

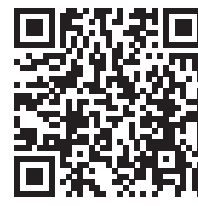
МУКОВИСЦИДОЗ

Регистр пациентов с муковисцидозом
в Российской Федерации. 2024 год.



Проект Ассоциации медицинских генетиков,
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени
академика Н.П. Бочкова» Минобрнауки России,
Российского респираторного общества,
ФГБУ «НИИ пульмонологии» ФМБА России,
НМИЦ пульмонологии





Aston Health – партнёр крупнейшего регистра пациентов с орфанными заболеваниями

В 2016 году Ассоциация медицинских генетиков совместно с ФГБНУ «МГНЦ» и компанией Aston Health запустили научно-исследовательский проект «Аудит выполнения неонатального и селективного скринингов и оказания медицинской помощи пациентам с наследственными орфанными заболеваниями».



Более 22 000 пациентов зарегистрированы в программе

Проект позволяет изучать динамику течения болезни с учетом применения лекарственной и нелекарственной терапии, оценивать и прогнозировать потребность в объёмах и методах диагностики и специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи больным в России в целом и в субъектах РФ.

Нозологии

- Муковисцидоз
- Первичная цилиарная дискинезия
- Наследственная Гиперфенилаланинемия (ФАГ- и ВН4-дефицитная)
- Мукополисахаридоз I типа
- Мукополисахаридоз II типа
- Мукополисахаридоз III типа
- Мукополисахаридоз IV типа
- Мукополисахаридоз VI типа
- Болезнь Фабри
- Болезнь Ниманна-Пика
- Болезнь Помпе
- Семейная средиземноморская лихорадка
- Миодистрофия Дюшенна
- Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q
- Нейрофиброматоз тип 1
- Фибродисплазия прогрессирующая оссифицирующая
- Гипофосфатазия
- Дефицит лизосомной кислой липазы
- Нейрональный цереоидный липофусциноз 2 типа

ТЕЛЕФОН ГОРЯЧЕЙ ЛИНИИ 8 (800) 100-29-56

Связаться с менеджером регистра



- Муковисцидоз
- Первичная цилиарная дискинезия
- Болезнь Фабри



- Миодистрофия Дюшенна
- Семейная средиземноморская лихорадка
- Гипофосфатазия
- Дефицит лизосомной кислой липазы



- ГФА
- Нейрофиброматоз тип 1
- СМА
- Болезнь Помпе
- Мукополисахаридоз

Регистр пациентов с муковисцидозом в Российской Федерации

2024 год

Проект Ассоциации медицинских генетиков,
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени
академика Н.П. Бочкова» Минобрнауки России,
Российского респираторного общества,
ФГБУ «НИИ пульмонологии» ФМБА России,
НМИЦ пульмонологии

УДК 616.24
ББК Р419.9М
Р 326

Регистр пациентов с муковисцидозом в Российской Федерации. 2024 год.

Р 326 / Под редакцией Е.И. Кондратьевой, С.А. Красовского, Т.А. Степаненко, О.В. Кондратенко, А.В. Орлова, Д.Ф. Сергиенко, Ю.Л. Мельяновской, Ю.В. Гориновой.
– М.: ИД «МЕДПРАКТИКА-М», 2026, 92 с.
DOI: 10.61726/1981.2025.26.16.001
ISBN 978-5-98803-474-2

Проект Регистр пациентов с муковисцидозом Российской Федерации одобрен Комитетом по Этике ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» Минобрнауки России 10 февраля 2021 года (председатель Этического комитета — проф. Л.Ф. Курило).

На первой странице обложки современные достопримечательности Санкт-Петербурга — Западный скоростной диаметр и Лахта Центр.

Западный скоростной диаметр полностью введен в строй в 2016 году, обеспечивает круглосуточную связь между южными и северными районами города. Протяженность всей магистрали 46,6 км. Магистраль имеет свой неповторимый вид благодаря единому архитектурно-художественному стилю, при этом это сложное техническое сооружение с мостами и эстакадами. Протяженность эстакад до 20 км, часть из них двухъярусные, где каждый из ярусов представляет собой четырехполосную дорогу одного направления движения. Интенсивность движения на магистрали до 100 тысяч автомобилей в сутки, скорость движения до 110 км/час. На всем протяжении с дороги открываются прекрасные виды на центр города, Финский залив и Лахта Центр.

Лахта Центр продолжает градостроительную концепцию Санкт-Петербурга, заложенную Петром Великим и архитекторами Леблонем и Трезини. Лахта Центр — новая высота во всех смыслах. Это первый небоскреб в Петербурге, самый высокий в Европе, самый северный в мире. Это прорыв в технологиях и инновациях, совершенный глобальной международной командой во главе с российскими специалистами.

© Е.И. Кондратьева, С.А. Красовский, Т.А. Степаненко, Кондратенко О.В.,
А.В. Орлов, Д.Ф. Сергиенко, Ю.Л. Мельяновская, Ю.В. Горинова, 2026
© Оформление: ИД «МЕДПРАКТИКА-М», 2026

ISBN 978-5-98803-474-2

Содержание

Приветственное слово	4
Оргкомитет Проекта Регистр пациентов с муковисцидозом РФ	5
Общий список участников, заполняющих данные для «Регистра пациентов с муковисцидозом Российской Федерации» за 2024 г.....	6
База данных Регистр пациентов с муковисцидозом в России за 2024 г.	9
Общая информация	9
Возрастная и половая структура пациентов с муковисцидозом	14
Национальности пациентов регистра.....	16
Репродуктивный потенциал	17
Инвалидность пациентов с муковисцидозом	19
Пациенты, нуждающиеся в оказании специализированной паллиативной медицинской помощи	20
Диагностика муковисцидоза	21
Генетика	27
Микробиология.....	37
Респираторная функция.....	44
Динамика показателей функции внешнего дыхания с 2014 по 2024 год.....	46
Нутритивный статус.....	47
Нутритивный статус и респираторная функция	50
Динамика ИМТ по данным регистров пациентов с муковисцидозом	50
Осложнения и сопутствующие заболевания в текущем году	52
Лечение	60
Заключение.....	74
Список рекомендуемой литературы	74
Условные обозначения	75
Партнеры и спонсоры.....	76
ПРИЛОЖЕНИЕ 1	77
Перечень данных Российского регистра пациентов с муковисцидозом	77
Критерии включения пациентов в Российский регистр пациентов с муковисцидозом.....	82
Дополнительные объяснения по внесению показателей в Российский регистр.....	82
Список рекомендуемой литературы	83
ПРИЛОЖЕНИЕ 2	84
Характеристика вариантов нуклеотидной последовательности гена <i>CFTR</i> у пациентов с муковисцидозом РФ в 2024 г.	84
ПРИЛОЖЕНИЕ 3	89
Национальности пациентов регистра по федеральным округам Российской Федерации	89
Основные этнические группы по всем федеральным округам и городам федерального значения	90
Этнические группы средней распространенности по всем федеральным округам и городам федерального значения	90
Малые этнические группы	90
Редкие этнические группы по всем федеральным округам и городам федерального значения	90
Очень редкие этнические группы по всем федеральным округам и городам федерального значения	91
Условные обозначения	91



А.В. Орлов, к.м.н., руководитель Центра муковисцидоза, заведующий инфекционным отделением №3 Детской городской больницы им. Святой Ольги, г. Санкт-Петербург



Т.А. Степаненко, к.м.н., заведующая пульмонологическим отделением №2 Экспертного центра по профилю «пульмонология» СПб ГБУЗ «Городская многопрофильная больница №2», г. Санкт-Петербург

Дорогие коллеги!

Наверное, каждый, кому выпала честь обращаться к вам с приветственным словом, испытывает и гордость, и трепет. В последние 30 лет в лечении муковисцидоза достигнуты настолько значимые успехи, что заболевание из «фатального» в прошлом веке стало «одним из хронических заболеваний легких» в настоящее время. Новый ежегодный регистр демонстрирует успехи, о которых мы и не мечтали. В Регистр пациентов с муковисцидозом в Российской Федерации 2024 года включены 4355 пациентов с муковисцидозом, и среди них старше 18 лет 32,5%. Вдумайтесь в эту цифру! Те, кто и не доживал до года, переходят под наблюдение пульмонологов с функцией внешнего дыхания практически 100%, без бронхоэктазов, с высокими показателями роста и веса.

В Санкт-Петербурге еще в конце прошлого века проблемы муковисцидоза изучались как у детей, так и у взрослых. Основоположником изучения муковисцидоза взрослых в Санкт-Петербурге является профессор Гембицкая Татьяна Евгеньевна, проанализировавшая в своей докторской диссертации данные о 42 пациентах с муковисцидозом. За все годы изучения муковисцидоза мы прошли путь от становления динамического наблюдения, появления муколитиков, ферментных препаратов, эффективных антибактериальных препаратов, ингаляционных антибиотиков до таргетной терапии. Постепенно врачи, занимающиеся муковисцидозом, объединились в сообщество единомышленников. В этом немалая заслуга и Регистра. Поначалу мы скептически относились к этой идее. Но уже первые данные Регистра показали, насколько важна информация, отраженная в нем. Мы узнали о достижениях и проблемах в каждом регионе, и с 2014 года Санкт-Петербург предоставляет информацию в Регистре. С каждым годом информация о пациентах с муковисцидозом становится все объемнее и полнее. Мы видим результаты неонатального скрининга, высокий охват генетического обследования, данные динамического наблюдения, оценку микробиологического статуса, объем получаемого лечения. Это все демонстрирует огромный труд сотен врачей, занимающихся педиатрией, пульмонологией, генетикой, гастроэнтерологией, эндокринологией, и одновременно с этим диагностикой и лечением муковисцидоза. Официально такой науки «муковисцидология» нет, но есть врачи, которых пациенты называют «муковисцидологи».

В 2024 году первые пациенты с муковисцидозом, диагностированные по неонатальному скринингу, переданы пульмонологам-терапевтам. Благодаря руководству страны и фонду «Круг Добра» (такой структуры нет ни в одной другой стране!) мы получили возможность широко применять CFTR-модуляторы. По данным Регистра 2024 года все больше пациентов как детей, так и взрослых, получают таргетные препараты. Всего в 2024 году 60,5% пациентов, получали различные CFTR-модуляторы. Надеемся, что последующие регистры будут содержать информацию о 100% охвате таргетной терапией всех нуждающихся. Мы горды тем, что являемся частью команды «муковисцидологов» нашей страны, и верим, что продолжительность и качество жизни наших пациентов, благодаря совместным усилиям, не будет отличаться от продолжительности и качества жизни среднестатистического россиянина.

Обложка Регистра показывает новый ракурс на Санкт-Петербург как символ изменений наших знаний о муковисцидозе, нового наполнения Регистра и новых препаратов для терапии.

Итак, дорогие друзья, Регистр — это документ, который нас сближает, который позволяет гордиться собой и дает нам силы для нашей совместной нескончаемой работы.



Кондратьева Елена Ивановна, д.м.н., профессор, зав. научно-клиническим отделом муковисцидоза, заведующая кафедрой Генетики болезней дыхательной системы Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова»



Красовский Станислав Александрович, к.м.н., старший научный сотрудник лаборатории муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России, ведущий научный сотрудник научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова»



Кондратенко Ольга Владимировна, д.м.н., доцент, заведующий кафедрой медицинской микробиологии и иммунологии ФГБОУ ВО «Самарский государственный медицинский университет» МЗ РФ



Степаненко Татьяна Александровна, к.м.н., заведующая пульмонологическим отделением №2 Экспертного центра по профилю «пульмонология» СПб ГБУЗ «Городская многопрофильная больница №2», г. Санкт-Петербург



Горина Юлия Викторовна, к.м.н., ведущий научный сотрудник лаборатории редких наследственных болезней у детей Федерального государственного автономного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации



Сергиенко Диана Фикретовна, д.м.н., профессор кафедры факультетской педиатрии ФГБОУ ВО «Астраханский ГМУ» Минздрава РФ



Мельниовская Юлия Леонидовна, к.м.н., врач лабораторный генетик, старший научный сотрудник научно-клинический отдел муковисцидоза ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (член генетической группы регистра)



Шагина Ольга Анатольевна, д.м.н., доцент, первый заместитель директора ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (генетическая группа регистра)



Степанова Анна Александровна, к.м.н., заведующая лабораторией молекулярно-генетической диагностики 1, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» (генетическая группа регистра)

Общий список всех участников Проекта за 2024 год

Общий список участников, заполняющих данные для «Регистра пациентов с муковисцидозом Российской Федерации» за 2024 г.

