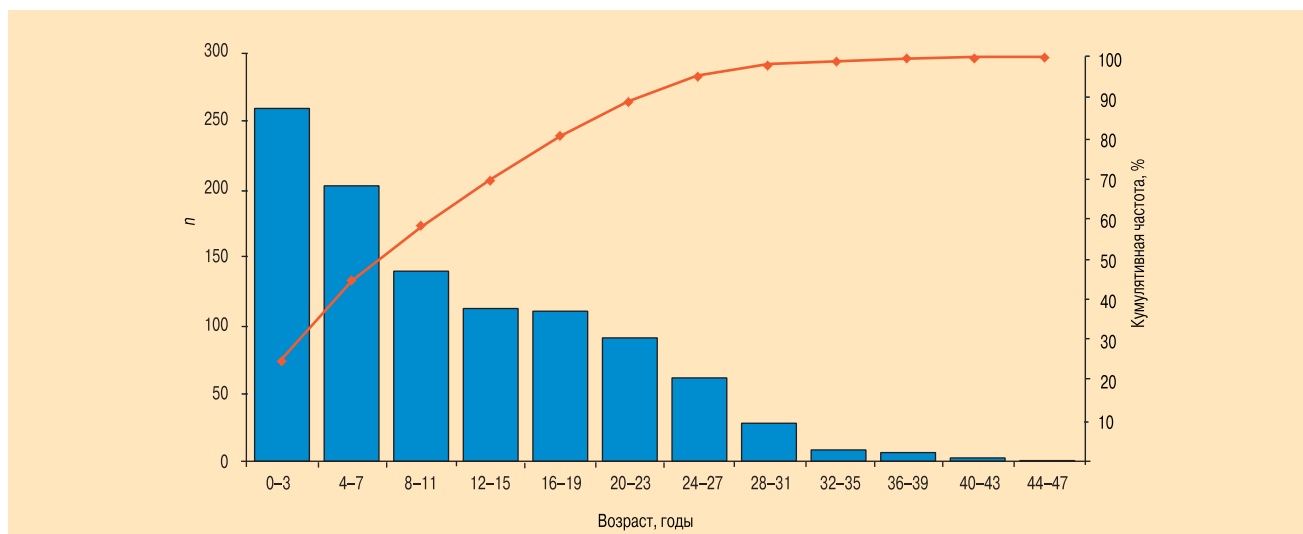


Рис. 2. Распределение больных муковисцидозом по 4-летним возрастным промежуткам

## Диагностика

### Общая характеристика группы

Гистограмма возраста установления диагноза в общем по группе представлена на рис. 3. Средний возраст постановки диагноза составил  $3,3 \pm 5,5$  года, медиана возраста установления диагноза – 1,0 (4,0) года. В возрасте  $\geq 18$  лет заболевание диагностировалось у 2,6 % от общего числа больных и у 11,4 % – от числа взрослых. Минимальный возраст установления диагноза – при рождении, максимальный – в 41,0 года. Мекониевый илеус развился у 55 больных (5,4 % от общего числа больных), 49 из них потребовалось хирургическое пособие. Средний уровень хлоридов пота при проведении потового теста составил  $98,9 \pm 26,3$  ммоль / л. Доля больных, которым диагноз был установлен по неонатальному скринингу, – 28,8 %.

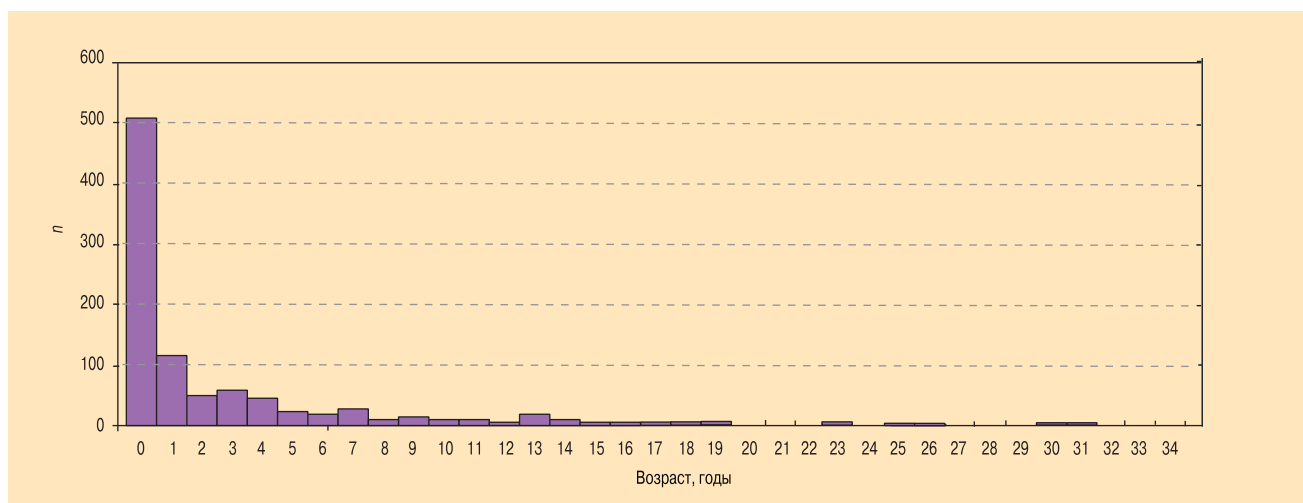


Рис. 3. Гистограмма возраста установления диагноза в общем по группе



На рис. 4 представлены доли больных с установлением диагноза по неонатальному скринингу в целом по стране. В 3 регионах доля диагнозов, установленных по неонатальному скринингу, составляет > 40 %, в 5 субъектах РФ – ≤ 20 %.

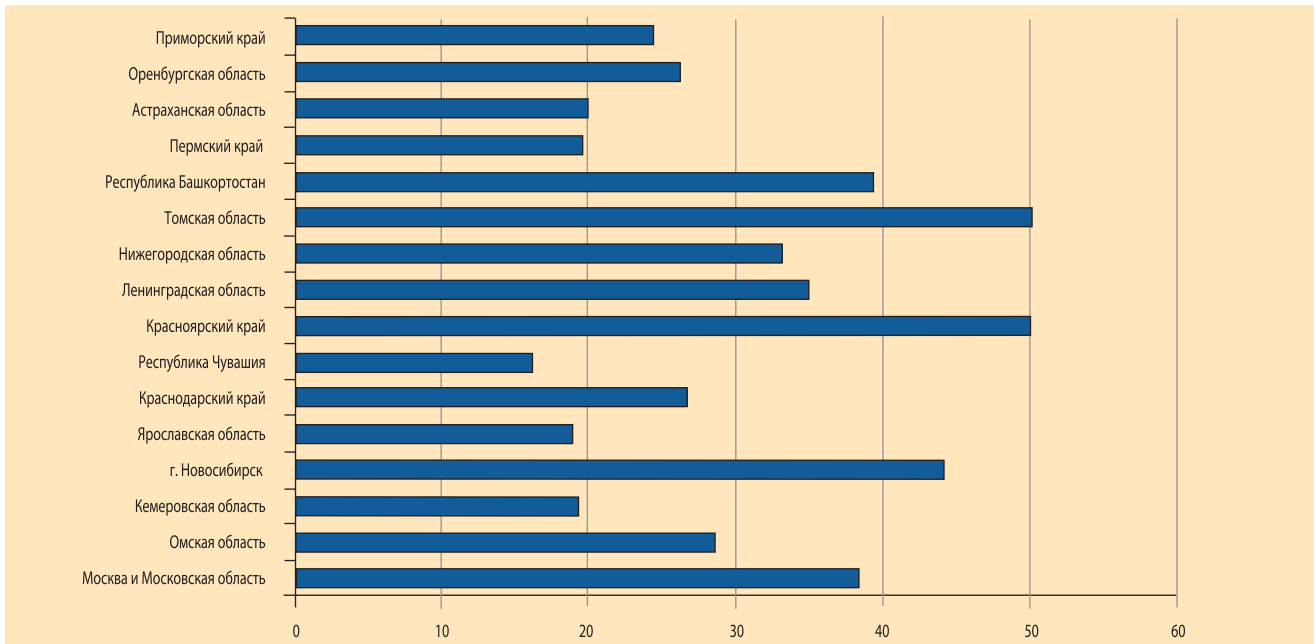


Рис. 4. Доля больных с установлением диагноза по неонатальному скринингу в регионах

Средний возраст и медиана возраста установления диагноза в регионах представлены в табл. 3.

*Таблица 3*  
*Средний возраст и медиана возраста установления диагноза в регионах*

Регион	$M \pm SD$ , годы	Me (IQR), годы
Москва и Московская область	3,6 ± 6,4	1,0 (5,0)
Омская область	2,2 ± 3,4	1,0 (3,0)
Кемеровская область	1,8 ± 3,7	0,0 (2,0)
г. Новосибирск	1,9 ± 4,2	0,0 (2,0)
Ярославская область	2,6 ± 3,8	0,8 (2,5)
Краснодарский край	3,3 ± 5,0	0,8 (3,7)
Республика Чувашия	5,3 ± 6,1	2,0 (9,3)
Красноярский край	2,1 ± 4,1	0,0 (3,0)
Ленинградская область	2,3 ± 3,5	1,0 (3,0)
Нижегородская область	1,6 ± 4,1	0,4 (0,9)
Томская область	2,8 ± 6,8	0,2 (2,1)
Республика Башкортостан	3,7 ± 4,4	1,5 (6,6)
Пермский край	5,1 ± 6,0	3,0 (8,6)
Астраханская область	4,0 ± 4,9	2,5 (4,0)
Оренбургская область	3,1 ± 3,5	1,1 (4,5)
Приморский край	3,8 ± 6,1	1,0 (3,7)

Доли больных с мекониевым илеусом в регионах представлены на рис. 5. В 4 регионах больные с мекониевым илеусом не зарегистрированы, а в 3 субъектах РФ их доля составляет  $\leq 10\%$ .

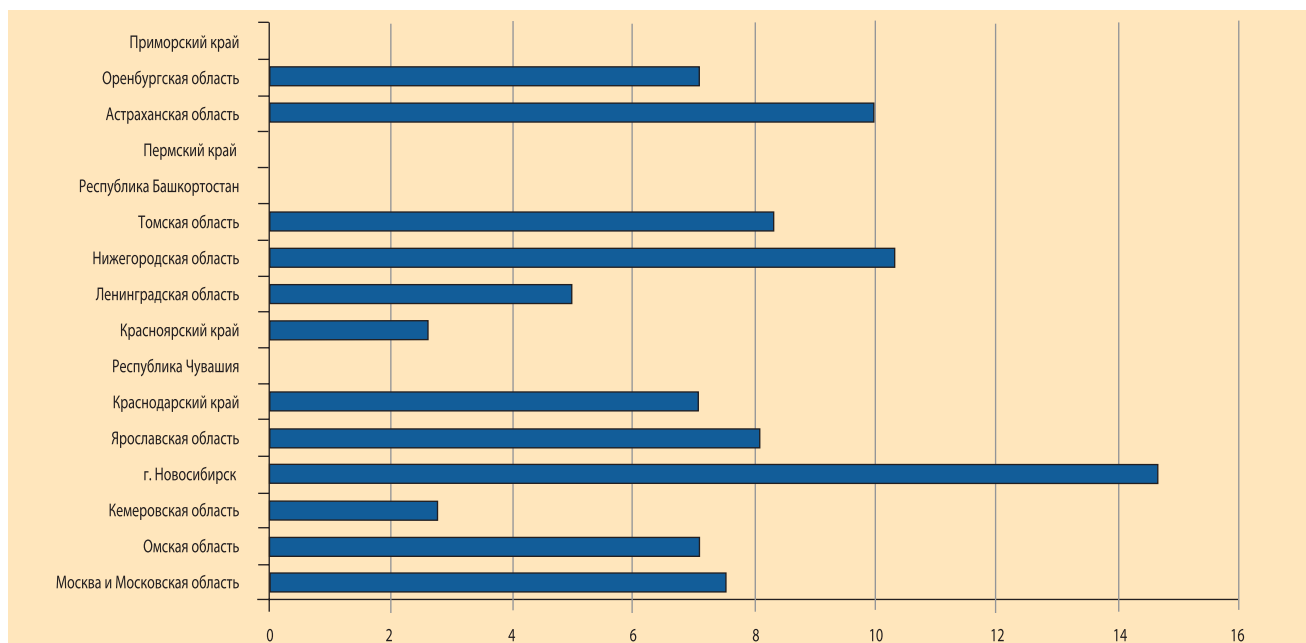


Рис. 5. Доля больных с мекониевым илеусом в регионах

### Диагностика в отчетном году

За отчетный год диагноз муковисцидоз впервые установлен 92 пациентам (91 ребенку и 1 взрослому). По неонатальному скринингу — 72 больным, что составило 78,3 % от всех установленных диагнозов за отчетный год. Мекониевый илеус развился у 8 пациентов (8,7 % от числа установленных диагнозов в отчетном году), все они были прооперированы. Средний возраст установления диагноза за отчетный год составил  $1,6 \pm 4,1$  года, медиана возраста — 0,1 (0,6) года. Минимальный возраст установления диагноза в отчетном году — 0,0 года (при рождении), максимальный — 22,9 года. Гистограмма возраста установления диагноза в отчетном году отражена на рис. 6.

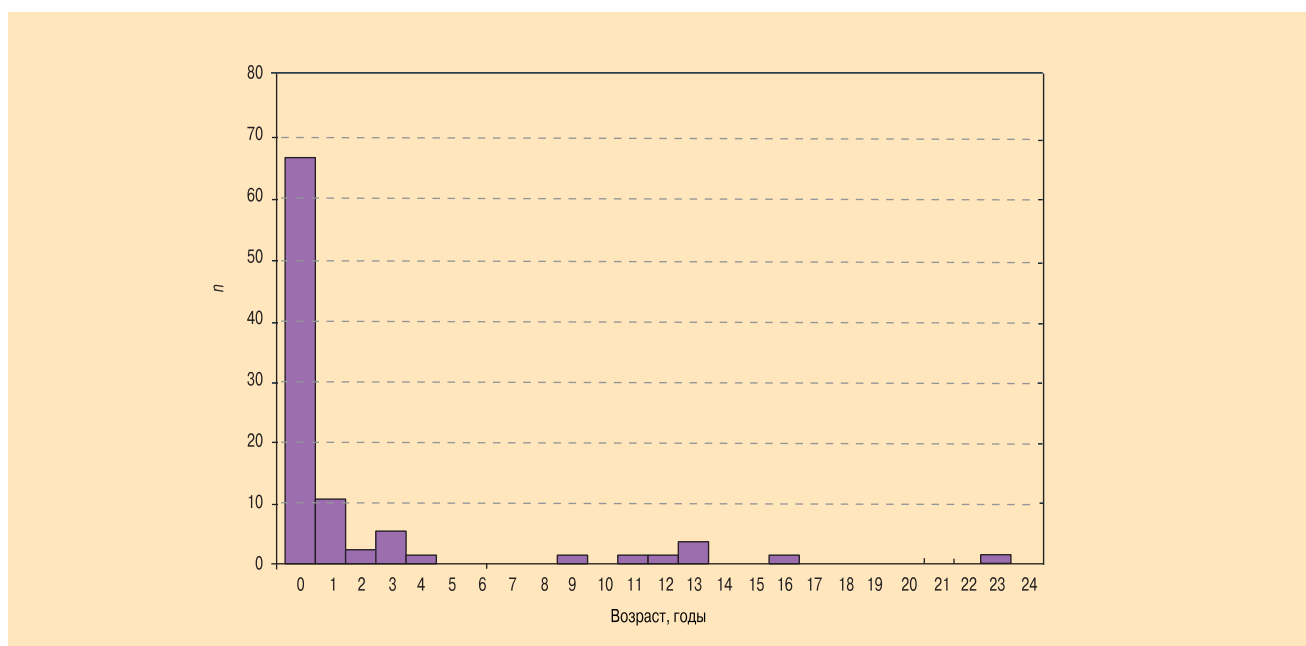


Рис. 6. Гистограмма возраста установления диагноза в отчетном году

## Генетика

Генетическое исследование было проведено у 942 больных (91,8 % от общего числа). Аллельная частота мутаций по стране в целом (в порядке убывания) представлена в табл. 4.

*Таблица 4  
Аллельная частота мутаций муковисцидоза в целом по РФ*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	52,79	2	CFTRdele2,3	6,32	3	E92K	2,65
4	2184insA	2,02	5	3849+10kbC>T	1,65	6	2143delT	1,65
7	G542X	1,33	8	N1303K	1,33	9	W1282X	1,11
10	L138ins	1,06	11	394delTT	1,06	12	1677delTA	0,64
13	R334W	0,58	14	S1196X	0,53	15	3821delT	0,32
16	S466X (TAG)	0,32	17	3272-16T>A	0,21	18	R553X	0,16
19	1898+1G>A	0,16	20	2789+5G>A	0,16	21	R347P	0,16
22	W1282R	0,16	23	3849G>A	0,16	24	1367del5	0,16
25	3601-65C/A	0,16	26	4015delA	0,16	27	W1310X	0,11
28	624delT	0,11	29	L1335P	0,11	30	R10170Q	0,11
31	604insA	0,11	32	S1159P	0,11	33	4428insGA	0,11
34	R1162X	0,05	35	R117H	0,05	36	I1226R	0,05
37	1898+1G>C	0,05	38	3659delC	0,05	39	4382delA	0,05
40	CFTRdele19-22	0,05	41	2183AA>G	0,05	42	D572N	0,05
43	175delC	0,05	44	Y569H	0,05	45	G480S	0,05
46	3272-11A>G	0,05	47	Q493R	0,05	48	K710X	0,05
49	K329X	0,05	50	G461E	0,05	51	2114delT	0,05
52	R1066C	0,05	53	4025delG	0,05	54	L812X	0,05
55	3457delA	0,05	56	3532_3535dup	0,05	57	4005+1G>T	0,05
58	W401X	0,05	59	G85E	0,05	60	621+1G>T	0,05
61	R75X	0,05	62	Y84X	0,05	63	712-1G>T	0,05
64	R709X	0,05	65	622-1G>C	0,05	66	L863R	0,05
67	4022insT	0,05	68	I530T	0,05	69	3944delGT	0,05
70	3272-26A>G	0,05	71	4095+1G>T	0,05	72	S945L	0,05
73	A141D	0,05						

Общая суммарная частота идентифицированных аллелей составила 80,0 %; в 20,0 % случаев патологический аллель выявить не удалось. Две мутации были определены у 651 пациента (69,1 % от числа больных, у которых проводилось генетическое исследование), одна – у 202 (21,4 %), ни одной мутации выявить не удалось у 89 больных (9,5 %). В Москве и Московской области были генотипированы 96,5 % больных (табл. 5). В 11,2 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

*Таблица 5  
Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Москве и Московской области*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	52,18	2	CFTRdele2,3	9,51	3	3849+10kbC>T	3,21
4	2184insA	2,7	5	2143delT	2,31	6	W1282X	1,93
7	L138ins	1,8	8	N1303K	1,67	9	G542X	1,54
10	1677delTA	1,41	11	E92K	1,29	12	S1196X	0,9
13	S466X (TAG)	0,77	14	3821delT	0,64	15	394delTT	0,51
16	W1282R	0,39	17	3272-16T>A	0,39	18	R334W	0,39
19	1898+1G>A	0,39	20	3601-65C/A	0,39	21	R1162X	0,26
22	R1070Q	0,26	23	2789+5G>A	0,26	24	604insA	0,26
25	4428insGA	0,26	26	4015delA	0,26	27	1367del5	0,26
28	1898+1G>C	0,13	29	3659delC	0,13	30	4382delA	0,13
31	CFTRdele 19-22	0,13	32	2183AA>G	0,13	33	175delC	0,13
34	Y569H	0,13	35	G480S	0,13	36	S1159P	0,13
37	3272-11A>G	0,13	38	3849G>A	0,13	39	Q493R	0,13
40	K710X	0,13	41	K329X	0,13	42	G461E	0,13
43	I530T	0,13	44	3944delGT	0,13	45	2790-2A>G	0,13
46	4095+1G>T	0,13	47	4022insT	0,13			



В Омской области генотипированы 97,6 % больных (табл. 6). В 17,1% случаев патологический аллель не был идентифицирован.

