



INNOVATIVE
WORLD

ISSN: 3030-3591

ORIENTAL JOURNAL OF MEDICINE AND NATURAL SCIENCES

SHARQ TIBBIYOT VA TABIIY FANLAR
JURNALI

Scientific Journal



- Medicine
- Pharmaceuticals
- Biology
- Chemistry
- Geology
- Agriculture



+998 33 5668868



www.innoworld.net



ORIENTAL JOURNAL OF MEDICINE AND NATURAL SCIENCES

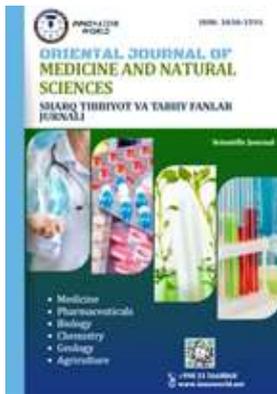
Volume 3, Issue 1
2026

Journal has been listed in different indexings



The official website of the journal:
www.innoworld.net

O'zbekiston-2026



Особенности ранней диагностики и факторы риска осложнения муковисцидоза у детей раннего возраста

Джураева К.Й.

Ферганский медицинский институт общественного здоровья. г.Фергана, Узбекистан. E-mail:

yigitaliyevakamila@gmail.com

Аннотация. Муковисцидоз (МВ) является одним из наиболее распространённых наследственных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующимся поражением экзокринных желёз и развитием тяжёлых респираторных и гастроинтестинальных осложнений уже в раннем детском возрасте. Несмотря на внедрение неонатального скрининга, своевременная диагностика и прогнозирование осложнённого течения заболевания остаются актуальной проблемой педиатрии. В статье рассмотрены особенности ранней диагностики муковисцидоза у детей раннего возраста, а также проанализированы основные факторы риска развития осложнений. Полученные результаты подчёркивают значимость комплексного клинико-лабораторного и генетического подхода для раннего выявления заболевания и оптимизации тактики ведения пациентов.

Ключевые слова: муковисцидоз, ранняя диагностика, дети раннего возраста, факторы риска, осложнения.

Введение. Муковисцидоз относится к числу наиболее распространённых наследственных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования и характеризуется хроническим прогрессирующим течением с преимущественным поражением дыхательной и пищеварительной систем. Несмотря на внедрение неонатального скрининга и развитие молекулярно-генетических методов диагностики, проблема раннего выявления заболевания у детей раннего возраста сохраняет высокую актуальность [1-3].

Клиническая манифестация муковисцидоза в первые годы жизни отличается выраженной вариабельностью и нередко сопровождается неспецифическими симптомами, что затрудняет своевременную диагностику и приводит к позднему началу патогенетической терапии. Известно, что задержка верификации диагноза ассоциирована с более быстрым развитием бронхолёгочных и гастроинтестинальных осложнений, ухудшением нутритивного статуса и формированием хронической инфекции дыхательных путей [1, 4].

Особое значение имеет изучение факторов риска осложнённого течения муковисцидоза у детей раннего возраста. К ним относятся генетические особенности, степень экзокринной недостаточности поджелудочной железы, частота респираторных инфекций, микробный пейзаж дыхательных путей, а также анте- и постнатальные факторы и социальные условия. Недостаточная систематизация данных факторов

ограничивает возможности раннего прогнозирования неблагоприятного течения заболевания [3, 4, 6].

В этой связи комплексное исследование особенностей ранней диагностики и факторов риска развития осложнений муковисцидоза у детей раннего возраста является актуальной научной и практической задачей, направленной на оптимизацию диагностических алгоритмов и повышение эффективности ранних лечебно-профилактических мероприятий.

Муковисцидоз (кистозный фиброз) - мультисистемное наследственное заболевание, обусловленное мутациями гена CFTR, приводящими к нарушению трансэпителиального транспорта ионов и формированию вязкого секрета экзокринных желёз. Патологический процесс носит системный характер, однако наибольшее клиническое значение в раннем возрасте имеют поражения дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта [1-7].

Начальные клинические проявления муковисцидоза у детей раннего возраста часто отличаются неспецифичностью и могут маскироваться под распространённые заболевания респираторного и гастроэнтерологического профиля. В результате диагноз нередко устанавливается на этапе формирования осложнений, что существенно ухудшает прогноз и снижает эффективность терапии [1, 4].