№ пп	Субъект	Участники		
		Фамилия	Имя	Отчество
1	Адыгея Республика	Сахтарьёк	Зарема	Нальбиевна
2	Алтайский край	Маштакова	Алла	Владимировна
		Петрова	Дина	Владимировна
3	Архангельская область	Пискун	Мария	Владимировна
4	Астраханская область	Сергиенко	Диана	Фикретовна
5	Башкортостан Республика	Данные вносятся специалистами федерального центра		
6	Брянская область	Сташкевич	Татьяна	Вадимовна
7	Бурятия Республика	Очирова	Наталия	Иннокентьевна
8	Владимирская область	Данные вносятся специалистами федерального центра		
9	Волгоградская область	Васильева (Шелепова)	Яна	Александровна
		Сажнева	Татьяна	Владимировна
10	Вологодская область	Петухова	Евгения	Владимировна
11	Воронежская область	Коломацкая	Виктория	Валерьевна
		Леднева	Вера	Сергеевна
		Ульянова	Людмила	Владимировна
12	г. Санкт-Петербург	Степаненко	Татьяна	Александровна
		Даньшина	Елена	Николаевна
		Орлов	Александр	Владимирович
		Пашкевич	Александр	Анатолевич
		Длужневская	Мария	Александровна
		Матвеев	Владимир	Сергеевич
13	Забайкальский край	Петухова	Снежанна	Игоревна
14	Ивановская область	Смирнова	Татьяна	Леонидовна
15	Ингушетия Республика	Манкиева	Лариса	Султановна
16	Иркутская область	Бондаренко	Татьяна	Петровна
17	Кабардино-Балкарская Республика	Данные вносятся специалистами федерального центра		
18	Калининградская область	Петров	Виктор	Владимирович
		Семищева	Наталья	Леонидовна
19	Калужская область	Кузьмичева	Инеса	Александровна
		Давыдова	Анастасия	Васильевна
20	Карачаево-Черкесская Республика	Данные вносятся специалистами федерального центра		
21	Карелия Республика	Тухканен	Екатерина	Викторовна
		Фролкова	Екатерина	Ивановна
22	Кемеровская область	Протасова	Татьяна	Александровна
		Карманова	Софья	Игоревна
23	Кировская область	Удалова	Анна	Вениаминовна
		Гертье	Елена	Валерьевна
24	Коми Республика	Тарбеева	Ольга	Николаевна
25	Краснодарский край	Лягуша	Дарина	Эдуардовна
		Брисин	Виктор	Юрьевич
26	Красноярский край	Чикунев	Владимир	Викторович
		Ильенкова	Наталья	Анатолевна
27	Крым Республика и г. Севастополь	Ивахненко	Евгений	Федорович
		Габитова	Елена	Сергеевна
		Тришина	Светлана	Васильевна

Общий список всех участников Проекта за 2024 год

№ пп	Субъект	Участники		
		Фамилия	Имя	Отчество
28	Курганская область	Данные вносятся специалистами федерального центра		
29	Ленинградская область	Гоголев	Андрей	Викторович
		Степаненко	Татьяна	Александровна
		Даньшина	Елена	Николаевна
30	Магаданская область	Джентемирова	Марина	Эдуардовна
31	Мордовия Республика	Дьячкова	Анна	Альбертовна
32	Московская область и г. Москва	Воронкова	Анна	Юрьевна
		Жекайте	Елена	Кястутисовна
		Максимычева	Татьяна	Юрьевна
		Фатхуллина	Ирина	Ринатовна
		Шерман	Виктория	Давидовна
		Красовский	Станислав	Александрович
		Кагазежев	Резуан	Уматиевич
		Афанасьева	Мария	Валерьевна
		Горинова	Юлия	Викторовна
		Косицкая	Оксана	Григорьевна
		Шадрина	Вера	Владиславовна
33	Мурманская область	Данные вносятся специалистами федерального центра		
34	Нижегородская область	Ерзутова	Марина	Валерьевна
		Боронин	Константин	Александрович
35	Новгородская область	Данные вносятся специалистами федерального центра		
36	Новосибирская область	Кондакова	Юлия	Александровна
		Пинегина	Юлия	Станиславовна
37	Омская область	Сафонова	Татьяна	Ивановна
		Каримов	Марсель	Наильевич
		Шевлякова	Анна	Александровна
		Корнеева	Татьяна	Юрьевна
		Басюкова	Наталия	Александровна
38	Оренбургская область	Рыбалкина	Марина	Георгиевна
		Скачкова	Маргарита	Александровна
39	Пензенская область	Давыдова	Надежда	Юрьевна
40	Пермский край	Кашина	Ольга	Юрьевна
41	Приморский край	Наумова	Ирина	Викторовна
42	Ростовская область	Недашковская	Наталья	Геннадьевна
		Псюрникова	Ольга	Сергеевна
43	Рязанская область	Терехина (Филимонова)	Татьяна	Анатолевна
		Смирнова	Вера	Владимировна
44	Самарская область	Васильева	Елена	Александровна
		Стегалина	Людмила	Витальевна
45	Саратовская область	Белоусова	Екатерина	Владимировна
46	Республика Саха (Якутия)	Данные вносятся специалистами федерального центра		
47	Сахалинская область	Хижняк	Юлия	Юрьевна
48	Свердловская область	Пономарева	Наталья	Дмитриевна
49	Смоленская область	Новикова	Ольга	Борисьевна
50	Ставропольский край	Водовозова	Элла	Владимировна
		Енина	Елена	Александровна
51	Тамбовская область	Данные вносятся специалистами федерального центра		

Общий список всех участников Проекта за 2024 год

№ пп	Субъект	Участники		
		Фамилия	Имя	Отчество
52	Татарстан Республика	Пятеркина	Оксана	Геннадьевна
		Шакирова	Гульназ	Ренатовна
53	Томская область	Петрова	Валерия	Викторовна
		Киселева	Анастасия	Львовна
54	Тульская область	Гапонова	Наталья	Михайловна
55	Тюменская область	Гилев	Кирилл	Андреевич
56	Удмуртская Республика	Симанова	Татьяна	Владимировна
		Пономарева	Ольга	Николаевна
		Осипова	Елена	Валерьевна
57	Ульяновская область	Овсянникова	Екатерина	Александровна
58	Хабаровский край	Козлова	Елена	Александровна
59	Хакасия Республика	Данные вносятся специалистами федерального центра		
60	Ханты-Мансийский АО – Югра	Фроленкова	Людмила	Анатолевна
		Сацук	Наталья	Анатолевна
61	Челябинская область	Антонов	Владимир	Николаевич
		Каримова	Ирина	Петровна
62	Чеченская Республика	Шахгиреева	Мадина	Руслановна
63	Чувашская Республика	Голубцова	Ольга	Игоревна
64	Ямало-Ненецкий АО	Данные вносятся специалистами федерального центра		
65	Ярославская область	Фатеева	Елена	Владимировна

База данных Регистр пациентов с муковисцидозом в России за 2024 г.

Общая информация

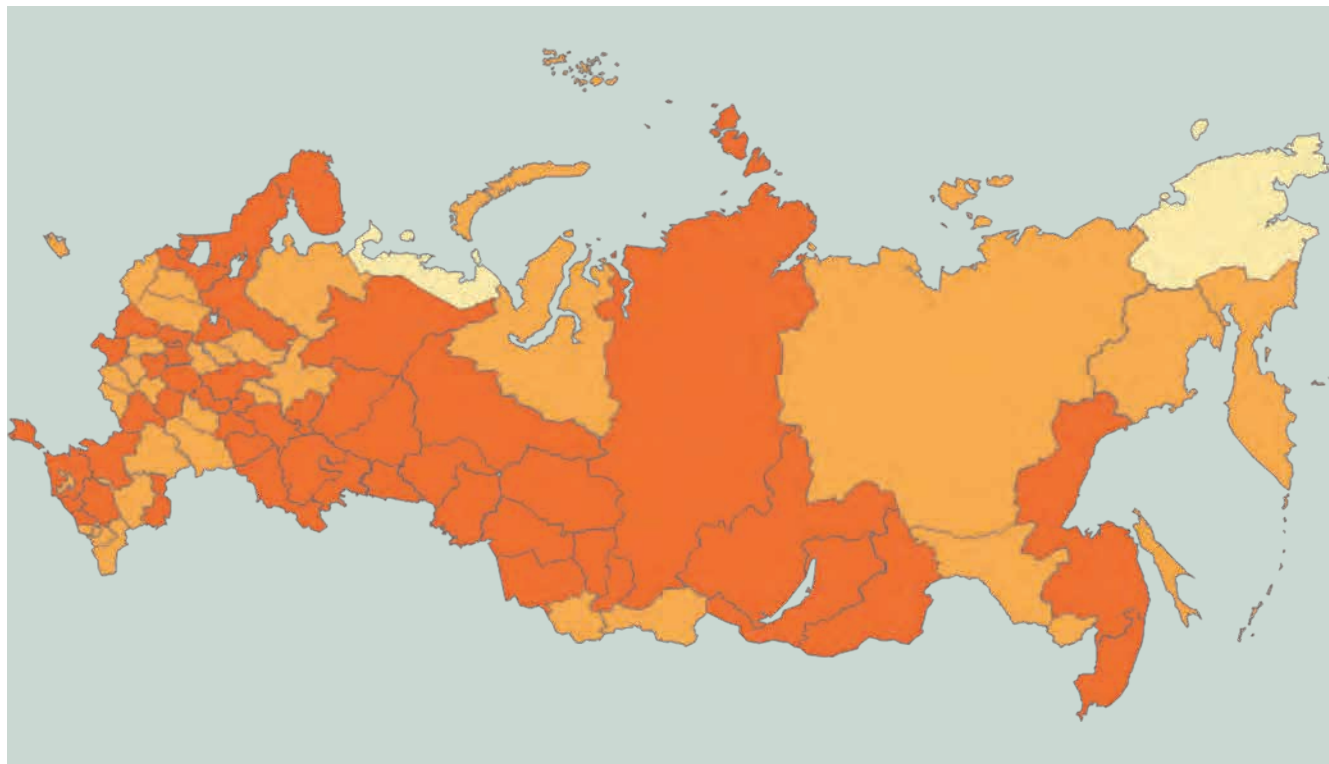


Рис. 1. Регионы, включенные в Регистр в 2024 г. Примечание: темно-оранжевым цветом показаны регионы, представившие полные данные по пациентам с муковисцидозом (дети и взрослые), оранжевым — регионы, пациенты которых наблюдаются в других субъектах РФ, песочный цвет — данные никак не представлены

В Регистр включены данные 85 регионов-субъектов Российской Федерации (рис. 1). Представлены суммирующие данные по федеральным округам. Дополнительно выделены города Москва и Санкт-Петербург, показатели по которым представлены отдельно (наряду с включением их данных в соответствующие федеральные округа).

ЦФО — Центральный федеральный округ (n=1285), из них Москва = 493

СЗФО — Северо-Западный федеральный округ (n=395), из них Санкт-Петербург = 204

ЮФО — Южный федеральный округ (n=491).

ПФО — Приволжский федеральный округ (n=907). УФО — Уральский федеральный округ (n=342).

СФО — Сибирский федеральный округ (n=470).

ДВФО — Дальневосточный федеральный округ (n=216). СКФО — Северо-Кавказский федеральный округ (n=249).

Регион, не вошедший в регистр 2024 года: Чукотский автономный округ.

В Регистр 2024 г. были включены данные о 4355 пациентах: 3550 живых и 23 умерших, наблюдавшихся в текущем году, а также 271 пациент, которые не наблюдались в текущем году, и 511, которые не осматривались в течение трех лет.

Общее количество пациентов с муковисцидозом (МВ) в РФ (по данным «Программы 14 высокотратных нозологий» Министерства Здравоохранения РФ) составляет 4721 человек по данным на 17.10.2024.

В табл. 1 представлено число пациентов в каждом регионе, доля взрослых пациентов, а также доля больных данного региона от числа пациентов соответствующего федерального округа и от общего количества пациентов по стране.

