

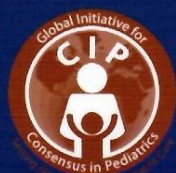
# Вопросы практической педиатрии

2022 • том 17 • №3

Журнал Федерации педиатров стран СНГ  
и Международной организации Consensus in Pediatrics

## В номере:

- Муковисцидоз — избранные вопросы эпидемиологии, клиники, диагностики, лечения
- Оценка эффективности неонатального скрининга на муковисцидоз в Российской Федерации
- COVID-19 у детей и подростков с муковисцидозом
- Подбор и оценка таргетной терапии с помощью методов *in vivo* и *in vitro*
- Первый опыт применения CFTR модулятора при муковисцидозе



<http://www.phdynasty.ru>

ISSN 1817-7646



Присвоение звания академика РАН Горелову Александру Васильевичу .....	9
<b>Передовая</b>	
Вступительное слово .....	10
<b>Оригинальные статьи</b>	
Оценка эффективности неонатального скрининга на муковисцидоз в Российской Федерации В.Д.Шерман, С.И.Куцев, В.Л.Ижевская, Е.И.Кондратьева .....	12
Эпидемиологическое значение хронической инфекции легких, вызванной бактериями рода <i>Achromobacter</i> , у пациентов с муковисцидозом М.Ю.Чернуха, Л.Р.Аветисян, Е.В.Русакова, В.Д.Шерман, Е.К.Жекайте, Е.Г.Целикина, И.Р.Фатхуллина .....	20
Микробиологический мониторинг хронической инфекции легких, вызванной <i>Achromobacter</i> spp., у пациентов с муковисцидозом Л.Р.Аветисян, М.Ю.Чернуха, В.Г.Жуховицкий, Е.В.Русакова, Е.М.Бурмистров, О.С.Медведева, Н.Б.Поляков, А.И.Соловьев, А.Ю.Воронкова, Е.А.Сиянова, С.А.Красовский, Е.Л.Амелина, Е.Г.Целикина, И.Р.Фатхуллина .....	26
COVID-19 у детей и подростков с муковисцидозом Е.И.Кондратьева, А.В.Горелов, Е.К.Жекайте, Ю.В.Горина, С.В.Николаева, А.В.Бицуева .....	33
Влияние инфекции дыхательных путей на стоимость терапии при муковисцидозе В.В.Шадрина, В.Д.Шерман, Е.Г.Фурман .....	40
Диагностическая роль определения кальпротектина у детей с муковисцидозом Т.Ю.Максимычева, Е.И.Кондратьева, В.Д.Шерман, А.Ю.Воронкова, Е.К.Жекайте, Ю.Л.Мельяновская, А.Э.Зодьбинова, Е.А.Яблокова, Н.Д.Одинаева, А.Ю.Кулеватова, М.А.Старинова .....	47
Факторы риска формирования хронического полипозного риносинусита у детей с муковисцидозом О.Г.Новоселова, Д.П.Поляков, Е.И.Кондратьева, В.И.Бобровнический, Н.Н.Чакова, А.Э.Зодьбинова, Н.В.Петрова, Е.Д.Николаева .....	55
Состояние здоровья пациентов с циррозом печени при муковисцидозе и после трансплантации Е.И.Кондратьева, Н.А.Ильенкова, В.В.Чикун, А.Ю.Воронкова, Е.К.Жекайте, В.Д.Шерман, Е.Д.Николаева, А.Р.Монахов, О.В.Силина .....	65