Внедрение программ неонатального скрининга позволило повысить частоту раннего выявления муковисцидоза, однако наличие ранних осложнений даже у пациентов с подтверждённым диагнозом указывает на необходимость углублённого анализа факторов риска неблагоприятного течения заболевания. Особый интерес представляет оценка клинико-анамнестических, лабораторных и микробиологических показателей, ассоциированных с развитием осложнений в первые годы жизни [1, 4].

Изучение указанных аспектов позволит не только уточнить особенности ранней диагностики муковисцидоза, но и разработать прогностические критерии, направленные на раннюю стратификацию пациентов по риску осложнений и персонализацию лечебно-профилактических подходов, что соответствует современным требованиям доказательной медицины.

Цель исследования. Изучить особенности ранней диагностики муковисцидоза у детей раннего возраста и определить основные факторы риска, ассоциированные с развитием осложнённого течения заболевания.

Материалы и методы исследования. Исследование носило ретроспективно-проспективный характер и проводилось на базе специализированного педиатрического центра в 2019–2024 гг. Под наблюдением находились 62 ребёнка раннего возраста (от 1 месяца до 3 лет) с подтверждённым диагнозом муковисцидоза. Из них 34 (54,8%) мальчика и 28 (45,2%) девочек.

В зависимости от сроков установления диагноза пациенты были разделены на две группы:

I группа (ранняя диагностика) – 38 детей (61,3%), у которых диагноз был установлен в возрасте до 6 месяцев;

II группа (поздняя диагностика) – 24 ребёнка (38,7%), у которых диагноз был подтверждён после 6 месяцев жизни.

Диагноз муковисцидоза устанавливался на основании положительных результатов неонатального скрининга (повышение уровня иммунореактивного трипсина), потового теста (концентрация хлоридов пота ≥ 60 ммоль/л) и молекулярно-генетического исследования гена *CFTR*.

Всем пациентам проводилось комплексное клиническое обследование, включавшее анализ анамнестических данных, оценку физического развития (масса тела, длина тела, индекс массы тела), частоты и характера респираторных инфекций, состояния пищеварительной системы. Лабораторные методы включали общий и биохимический анализы крови, исследование кала на панкреатическую эластазу-1, микробиологическое исследование мокроты или аспирата верхних дыхательных путей. Инструментальные методы включали рентгенографию органов грудной клетки и ультразвуковое исследование органов брюшной полости.

Статистическая обработка данных проводилась с использованием пакета программ Statistica 10.0. Количественные показатели представлены в виде средней величины и стандартного отклонения ($M \pm SD$). Для сравнения групп использовался t-критерий Стьюдента, качественные показатели анализировались с применением χ^2 -критерия. Различия считались статистически значимыми при $p < 0,05$. Инструментальные методы включали рентгенографию органов грудной клетки и ультразвуковое исследование органов брюшной полости.

Для выявления факторов риска осложнённого течения заболевания анализировались данные о сроках установления диагноза, наличии меконияльного илеуса, степени панкреатической недостаточности, частоте обострений бронхолёгочного процесса и характере микробной колонизации дыхательных путей.

Результаты исследования и их обсуждение. Анализ клинических данных показал, что у детей II группы (поздняя диагностика) достоверно чаще отмечались выраженные нарушения физического развития. Дефицит массы тела выявлялся у 17 детей (70,8%) во II группе против 11 детей (28,9%) в I группе ($\chi^2=9,8$; $p < 0,01$).

Средняя частота респираторных обострений в течение первого года жизни составила $5,1 \pm 1,3$ эпизода у детей с поздней диагностикой, что было статистически значимо выше по сравнению с детьми с ранним выявлением заболевания – $2,9 \pm 1,1$ эпизода ($p < 0,001$).

Экзокринная панкреатическая недостаточность (уровень панкреатической эластазы-1 < 200 мкг/г) диагностирована у 44 пациентов (71,0%). При этом тяжёлая форма недостаточности (< 100 мкг/г) чаще регистрировалась во II группе – у 15 детей (62,5%) против 13 детей (34,2%) в I группе ($p < 0,05$).

Ранняя микробная колонизация дыхательных путей *Staphylococcus aureus* и *Pseudomonas aeruginosa* выявлялась у 18 детей (75,0%) с поздней

диагностикой и лишь у 14 пациентов (36,8%) с ранней диагностикой ($\chi^2=8,1$; $p<0,01$).