Таблица 1

Число всех пациентов в субъектах РФ, представленных в регистре

№	Субъект РФ	Федеральный округ	Абсолютное число пациентов, п	Количество взрослых, абс.	Доля взрослых, %	Доля в федеральном округе, %	Доля в общем регистре, %
1	Москва	ЦФО	493	218	44,2	38,4	11,3
2	Московская область	ЦФО	290	93	32,1	22,6	6,7
3	Белгородская область	ЦФО	27	11	40,7	2,1	0,6
4	Брянская область	ЦФО	23	4	17,4	1,8	0,5
5	Владимирская область	ЦФО	43	15	34,9	3,3	1,0
6	Воронежская область	ЦФО	81	24	29,6	6,3	1,9
7	Ивановская область	ЦФО	34	9	26,5	2,6	0,8
8	Калужская область	ЦФО	44	9	20,5	3,4	1,0
9	Костромская область	ЦФО	17	6	35,3	1,3	0,4
10	Курская область	ЦФО	16	4	25,0	1,2	0,4
11	Липецкая область	ЦФО	22	8	36,4	1,7	0,5
12	Орловская область	ЦФО	13	4	30,8	1,0	0,3
13	Рязанская область	ЦФО	23	6	26,1	1,8	0,5
14	Смоленская область	ЦФО	24	3	12,5	1,9	0,6
15	Тамбовская область	ЦФО	22	7	31,8	1,7	0,5
16	Тверская область	ЦФО	23	8	34,8	1,8	0,5
17	Тульская область	ЦФО	39	17	43,6	3,0	0,9
18	Ярославская область	ЦФО	51	30	58,8	4,0	1,2
19	Архангельская область	СЗФО	16	2	12,5	4,1	0,4
20	Вологодская область	СЗФО	28	5	17,9	7,1	0,6
21	Калининградская область	СЗФО	35	10	28,6	8,9	0,8
22	Республика Карелия	СЗФО	19	4	21,1	4,8	0,4
23	Республика Коми	СЗФО	25	7	28,0	6,3	0,6
24	Ленинградская область	СЗФО	33	13	39,4	8,4	0,8
25	Мурманская область	СЗФО	19	6	31,6	4,8	0,4
26	Ненецкий АО	СЗФО	1	0	0,0	0,3	0,0
27	Новгородская область	СЗФО	11	3	27,3	2,8	0,3
28	Псковская область	СЗФО	4	3	75,0	1,0	0,1
29	Санкт-Петербург	СЗФО	204	75	36,8	51,6	4,7
30	Республика Адыгея	ЮФО	10	3	30,0	2,0	0,2
31	Астраханская область	ЮФО	25	7	28,0	5,1	0,6
32	Волгоградская область	ЮФО	55	12	21,8	11,2	1,3
33	Республика Калмыкия	ЮФО	4	3	75,0	0,8	0,1
34	Краснодарский край	ЮФО	158	57	36,1	32,2	3,6
35	Республика Крым	ЮФО	73	25	34,2	14,9	1,7
36	Ростовская область	ЮФО	136	40	29,4	27,7	3,1
37	Севастополь	ЮФО	15	6	40,0	3,1	0,3
38	Курганская область	УФО	13	4	30,8	3,8	0,3
39	Свердловская область	УФО	110	37	33,6	32,2	2,5
40	Тюменская область	УФО	59	10	16,9	17,3	1,4
41	Ханты-Мансийский АО – Югра	УФО	64	17	26,6	18,7	1,5
42	Челябинская область	УФО	83	26	31,3	24,3	1,9
43	Ямало-Ненецкий АО	УФО	13	5	38,5	3,8	0,3
44	Республика Алтай	СФО	2	0	0,0	0,4	0,0
45	Алтайский край	СФО	64	10	15,6	13,6	1,5
46	Иркутская область	СФО	59	14	23,7	12,6	1,4
47	Кемеровская область	СФО	56	15	26,8	11,9	1,3
48	Красноярский край	СФО	95	22	23,2	20,2	2,2
49	Новосибирская область	СФО	80	26	32,5	17,0	1,8
50	Омская область	СФО	68	27	39,7	14,5	1,6
51	Томская область	СФО	30	10	33,3	6,4	0,7
52	Республика Тыва	СФО	3	2	66,7	0,6	0,1
53	Республика Хакасия	СФО	13	1	7,7	2,8	0,3
54	Республика Башкортостан	ПФО	98	29	29,6	10,8	2,3
55	Кировская область	ПФО	41	14	34,1	4,5	0,9
56	Республика Марий Эл	ПФО	12	2	16,7	1,3	0,3
57	Республика Мордовия	ПФО	23	6	26,1	2,5	0,5
58	Нижегородская область	ПФО	132	36	27,3	14,6	3,0
59	Оренбургская область	ПФО	75	24	32,0	8,3	1,7
60	Пензенская область	ПФО	25	8	32,0	2,8	0,6
61	Пермский край	ПФО	66	17	25,8	7,3	1,5
62	Самарская область	ПФО	114	56	49,1	12,6	2,6
63	Саратовская область	ПФО	52	16	30,8	5,7	1,2
64	Республика Татарстан	ПФО	144	54	37,5	15,9	3,3
65	Республика Удмуртия	ПФО	35	22	62,9	3,9	0,8

Общая информация

№	Субъект РФ	Федеральный округ	Абсолютное число пациентов, п	Количество взрослых, абс.	Доля взрослых, %	Доля в федеральном округе, %	Доля в общем регистре, %
66	Ульяновская область	ПФО	27	9	33,3	3,0	0,6
67	Республика Чувашия	ПФО	63	28	44,4	6,9	1,4
68	Амурская область	ДВФО	22	4	18,2	10,2	0,5
69	Республика Бурятия	ДВФО	22	9	40,9	10,2	0,5
70	Еврейская АО	ДВФО	2	2	100,0	0,9	0,0
71	Забайкальский край	ДВФО	34	9	26,5	15,7	0,8
72	Камчатский край	ДВФО	7	3	42,9	3,2	0,2
73	Магаданская область	ДВФО	2	0	0,0	0,9	0,0
74	Приморский край	ДВФО	52	23	44,2	24,1	1,2
75	Республика Саха	ДВФО	15	4	26,7	6,9	0,3
76	Сахалинская область	ДВФО	12	3	25,0	5,6	0,3
77	Хабаровский край	ДВФО	48	11	22,9	22,2	1,1
78	Республика Дагестан	СКФО	21	2	9,5	8,4	0,5
79	Республика Ингушетия	СКФО	17	0	0,0	6,8	0,4
80	Кабардино-Балкарская Республика	СКФО	7	1	14,3	2,8	0,2
81	Карачаево-Черкесская Республика	СКФО	33	3	9,1	13,3	0,8
82	Республика Осетия	СКФО	11	3	27,3	4,4	0,3
83	Ставропольский край	СКФО	78	29	37,2	31,3	1,8
84	Республика Чечня	СКФО	82	5	6,1	32,9	1,9
85	Другие территории	ЮФО	15	2	13,3	3,1	0,3
ИТОГО			4355	1417	32,5		100

Примечание: Другие территории ЮФО: Донецкая Народная Республика, Луганская Народная Республика, Запорожская область, Херсонская область

Динамика численности пациентов в регистре за период с 2011 по 2024 год представлена на рис. 2

На рис. 3 представлена доля пациентов каждого федерального округа в общей численности пациентов, включённых в регистр (n=4355).

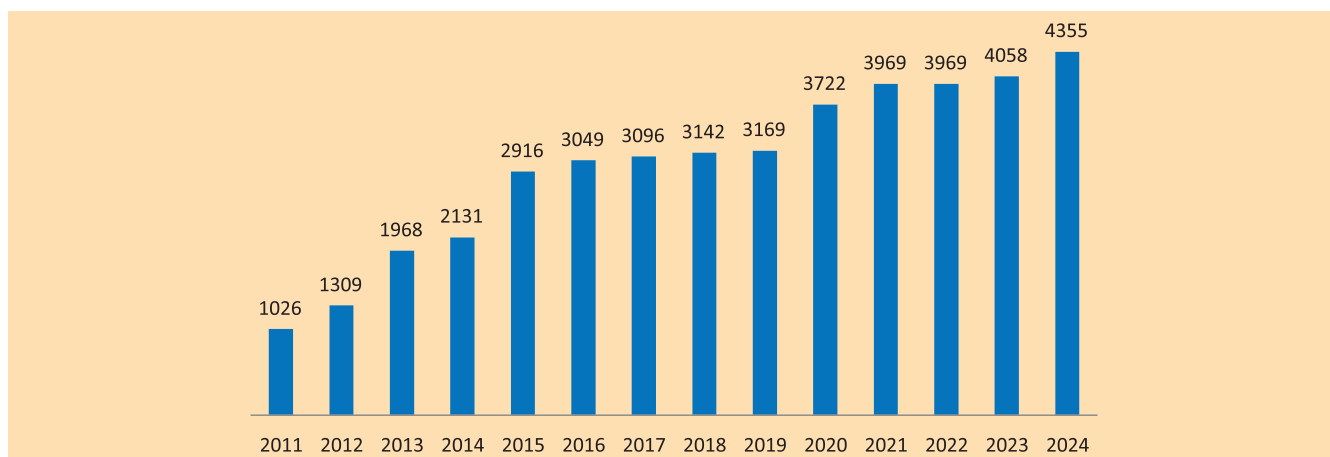


Рис. 2. Динамика численности пациентов в регистре с 2011 года по 2024 год*.

*Примечание: в т.ч. пациенты, которые не наблюдались в 2024 г.

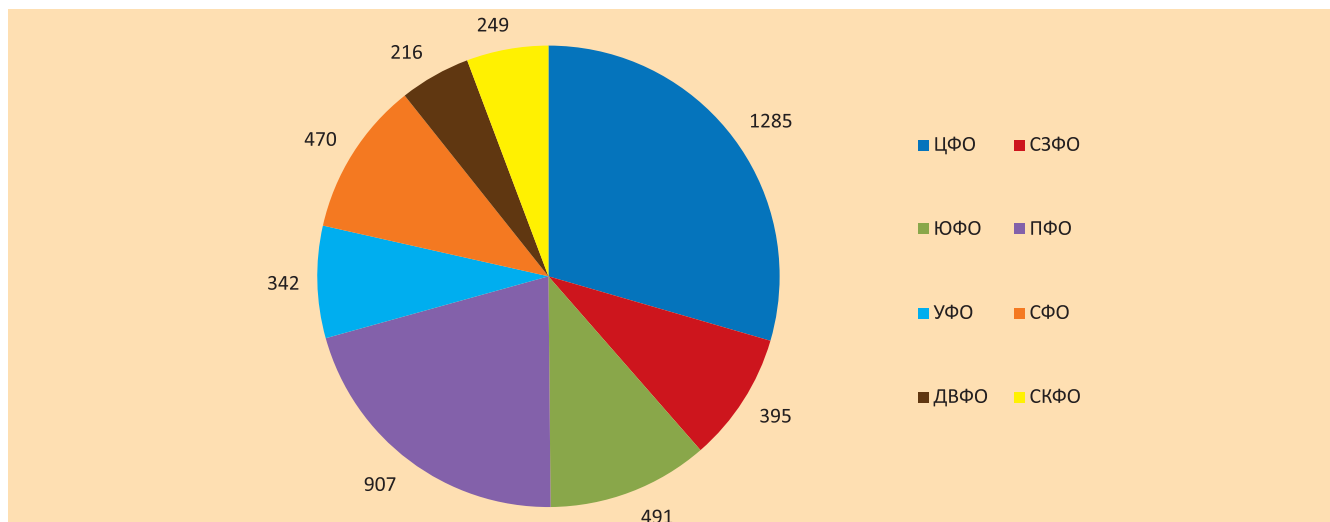


Рис. 3. Распределение пациентов с муковисцидозом по федеральным округам РФ

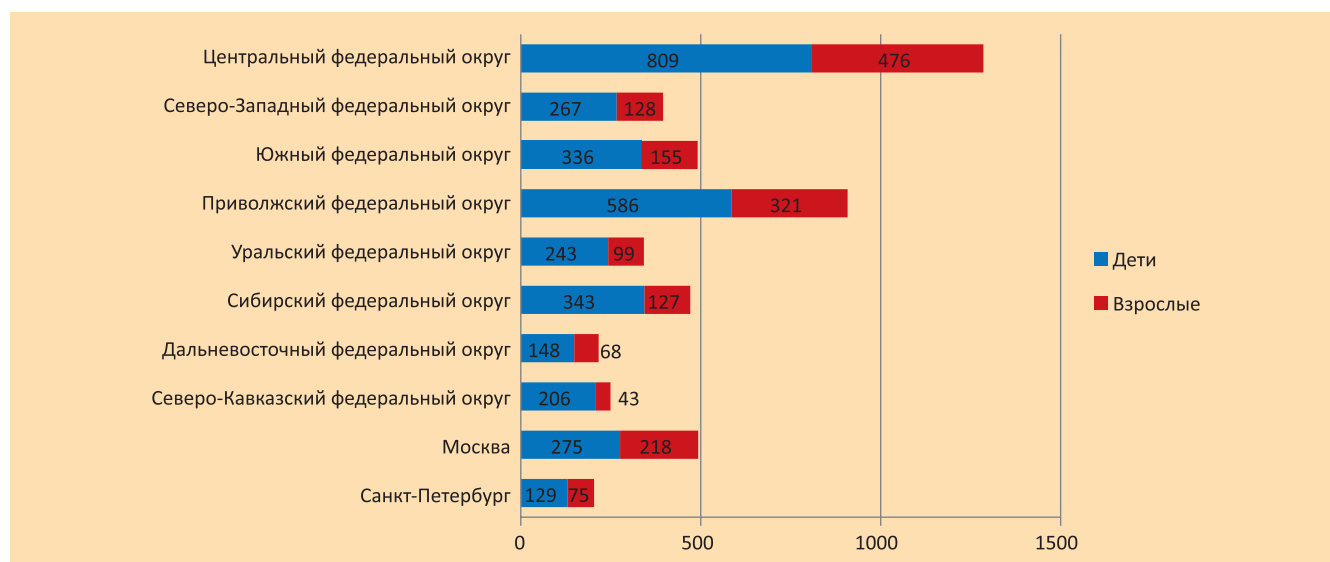


Рис. 4. Абсолютное число детей и взрослых с муковисцидозом в субъектах РФ

Абсолютное число пациентов с муковисцидозом (детей и взрослых) в федеральных округах Российской Федерации, а также в Москве и Санкт-Петербурге отражено на рисунке 4.