Состояние здоровья близнецов с генотипом F508del/R334W при муковисцидозе и возможности таргетной терапии Е.И.Кондратьева, А.Ю.Воронкова, А.С.Ефремова, Ю.Л.Мельяновская, Н.В.Булатенко, Т.Б.Бухарова, Н.Д.Одинаева, Х.Р. де Йонге, Д.В.Гольдштейн .....	74
Подбор CFTR-модуляторов для детей – носителей генетического варианта W1282R А.Ю.Воронкова, Н.В.Булатенко, Ю.Л.Мельяновская, А.С.Ефремова, Т.Б.Бухарова, С.И.Куцев, Х.Р. де Йонге, Н.В.Петрова, Д.В.Гольдштейн .....	83
Необходимость сохранения грудного вскармливания у детей с муковисцидозом Е.А.Рославцева, О.И.Симонова, Ина Соколов, О.Л.Лукоянова, А.А.Киева, Т.В.Бушуева, В.А.Скворцова, Т.Э.Боровик, А.П.Фисенко .....	92
<b>Клинические наблюдения</b>	
Сложности дифференциальной диагностики муковисцидоза и первичной цилиарной дискинезии на клиническом примере Е.К.Жекайте, А.Ю.Воронкова, Т.А.Адян .....	102
Фенотипические проявления варианта гена <i>CFTR</i> с.3140-16T>A (3272-16T>A) в гомозиготном состоянии у ребенка с муковисцидозом В.В.Шадрина, Ю.Л.Мельяновская, Е.Г.Фурман .....	109
Клинические особенности патогенного варианта нуклеотидной последовательности L138ins в гене <i>CFTR</i> при муковисцидозе В.В.Шадрина, С.А.Красовский, Е.К.Жекайте, Е.И.Кондратьева, Е.Г.Фурман .....	113
Панкреатиты у детей с муковисцидозом с сохранной экзокринной функцией поджелудочной железы А.Ю.Воронкова, Е.И.Кондратьева, Е.Д.Николаева, Е.В.Паснова, И.Р.Фатхуллина, Н.Д.Одинаева .....	120
Генетически детерминированная сочетанная патология поджелудочной железы: муковисцидоз, панкреатит, диабет Е.И.Кондратьева, А.Ю.Разумовский, А.Н.Смирнов, В.В. Холостова .....	128
Эффективность CFTR-модулятора лумакафтора/ивакафтора у ребенка с тяжелым течением муковисцидоза А.В.Горяинова, С.Ю.Семькин, П.И.Михалаки .....	136
Опыт персонализированного подхода к лечению микобактериоза легких у пациентов с муковисцидозом Л.В.Панова, Е.С.Овсянкина, Е.И.Кондратьева, Е.Д.Николаева .....	141
<b>Витамин D и бронхиальная астма (от обзора до практики)</b>	
Современное представление о витамине D и генетической регуляции воспаления на примере бронхиальной астмы Е.В.Лошкова, Е.И.Кондратьева, М.Г.Малиновская, Г.Н.Янкина .....	147
Обеспеченность витамином D детей с бронхиальной астмой города Красноярск в различные сезоны года Н.А.Ильенкова, Л.В.Степанова, Е.В.Лошкова, Н.Д.Одинаева, Т.А.Герасимова, С.С.Сидорова .....	156
Правила для авторов .....	164