Таблица.

Основные факторы риска осложнённого течения муковисцидоза у детей раннего возраста

Показатель	I группа (n=38)	II группа (n=24)	p
Дефицит массы тела, n (%)	11 (28,9%)	17 (70,8%)	<0,01
Частота обострений в год (M±SD)	2,9±1,1	5,1±1,3	<0,001
Тяжёлая панкреатическая недостаточность, n (%)	13 (34,2%)	15 (62,5%)	<0,05
Колонизация дыхательных путей, n (%)	14 (36,8%)	18 (75,0%)	<0,01

Таким образом, поздняя диагностика муковисцидоза ассоциирована с более тяжёлым течением заболевания, высокой частотой осложнений и увеличенной потребностью в стационарном лечении.

Полученные в ходе исследования данные подтверждают ключевую роль ранней диагностики муковисцидоза в формировании более благоприятного клинического течения заболевания у детей раннего возраста. Согласно результатам нашего исследования, дети с поздним установлением диагноза достоверно чаще имели выраженные нарушения физического развития, высокую частоту респираторных обострений и тяжёлую экзокринную панкреатическую недостаточность.

Аналогичные выводы представлены в работах зарубежных и отечественных авторов, указывающих, что внедрение неонатального скрининга позволяет выявлять муковисцидоз до манифестации тяжёлых клинических симптомов и тем самым снижать риск бронхолёгочных осложнений и нутритивного дефицита. По данным ряда исследований, раннее начало заместительной ферментной терапии и респираторной поддержки способствует улучшению показателей физического развития и снижению частоты госпитализаций в первые годы жизни.

Особое внимание в настоящей работе уделено роли экзокринной панкреатической недостаточности как одного из ведущих факторов риска осложнённого течения муковисцидоза. Полученные нами данные о более высокой распространённости тяжёлых форм панкреатической недостаточности у детей с поздней диагностикой согласуются с результатами клинических наблюдений, указывающих на тесную связь между нутритивным статусом и прогнозом заболевания.

Ранняя колонизация дыхательных путей условно-патогенной и патогенной микрофлорой, прежде всего *Staphylococcus aureus* и *Pseudomonas aeruginosa*, также рассматривается в литературе как неблагоприятный прогностический фактор. В нашем исследовании достоверно более высокая частота микробной колонизации у детей II группы подтверждает мнение о том, что отсутствие своевременного диагноза и базисной терапии создаёт условия для быстрого прогрессирования бронхолёгочного процесса.

Таким образом, результаты исследования согласуются с современными представлениями о патогенезе и клиническом течении муковисцидоза у детей раннего возраста и подчёркивают необходимость раннего выявления заболевания, динамического мониторинга факторов риска и индивидуализации лечебно-профилактических мероприятий.

Выводы. Ранняя диагностика муковисцидоза у детей раннего возраста является ключевым фактором, определяющим прогноз заболевания и риск развития осложнений. Комплексный подход с использованием неонатального скрининга, клинико-лабораторных и генетических методов позволяет своевременно выявлять заболевание и начинать патогенетически обоснованную терапию. Выявление факторов риска осложнённого течения муковисцидоза даёт возможность индивидуализировать тактику наблюдения и лечения, что способствует улучшению качества жизни и снижению инвалидизации пациентов.

Список литературы

1. McGarry ME, Raraigh KS, Farrell P, et al. *Cystic Fibrosis Newborn Screening: A Systematic Review-Driven Consensus Guideline from the United States Cystic Fibrosis Foundation*. Int. J. Neonatal Screen. 2025;11(2):24.
2. Ong T, Ramsey BW. *Cystic Fibrosis: A Review*. JAMA. 2023;329(21):1859–1871.
3. *Early Lung Disease in Infants and Preschool Children with Cystic Fibrosis. What Have We Learned?* PubMed 2016.
4. *Cystic fibrosis in young children: disease manifestation and response to early treatment*, PubMed 2015.
5. McColley SA, et al. *Research Uncovers Inequities in Diagnosis of Infants with Cystic Fibrosis*. Lurie Children's.
6. McColley SA, et al. *Study Finds Delays in Initial Cystic Fibrosis Evaluation in Infants of Color*. J Cyst Fibros. 2022.
7. *The Newborn Screening Experience of Caregivers of Children With CF in the US: survey data on diagnostic delays (2025)*.