В таблице 2 представлена динамика основных данных пациентов с муковисцидозом за 2011 год и за последние три года (2022–2024 года).

Таблица 2
Основные показатели, отражающие организацию помощи пациентам с муковисцидозом и их состояние здоровья за 2011–2024 гг.

Показатель	2011 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.
Общее число	1026	3969	4058	4355
Статус пациентов				
Живы, наблюдались в текущем году, п	1 011	2787	3038	3550
Умерли, п	15	31	40	23
Не наблюдались в текущем году	н/д*	1081	821	271
Не наблюдались три года		70	159	511
Исключены из регистра, п	0	0	6	0
Возраст, годы				
M±SD	11,5±8,9	14,7±9,8	15,3±9,8	15,5±10,2
Me (25th – 75th pctl)		12,7 (7,5–19,6)	13,3 (8,1–20,1)	13,6 (8,3–20,5)
Доля пациентов в возрасте ≥ 18 лет, %	25,0	29,4	31,4	32,5
Возраст установления диагноза, годы				
M±SD	3,3±5,5	3,0±6,1	3,0±6,2	3,1±6,5
Me (25th – 75th pctl)		0,4 (0,1–2,6)	0,4 (0,1–2,5)	0,3 (0,1–2,4)
Мекониевый илеус				
Всего, %	5,4	9,2	9,3	9,5
• хирургическое пособие, %	4,8	8,1	8,2	8,4
• консервативная терапия, %	0,6	1,1	1,1	1,1
В отчетном году, %	8,7	6,5	15,0	15,7
• хирургическое пособие, %	8,7	6,5	15,0	15,7
• консервативная терапия, %	0	0	0	0
Диагноз по неонатальному скринингу				
всего, %	28,8	54,4	55,3	56,7
в отчетном году, %	78,3	73,9	84,2	74,1
Генетическое исследование				
Охват, %	91,8	94,6	95,6	96,8
Доля выявленных генетических вариантов, %	80,0	90,9	93,4	95,7
• два выявленных генетических варианта, %	69,1	87,1	89,2	93,1
• один выявленный генетический вариант, %	21,4	10,0	8,5	5,0
• оба генетических варианта не выявлены, %	9,5	2,8	2,3	1,8
F508del / F508del, %	32,1	30,6	28,0	28,5
F508del / неF508del, %	41,2	46,3	46,8	46,0
неF508del / неF508del, %	26,7	23,1	25,2	25,5

Общая информация

Показатель	2011 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.
F508del, аллельная частота, %	52,79	51,6	51,4	51,5
Комплексный аллель, L467F;F508del, аллельная частота %	н/д	0,76	0,87	1,16
CFTRdele2,3, аллельная частота, %	6,32	6,1	6,1	5,96
E92K, аллельная частота, %	2,65	3,7	3,71	4,01
Микробиологическое исследование				
MSSA, %	58,4	70,0	69,7	66,5
MRSA, %	н/д	4,8	5,5	6,0
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> *:				
• хроническое инфицирование, %	32,3	36,1	34,3	30,5
• интермиттирующий высев, %	15,1	12,0	10,2	11,2
<i>Pseudomonas aeruginosa mucoid</i> , %	н/д	н/д	н/д	4,4
<i>Burkholderia cepacia complex</i> , %	7,0	5,7	5,4	4,3
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i> , %	3,4	4,1	4,2	3,1
<i>Achromobacter spp.</i> , %	н/д	8,2	7,0	6,1
NTM, %**	1,6	1,5	0,7	0,8
<i>Haemophilus influenzae</i> , %	н/д	3,9	4,2	4,7
<i>Escherichia coli</i> , %	н/д	5,3	4,4	4,6
Респираторная функция				
ФЖЕЛ, %долж.	84,6±30,1	87,6±23,6	89,7±22,8	91,5±22,2
ОФВ1, %долж.	74,6±29,4	81,5±28,3	82,9±28,1	85,7±27,6
медиана перцентиля ИМТ среди детей				
Me (IQR)	29,0 (55,6)			
Me (25th – 75th pctl)		29,15 (9,5–57,9)	34,1 (12,5–63,7)	37,4 (14,8–66,6)
медиана ИМТ среди взрослых				
Me (IQR)	18,8 (3,9)			
Me (25th – 75th pctl)		19,3 (17,6–21,5)	19,8 (18,0–21,8)	20,2 (18,4–22,5)
Осложнения и сопутствующие заболевания в отчетном году				
Аллергический бронхолегочный аспергиллез, %	1,3	3,0	2,8	2,9
Сахарный диабет с применением инсулина, %***	3,2	4,6	4,8	5,6
Пневмоторакс, потребовавший дренирования, %	1,5	0,6	0,6	0,2
Цирроз печени				
• с портальной гипертензией / гиперспленизмом, %	4,2	3,3	4,0	3,7
• без портальной гипертензии / гиперспленизма, %	4,3	2,9	2,8	2,4
• о наличии гипертензии неизвестно, %	0,3	0,2	0,2	0,4
• кровотечение из варикозно-расширенных вен пищевода и желудка	н/д	н/д	0,1	0,0
• наличие трансплантированной печени	н/д	н/д	0,6	0,5
• поражение печени без цирроза, %	23,2	15,6	13,8	15,1
Легочное кровотечение, %	2,6	0,6	0,8	0,7
Остеопороз (низкая костная масса), %	14,5	3,8	3,0	3,5
Синусит с полипами носа, %	15,0	35,5	37,6	36,0
Синусит без полипов носа, %	н/д	40,3	34,2	31,6
Электролитные расстройства, %	4,0	2,0	1,6	1,8
Наличие онкологического заболевания, %	0,4	0,1	0,1	0,3
Амилоидоз, %	0,2	0,8	0,5	0,4
Синдром дистальной интестинальной обструкции, %	н/д	1,3	1,3	1,3
Бронхиальная астма, %	н/д	н/д	3,7	4,4
ГЭРБ, %	н/д	н/д	н/д	12,3
Артриты, %	н/д	н/д	н/д	1,7
Депрессия, %	н/д	н/д	н/д	4,4
Панкреатит, %	н/д	н/д	н/д	2,7
Терапия в отчетном году				
Гипертонический раствор натрия хлорида, %	8,7	71,5	70,7	69,8
Антибиотики ингаляционные, %	41,3	46,2	46,3	39,0
Антибиотики внутривенные, %	70,9	45,0	46,3	39,1
Антибиотики пероральные, %	69,1	69,2	71,0	60,4
Бронходилататоры ингаляционные короткого действия, %	63,0	41,1	39,5	33,8
Бронходилататоры ингаляционные длительного действия, %	н/д	н/д	16,0	12,8
Стероиды ингаляционные, %	26,8	13,1	10,5	8,6
Стероиды системные, %	8,3	3,9	3,1	2,3
Дорназа альфа, %	93,4	93,9	93,5	92,1
Азитромицин в субингибирующей дозе, %	34,7	23,1	22,2	16,9
Урсодезоксихолевая кислота, %	93,2	85,9	85,8	84,1
Панкреатические ферменты, %	94,2	89,9	90,4	89,2
Жирорастворимые витамины, %	88,1	85,4	87,7	89,0
Кинезитерапия, %	79,9	71,5	70,9	72,0

Показатель	2011 г.	2022 г.	2023 г.	2024 г.
Кислородотерапия, %	6,2	4,9	4,5	3,3
Ингибиторы протонной помпы, %	н/д	24,5	24,8	23,4
Ингаляционный маннитол, %	н/д	9,1	11,5	12,3
Высокие дозы ибупрофена, %	н/д	н/д	н/д	0,9
Чрескожная эндоскопическая гастростомия, %	н/д	н/д	н/д	0,5
CFTR модуляторы, всего, %	н/д	46,3	52,0	60,5
Ивакафтор / Лумакафтор, %	н/д	16,8	15,1	12,1
Ивакафтор / Тезакафтор / Элексакафтор и Ивакафтор	н/д	28,4	35,6	47,6
Трансплантация за отчетный год				
– легких, п	1	5	0	2
– печени, п	0	3	2	2
– почек, п	0	0	0	0
Смерть				
Число умерших	15	31	40	23
M±SD, годы	15,9±12,7	28,1±9,2	24,6±11,3	24,1±13,1
Me (25th – 75th pctI)		26,6 (21,5–34,6)	26,5 (8,1–20,1)	21,4 (16,8–31,9)
Me (IQR), годы	17,4 (25,0)	26,6 (13,7)	26,5 (19,8)	21,4 (15,1)
Причины смерти				
– бронхолегочная, п	13	27	33	19
– водно-электролитные расстройства, п	1	0	0	1
– поражение печени, п	0	0	0	0
– несчастный случай, п	0	0	1	1
– связанная с трансплантацией	0	3	2	1
– острая почечная недостаточность, п	0	0	0	1
– онкология, п	0	0	1	0
– не связана с муковисцидозом	0	0	1	0
– другая, п	0	0	0	0
– причина смерти неизвестна, п	1	1	2	0

* *P.aeruginosa* включает в себя *P.aeruginosa mucoid* и *P.aeruginosa non mucoid*
** NTM – нетуберкулезные микобактерии
*** Сахарный диабет с потребностью в инсулине включает СД1 типа, СД 2 типа, СД (тип неизвестно), МСЗД
**** – терапия более 3 месяцев
н/д – нет данных – в данном году показатели не вносились в регистр

Возрастная и половая структура пациентов с муковисцидозом

Распределение больных муковисцидозом в зависимости от возраста представлено на рис. 5 и в табл. 3. Средний возраст пациентов в 2024 г. составил 15,5±10,2 года, медиана возраста – 13,6 (8,3–20,5) года. Самый старший пациент в отчётном 2024 г. наблюдался в Пензенской области; его возраст составил 67,2 года, возраст самого младшего – 0,1 года. Доля взрослых пациентов (≥ 18 лет) – 32,5%. Среди пациентов с МВ незначительно преобладали мужчины (52,1%), женщины составляли 47,9%. Гендерный состав в зависимости от возраста представлен на рис. 6.

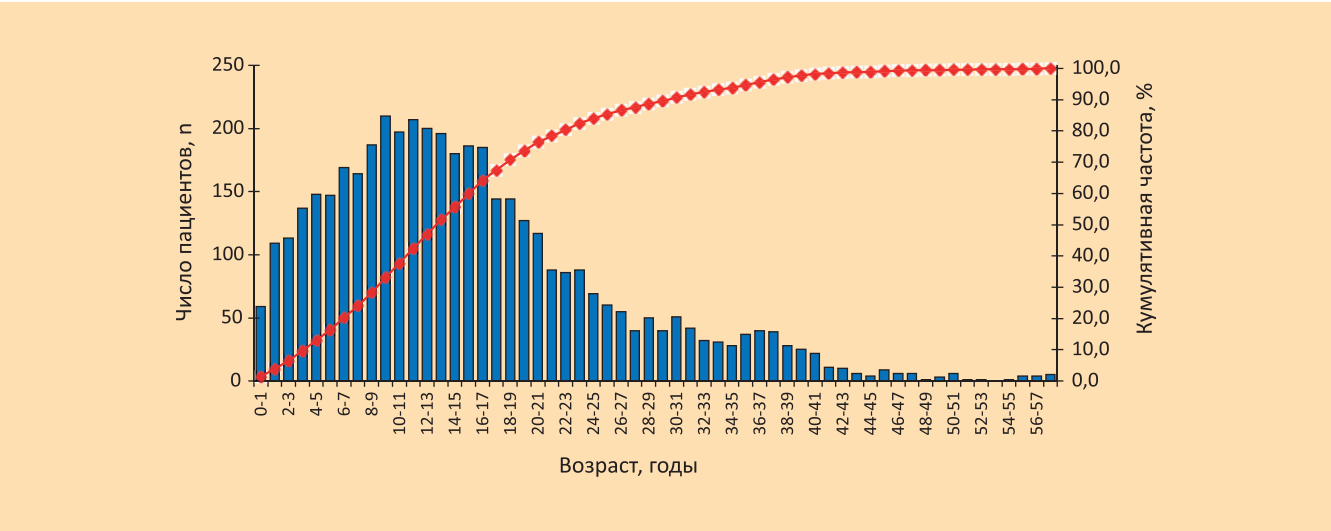


Рис. 5. Распределение пациентов с муковисцидозом по возрасту в 2024 году (n=4355). Ось абсцисс – возраст, годы, ординат – число, N