Alexander V. Gorelov was awarded the title of Academician of RAS ..... 9

## Editorial

Opening statement ..... 10

## Original Articles

Effectiveness of neonatal screening for cystic fibrosis in the Russian Federation <i>V.D.Sherman, S.I.Kutsev, V.L.Izhevskaya, E.I.Kondratyeva</i> .....	12
Epidemiological role of chronic lung infection caused by <i>Achromobacter</i> in patients with cystic fibrosis <i>M.Yu.Chernukha, L.R.Avetisyan, E.V.Rusakova, V.D.Sherman, E.K.Zhekaite, E.G.Tselikina, I.R.Fatkhullina</i> .....	20
Microbiological monitoring of chronic lung infection caused by <i>Achromobacter</i> spp. in patients with cystic fibrosis <i>L.R.Avetisyan, M.Yu.Chernukha, V.G.Zhukhovitsky, E.V.Rusakova, E.M.Burmistrov, O.S.Medvedeva, N.B.Polyakov, A.I.Solovyev, A.Yu.Voronkova, E.A.Siyanova, S.A.Krasovskiy, E.L.Amelina, E.G.Tselikina, I.R.Fatkhullina</i> .....	26
COVID-19 in children and adolescents with cystic fibrosis <i>E.I.Kondratyeva, A.V.Gorelov, E.K.Zhekaite, Yu.V.Gorinova, S.V.Nikolaeva, A.V.Bitseva</i> .....	33
Effect of respiratory tract infections on the costs of cystic fibrosis therapy <i>V.V.Shadrina, V.D.Sherman, E.G.Furman</i> .....	40
Diagnostic role of calprotectin determination in children with cystic fibrosis <i>T.Yu.Maksimychyeva, E.I.Kondratyeva, V.D.Sherman, A.Yu.Voronkova, E.K.Zhekaite, Yu.L.Melyanovskaya, A.E.Zodbinova, E.A.Yablokova, N.D.Odinaeva, A.Yu.Kulevatova, M.A.Starinova</i> .....	47
Risk factors for chronic rhinosinusitis with nasal polyps in children with cystic fibrosis <i>O.G.Novoselova, D.P.Polyakov, E.I.Kondratyeva, V.I.Bobrovnichiy, N.N.Chakova, A.E.Zodbinova, N.V.Petrova, E.D.Nikolaeva</i> .....	55
Health status of cystic fibrosis patients with liver cirrhosis and after liver transplantation <i>E.I.Kondratyeva, N.A.Ilyenkov, V.V.Chikunov, A.Yu.Voronkova, E.K.Zhekaite, V.D.Sherman, E.D.Nikolaeva, A.R.Monakhov, O.V.Silina</i> .....	65
Health status of twins with cystic fibrosis and F508del/R334W genotype: opportunities of targeted therapy <i>E.I.Kondratyeva, A.Yu.Voronkova, A.S.Efremova, Yu.L.Melyanovskaya, N.V.Bulatenko, T.B.Bukharova, N.D.Odinaeva, H.R. de Jonge, D.V.Goldshstein</i> .....	74
Selection of CFTR modulators for children with the W1282R variant <i>A.Yu.Voronkova, N.V.Bulatenko, Yu.L.Melyanovskaya, A.S.Efremova, T.B.Bukharova, S.I.Kutsev, H.R. de Jonge, N.V.Petrova, D.V.Goldshstein</i> .....	83
Importance of breastfeeding maintenance in children with cystic fibrosis <i>E.A.Roslavtseva, O.I.Simonova, Ina Sokolov, O.L.Lukoyanova, A.A.Kieva, T.V.Bushueva, V.A.Skvortsova, T.E.Borovik, A.P.Fisenko</i> .....	92

## Clinical Case Reports

Difficulties associated with differential diagnosis between cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia <i>E.K.Zhekaite, A.Yu.Voronkova, T.A.Adyan</i> .....	102
Phenotypic manifestations of the <i>CFTR</i> c.3140-16T>A (3272-16T>A) variant in homozygous state in a child with cystic fibrosis <i>V.V.Shadrina, Yu.L.Melyanovskaya, E.G.Furman</i> .....	109
Clinical characteristics of the pathogenic variant L138ins of the <i>CFTR</i> gene in patients with cystic fibrosis <i>V.V.Shadrina, S.A.Krasovskiy, E.K.Zhekaite, E.I.Kondratyeva, E.G.Furman</i> .....	113
Pancreatitis in children with cystic fibrosis and preserved pancreatic exocrine function <i>A.Yu.Voronkova, E.I.Kondratyeva, E.D.Nikolaeva, E.V.Pasnova, I.R.Fatkhullina, N.D.Odinaeva</i> .....	120
Congenital concomitant pathology of the pancreas: cystic fibrosis, pancreatitis, and diabetes <i>E.I.Kondratyeva, A.Yu.Razumovsky, A.N.Smirnov, V.V.Kholostova</i> .....	128
Efficacy of lumacaftor/ivacaftor in a child with severe cystic fibrosis <i>A.V.Goryainova, S.Yu.Semykin, P.I.Mikhailaki</i> .....	136
Tailored approach to the treatment of pulmonary mycobacteriosis in patients with cystic fibrosis <i>L.V.Panova, E.S.Ovsyankina, E.I.Kondratyeva, E.D.Nikolaeva</i> .....	141

## Vitamin D and bronchial asthma (from review to practice)

Current understanding of vitamin D and genetic regulation of inflammation on the example of bronchial asthma <i>E.V.Loshkova, E.I.Kondratyeva, M.G.Malinovskaya, G.N.Yankina</i> .....	147
Vitamin D provision for children with bronchial asthma of the Krasnoyarsk in different seasons <i>N.A.Ilenkova, L.V.Stepanova, E.V.Loshkova, N.D.Odinaeva, T.A.Gerasimova, S.S.Sidorova</i> .....	156
Instructions for Authors .....	164