Таблица 6

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Омской области*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	53,66	2	CFTRdele2,3	9,76	3	2184insA	6,1
4	G542X	6,1	5	2143delT	1,22	6	N1303K	1,22
7	L138ins	1,22	8	2789+5G>A	1,22	9	S1159P	1,22
10	R347P	1,22						

В Кемеровской области генотипированы 91,7 % больных (табл. 7). В 22,7 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

Таблица 7

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Кемеровской области*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	57,58	2	G542X	4,55	3	2184insA	3,03
4	W1282X	3,03	5	394delTT	3,03	6	CFTRdele2,3	1,52
7	E92K	1,52	8	R553X	1,52	9	R334W	1,52

В Новосибирске генотипированы 58,8 % больных (табл. 8). В 22,5 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

Таблица 8

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в г. Новосибирске*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	62,5	2	W1282X	5,0	3	CFTRdele2,3	2,5
4	G542X	2,5	5	L138ins	2,5	6	R334W	2,5

В Ярославской области генотипированы 100 % больных (табл. 9). Все аллели у пациентов выявлены.

Таблица 9

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Ярославской области*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	48,65	2	394delTT	6,76	3	N1303K	5,41
4	2143delT	4,05	5	S1196X	2,7	6	W1310X	2,7
7	3849G>A	2,7	8	624delT	2,7	9	2184insA	1,35
10	CFTRdele2,3	1,35	11	G542X	1,35	12	L138ins	1,35
13	3849+10kbC>T	1,35	14	R553X	1,35	15	A141D	1,35
16	1367del5	1,35	17	2114delT	1,35	18	3272-26A>G	1,35
19	3272-16T>A	1,35	20	R1066C	1,35	21	4025delG	1,35
22	L812X	1,35	23	3457delA	1,35	24	32_3535 dup	1,35
25	4005+1G>T	1,35	26	G85E	1,35			

В Краснодарском крае генотипированы 86,1 % больных (табл. 10). В 16,9 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

Таблица 10

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Краснодарском крае*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	66,94	2	CFTRdele2,3	5,65	3	3849+10kbC>T	2,42
4	2184insA	2,42	5	G542X	1,61	6	R117H	0,81
7	R334W	0,81	8	3821delT	0,81	9	R347P	0,81

В Республике Чувашия генотипированы 83,7 % больных (табл. 11.). В 13,9 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

**Таблица 11**  
*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Республике Чувашия*

<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %
1	E92K	51,39	2	F508del	31,94	3	N1303K	1,39
4	W401X	1,39						

В Красноярском крае генотипированы 100 % больных (табл. 12). В 21,1 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

**Таблица 12**  
*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Красноярском крае*

<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %
1	F508del	71,05	2	CFTRdele2,3	2,63	3	394delTT	2,63
4	2143delT	1,32	5	N1303K	1,32			

В Ленинградской области генотипированы 95 % больных (табл. 13). В 7,9 % патологический аллель не был идентифицирован.

**Таблица 13**  
*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Ленинградской области*

<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %
1	F508del	71,05	2	2184insA	2,63	3	1677delTA	2,63
4	2143delT	2,63	5	394delTT	2,63	6	N1303K	2,63
7	L1335P	2,63	8	621+1G>T	2,63	9	R75X	2,63

В Нижегородской области генотипированы 88,4 % больных (табл. 14). В 24,6 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

**Таблица 14**  
*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Нижегородской области*

<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %
1	F508del	59,84	2	CFTRdele2,3	5,74	3	2143delT	4,1
4	394delTT	1,64	5	G542X	0,82	6	L138ins	0,82
7	R334W	0,82	8	712-1G>T	0,82	9	Y84X	0,82

В Томской области генотипированы 100 % больных (табл. 15). В 12,5 % случаев патологический аллель не был идентифицирован.

**Таблица 15**  
*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Томской области*

<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %
1	F508del	66,67	2	CFTRdele2,3	12,5	3	N1303K	4,17
2	R334W	4,17						

В Республике Башкортостан генотипированы 100 % больных (табл. 16). В 33,6 % мутантный аллель не был идентифицирован.

**Таблица 16**  
*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Республике Башкортостан*

<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %	<i>n</i>	Мутация	Частота, %
1	F508del	54,46	2	CFTRdele2,3	1,64	3	E92K	1,64
4	W1282X	1,64	5	394delTT	1,64	6	N1303K	1,64
7	L138ins	1,64	8	S1196X	0,82	9	R334W	0,82
10	I1226R	0,82	11	4015delA	0,82	12	R709X	0,82

В Пермском крае генотипированы 72,7 % больных (табл. 17). В 65,6 % случаев мутантный аллель не был идентифицирован.

Таблица 17

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Пермском крае*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	30,21	2	CFTRdele2,3	2,08	3	N1303K	1,04
4	3849+10kbC>T	1,04						

В Астраханской области генотипированы 80 % больных (табл. 18). В 18,75 % случаев мутантный аллель не был идентифицирован.

Таблица 18

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Астраханской области*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	68,75	2	2143delT	6,25	3	3849+10kbC>T	6,25

В Оренбургской области генотипированы 90,5 % больных (табл. 19). В 32,9 % мутантный аллель не был идентифицирован.

Таблица 19

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Оренбургской области*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	47,37	2	CFTRdele2,3	9,21	3	394delTT	2,63
4	2184insA	1,32	5	R553X	1,32	6	R334W	1,32
7	L1335P	1,32	8	R347P	1,32	9	622-1G>C	1,32

В Приморском крае генотипированы 95,1 % (табл. 20). В 50 % случаев мутантный аллель не был идентифицирован.

Таблица 20

*Аллельная частота мутаций муковисцидоза в Приморском крае*

n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %	n	Мутация	Частота, %
1	F508del	37,18	2	CFTRdele2,3	5,13	3	2184insA	3,85
4	2143delT	1,28	5	R334W	1,28	6	L863R	1,28

Охват генетическим исследованием в регионах представлен на рис. 7. В 3 регионах были генотипированы все больные, в 2 субъектах РФ доля больных, прошедших генетическое исследование, составила < 80 %.

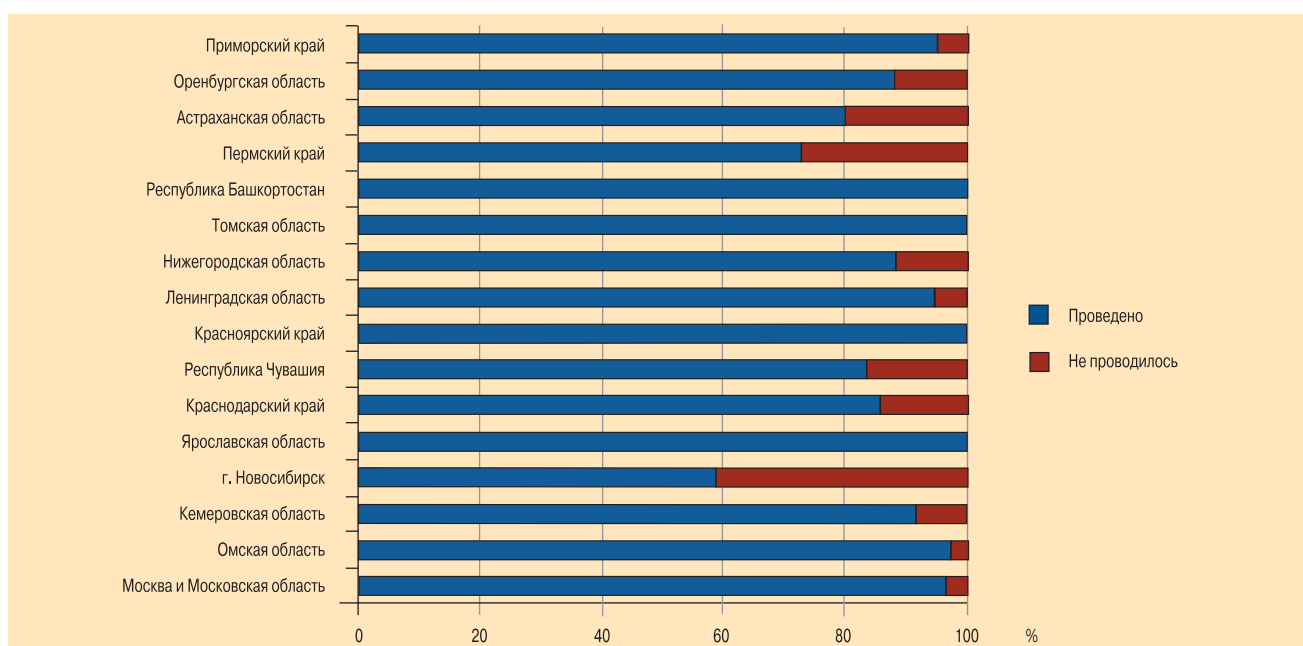


Рис. 7. Охват генетическим исследованием больных муковисцидозом в регионах

Выявляемость мутаций в регионах представлена на рис. 8. В 8 регионах доля выявленных мутаций составила > 80 %, в 2 субъектах РФ – < 60 %.

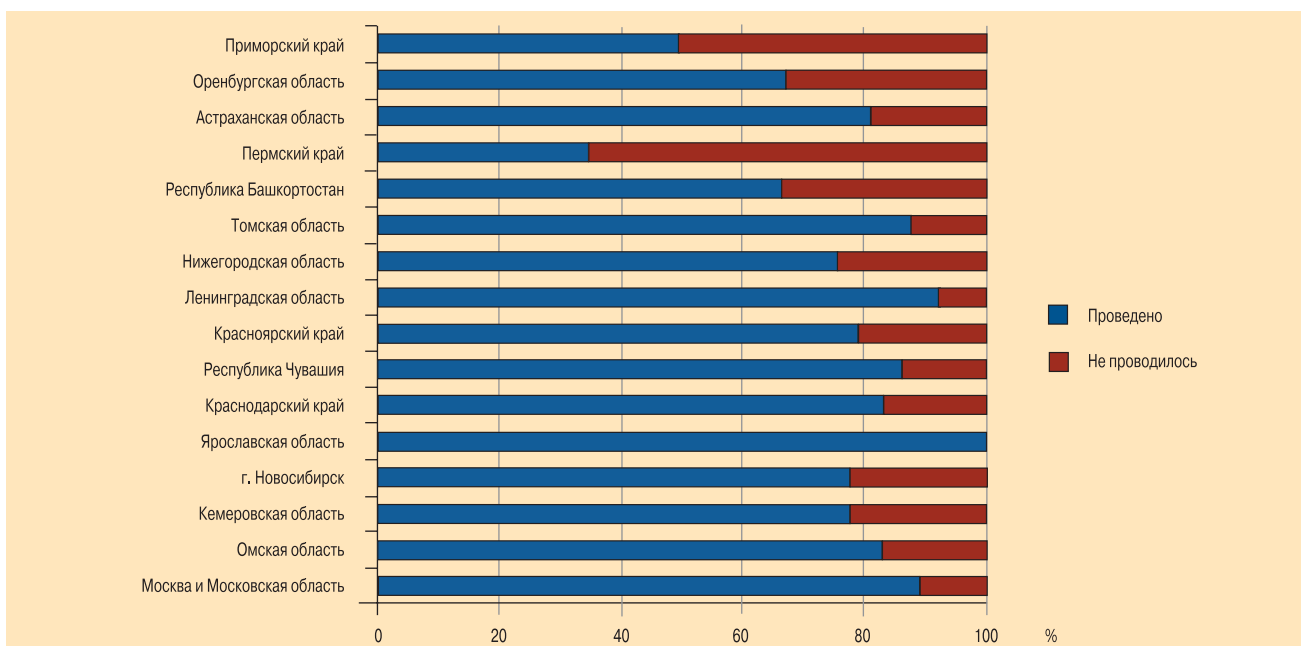


Рис. 8. Доля выявленных мутаций муковисцидоза в регионах

Частота различных мутаций в регионах представлена на рис. 9. Пять наиболее частых для данного региона мутаций достигают суммарной аллельной частоты > 80 % в 5 регионах.

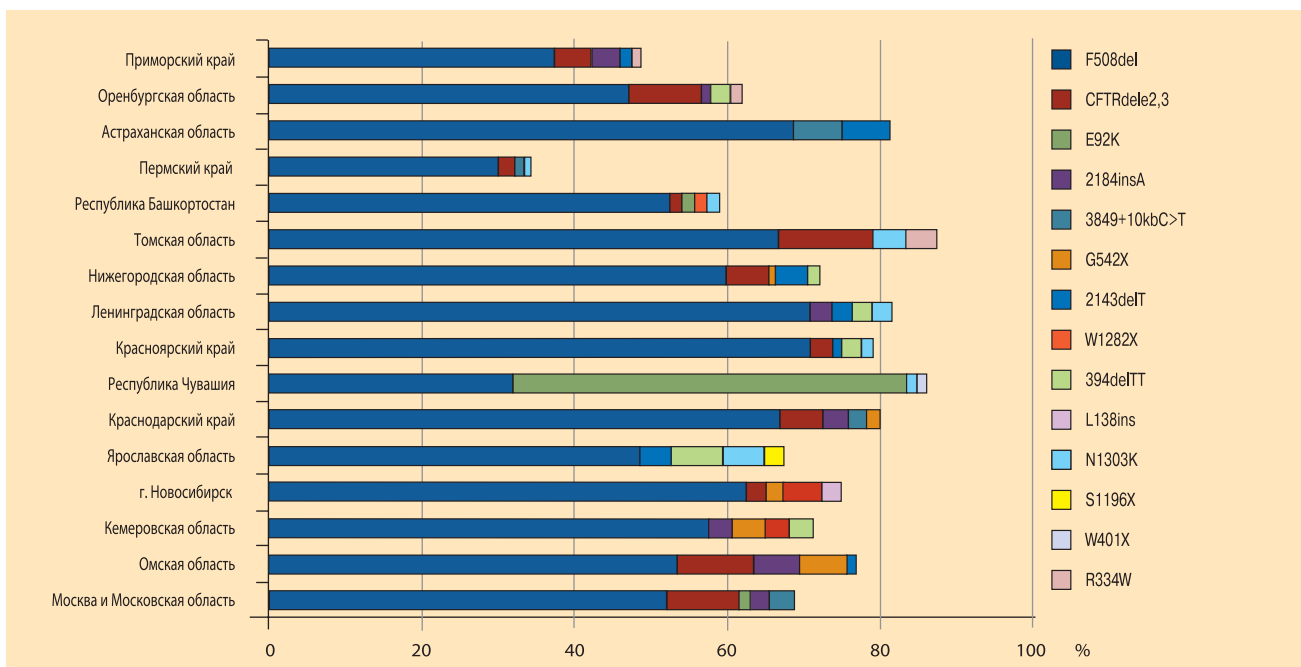


Рис. 9. Сравнительный анализ частоты мутаций в регионах (представлены первые 5 мутаций в каждом регионе)



Аллельная частота мутации F508del в регионах представлена на рис. 10. В 6 регионах аллельная частота мутации F508del составляет > 60 %, в 3 субъектах РФ – < 40 %.

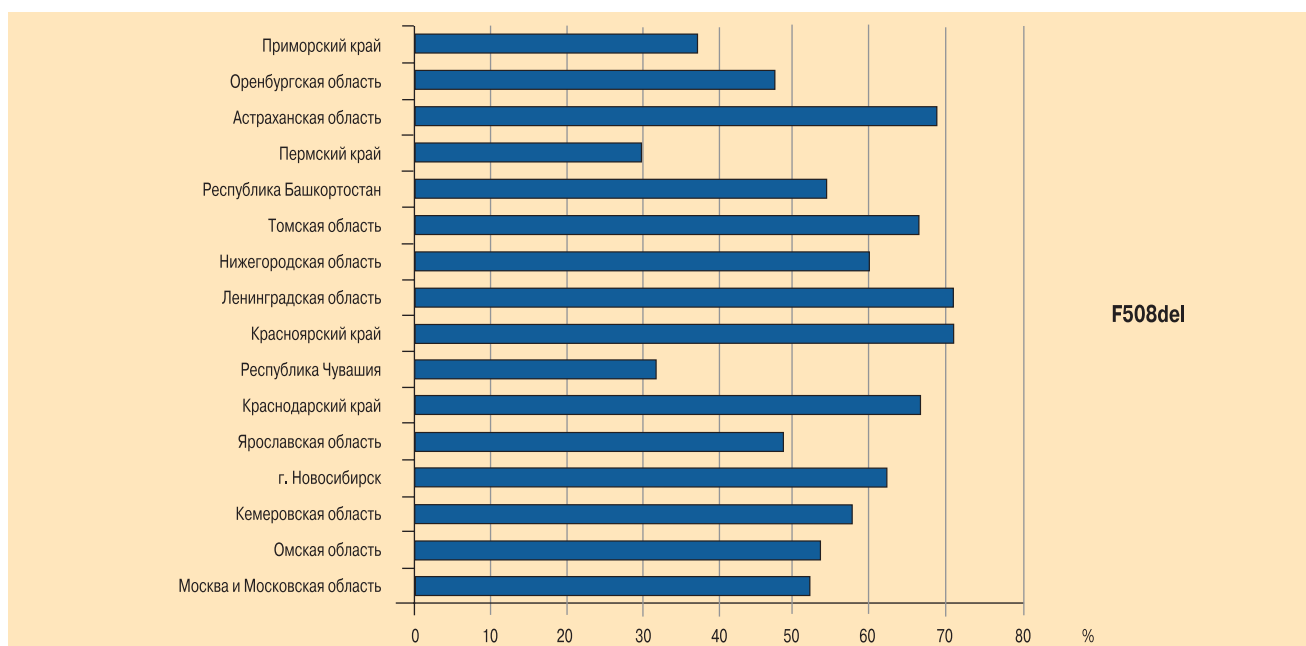


Рис. 10. Аллельная частота мутации F508del в регионах

Аллельная частота мутации CFTRdele2,3 в регионах представлена на рис. 11. Данная мутация была выявлена в 13 регионах, в 4 из них ее аллельная частота составила > 8 %.