Общая информация

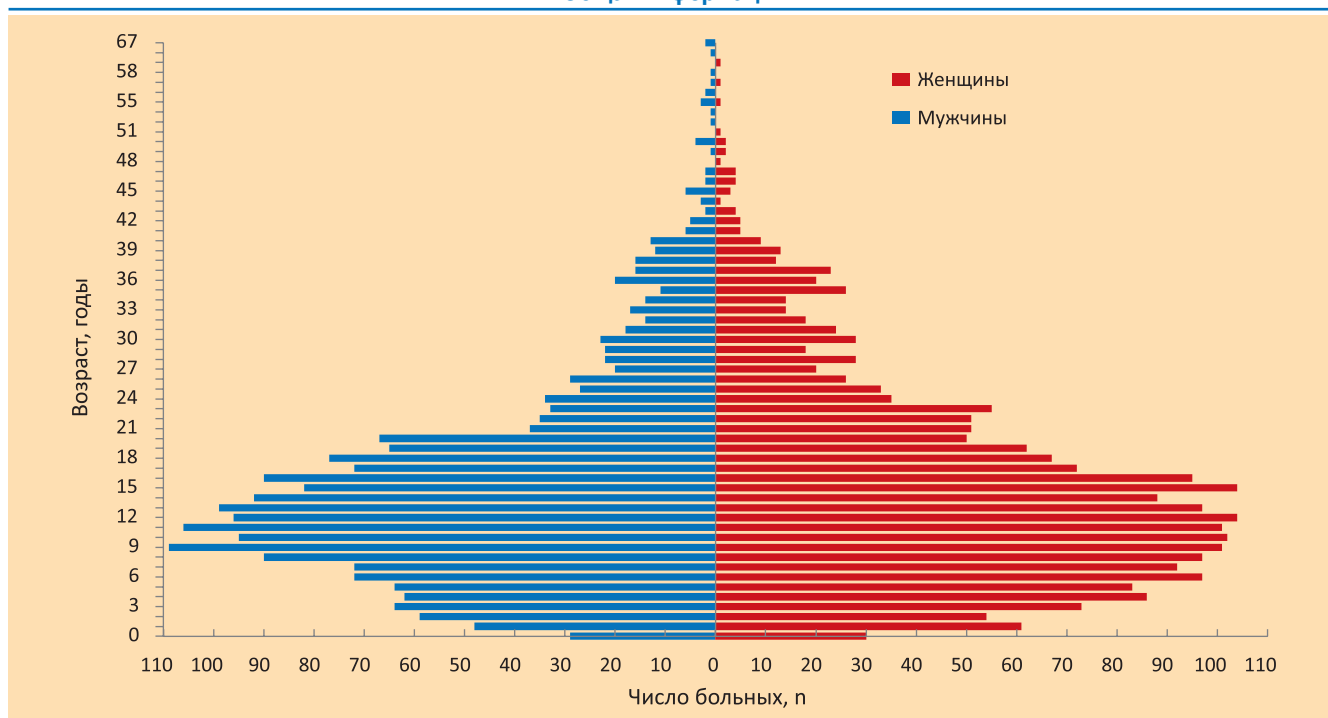


Рис. 6. Половой состав пациентов с муковисцидозом в зависимости от возраста

Таблица 3

Распределение пациентов с муковисцидозом в зависимости от возраста и пола

Возраст	Мужчины	Женщины	Всего
0–1	29	30	59
1–2	48	61	109
2–3	59	54	113
3–4	64	73	137
4–5	62	86	148
5–6	64	83	147
6–7	72	97	169
7–8	72	92	164
8–9	90	97	187
9–10	109	101	210
10–11	95	102	197
11–12	106	101	207
12–13	96	104	200
13–14	99	97	196
14–15	92	88	180
15–16	82	104	186
16–17	90	95	185
17–18	72	72	144
18–19	77	67	144
19–20	65	62	127
20–21	67	50	117
21–22	37	51	88
22–23	35	51	86
23–24	33	55	88
24–25	34	35	69
25–26	27	33	60
26–27	29	26	55
27–28	20	20	40
28–29	22	28	50
29–30	22	18	40
30–31	23	28	51
31–32	18	24	42
32–33	14	18	32
33–34	17	14	31
34–35	14	14	28
35–36	11	26	37
36–37	20	20	40
37–38	16	23	39

Возраст	Мужчины	Женщины	Всего
38–39	16	12	28
39–40	12	13	25
40–41	13	9	22
старше 41 года	43	35	78
ВСЕГО	2086	2269	4355

Средний возраст и медиана возраста пациентов муковисцидозом в регионах представлены в табл. 4.

Таблица 4
Средний возраст и медиана возраста пациентов в регионах

Округ	Количество пациентов, n	M±SD, годы	Me, годы	Q1	Q3
Центральный ФО	1285	16,6±10,7	14,5	8,6	22,3
Северо-Западный ФО	395	15,7±11,2	13,0	7,8	20,8
Южный ФО	491	14,9±9,2	13,8	8,3	19,8
Приволжский ФО	907	16,2±10,3	14,3	8,9	21,6
Уральский ФО	342	14,8±9,4	13,3	7,9	19,5
Сибирский ФО	470	14,7±9,3	13,0	8,6	18,5
Дальневосточный ФО	216	14,7±9,2	13,6	7,8	19,8
Северо-Кавказский ФО	249	11,0±8,5	9,3	4,5	15,3
г. Москва	493	19,2±11,4	16,0	10,9	26,0
г. Санкт-Петербург	204	17,0±12,8	13,0	7,3	22,8

Национальности пациентов регистра

В регистре 2024 года зарегистрированы пациенты 51 национальности, преобладали русские – 79,6%, затем в порядке убывания до частоты 0,9%: татары, чеченцы, чувашы, башкиры, азербайджанцы (табл. 5).

Таблица 5
Частота национальностей пациентов регистра

Номер	Национальность	Количество	%
1	Русские	2825	79,6
2	Татары	120	3,4
3	Чеченцы	91	2,6
4	Чуваши	63	1,8
5	Башкиры	33	0,9
6	Азербайджанцы	32	0,9
7	Украинцы	30	0,8
8	Таджики	27	0,8
9	Армяне	25	0,7
10	Даргинцы	15	0,4
11	Крымские татары	15	0,4
12	Ингуши	11	0,3
13	Карачаевцы	10	0,3
14	Осетины	9	0,3
15	Аварцы	8	0,2
16	Молдаване	8	0,2
17	Кумыки	6	0,2
18	Евреи	5	0,1
19	Турки	5	0,1
20	Удмурты	5	0,1
21	Узбеки	5	0,1
22	Абхазы	4	0,1
23	Белорусы	4	0,1
24	Лезгины	4	0,1
25	Немцы	4	0,1
26	Балкарцы	3	0,1
27	Буряты	3	0,1
28	Греки	3	0,1
29	Грузины	3	0,1
30	Мордва	3	0,1
31	Болгары	2	0,1
32	Кабардинцы	2	0,1
33	Казахи	2	0,1
34	Киргизы	2	0,1
35	Марийцы	2	0,1
36	Русины	2	0,1

Общая информация

Номер	Национальность	Количество	%
37	Тувинцы	2	0,1
38	Цыгане	2	0,1
39	Абазины	1	0,03
40	Арабы	1	0,03
41	Ассирийцы	1	0,03
42	Индийцы (хинди)	1	0,03
43	Карелы	1	0,03
44	Коми	1	0,03
45	Корейцы	1	0,03
46	Курды	1	0,03
47	Лакцы	1	0,03
48	Македонцы	1	0,03
49	Табасараны	1	0,03
50	Хакасы	1	0,03
51	Ханты	1	0,03
52	Другая	141	4,0
Всего		3549	100

Репродуктивный потенциал

Среди 538 взрослых пациенток за 2024 г. зарегистрировано 40 беременностей (7,4%), у 498 (92,6%) репродуктивные события либо отсутствовали (n=480), либо данные не были уточнены (n=18) (табл. 6). Беременность продолжалась на 31.12.2024 у 17 пациенток (42,5%), 15 женщин (37,5%) в отчетный год стали матерями. У 5 пациенток (12,5%) развился спонтанный аборт I триместра (<28 нед. гестации), у 2 (5,0%) – индуцированный аборт по медицинским показаниям, отсутствие данных о завершении – у одной пациентки (2,5%).

Таблица 6
Репродуктивные исходы у пациенток с муковисцидозом за 2024 год (n=538)

Исход беременности	Количество (n)	Доля от беременностей (%)
Живорождение	15	37,5
Отсутствие данных о завершении	1	2,5
Продолжается на 31.12.2024	17	42,5
Спонтанный аборт (<28 нед. гестации)	5	12,5
Индуцированный аборт (мед.показания)	2	5,0
Итого беременностей	40	100
Нет данных о беременности	18	–
Беременности нет/не было	480	–
Общая когорта	538	–

На рис. 7 представлена динамика родов женщин с муковисцидозом с 1987 по 2024 гг. Продemonстрирован очевидный тренд к увеличению числа родов в последние годы, что является результатом совокупного эффекта улучшения специализированной помощи, включая внедрение терапии CFTR-модуляторами на фоне улучшения функции легких, выживаемости, повышения фертильности и безопасности беременности у пациенток с муковисцидозом.

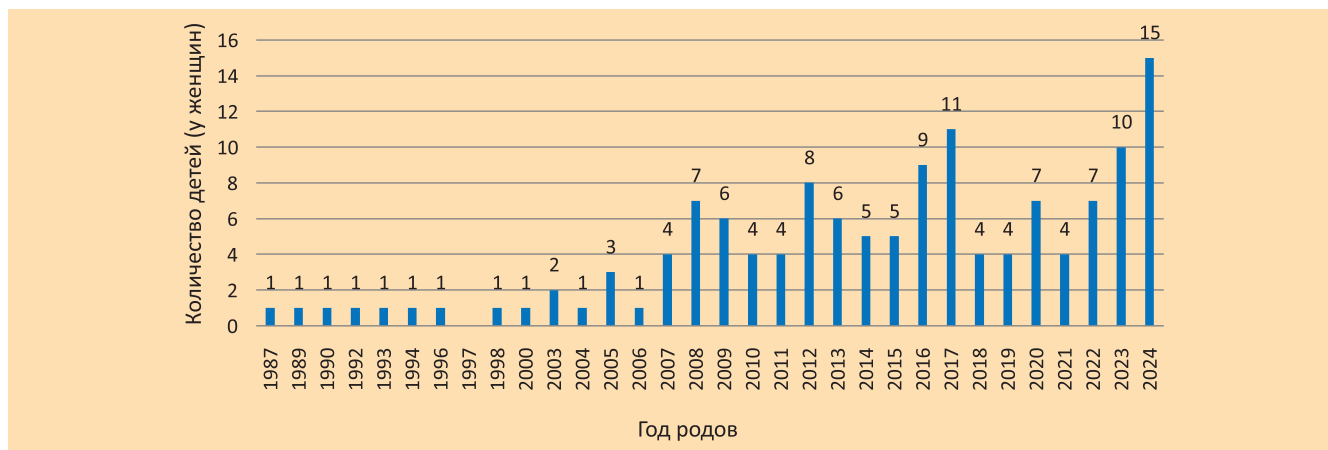


Рис. 7. Количество родов среди пациенток с муковисцидозом с 1987 по 2024 годы.

Примечание: часть данных представлена лабораторией муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России.

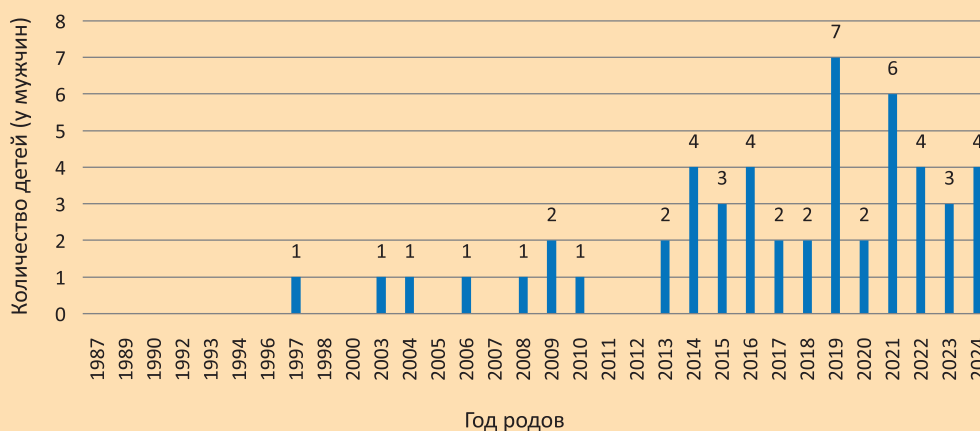


Рис. 8. Количество мужчин с муковисцидозом по годам, ставшими отцами с 1987 по 2024 годы

Примечание: часть данных представлена лабораторией муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России

За обозначенный период 102 пациентки родили 136 детей, к 31.12.2024 года 90 матерей живы, которые имеют 122 ребенка.

На рис. 8 представлена динамика числа мужчин с муковисцидозом, ставших отцами, за период с 1997 по 2024 годы.

За обозначенный период 33 пациента стали отцами 49 детей, к 31.12.2024 году 32 пациента живы, которые имеют 47 детей.

На рис. 9 представлена суммарная репродуктивная активность мужчин и женщин за 1987–2024 гг.



Рис. 9. Количество детей, родившихся у пациентов с муковисцидозом с 1987 по 2024 гг. с указанием числа матерей и отцов среди них

Примечание: данные с 1990 г до 2011 г. представлены лабораторией муковисцидоза ФГБУ «Научно-исследовательский институт пульмонологии» ФМБА России

Пиковые значения деторождения за последние 10 лет зафиксированы в 2016, 2017 и 2023 гг., в каждом из которых 13 пациентов становились родителями. Максимальное число детей (15 у женщин и 4 у мужчин) появилось на свет в 2024 году.

Общее число родителей в 2024 году, имеющих биологических детей, составило 122 человека, из них 90 женщин и 32 мужчины (табл. 7), с общим количеством детей 169 человек: 122 и 47 у матерей и отцов, соответственно.

81 (66,4%) родитель имеют одного биологического ребёнка (60 матерей и 21 отец), 34 (27,9%) родителя — двух детей (25 матерей и 9 отцов), 6 (4,9%) родителей — трёх детей (5 матерей и 1 отец), и лишь один отец (0,8%) имеет четырёх биологических детей. Такой профиль распределения характеризуется преобладанием семей с одним ребёнком и меньшей представленностью родителей с двумя, тремя и четырьмя детьми, что отражает ограниченный, но реализованный репродуктивный потенциал у ряда пациентов с муковисцидозом (табл. 7, 8).

Таблица 7

Характеристика когорты пациентов (родителей) с муковисцидозом, имеющих биологических детей (n=122)

Группа	Количество пациентов, n	% от всех родителей
Всего родителей	122	100,0
Женщины	90	73,8
Мужчины	32	26,3

Таблица 8

Распределение семей пациентов с муковисцидозом по числу биологических детей (n=122)

Число детей	Всего, n (%)	Женщины, n (%)	Мужчины, n (%)
1	81 (66,4)	60 (66,7)	21 (65,6)
2	34 (27,9)	25 (27,8)	9 (28,1)
3	6 (4,9)	5 (5,6)	1 (3,1)
4	1 (0,8)	0	1 (3,1)
Итого	122 (100)	90 (100)	32 (100)

Инвалидность пациентов с муковисцидозом

По данным регистра в 2024 году, инвалидность оформлена у 3180 пациентов с муковисцидозом, что составляет 96,2% от общего числа наблюдаемых больных (табл. 9). В детской подгруппе инвалидность имеют 2284 пациента (98,9%), во взрослой подгруппе — 896 пациентов (90,0%).

Таблица 9

Наличие инвалидности у пациентов с муковисцидозом в зависимости от возраста

Группа	Инвалидность, n (%)
Дети	2284 (98,9)
Взрослые	896 (90,0)
Всего	3180 (96,2)

Снижение доли пациентов с инвалидностью наблюдается в подростковом возрасте (до 90%), увеличение во взрослой популяции (95%) с постепенным снижением после 40 лет (83%) (рис. 10).

Среди взрослых пациентов при распределении по группам инвалидности (табл. 10) преобладают пациенты с III группой инвалидности (46,1%).

Таблица 10

Распределение взрослых пациентов по группам инвалидности

Группа	Инвалидность, n (%)
I группа	37 (3,7)
II группа	400 (40,2)
III группа	459 (46,1)
Неизвестно	54 (5,4)
Нет	46 (4,6)

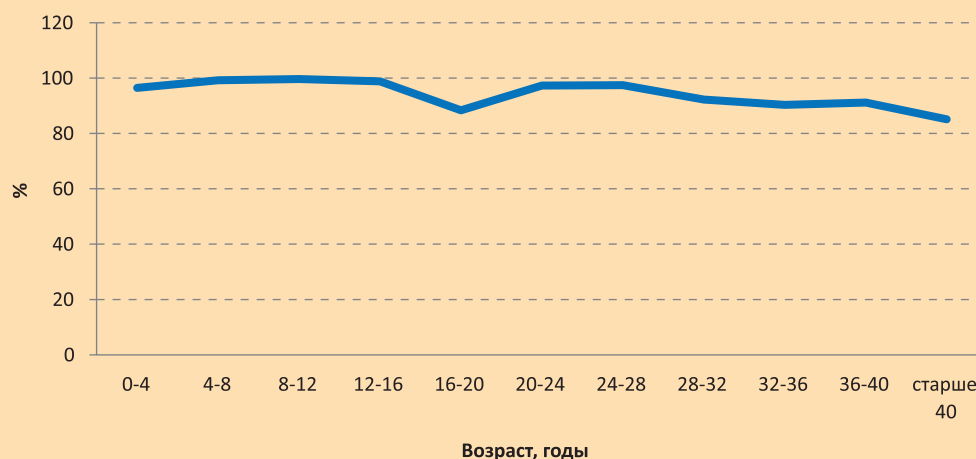


Рис. 10. Доля пациентов с установленной инвалидностью в возрастном аспекте (%)

Максимальные значения частоты инвалидности среди пациентов с МВ зарегистрированы в ДВФО – 153 пациента (98,1%), в ПФО – 735 пациентов (97,6%) и в г. Москве – 348 пациентов (97,2%). В этих регионах у детей инвалидность оформлена практически у всех пациентов: 116 детей (99,1%) в ДВФО, 518 детей (99,0%) в ПФО и 186 детей (100,0%) в Москве.

Среди взрослых пациентов максимальная доля инвалидности отмечена в Дальневосточном ФО – 37 пациентов (94,9%), в Приволжском ФО – 217 пациентов (94,3%) и в Москве – 162 пациента (94,2%).

Более низкие по сравнению с указанными регионами показатели инвалидности отмечены в Сибирском, Северо-Западном и Южном ФО, а также в г. Санкт-Петербурге. В Сибирском ФО инвалидность имеют 371 пациент (94,4%): 289 детей (98,0%) и 82 взрослых (83,7%). В Северо-Западном ФО инвалидность оформлена у 304 пациентов (93,3%), в том числе у 232 детей (97,5%) и 72 взрослых (81,8%). В Южном ФО инвалидность зарегистрирована у 283 пациентов (95,3%): у всех 218 детей (100,0%) и у 65 взрослых (82,3%). В Санкт-Петербурге инвалидность имеют 172 пациента (94,5%), включая 124 ребёнка (99,2%) и 48 взрослых (84,2%).

Во всех федеральных округах и в обоих городах федерального значения доля пациентов с муковисцидозом, имеющих инвалидность, превышает 90% как в общей когорте, так и среди детей. Среди взрослых пациентов диапазон значений по регионам составляет от 81,8% до 94,9%. (табл. 11)

Таблица 11
Доля пациентов с инвалидностью по федеральным округам и городам федерального значения

Округ	Всего	Инвалидность п (%)	
		Дети	Взрослые
Центральный ФО	928 (96,7)	597 (99,5)	331 (91,9)
Северо-Западный ФО	304 (93,3)	232 (97,5)	72 (81,8)
Южный ФО	283 (95,3)	218 (100,0)	65 (82,3)
Приволжский ФО	735 (97,6)	518 (99,0)	217 (94,3)
Уральский ФО	220 (96,1)	154 (99,4)	66 (89,2)
Сибирский ФО	371 (94,4)	289 (98,0)	82 (83,7)
Дальневосточный ФО	153 (98,1)	116 (99,1)	37 (94,9)
Северо-Кавказский ФО	186 (96,9)	160 (97,6)	26 (92,9)
г. Москва	348 (97,2)	186 (100,0)	162 (94,2)
г. Санкт-Петербург	172 (94,5)	124 (99,2)	48 (84,2)

Пациенты, нуждающиеся в оказании специализированной паллиативной медицинской помощи

По данным регистра за 2024 год, в специализированной паллиативной помощи нуждались 147 пациентов с муковисцидозом, что составляет 5,2% от общей когорты пациентов (табл. 12). Среди детей в паллиативной помощи нуждались 110 пациентов (6,2%), среди взрослых – у 37 пациентов (3,4%), что указывает на более высокую долю паллиативного сопровождения в педиатрической группе по сравнению со взрослой.

Таблица 12
Количество пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи

Группа	Количество пациентов, п (%)
Дети	110 (6,2)
Взрослые	37 (3,4%)
Всего	147 (5,2%)

Наибольшая доля пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи зарегистрирована в Сибирском ФО – 58 человек (17,4%) и в Уральском ФО – 13 человек (7,2%). В Центральном ФО паллиативная помощь оказывалась 42 пациентам (5,5%), в Москве – 9 пациентам (3,9%). В Приволжском ФО доля пациентов, которым оказывалась паллиативная медицинская помощь, составила 2,5% (16 человек), в Северо-Кавказском – 2,6% (5 человек), в Дальневосточном – 3,2% (4 человека). Более низкие значения отмечаются в Северо-Западном ФО – 4 пациента (1,2%) и в Южном ФО – 5 пациентов (1,8%). В Санкт-Петербурге в отчетном году не было пациентов, нуждающихся в оказании паллиативной помощи. Наблюдается выраженная межрегиональная вариабельность по данному показателю (табл. 13).

Таблица 13

Количество пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи, по федеральным округам и городам федерального значения

Округ	Количество, n (%)
Центральный ФО	42 (5,5)
Северо-Западный ФО	4 (1,2)
Южный ФО	5 (1,8)
Приволжский ФО	16 (2,5)
Уральский ФО	13 (7,2)
Сибирский ФО	58 (17,4)
Дальневосточный ФО	4 (3,2)
Северо-Кавказский ФО	5 (2,6)
г. Москва	9 (3,9)
г. Санкт-Петербург	0 (0,0)

Максимальная доля пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи, зарегистрирована в группах 12–16 лет и после 40 лет. У пациентов в возрасте старше 40 лет рост показателя обусловлен осложнениями при ограниченных возможностях патогенетической терапии (рис. 11).

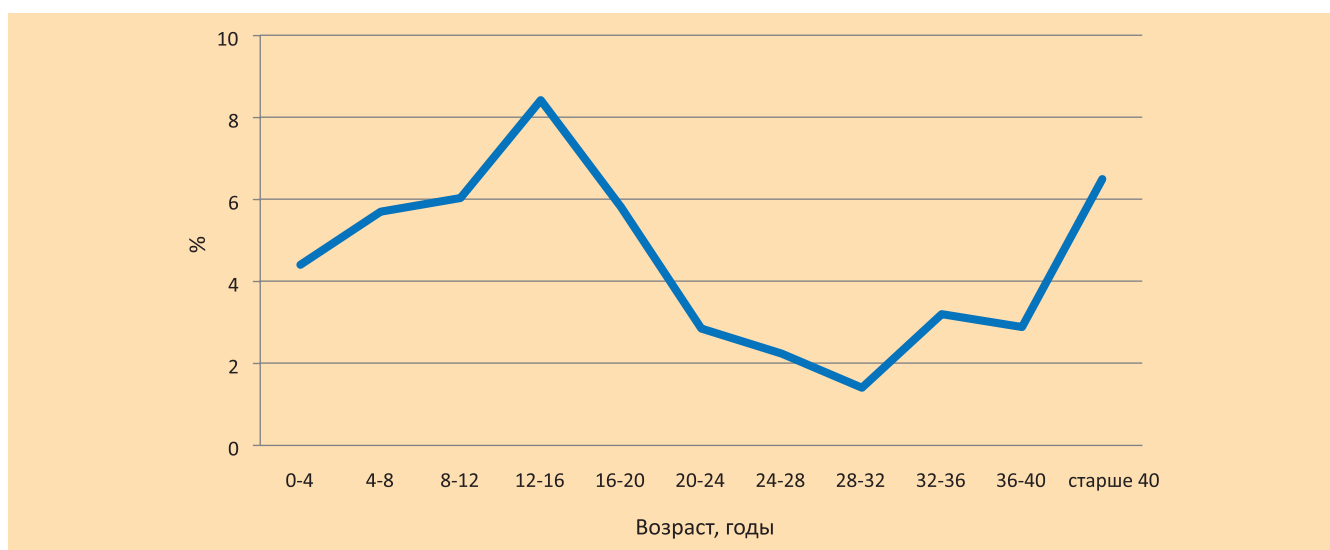


Рис. 11. Распределение пациентов муковисцидозом, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи, по возрастным группам

Диагностика муковисцидоза

Гистограмма возраста установления диагноза в общей когорте отражена на рис. 12. Средний возраст постановки диагноза составил $3,1 \pm 6,5$ лет, медиана возраста установления диагноза — 0,3 (0,1–2,4) лет. В возрасте после 18 лет заболевание впервые диагностировано у 3,6% от общего числа пациентов и у 11,1% от числа взрослых. Минимальный возраст установления диагноза — при рождении, максимальный — 66,7 лет.