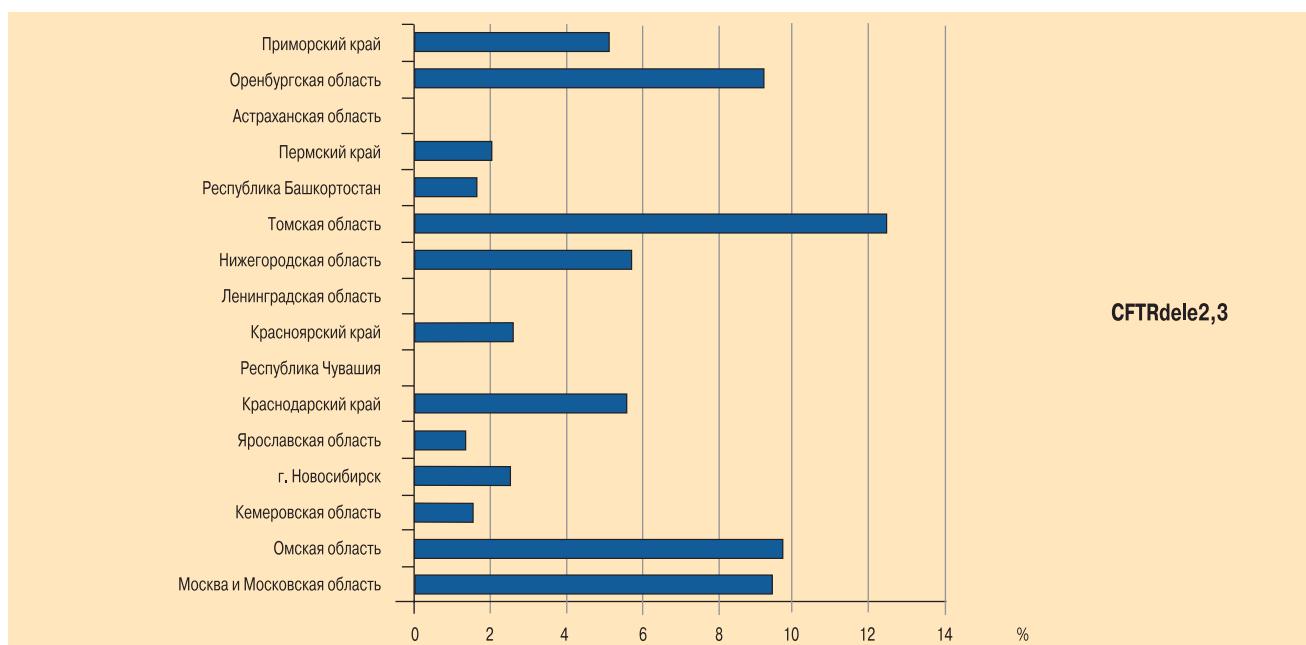


Рис. 11. Аллельная частота мутации CFTRdele2,3 в регионах

Аллельная частота мутации E92K в регионах представлена на рис. 12. Данная мутация встречалась у больных муковисцидозом в 4 регионах.

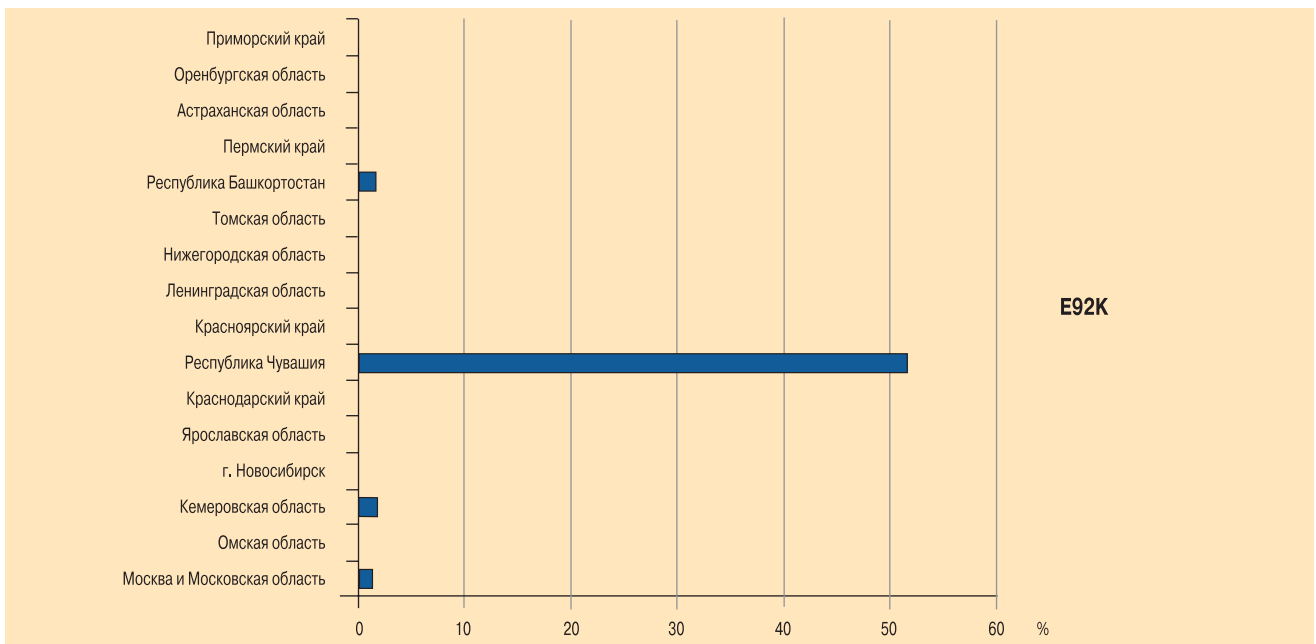


Рис. 12. Аллельная частота мутации E92K в регионах

Соотношение гомозигот, гетерозигот по мутации F508del, а также генотипов, не включающих мутацию F508del, представлено на рис. 13. В целом по стране доля гомозигот по F508del составляет 32,1 %, гетерозигот – 41,2 %, генотипов без F508del – 26,7 %.

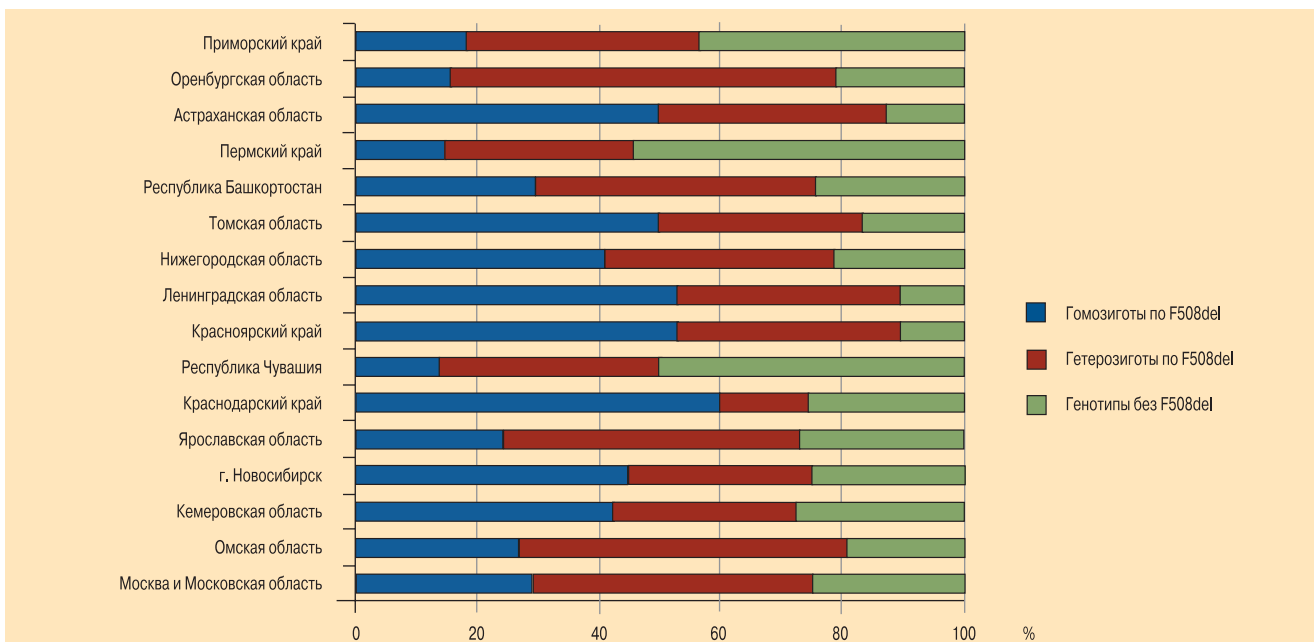


Рис. 13. Соотношение гомозигот и гетерозигот по F508del, а также генотипов, не включающих F508del, в регионах РФ

Число выявленных мутаций в регионах представлено на рис. 14. В 4 регионах определено  $\geq 10$  мутаций, в 4 субъектах РФ выявлено  $< 5$  мутаций.

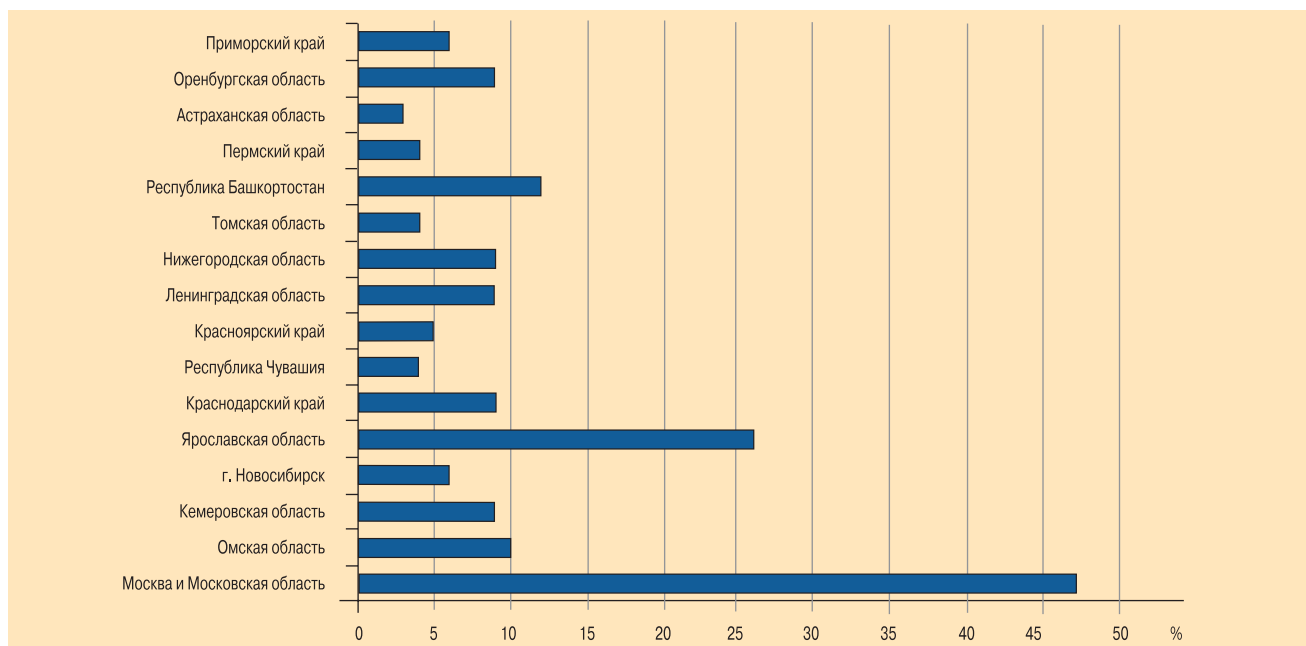


Рис. 14. Число выявленных мутаций муковисцидоза в регионах

### Микробиология

На рис. 15 отражено изменение характера инфицирования респираторного тракта в зависимости от возраста больных муковисцидозом.

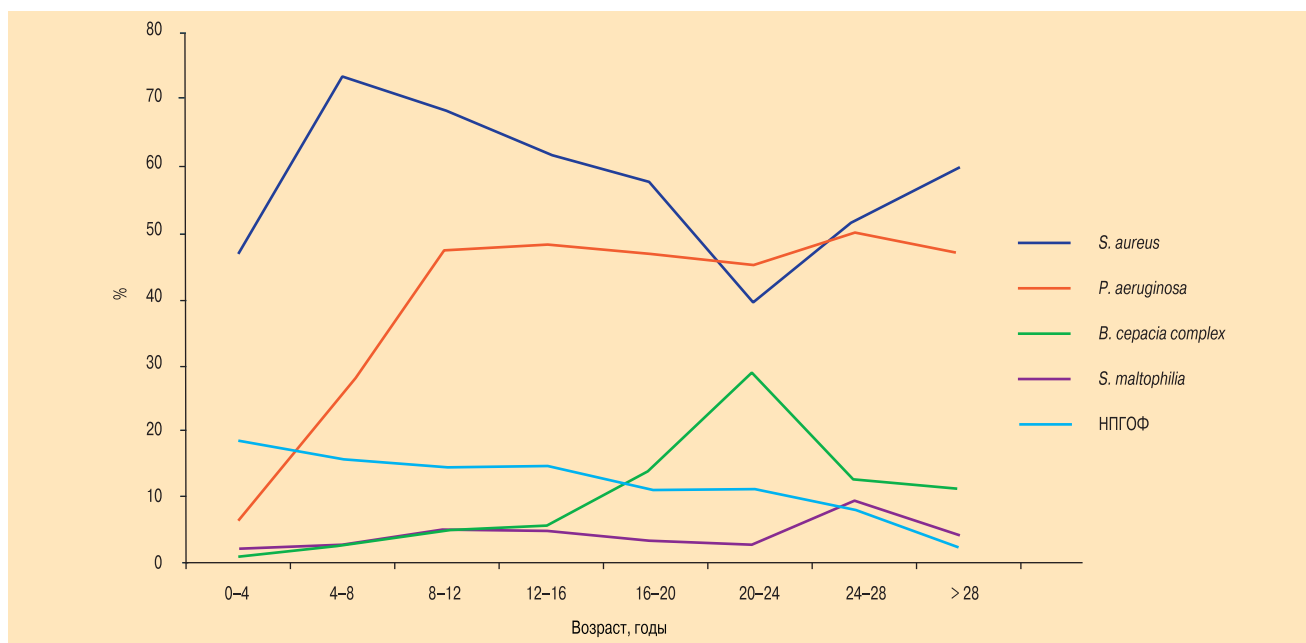


Рис. 15. Изменение характера инфицирования респираторного тракта в зависимости от возраста больных муковисцидозом  
Примечание: НПГОФ — непсевдомонадная грамотрицательная флора.

При оценке микробиологического профиля респираторного тракта выявлено проградентное снижение с возрастом инфицирования *S. aureus* и симметричное возрастание частоты высева грамотрицательной флоры.

Следует отметить возраст 8–12 лет, когда инфицирование *P. aeruginosa* достигает пика в детском возрасте, в дальнейшем сохраняясь практически на одном уровне и возрастая в 24–28 лет. В 20–24 года имеет место очень высокая частота инфекции, вызванной *B. cepacia complex*. В общем по группе частота инфицирования дыхательных путей различной флорой, составляющая 28,6 % от числа больных данной возрастной группы, представлена в порядке убывания: *S. aureus* – 58,4 %, *P. aeruginosa* – 32,3 %, *B. cepacia complex* – 7,0 %, *S. maltophilia* – 3,4 %. В 13,4 % случаев дыхательные пути больных хронически инфицированы другой грамотрицательной флорой, среди которой доминируют микроорганизмы *Achromobacter sp.*, *E. coli* и другие виды псевдомонад. Асимметрия распределения различной флоры между детьми и взрослыми представлена следующим образом: *S. aureus* – 60,9 % vs 50,2 %; *P. aeruginosa* – 27,2 % vs 48,7 %, *B. cepacia complex* – 3,6 % vs 17,7 % соответственно.

Доля интермиттирующего инфицирования дыхательных путей *P. aeruginosa* в общей группе больных составила 15,1 %; пациентов, у которых произошла эрадикация, – 13,4 %. Доля пациентов, инфицированных нетуберкулезными микобактериями, составила 1,6 %. Микробиологический профиль респираторного тракта больных муковисцидозом в регионах представлен на рис. 16.

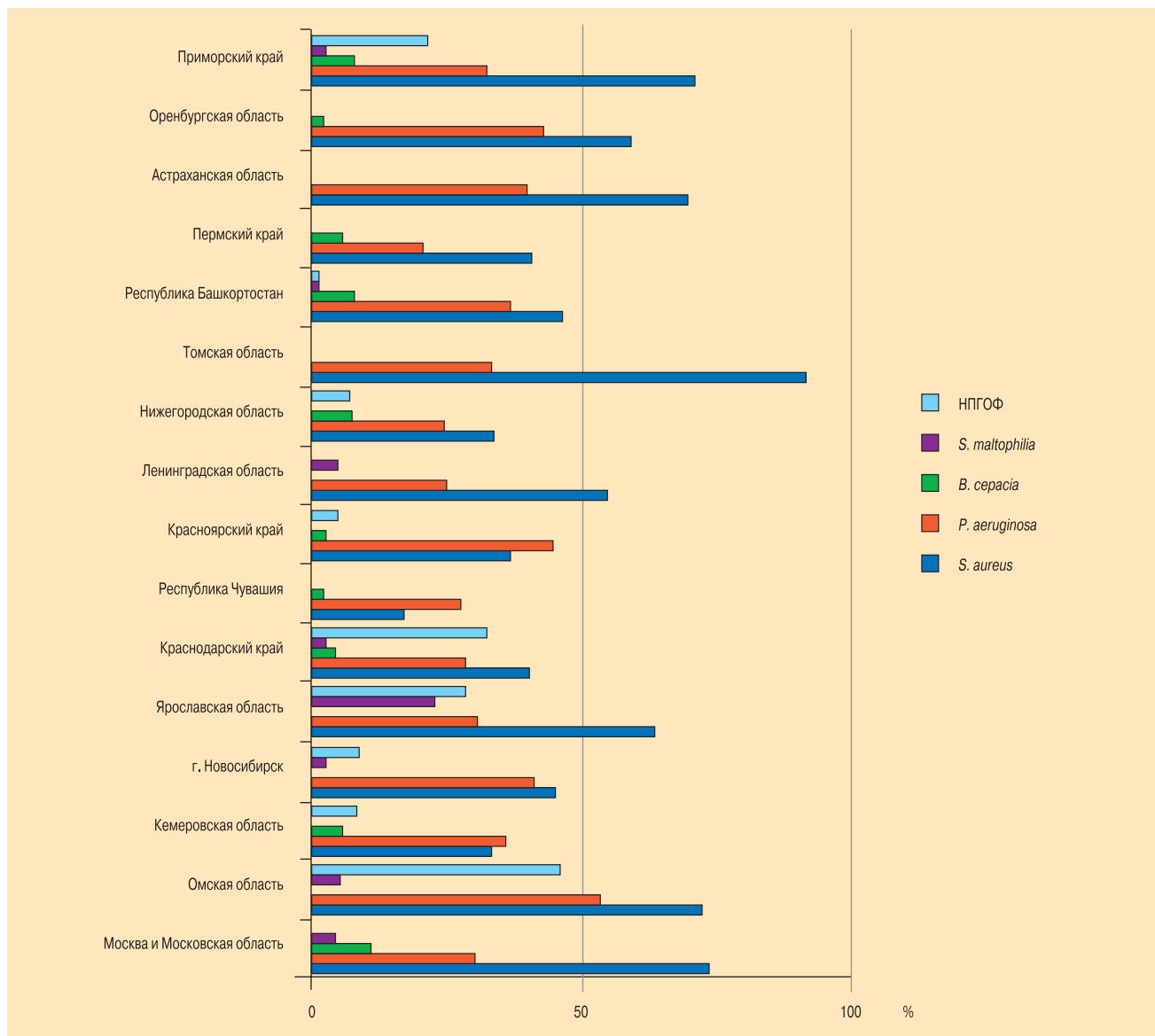


Рис. 16. Микробиологический профиль респираторного тракта больных муковисцидозом в регионах



## Респираторная функция

Спирометрия за отчетный год была проведена 67,5 % больных муковисцидозом старше 5 лет (детям – в 66,0 % случаев, взрослым – в 70,2 %). Объем проведения спирометрии в регионах показан на рис. 17.

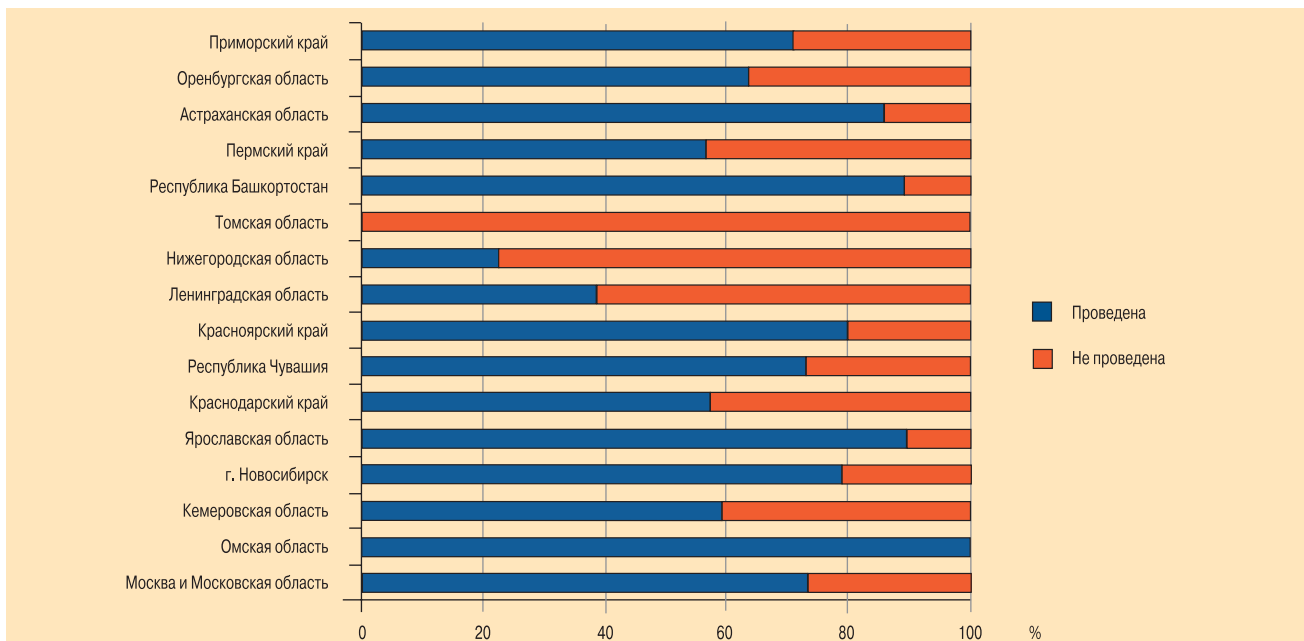


Рис. 17. Объем проведения спирометрии больным муковисцидозом в регионах

Средние показатели  $ОФВ_1$  и  $ФЖЕЛ$  по группе составили  $74,6 \pm 29,4$  и  $84,6 \pm 30,11$  % соответственно. На рис. 18 показано изменение  $ОФВ_1$  и  $ФЖЕЛ$  в зависимости от возраста больных. Показатели  $ОФВ_1$  и  $ФЖЕЛ$  у детей составили  $81,8 \pm 28,7$  и  $89,1 \pm 32,4$  %<sub>долж.</sub> соответственно. Аналогичные показатели у взрослых –  $62,1 \pm 26,3$  и  $76,6 \pm 23,7$  %<sub>долж.</sub> соответственно.

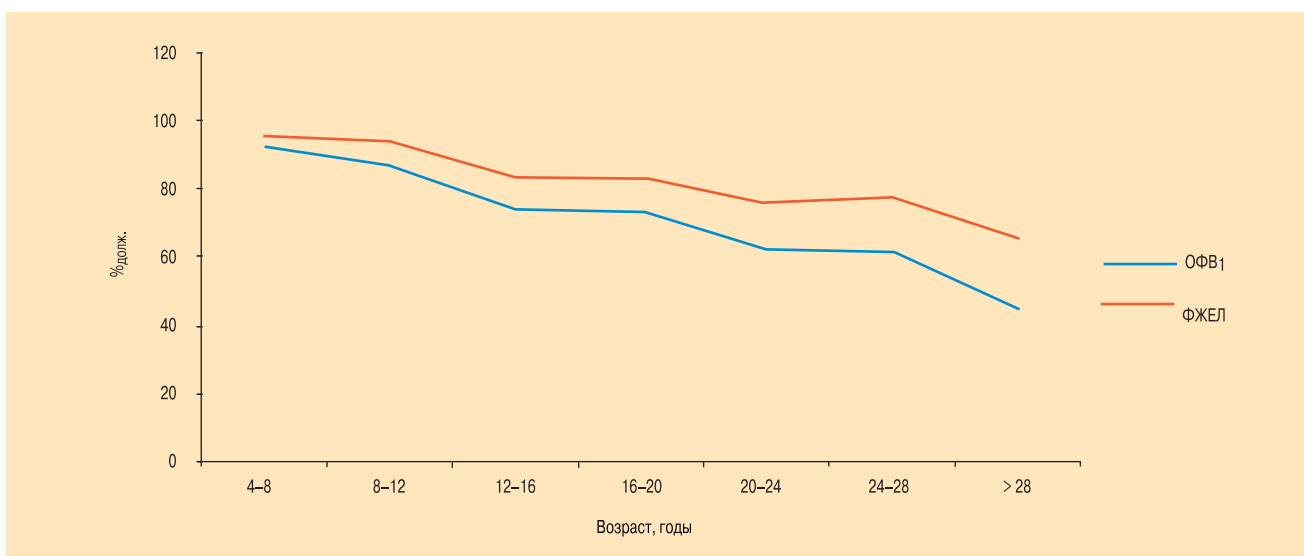


Рис. 18. Показатели спирометрии в зависимости от возраста больных

В табл. 21 представлены средние и медианы ОФВ<sub>1</sub> и ФЖЕЛ в регионах.

Таблица 21  
Средние и медианы ОФВ<sub>1</sub> и ФЖЕЛ в регионах

Регион	<i>M</i> ± <i>SD</i> , %долж.		<i>Me</i> (IQR), %долж.	
	ОФВ <sub>1</sub>	ФЖЕЛ	ОФВ <sub>1</sub>	ФЖЕЛ
Москва и Московская область	72,6 ± 32,7	85,8 ± 34,7	75,0 (39,0)	86,0 (30,0)
Омская область	80,7 ± 23,7	86,3 ± 21,2	81,0 (26,0)	89,0 (24,0)
Кемеровская область	69,3 ± 38,6	85,1 ± 37,9	74,0 (37,5)	90,0 (32,5)
г. Новосибирск	75,7 ± 20,0	83,8 ± 17,0	77,0 (19,0)	84,0 (20,0)
Ярославская область	88,2 ± 18,6	95,0 ± 16,0	93,5 (25,0)	99,0 (15,0)
Краснодарский край	77,0 ± 22,5	84,8 ± 24,8	81,0 (31,5)	85,0 (24,5)
Республика Чувашия	73,6 ± 23,9	76,2 ± 24,5	72,0 (40,0)	72,0 (47,0)
Красноярский край	63,0 ± 20,0	66,9 ± 23,6	56,5 (18,5)	64,0 (19,5)
Ленинградская область	50,0 ± 25,3	63,6 ± 23,5	42,0 (13,0)	58,0 (15,0)
Нижегородская область	86,9 ± 35,8	91,7 ± 30,0	94,0 (19,0)	98,0 (10,0)
Томская область	нет данных		нет данных	
Республика Башкортостан	63,4 ± 27,0	72,8 ± 25,7	71,0 (49,0)	76,0 (39,0)
Пермский край	89,8 ± 25,4	96,9 ± 26,2	94,0 (25,0)	103,0 (27,0)
Астраханская область	73,7 ± 27,4	82,3 ± 23,3	84,5 (5,0)	84,5 (20,0)
Оренбургская область	68,8 ± 20,9	71,6 ± 20,6	65,0 (31,0)	69,0 (29,0)
Приморский край	82,1 ± 28,6	83,3 ± 27,1	85,0 (45,0)	92,5 (25,0)

## Нутритивный статус

Нутритивный статус больных рассчитывался на основании данных массы тела, роста и возраста.

Нутритивный статус больных муковисцидозом оценивался с помощью индекса массы тела (ИМТ) по *Quetelet* (масса (кг) / рост (м)<sup>2</sup>).

Для взрослых больных муковисцидозом целевые значения ИМТ – 22 кг / м<sup>2</sup> для женщин и 23 кг / м<sup>2</sup> для мужчин ([www.cff.org/treatments/CFCareGuidelines/Nutrition](http://www.cff.org/treatments/CFCareGuidelines/Nutrition)). Европейскими экспертами рекомендовано констатировать недостаточность питания у подростков и взрослых с муковисцидозом, если ИМТ составляет < 18,5 кг / м<sup>2</sup>.

При оценке нутритивного статуса детей ИМТ оценивался в системе перцентилей. Перцентиль показывает, какой процент детей и подростков того же пола и возраста имеют значение ИМТ ниже измеренного у данного больного муковисцидозом. Разграничивают 3 зоны, которые соответствуют интервалам до 25-го перцентиля, 25–75-й перцентиль и выше 75-го перцентиля. Результаты, которые укладываются по встречаемости в диапазон до 25-го перцентиля включительно, относятся к зоне "низких" значений. Зоне "высоких" значений соответствуют результаты, относящиеся к диапазону от 76-го до 100-го перцентиля включительно. За нормальные величины приняты значения в интервале ("коридоре") от 26-го до 75-го перцентиля. Целевым значением для детей и подростков с муковисцидозом являются показатели, соответствующие нормальным цифрам для здоровых детей того же пола и возраста – 50-й перцентиль.

Расчет перцентилей ИМТ проводился при помощи программ Всемирной организации здравоохранения: WHO Anthro (для детей до 5 лет) и WHO Anthro plus (для детей старше 5 лет) (<http://www.who.int/childgrowth/software/en/> и <http://www.who.int/growthref/tools/en/>).

Для оценки показателей роста и веса детей раннего возраста (до 2 лет) ИМТ не применяется. При оценке их физического развития используется соотношение между массой тела и ростом – массо-ростовой индекс (МРИ). Под МРИ понимается отношение массы (кг) к росту (м).

На рис. 19 и 20 представлены медианы массы тела и роста детей с муковисцидозом в зависимости от возраста. Красной пунктирной линией на рисунках обозначено целевое значение для детей с муковисцидозом (50-й перцентиль).

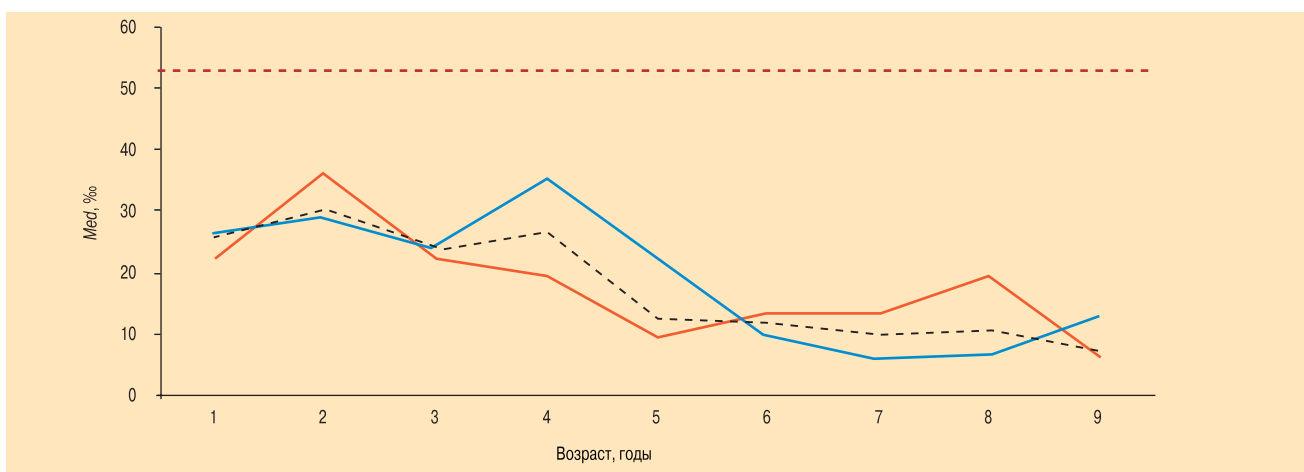


Рис. 19. Медиана (*Med*) массы тела в перцентилях в зависимости от возраста (от 1 года до 9 лет): красная линия – женский пол, синяя – мужской, прерывистая черная – общее значение по группе

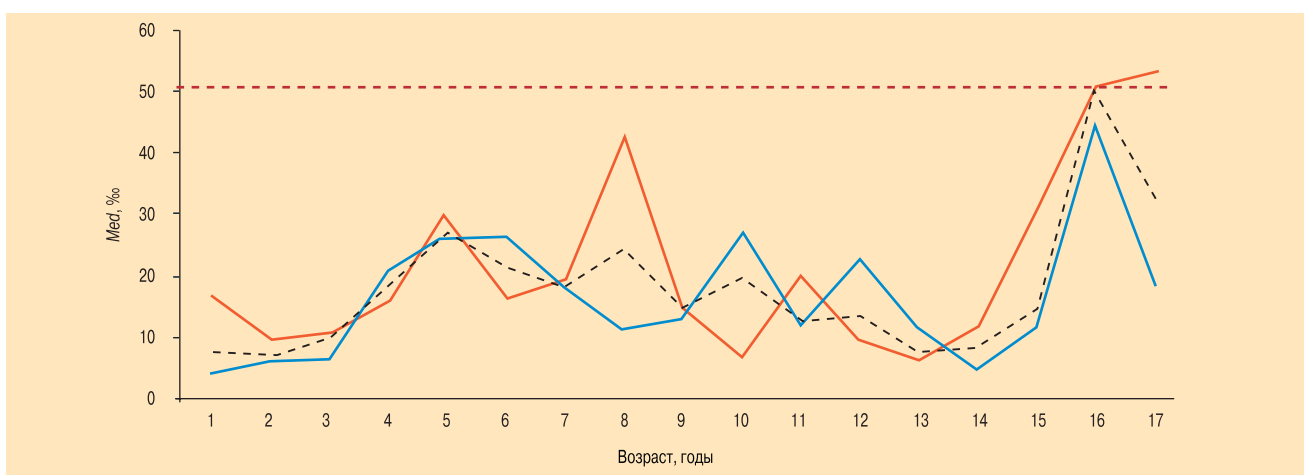


Рис. 20. Медиана роста в перцентилях в зависимости от возраста (от 1 года до 17 лет): красная линия – женский пол, синяя – мужской, прерывистая черная – общее значение по группе

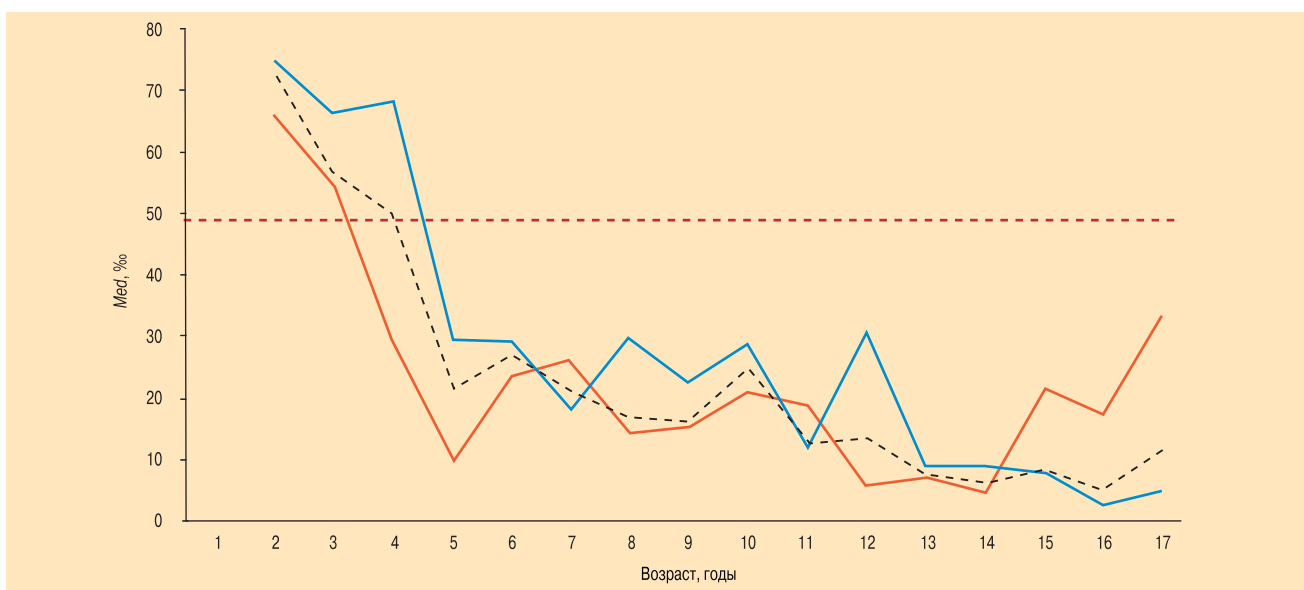


Рис. 21. Медиана ИМТ в перцентилях в зависимости от возраста (от 2 до 17 лет): красная линия – женский пол, синяя – мужской, прерывистая черная – общее значение по группе; прерывистая красная – целевое значение

Для детей от 2 до 17 лет медиана перцентиля ИМТ (рис. 21) составила 25,5 (интерквартильный размах – 53,5): для мальчиков – 28,0 (57,6), для девочек – 24,0 (49,0).

Для взрослых медиана ИМТ (рис. 22) составила 18,8 кг / м<sup>2</sup> (интерквартильный размах – 3,9 кг / м<sup>2</sup>): для лиц мужского пола – 18,5 кг / м<sup>2</sup> (4,0 кг / м<sup>2</sup>), для лиц женского пола – 18,9 кг / м<sup>2</sup> (3,7 кг / м<sup>2</sup>). Показатель 22 кг / м<sup>2</sup> является целевым значением для женщин с муковисцидозом (красная пунктирная линия), 23 кг / м<sup>2</sup> – для мужчин (синяя пунктирная линия).

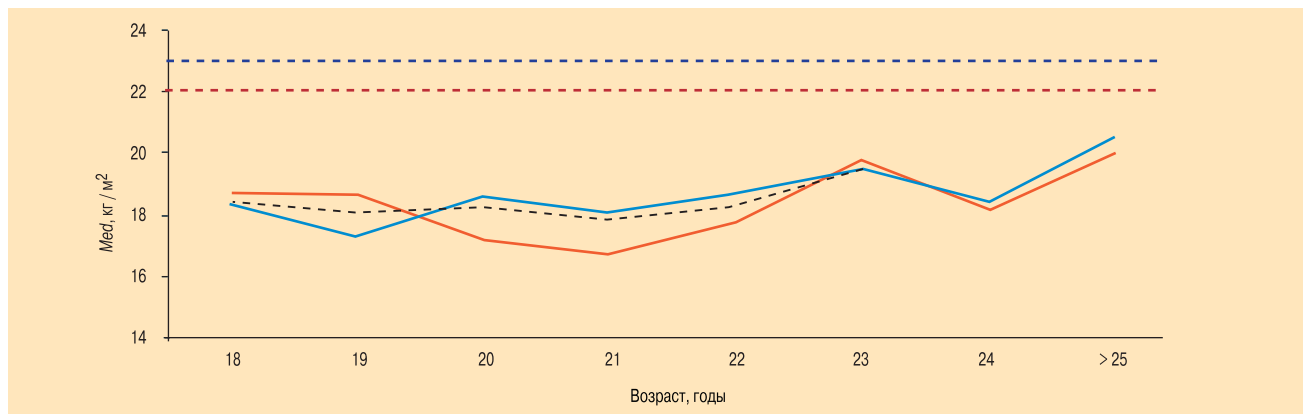


Рис. 22. Медиана ИМТ среди взрослых в зависимости от возраста (старше 18 лет): красная линия – женский пол, синяя – мужской, прерывистая черная – общее значение по группе

### Нутритивный статус и респираторная функция

Регистр выявил взаимосвязь между ИМТ и показателями ФВД. ОФВ<sub>1</sub> выражен в процентах от должного (%<sub>долж.</sub>), т. е. от показателей ОФВ<sub>1</sub> здоровых некурящих людей того же возраста, расы и пола.