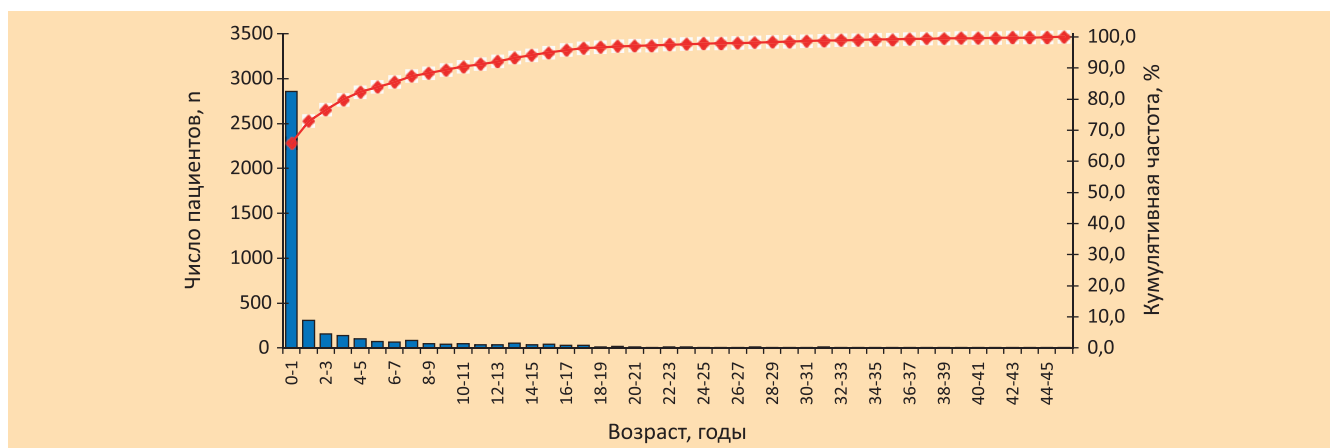


Рис. 12. Гистограмма возраста установления диагноза в различных возрастных группах

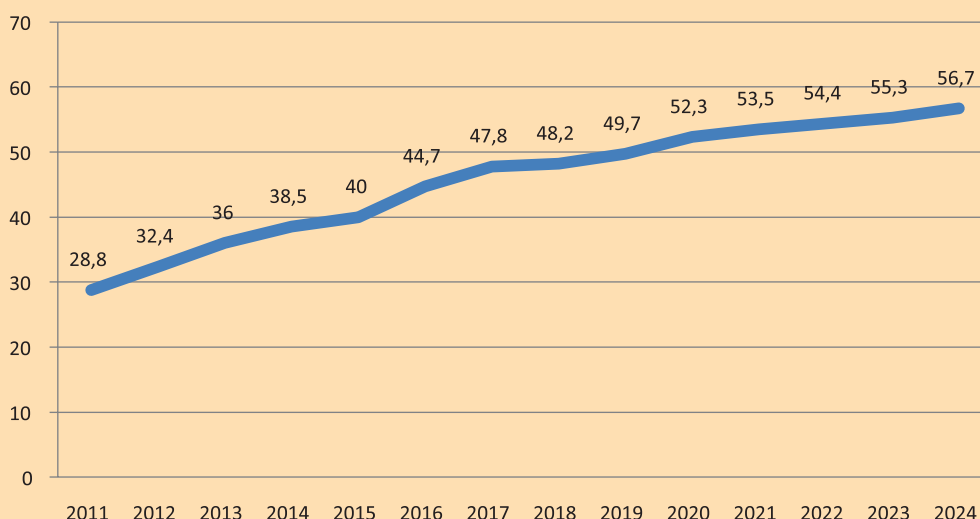


Рис. 13. Доля пациентов (%) с установленным диагнозом по неонатальному скринингу в общей популяции пациентов с муковисцидозом за 2011–2024 гг.

По неонатальному скринингу диагноз установлен 56,7% пациентов.

На рисунке 13 представлена динамика доли пациентов, которым диагноз муковисцидоз был установлен по данным неонатального скрининга в период с 2011 по 2024 год.

На рисунке 14 отражено распределение пациентов с муковисцидозом, которым проводился неонатальный скрининг по федеральным округам. Среди них показаны доли пациентов с положительными данными неонатального скрининга и доли пациентов с отрицательным неонатальным скринингом, у которых диагноз установлен по клиническим данным.

Средний возраст и медиана возраста установления диагноза представлены в табл. 14.

Мекониальный илеус был диагностирован при рождении у 408 наблюдаемых пациентов, 360 (88,2%) из них потребовалось хирургическое пособие. Доля пациентов с мекониальным илеусом в регионах отражена на рис. 15.

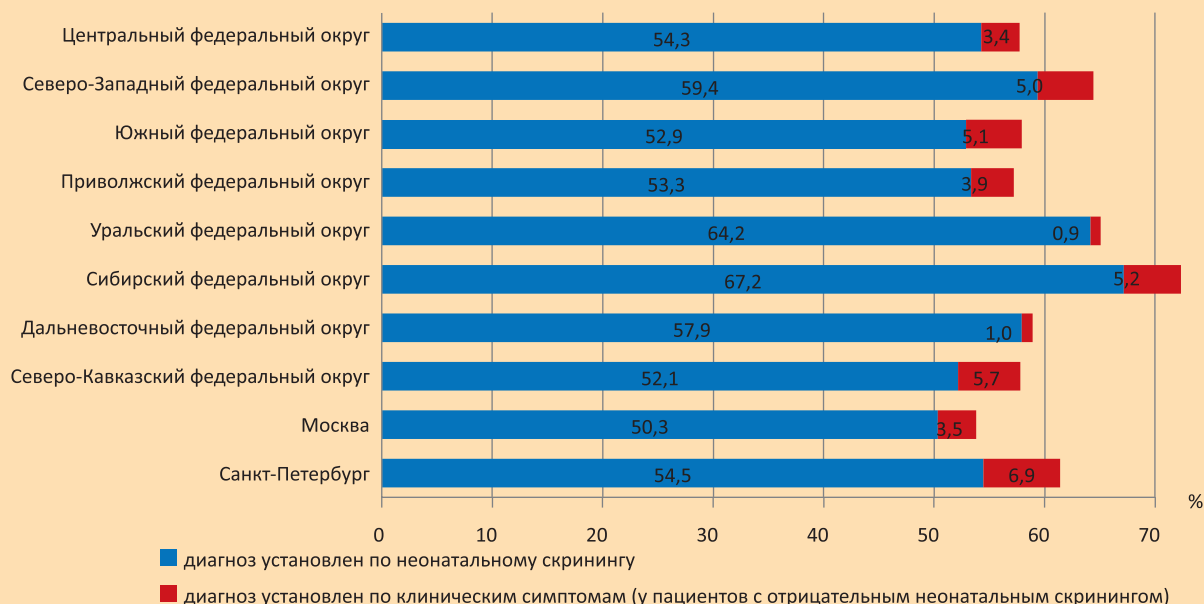


Рис. 14. Распределение пациентов с муковисцидозом, которым проводился неонатальный скрининг, в зависимости от способа установления диагноза по регионам РФ

Таблица 14

Средний возраст и медиана возраста установления диагноза

Округ	Число пациентов, n	M±SD, годы	Me, годы	Q1	Q3
Центральный ФО	1278	3,4±7,0	0,3	0,1	3,1
Северо-Западный ФО	395	3,8±8,6	0,3	0,1	2,0
Южный ФО	488	2,8±5,3	0,5	0,2	2,9
Приволжский ФО	906	3,5±6,9	0,4	0,2	3,1
Уральский ФО	341	2,3±4,5	0,3	0,1	1,6
Сибирский ФО	469	2,3±5,7	0,2	0,1	1,0
Дальневосточный ФО	216	3,0±5,9	0,3	0,1	2,5
Северо-Кавказский ФО	249	2,0±5,1	0,3	0,2	1,0
г. Москва	489	4,2±8,4	0,4	0,1	4,2
г. Санкт-Петербург	204	4,9±10,4	0,2	0,1	3,1

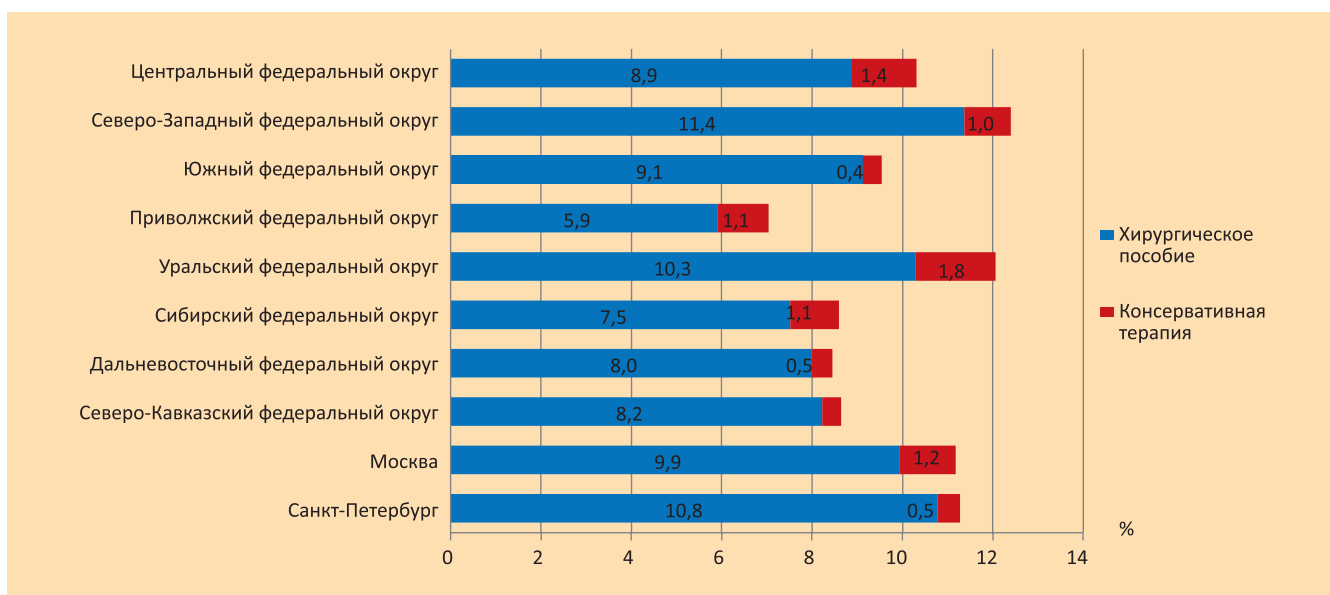


Рис. 15. Доля пациентов с меконияльным илеусом среди всех наблюдаемых пациентов в регионах

Диагностика в 2024 году

В 2024 году впервые диагноз муковисцидоз установлен у 124 пациентов. По неонатальному скринингу диагноз был установлен в 74,1% случаев среди всех впервые выявленных случаев муковисцидоза за отчётный год. Меконияльный илеус был диагностирован у 19 пациентов (15,7% от числа установленных диагнозов), всем пациентам потребовалось хирургическое пособие. Минимальный возраст установления диагноза в отчётном году – при рождении, максимальный – 66,7 года. Гистограмма распределения возраста установления диагноза в отчётном году представлена на рис. 16.

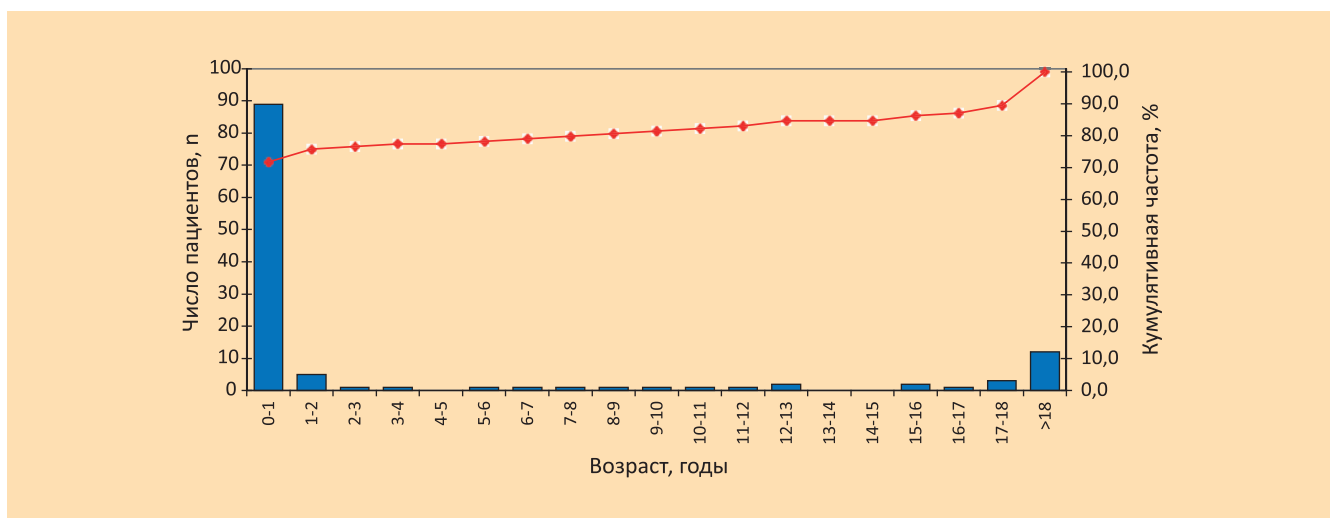


Рис. 16. Гистограмма возраста установления диагноза в 2024 году

Потовый тест

На рис. 17 представлено соотношение типа потового теста, а в табл. 15, и табл. 16 различия между детьми и взрослыми.