Медианы ОФВ<sub>1</sub> в зависимости от ИМТ представлены на рис. 23 и 24. Взаимосвязь между величиной ИМТ и ОФВ<sub>1</sub> более очевидна для больных муковисцидозом старше 18 лет.

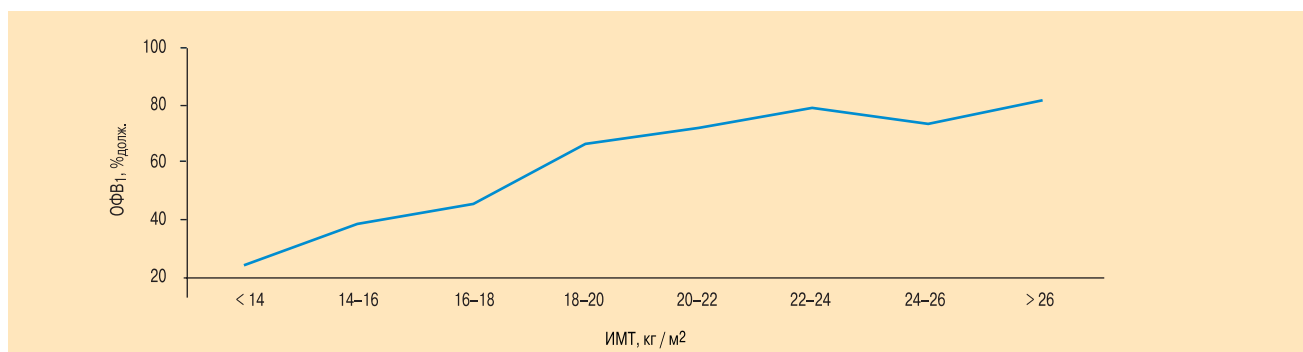


Рис. 23. Медиана ОФВ<sub>1</sub> у взрослых больных муковисцидозом (старше 18 лет) в зависимости от ИМТ

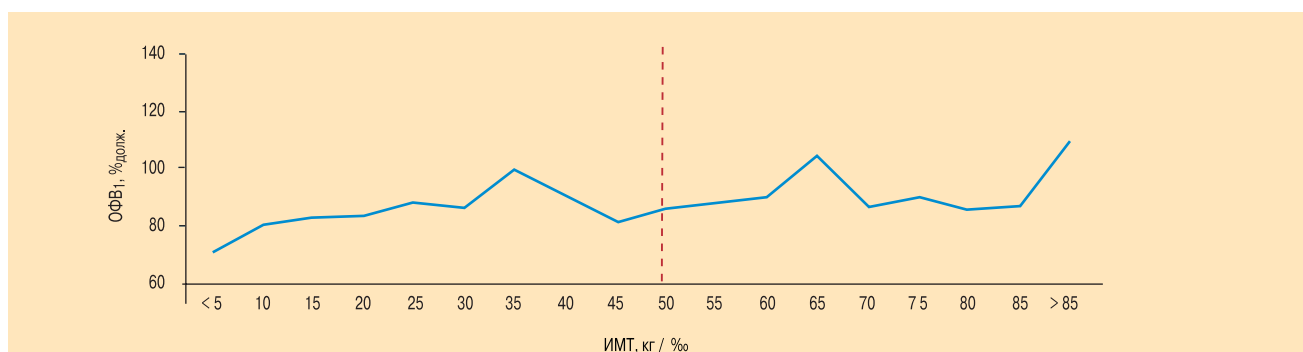


Рис. 24. Медиана ОФВ<sub>1</sub> у детей и подростков с муковисцидозом (от 5 до 18 лет) в зависимости от ИМТ (красная пунктирная линия – целевое значение)



### Осложнения заболевания

На рис. 25 отражена частота развития сахарного диабета с гипергликемией натощак, пневмоторакса, кровохарканья и остеопороза в зависимости от возраста больных.

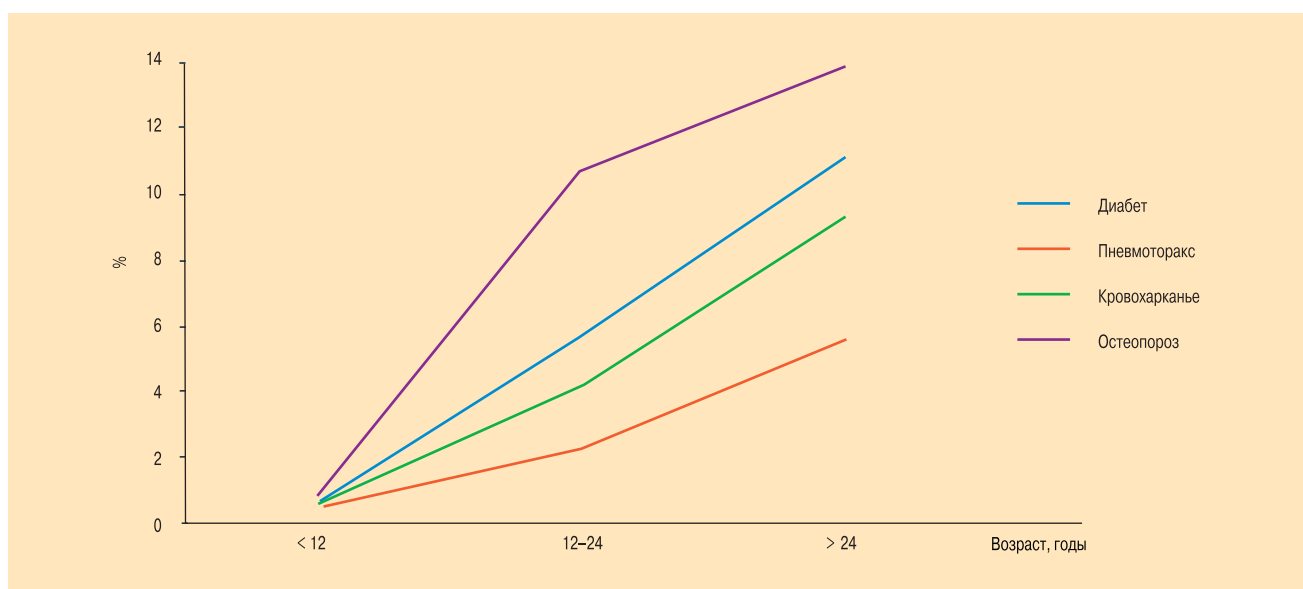


Рис. 25. Частота развития сахарного диабета, пневмоторакса, кровохарканья и остеопороза в зависимости от возраста больных

Сравнительный анализ частоты осложнений у детей и взрослых представлен в табл. 22.

**Таблица 22**  
*Частота различных осложнений муковисцидоза в зависимости от возраста больных*

Осложнение	В общем по группе, %	< 18 лет, %	≥ 18 лет, %
Аллергический бронхолегочный аспергиллез*	1,3	1,2	1,8
Сахарный диабет с гипергликемией натощак	3,2	1,2	9,7
Пневмоторакс, потребовавший дренирования*	1,5	0,5	4,7
Цирроз печени с портальной гипертензией / гиперспленизмом	4,2	3,5	6,4
Цирроз печени без портальной гипертензии / гиперспленизма	4,3	3,7	5,9
Цирроз печени, данных о портальной гипертензии нет	0,3	0	1,3
Поражение печени без цирроза	23,2	24,1	18,2
Легочное кровотечение в отчетном году	2,6	1,5	6,5
Наличие онкологического заболевания	0,4	0,3	0,8
Остеопороз	14,5	4,6	33,1
Полипоз верхних дыхательных путей	15,0	14,7	16,5
Электролитные расстройства	4,0	6,1	0
Амиллоидоз	0,2	0	0,4

Примечание: \* – данные за отчетный год.

На рис. 26 показана частота аллергического бронхолегочного аспергиллеза, который в отчетном году зарегистрирован в 3 регионах.

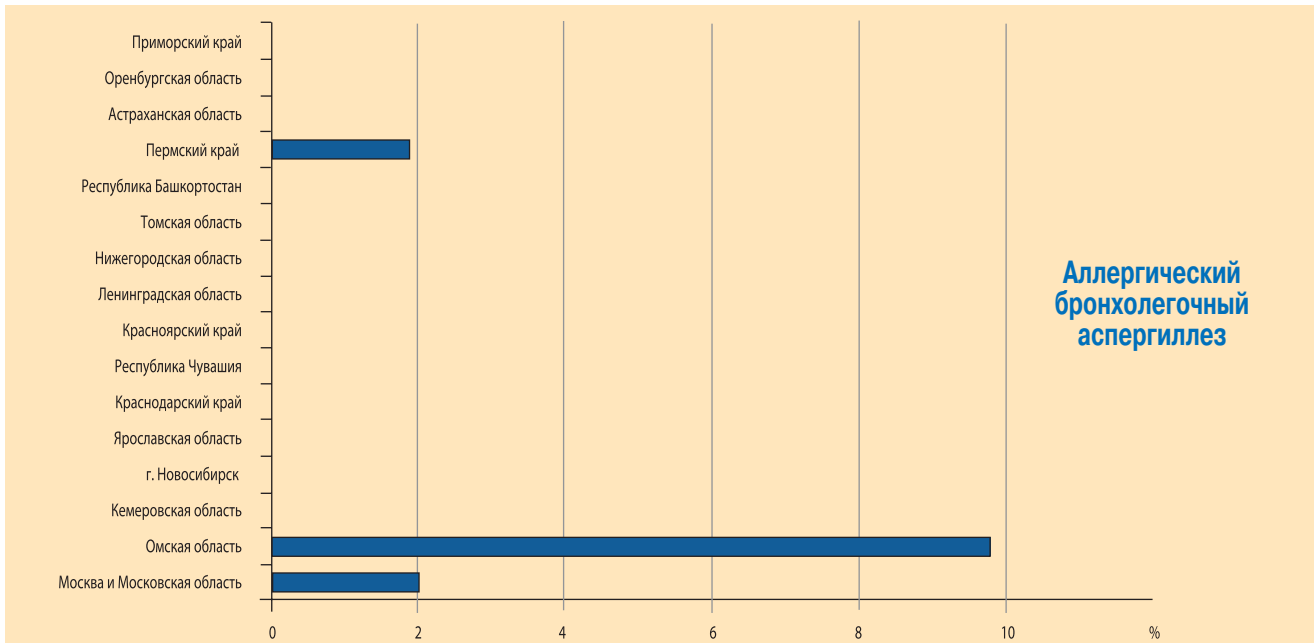


Рис. 26. Частота аллергического бронхолегочного аспергиллеза в отчетном году у больных муковисцидозом в регионах

Частота развития сахарного диабета представлена на рис. 27. В 10 регионах данное осложнение зарегистрировано, в 6 субъектах РФ ни одного больного с сахарным диабетом не выявлено.

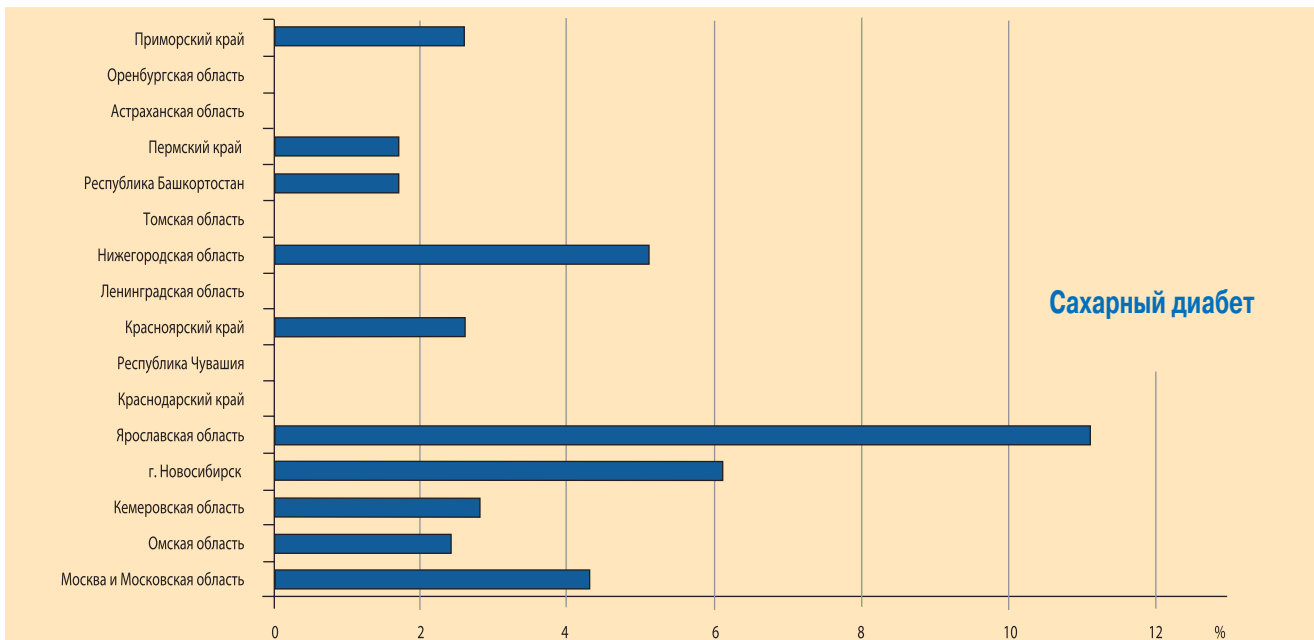


Рис. 27. Частота сахарного диабета у больных муковисцидозом в регионах

Частота развития пневмоторакса представлена на рис. 28. Данное осложнение в отчетном году зарегистрировано в 7 регионах.

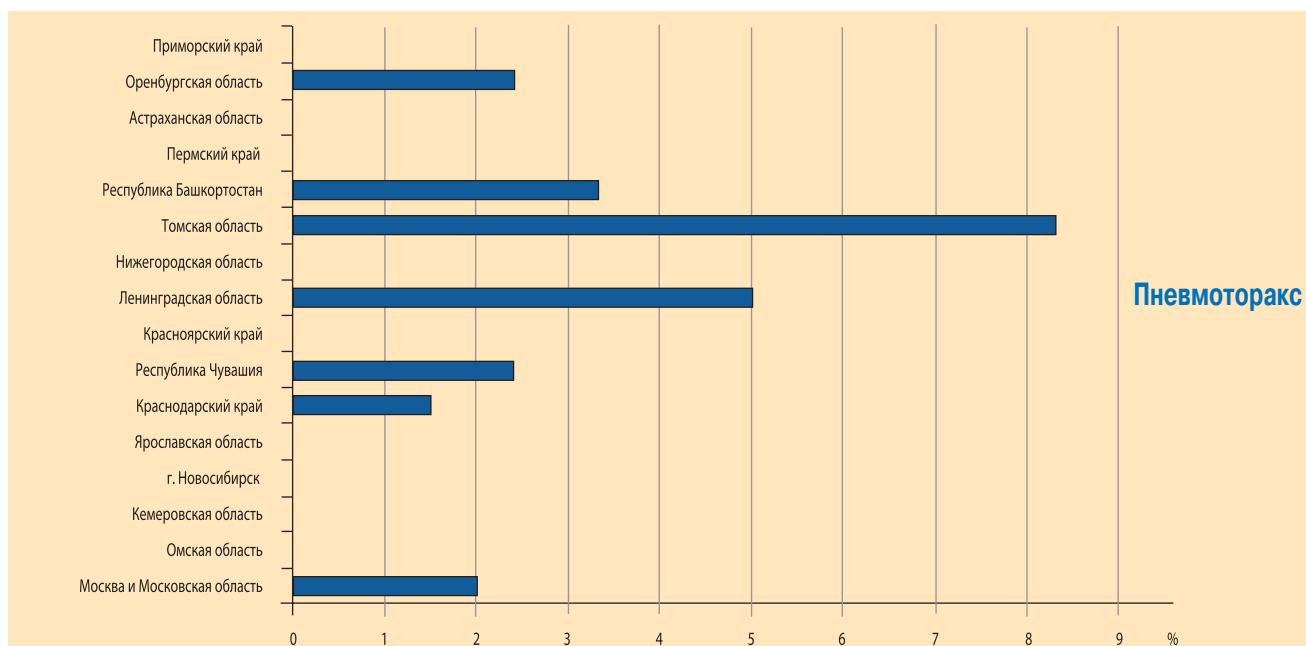


Рис. 28. Частота развития пневмоторакса в отчетном году у больных муковисцидозом в регионах

На рис. 29 показана частота развития поражения печени. Под понятием "поражение печени" имеются в виду цирроз (с портальной гипертензией, без таковой и если наличие портальной гипертензии неизвестно), а также поражения печени без цирроза. В 8 регионах поражения печени отмечаются у > 50 % пациентов, при этом в 3 субъектах РФ они составляют < 10 %.

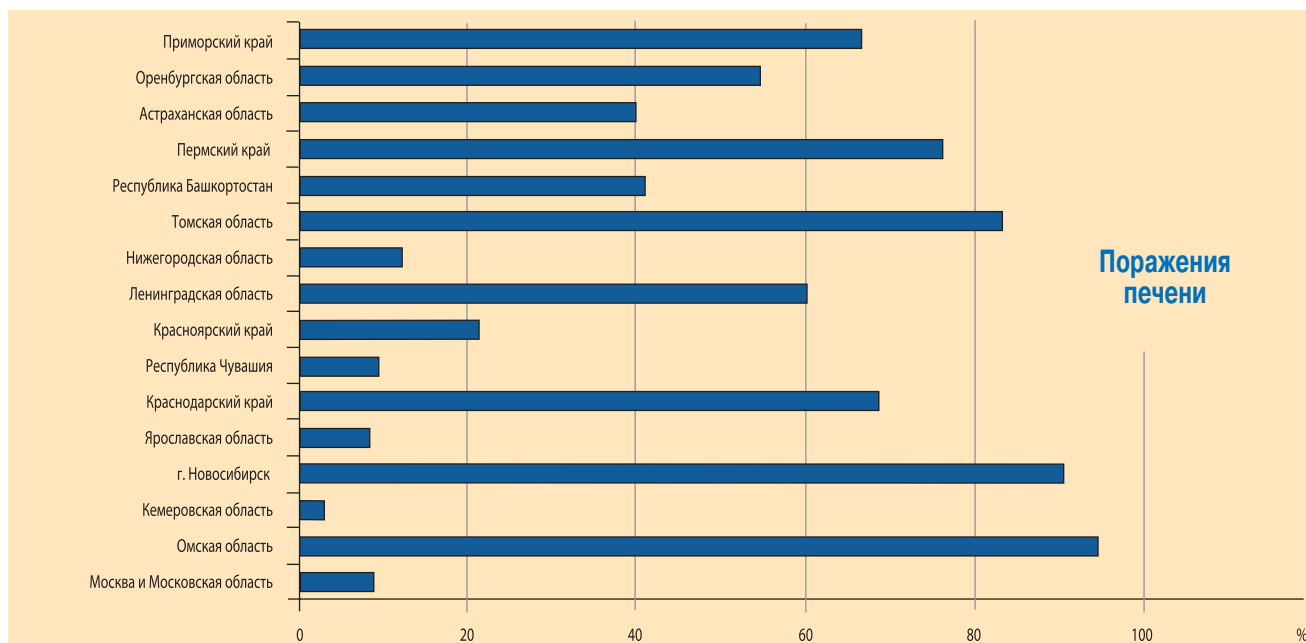


Рис. 29. Частота поражения печени у больных муковисцидозом в регионах

Частота легочного кровотечения в отчетном году в регионах представлена на рис. 30. Данное осложнение зарегистрировано в 7 регионах.

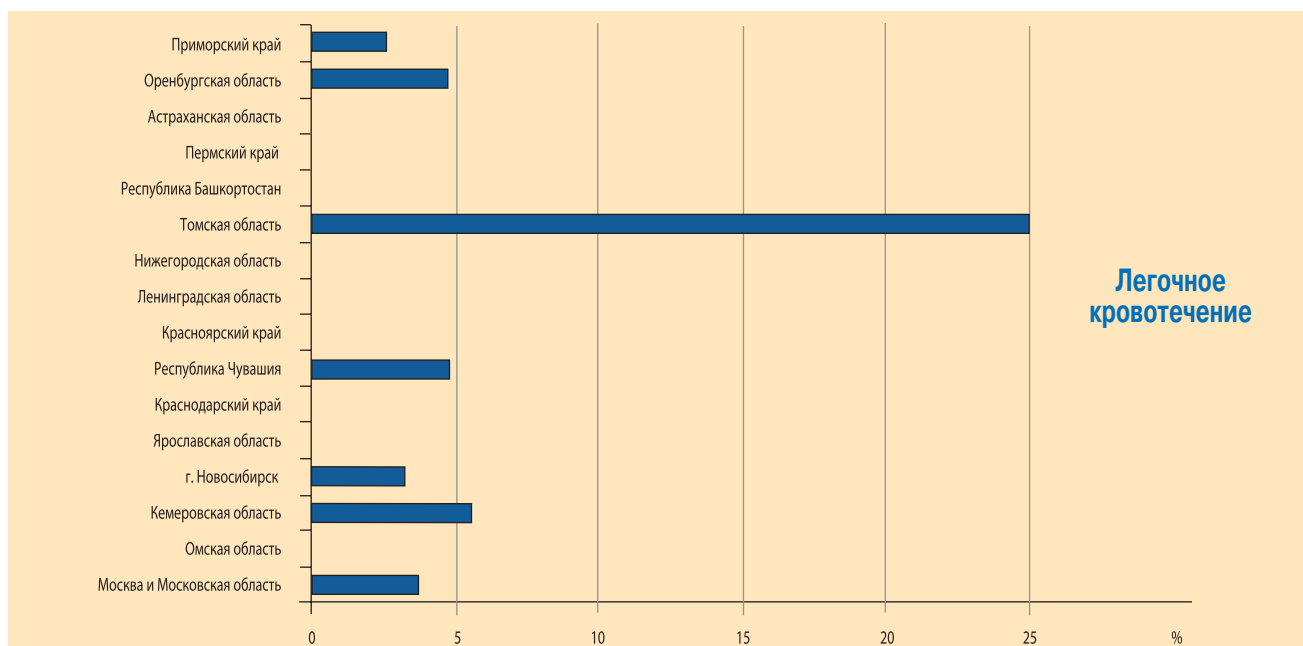


Рис. 30. Частота легочного кровотечения у больных муковисцидозом в регионах

Частота остеопороза в регионах представлена на рис. 31. Данное осложнение в 2 регионах встречается с частотой > 30 %, в 7 — с частотой < 10 %, а в 5 субъектах РФ остеопороз среди больных муковисцидозом не зарегистрирован.

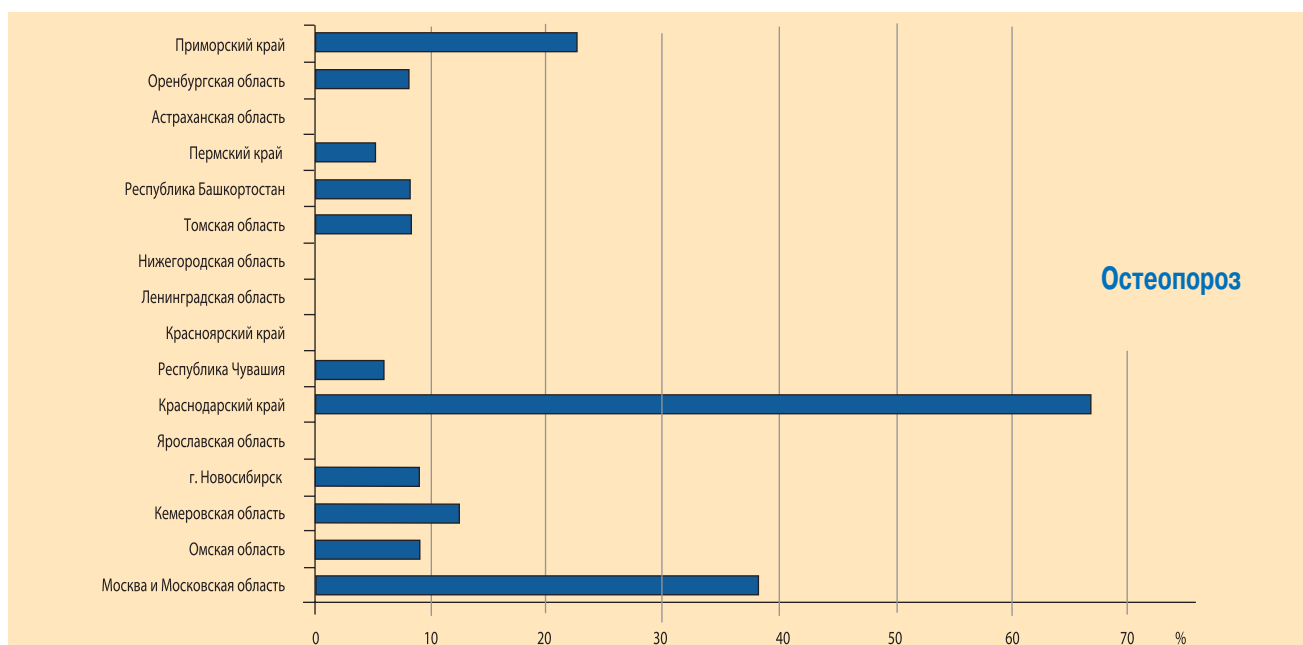


Рис. 31. Частота развития остеопороза у больных муковисцидозом в регионах



Частота полипоза верхних дыхательных путей в регионах представлена на рис. 32. Данное осложнение в 2 регионах встречается с частотой  $> 60\%$ , в 8 – с частотой  $< 20\%$ , в 3 субъектах РФ полипоз верхних дыхательных путей среди больных муковисцидозом не зарегистрирован.

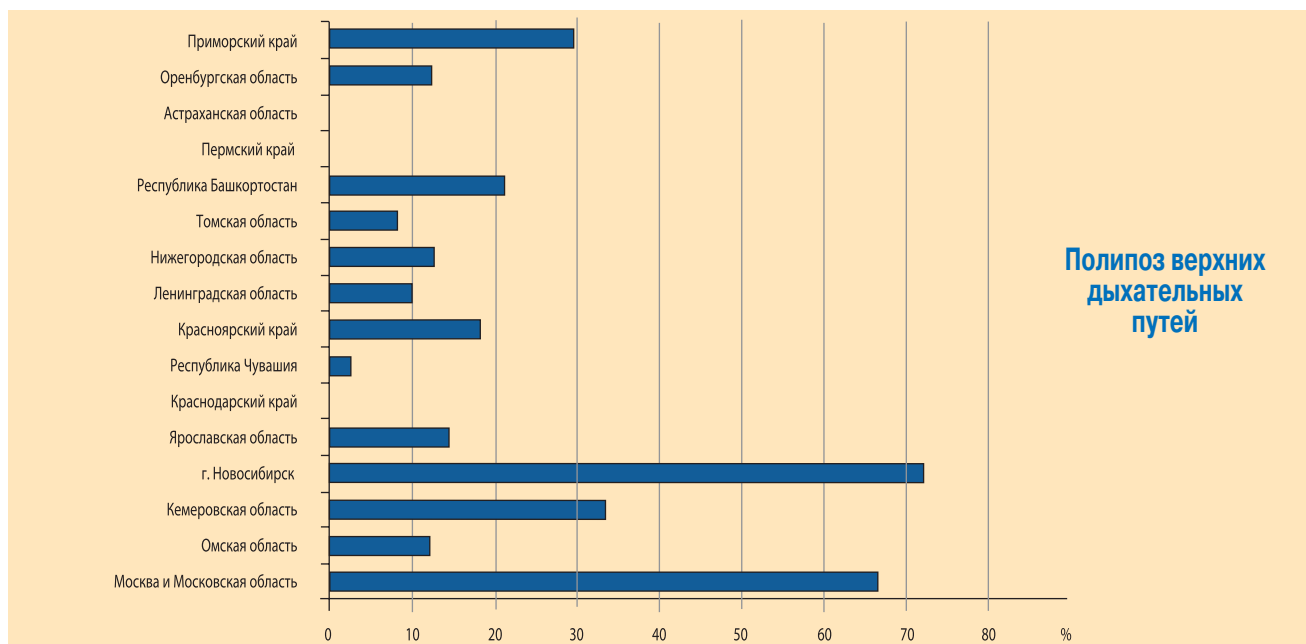


Рис. 32. Частота развития полипоза верхних дыхательных путей у больных муковисцидозом в регионах

Частота электролитных расстройств в регионах представлена на рис. 33. Данное осложнение в 4 регионах встречается с частотой  $\geq 10\%$ , в 3 – с частотой  $< 4\%$ , а в 7 субъектах РФ электролитные расстройства среди больных муковисцидозом не зарегистрированы.

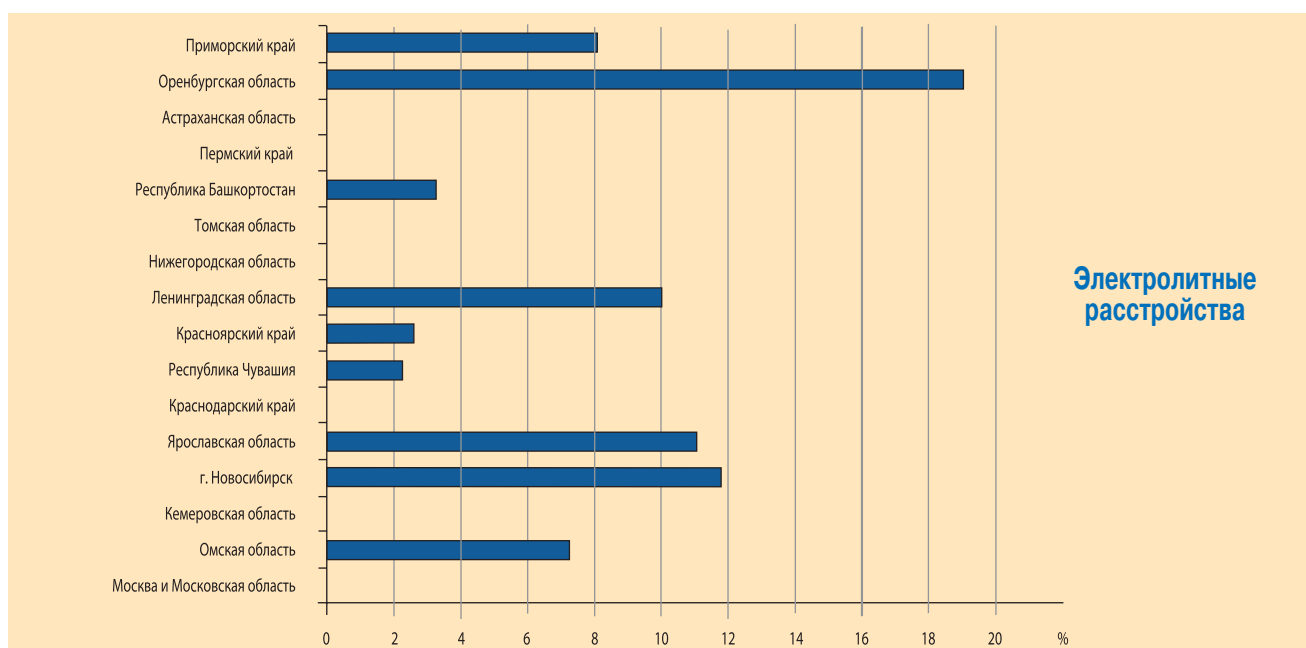


Рис. 33. Частота электролитных расстройств у больных муковисцидозом в регионах

## Лечение

Особенности медикаментозной и немедикаментозной терапии муковисцидоза в зависимости от возраста больных представлены в табл. 23. Частота использования различных видов терапии в регионах Российской Федерации отражена на рис. 34–47.

Таблица 23

*Объем медикаментозной и немедикаментозной терапии муковисцидоза в зависимости от возраста больных*

Терапия	В общем по группе, %	< 18 лет, %	≥ 18 лет, %
Гипертонический раствор натрия хлорида	8,7	8,6	8,9
Антибиотики ингаляционные	41,3	39,5	46,9
внутривенные	70,9	71,4	69,9
пероральные	69,1	59,2	88,8
Бронходилататоры	63,0	57,7	79,7
Глюкокортикостероиды			
ингаляционные	26,8	14,4	51,9
системные	8,3	8,7	7,6
Дорназа альфа	93,4	94,2	90,6
Азитромицин	34,7	29,3	48,9
Урсодезоксихолевая кислота	93,2	94,0	90,6
Панкреатические ферменты	94,2	97,1	84,9
Жирорастворимые витамины	88,1	89,2	85,8
Кинезитерапия	79,9	86,7	65,8
Кислородотерапия	6,2	4,5	11,3

Объем применения гипертонического раствора натрия хлорида в регионах представлен на рис. 34. Данный вид терапии применялся в отчетном году в 9 регионах.

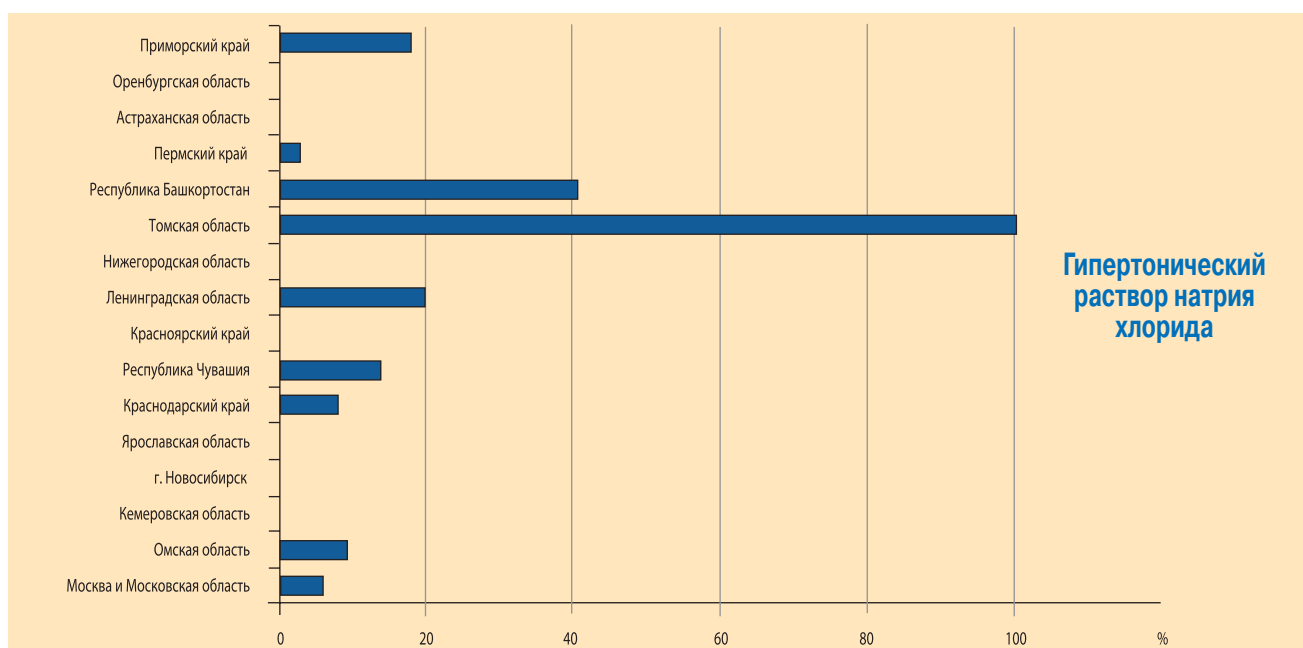


Рис. 34. Применение ингаляций гипертонического раствора натрия хлорида больными муковисцидозом в регионах

Объем применения ингаляционных антибиотиков в регионах представлен на рис. 35. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 3 регионах у  $\geq 50\%$  больных, в 3 субъектах РФ – у  $< 30\%$ , в 1 регионе данное лечение не проводилось.

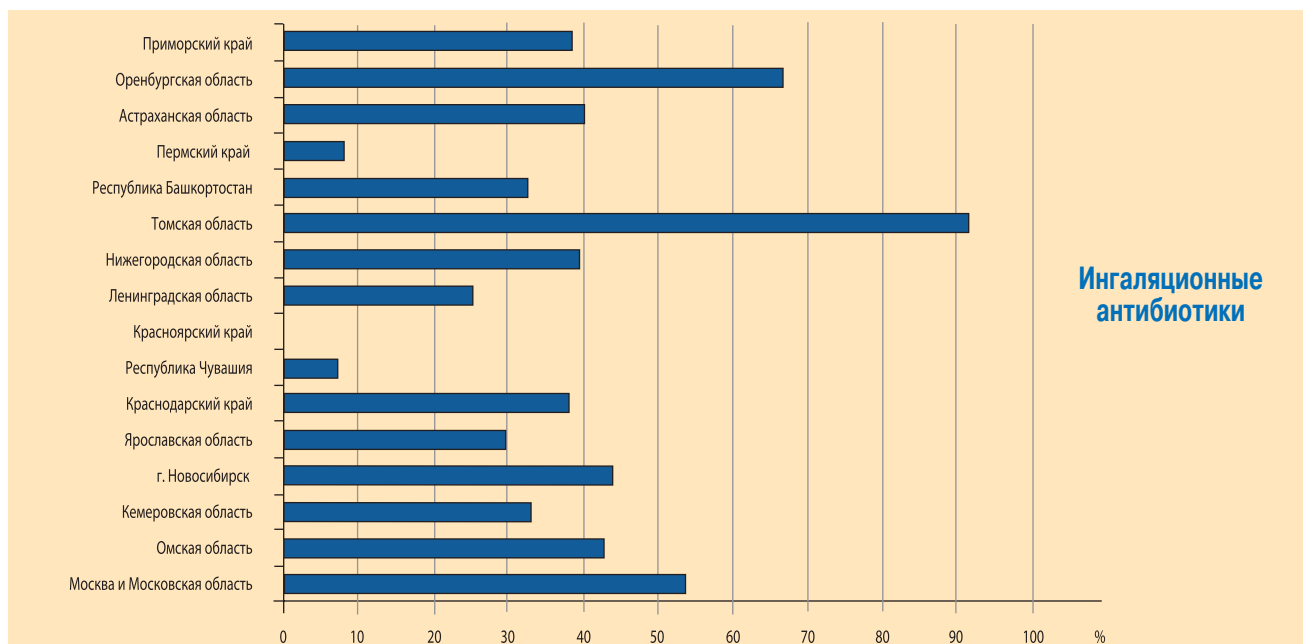


Рис. 35. Применение ингаляционных антибиотиков больными муковисцидозом в регионах

Объем применения внутривенных антибиотиков в регионах представлен на рис. 36. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 6 регионах у  $> 80\%$  больных, в 1 регионе – у  $< 50\%$  пациентов.

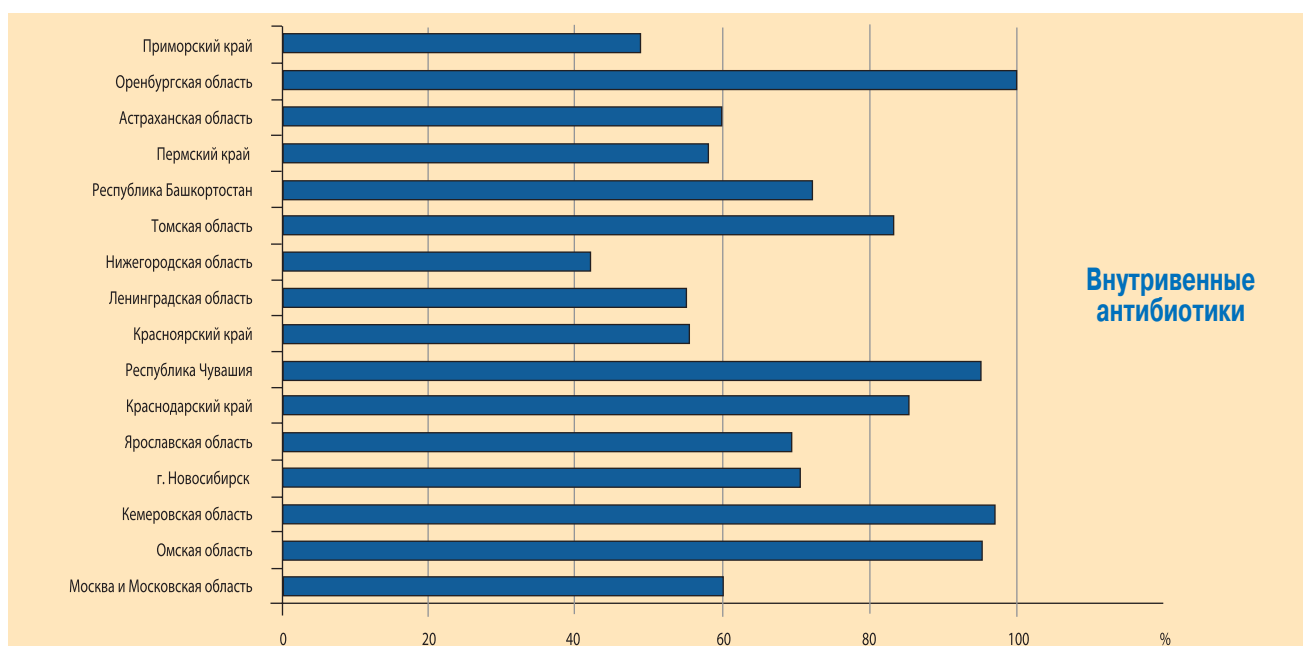


Рис. 36. Применение внутривенных антибиотиков больными муковисцидозом в регионах

Объем применения пероральных антибиотиков в регионах представлен на рис. 37. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 3 регионах у всех больных, в 3 субъектах РФ – у < 40 %.

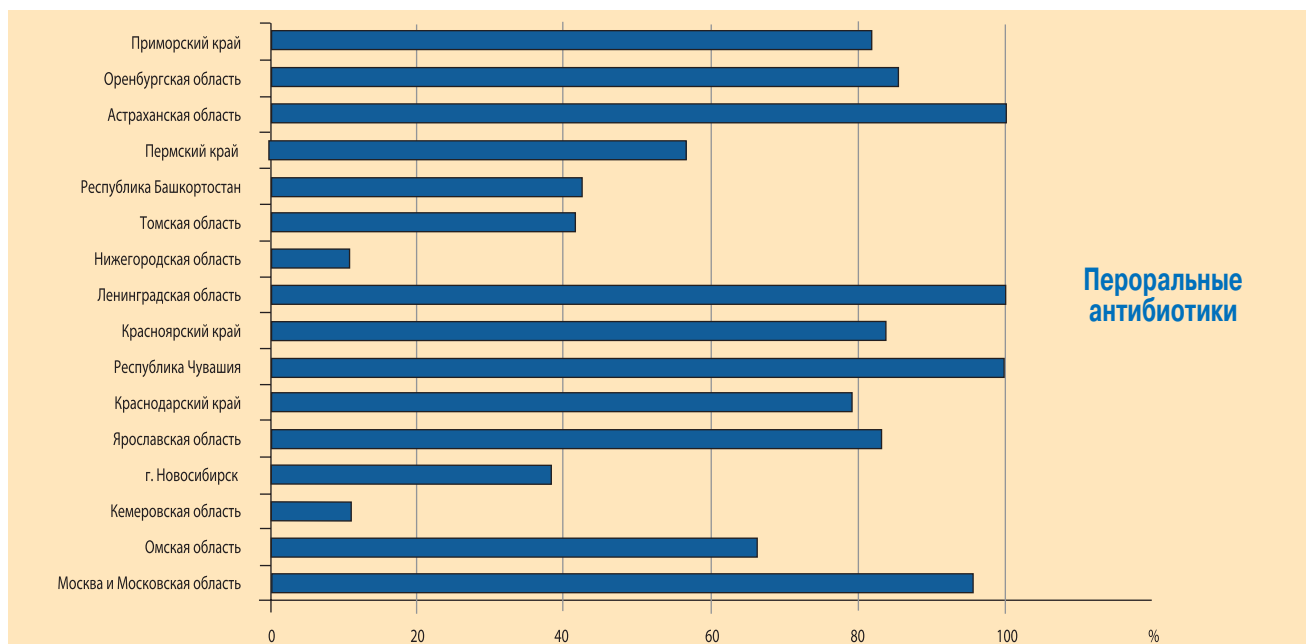


Рис. 37. Применение пероральных антибиотиков больными муковисцидозом в регионах

Объем применения бронходилататоров в регионах представлен на рис. 38. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 2 регионах у всех больных, в 2 субъектах РФ – у < 20 %.

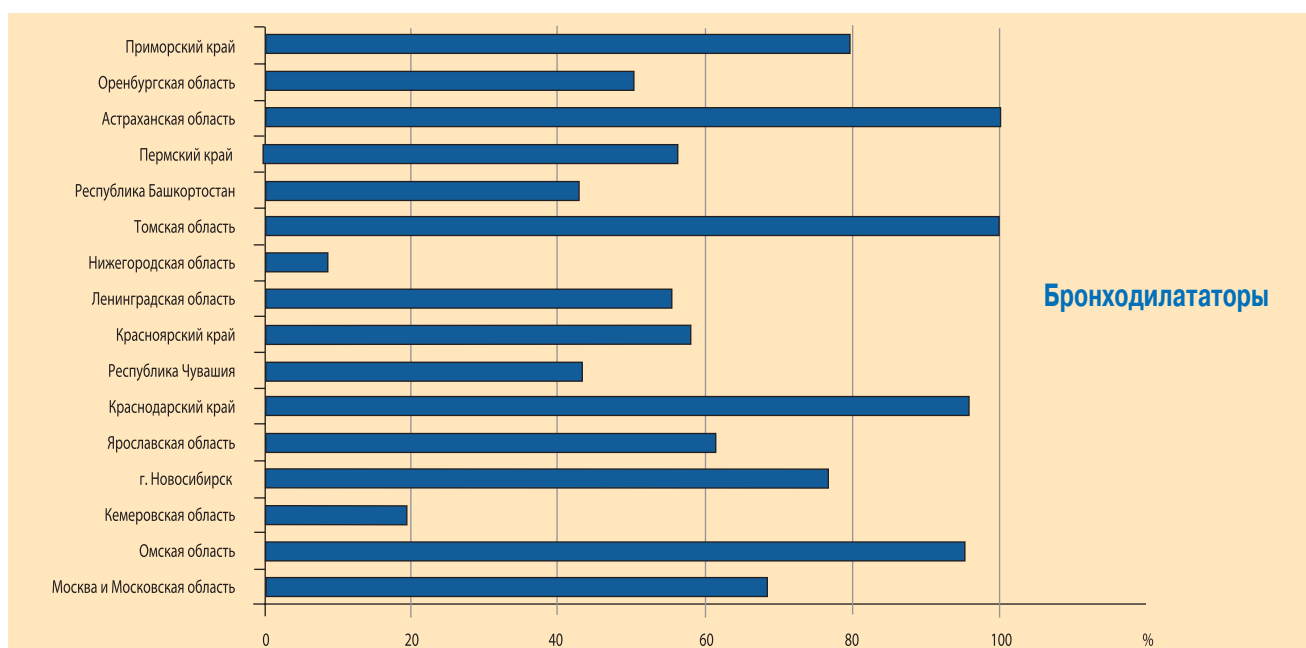


Рис. 38. Применение бронходилататоров больными муковисцидозом в регионах

Объем применения ингаляционных глюкокортикостероидов в регионах представлен на рис. 39. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 3 регионах у > 50 % больных, в 5 субъектах РФ – у < 10 %.

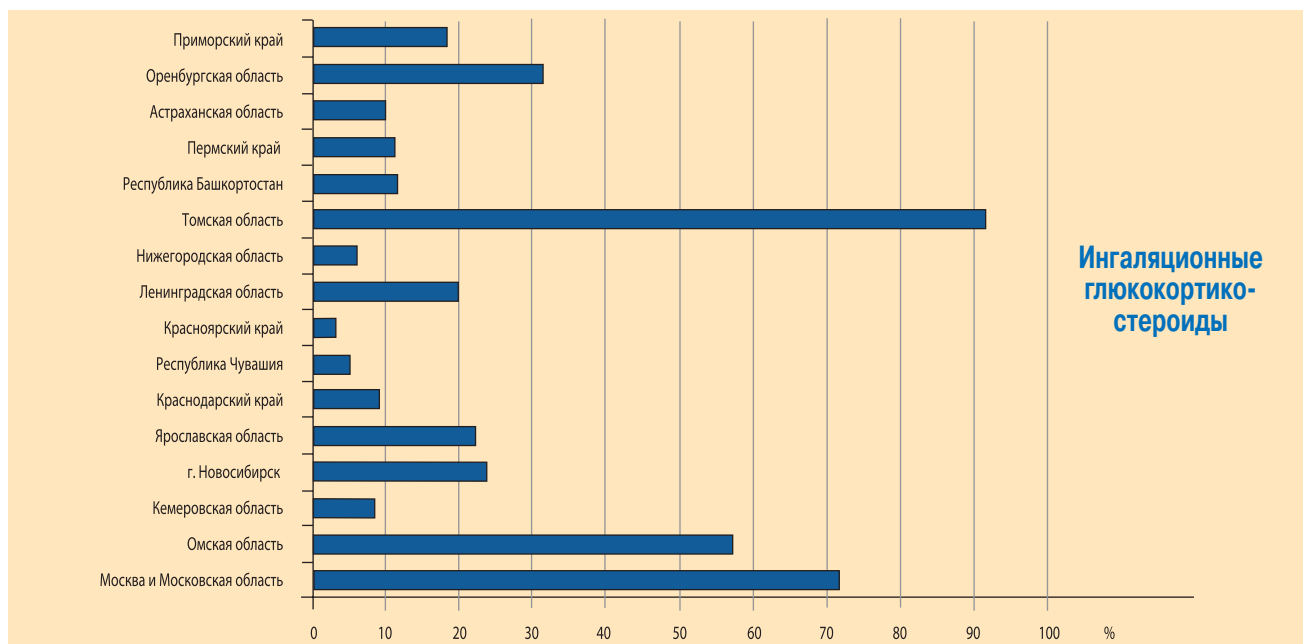


Рис. 39. Применение ингаляционных глюкокортикостероидов больными муковисцидозом в регионах

Объем применения системных глюкокортикостероидов в регионах представлен на рис. 40. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 6 регионах у > 10 % больных, в 3 субъектах РФ – у < 5 %, в 5 регионах данное лечение не проводилось.

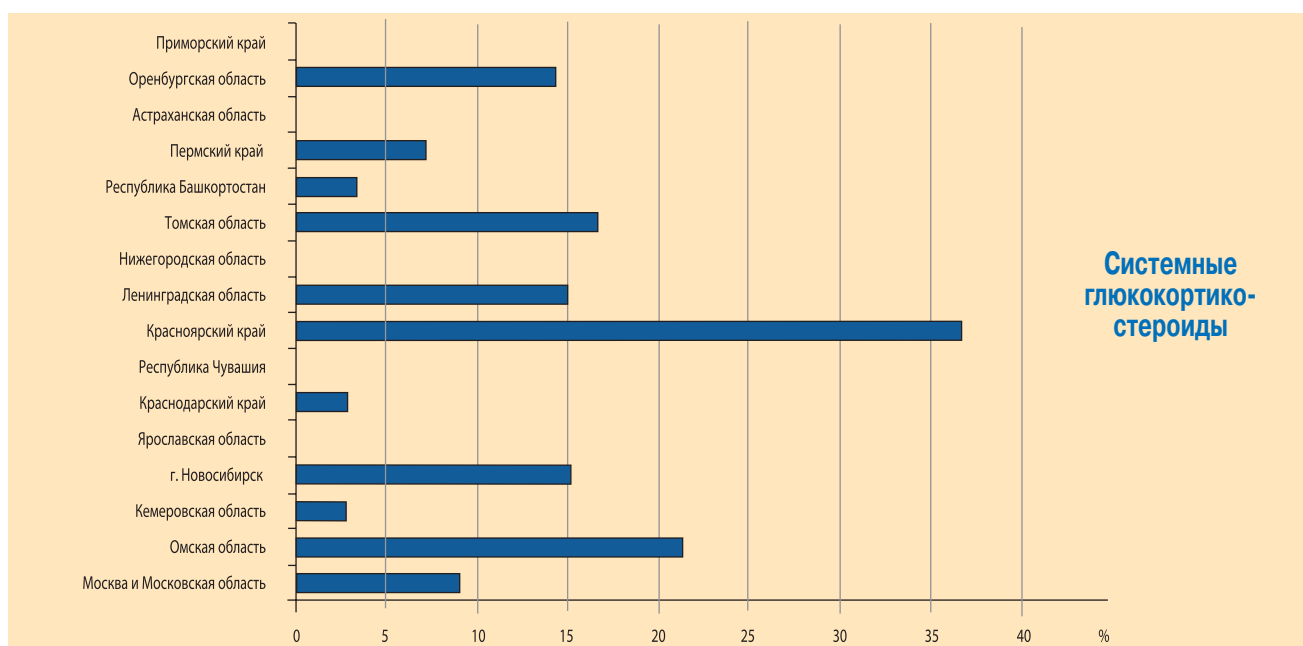


Рис. 40. Применение системных глюкокортикостероидов больными муковисцидозом в регионах



Объем применения дорназы альфа в регионах представлен на рис. 41. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 4 регионах у всех больных, в 2 субъектах РФ – у < 80 %.

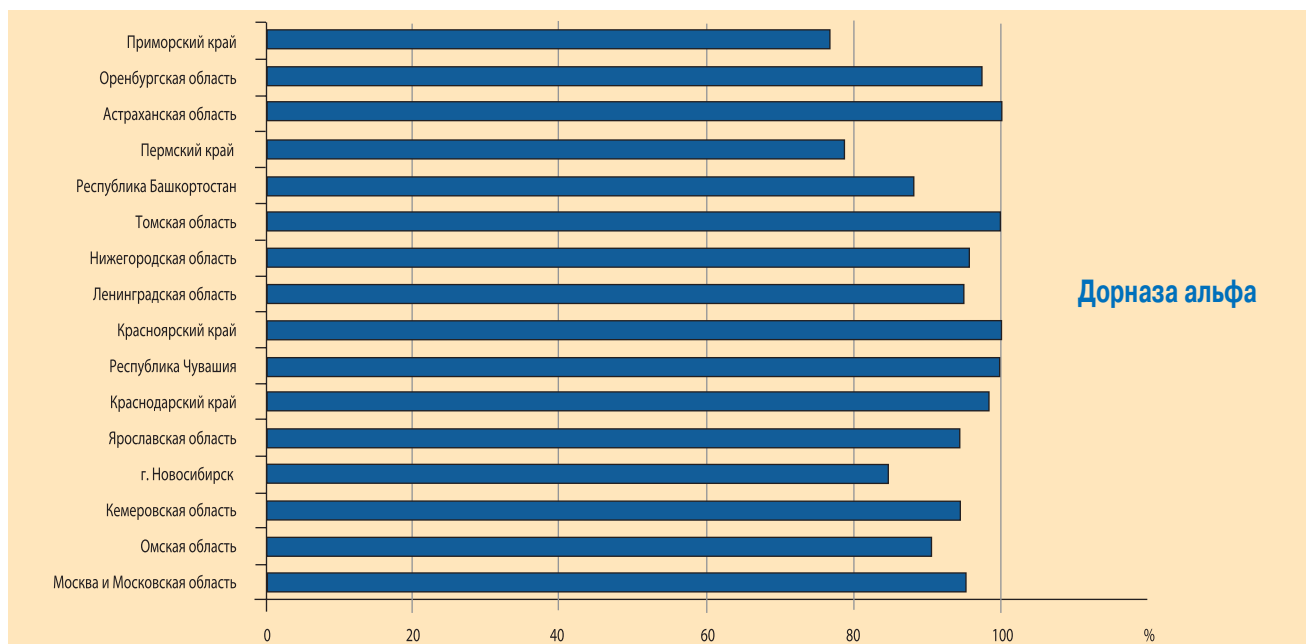


Рис. 41. Применение дорназы альфа больными муковисцидозом в регионах

Объем применения азитромицина в субингибирующих дозах в регионах представлен на рис. 42. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 4 регионах у > 60 % больных, в 4 субъектах РФ – у < 20 %, в 1 регионе данное лечение не проводилось.

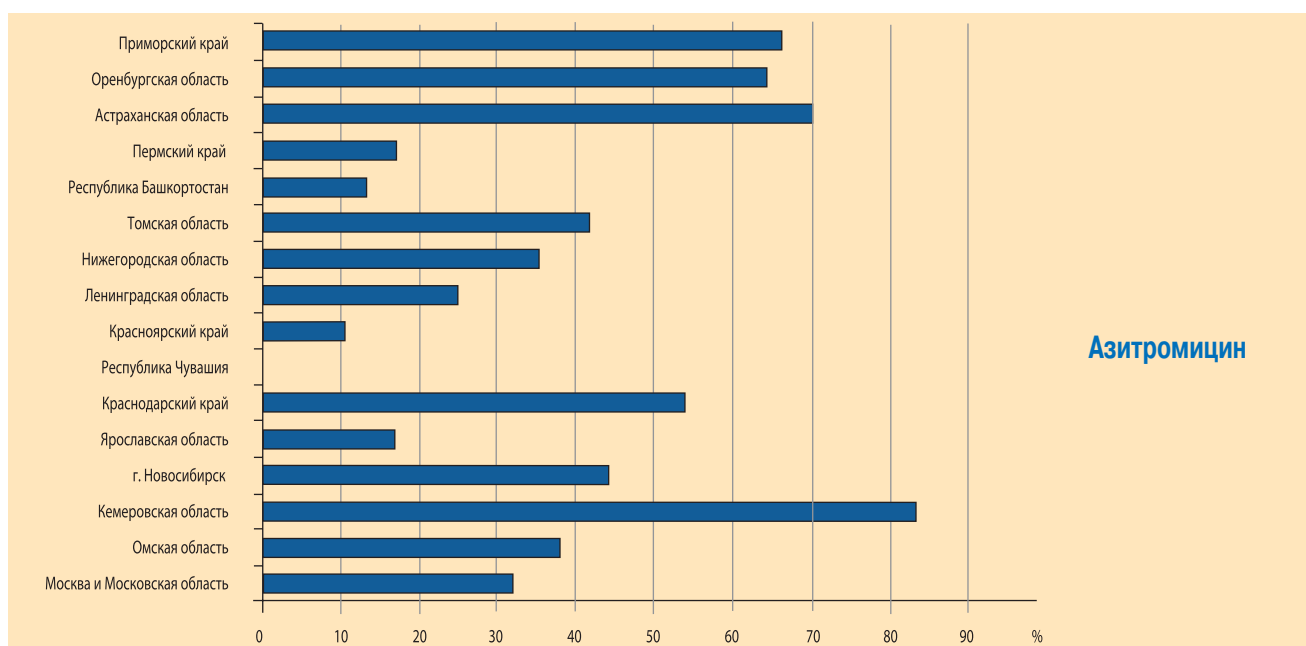


Рис. 42. Применение азитромицина в субингибирующих дозах больными муковисцидозом в регионах

Объем применения урсодезоксихолевой кислоты в регионах представлен на рис. 43. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 4 регионах у всех больных, в 3 субъектах РФ – у  $\leq 80$  %.

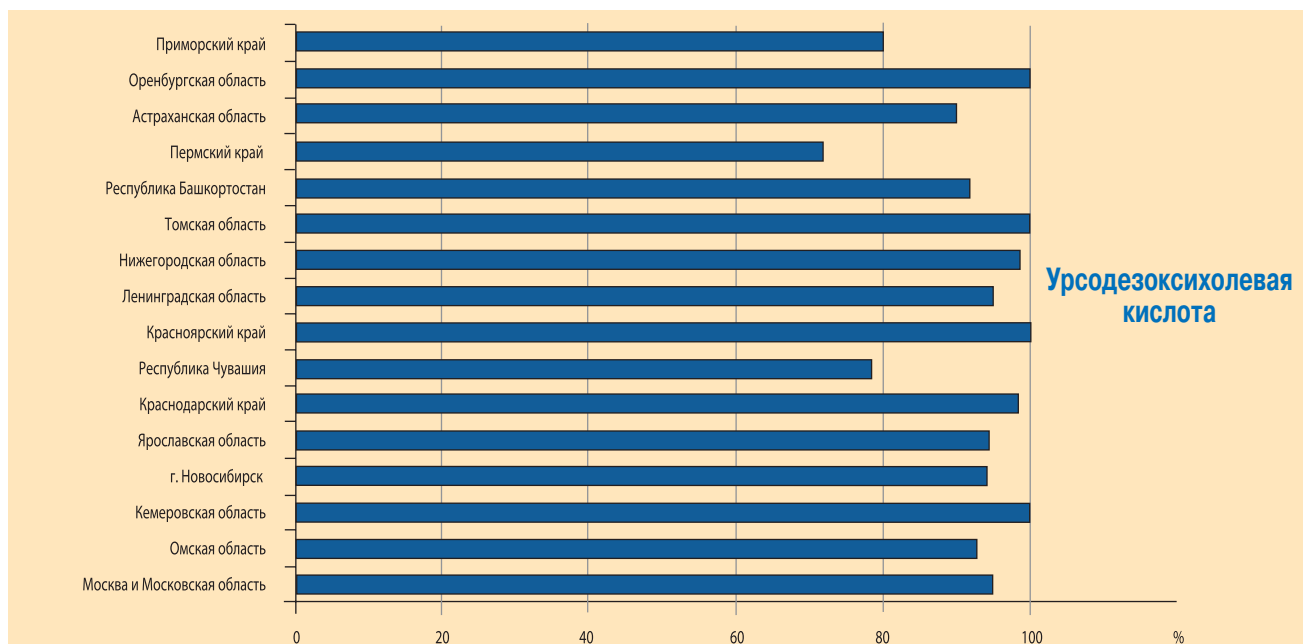


Рис. 43. Применение урсодезоксихолевой кислоты больными муковисцидозом в регионах

Объем применения панкреатических ферментов в регионах представлен на рис. 44. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 7 регионах у всех больных, в 2 субъектах РФ – у  $\leq 90$  %.

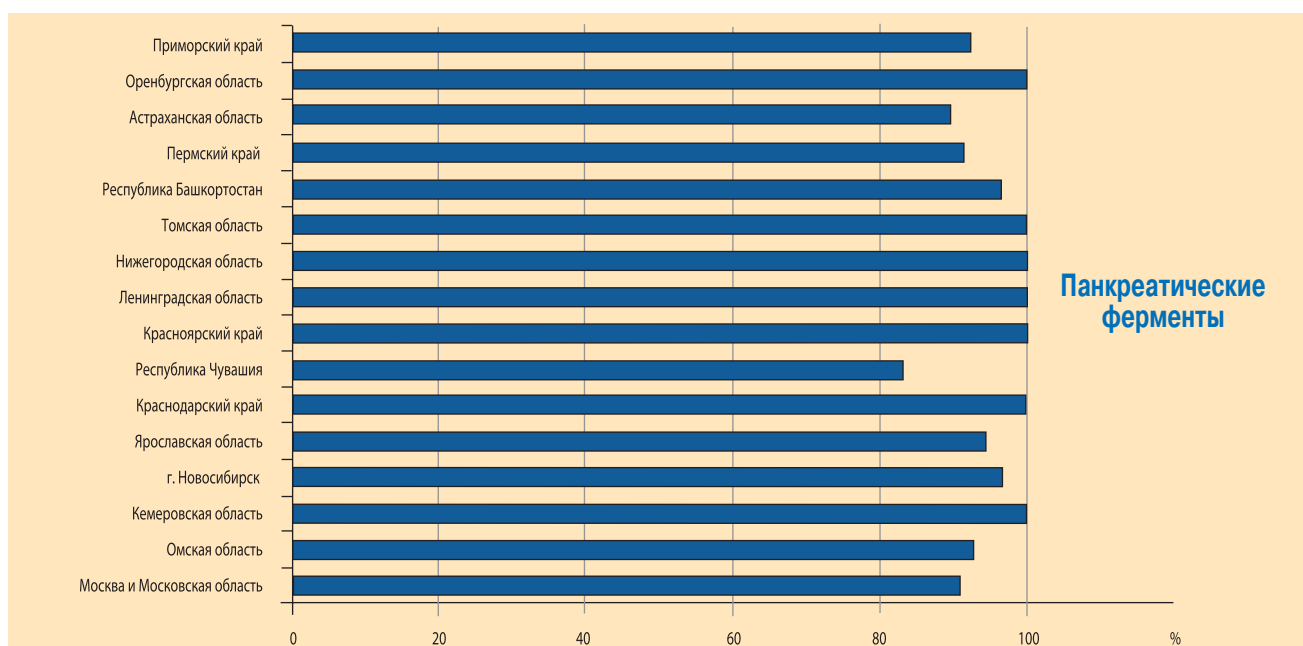


Рис. 44. Применение панкреатических ферментов больными муковисцидозом в регионах

Объем применения жирорастворимых витаминов в регионах представлен на рис. 45. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 6 регионах у всех больных, в 1 регионе – у < 20 % пациентов.

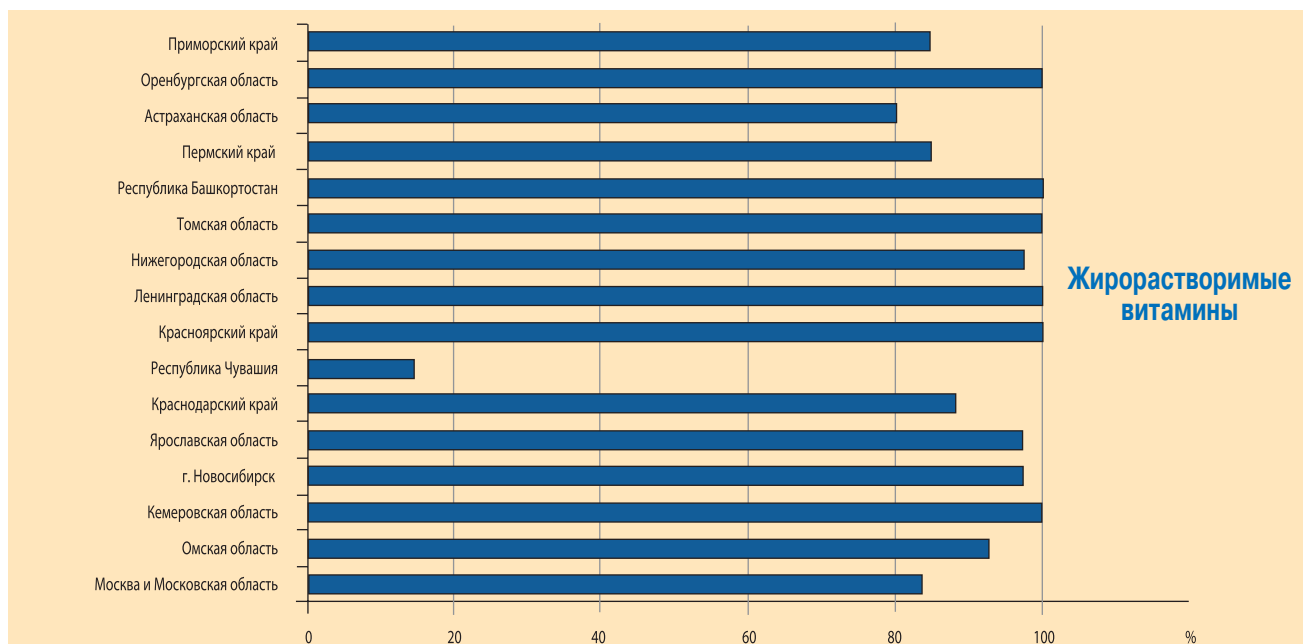


Рис. 45. Применение жирорастворимых витаминов больными муковисцидозом в регионах

Объем применения кинезитерапии в регионах представлен на рис. 46. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 3 регионах у всех больных, в 2 субъектах РФ – у < 50 % пациентов.

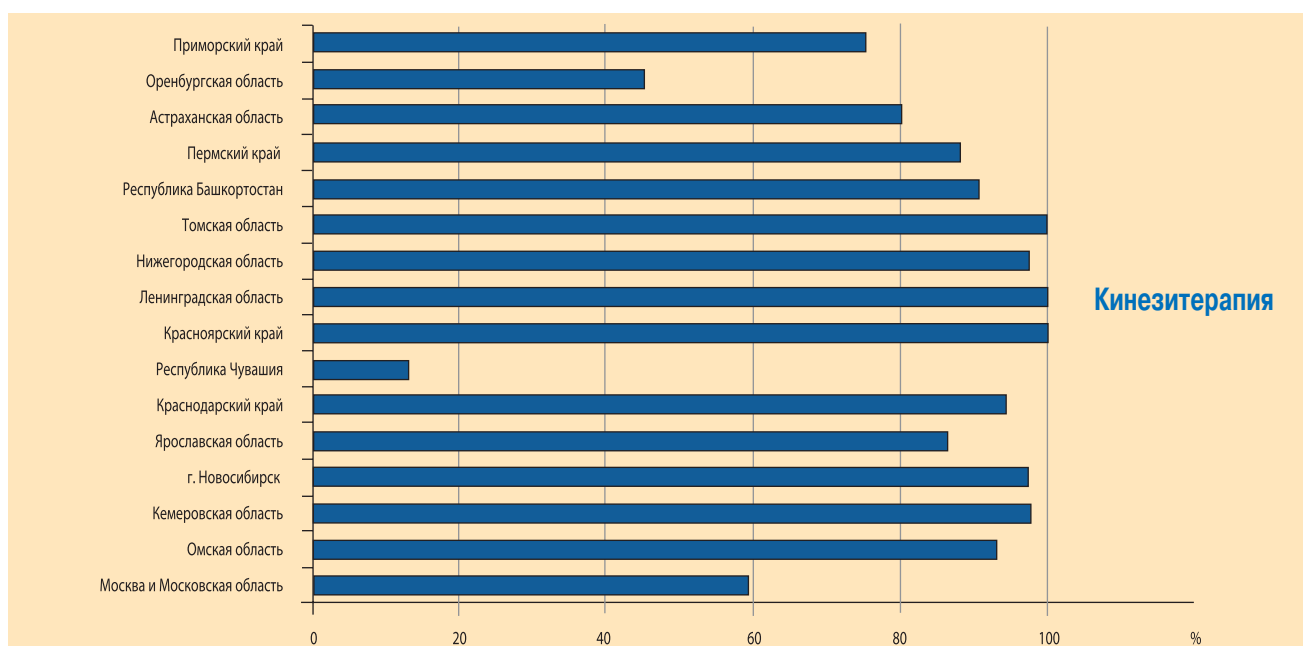


Рис. 46. Применение кинезитерапии больными муковисцидозом в регионах

Объем использования кислородотерапии в регионах представлен на рис. 47. Данный вид терапии в отчетном году применялся в 3 регионах у  $\geq 15\%$ , в 3 субъектах РФ – у  $< 5\%$ , в 3 регионах данное лечение не проводилось.

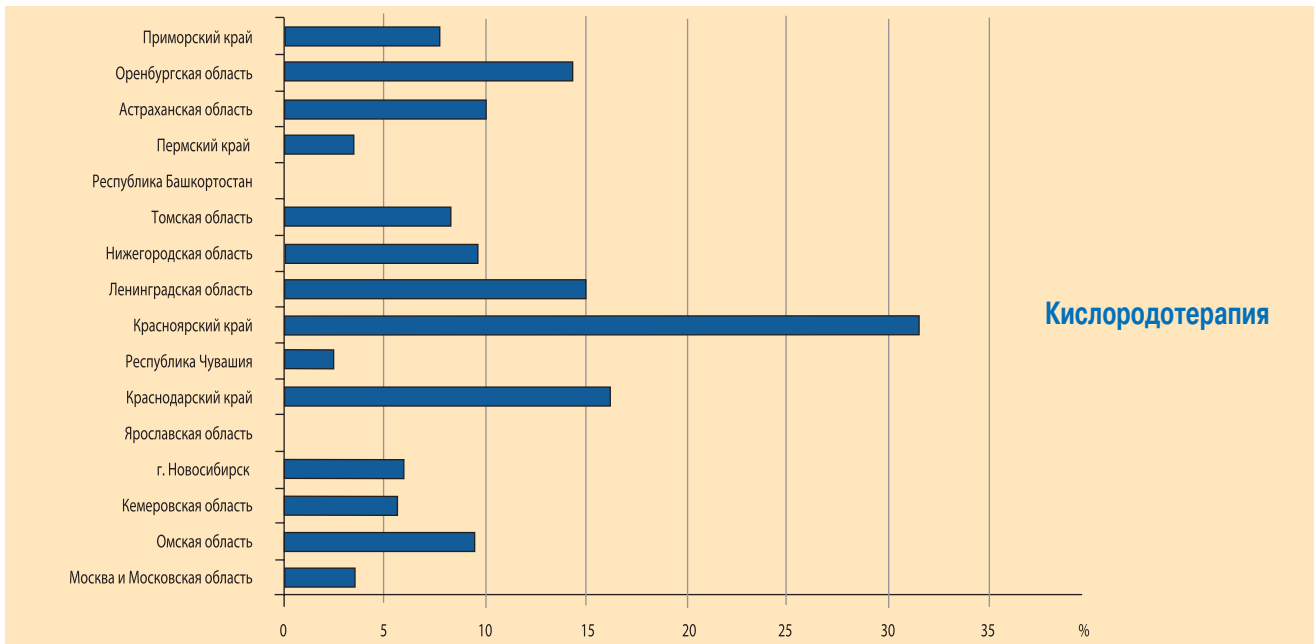


Рис. 47. Применение кислородотерапии больным муковисцидозом в регионах

### Трансплантация

В 2011 г. 1 больному муковисцидозом была проведена двусторонняя трансплантация легких, трансплантация печени не проводилась.

### Смертность

15 больных умерли в течение 2011 г. Причиной смерти 13 больных являлось бронхолегочное поражение, 1 пациент умер вследствие водно-электролитных расстройств, причина смерти 1 больного неизвестна. Средний возраст смерти составил  $15,9 \pm 12,7$  года, медиана возраста смерти – 17,4 (25,0) года.

## Редакционная коллегия журнала

Чучалин А.Г. — главный редактор  
Дидковский Н.А. — зам. главного редактора  
Солдатов Д.Г. — ответственный секретарь

Авдеев С.Н., Айсанов З.Р., Васильева О.С.,  
Величковский Б.Т., Волков И.К., Геппе Н.А.,  
Гущин И.С., Дворецкий Л.И., Илькович М.М.,  
Козлов Р.С., Кокосов А.Н., Котляров П.М.,  
Медников Б.Л., Овчаренко С.И.,  
Пискунов Г.Э., Приймак А.А.,  
Соодаева С.К., Стручков П.В.,  
Федосеев Г.Б., Чернеховская Н.Е.,  
Черняев А.Л., Шмелев Е.И.

## Редакционный совет

Абросимов В.Н. (Рязань),  
Визель А.А. (Казань),  
Кириллов М.М. (Саратов),  
Лещенко И.В. (Екатеринбург),  
Луценко М.Т. (Благовещенск),  
Масуев К.А. (Махачкала),  
Перельман Ю.М. (Благовещенск),  
Сидорова Л.Д. (Новосибирск),  
Симбирцев С.А. (Санкт-Петербург),  
Суханова Г.И. (Владивосток),  
Трубников Г.В. (Барнаул),  
Шойхет Я.Н. (Барнаул),  
Dierkesmann R. (Германия),  
Massard G. (Франция),  
Voisin C. (Франция)

## Адрес редакции:

105077, Москва, ул. 11-я Парковая, 32, корп. 4  
ФГБУ "НИИ пульмонологии" ФМБА России,  
редакция журнала "Пульмонология"  
телефон / факс: 465-48-77  
e-mail: pulmo@pulmonology.ru  
<http://www.pulmonology.ru>

Журнал "Пульмонология" включен в систему  
Российского индекса научного цитирования  
и в каталог "Ulrich's International Periodicals Directory"

Свидетельство о регистрации № 75 от 14.09.90

Решением Президиума Высшей аттестационной  
комиссии Министерства образования и науки  
Российской Федерации журнал "Пульмонология"  
внесен в перечень ведущих рецензируемых научных  
журналов и изданий, в которых должны быть  
опубликованы основные научные результаты  
диссертации на соискание ученой степени  
доктора и кандидата наук.  
<http://vak.ed.gov.ru>

**Ответственный редактор Пархоменко Т.В.**  
**Научный редактор Авдеев С.Н.**  
**Редактор Чучверя Л.В.**  
**Перевод Чикина С.Ю.**  
**Компьютерная верстка Стариковская Л.Б.**  
**Художественный редактор Ефремов П.П.**

Подписано в печать 14.07.2014. Формат 60 x 90 1/8.  
Печать офсет. Тираж 10 000 экз. Заказ № 96  
ООО Научно-практический журнал "Пульмонология"  
Отпечатано с готовых диапозитивов  
ООО "Эрудит"  
© Пульмонология, 2014