Таблица 15

Характеристика по проведению потового теста 1 у детей и взрослых

Группа	Нет информации/Не делали, п (%)	Титрование, п (%)	Проводимость, п (%)
Дети	231 (7,9)	550 (18,7)	2157 (73,4)
Взрослые	177 (12,5)	699 (49,3)	541 (38,2)

Таблица 16

Характеристика по проведению потового теста 2 у детей и взрослых

Группа	Нет информации/Не делали, п (%)	Титрование, п (%)	Проводимость, п (%)
Дети	1165 (39,7)	367 (12,5)	1406 (47,9)
Взрослые	650 (45,9)	334 (23,6)	443 (30,6)

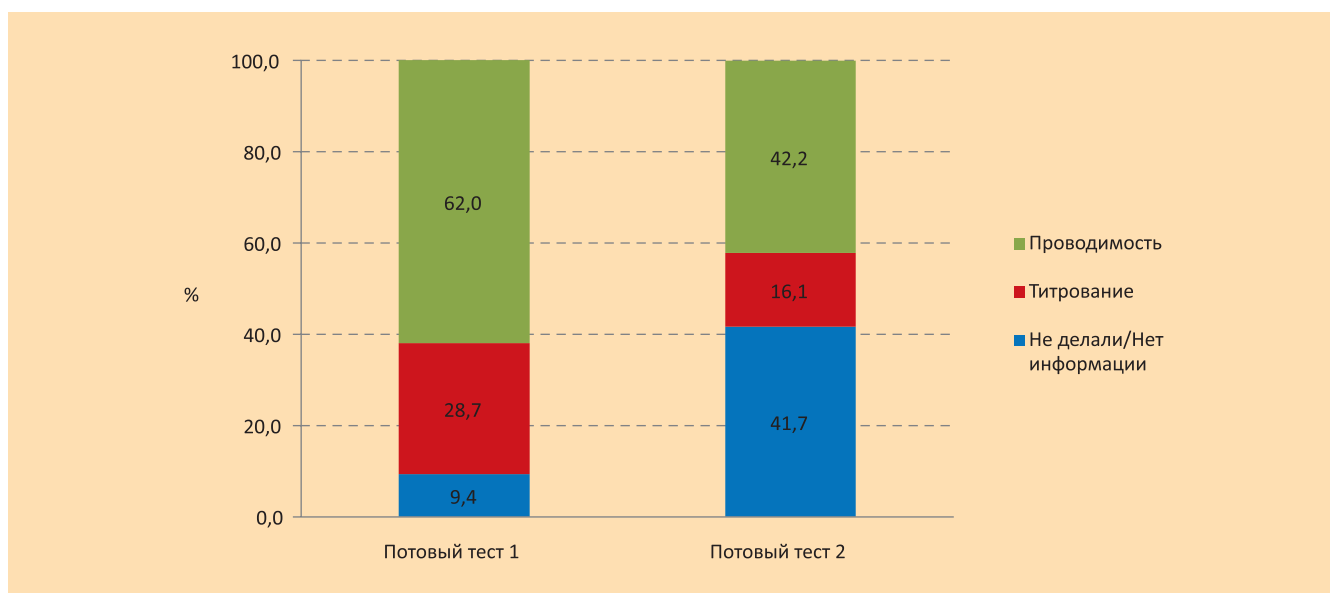


Рис. 17. Характеристика потового теста 1 и 2

Среди заполненных данных у 6,5% пациентов в регистре не зафиксировано ни одного положительного потового теста, у 38,6% пациентов отмечен хотя бы один положительный потовый тест, у 54,9% — два положительных потовых теста. Положительным потовым тестом считались показатели: для метода титрования — 60 и более ммоль/л, для проводимости — 80 ммоль/л и более, пограничные значения: 30–59 ммоль/л и 50–79 ммоль/л для титрования и проводимости соответственно.

В табл. 17 отражены различия между взрослыми и детьми по структуре потового теста.

Таблица 17

Соотношение положительных потовых тестов у детей и взрослых

Группа	Ни одного положительного теста, п (%)	Один потовый тест положительный, п (%)	Два потовых теста положительны, п (%)
Дети	157 (5,8)	1016 (37,5)	1535 (56,7)
Взрослые	98 (7,9)	508 (41,0)	634 (51,1)

На рис. 18 и в табл. 18 представлены показатели потового теста, проведенного методом титрования.

Средние показатели потового теста 1 методом титрования составили $96,8 \pm 26,5$ ммоль/л, медиана 98,0 (78,0–115,0) ммоль/л, у детей — $97,8 \pm 25,6$ ммоль/л, медиана 101,0 (79,7–116,0) ммоль/л, у взрослых — $96,0 \pm 27,1$ ммоль/л, медиана 95,0 (76,0–113,9) ммоль/л. Средние показатели потового теста 2 методом титрования составили $98,4 \pm 26,2$ ммоль/л, медиана 100,0 (80,0–116,0) ммоль/л, у детей — $96,9 \pm 24,9$ ммоль/л, медиана 100,7 (78,0–113,0) ммоль/л, у взрослых — $100,0 \pm 27,4$ ммоль/л, медиана 100,0 (82,0–119,0) ммоль/л.

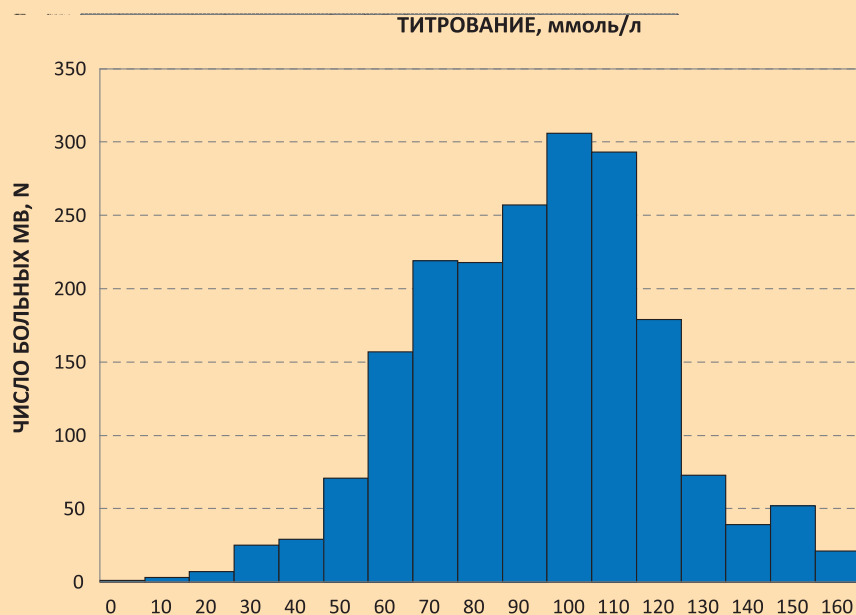


Рис. 18. Показатели потового теста, проведенного титрованием

Таблица 18
Структура значений потового теста, проведенного титрованием

Значение, ммоль/л	Число пациентов, n	Доля пациентов, %
0–10	1	0,1
10–20	3	0,2
20–30	7	0,4
30–40	25	1,3
40–50	29	1,5
50–60	71	3,6
60–70	157	8,1
70–80	219	11,2
80–90	218	11,2
90–100	257	13,2
100–110	306	15,7
110–120	293	15,0
120–130	179	9,2
130–140	73	3,7
140–150	39	2,0
150–160	52	2,7
160–170	21	1,1

Таблица 19
Структура значений потового теста, проведенного методом проводимости

Значение, ммоль/л	Число пациентов, n	Доля пациентов, %
0–10	0	–
10–20	2	0,04
20–30	7	0,2
30–40	27	0,6
40–50	34	0,7
50–60	72	1,6
60–70	139	3,1
70–80	194	4,3
80–90	373	8,2
90–100	509	11,2
100–110	875	19,3
110–120	1123	24,8
120–130	742	16,4
130–140	284	6,3
140–150	87	1,9
150–160	31	0,7
160–170	38	0,8

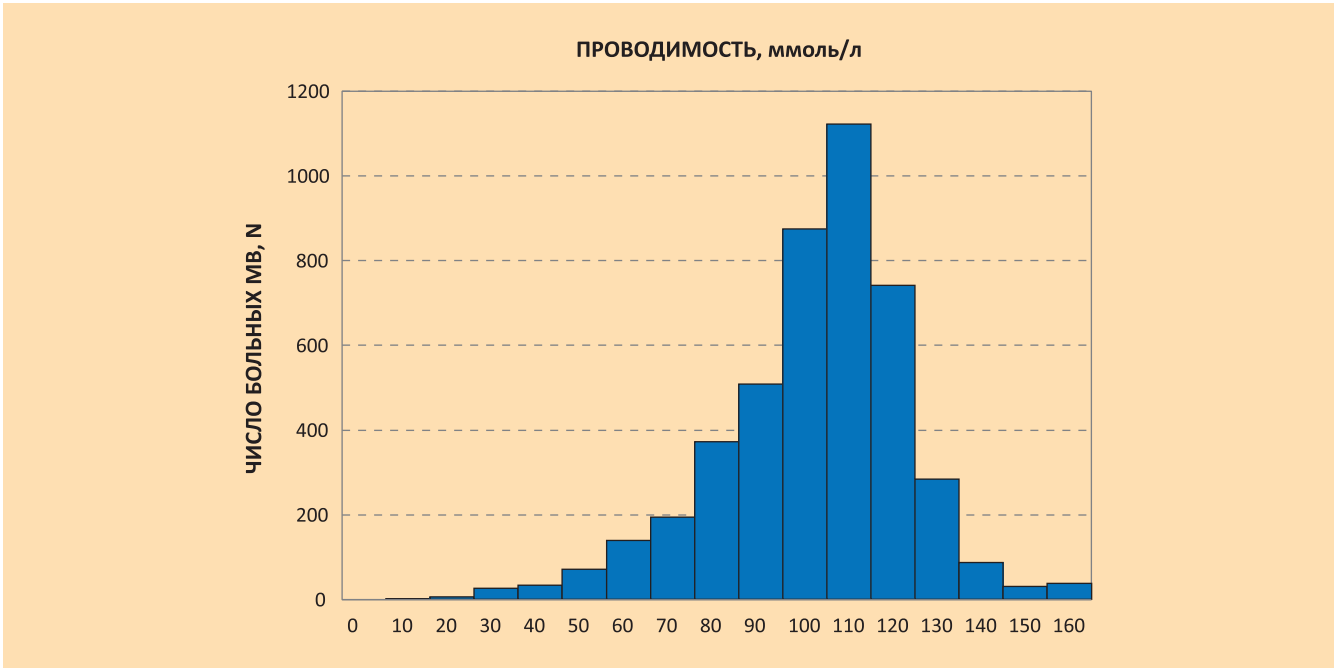


Рис. 19. Показатели потового теста, проведенного методом проводимости

На рисунке 19 и в таблице 19 приведены результаты потового теста, выполненного методом проводимости.

Средние значения первого потового теста методом проводимости составили $106,3 \pm 21,6$ ммоль/л (медиана 110,0 [96,0–120,0] ммоль/л); у детей – $107,2 \pm 20,7$ ммоль/л (медиана 110,0 [97,0–120,0] ммоль/л), у взрослых – $103,0 \pm 24,7$ ммоль/л (медиана 104,0 [88,0–119,0] ммоль/л).

Средние значения второго потового теста методом проводимости составили $106,7 \pm 20,9$ ммоль/л (медиана 110,0 [95,0–120,0] ммоль/л); у детей – $107,4 \pm 19,9$ ммоль/л (медиана 110,0 [98,0–120,0] ммоль/л), у взрослых – $104,4 \pm 23,9$ ммоль/л (медиана 107,0 [89,0–120,0] ммоль/л).

Проведение исследования методом определения разницы кишечных потенциалов

Метод определения разности кишечных потенциалов (ОРКП) проведен у 44 пациентов в 2024 году для определения патогенности редкого или впервые выявленного генетического варианта гена *CFTR* в генотипе (табл. 20).

Таблица 20
Применение метода определения разности кишечных потенциалов при муковисцидозе в 2024 году

Исследование ОРКП	Всего, n	Взрослые n, (%)	Дети, n, (%)
Не проводилось,	3641	1101 (98,8)	2540 (98,8)
Проводилось	44	13 (1,2)	31 (1,2)
Итого	3685	1114 (100)	2571 (100)

Генетика

В настоящее время описано более 2000 мутаций или вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* (или генетических вариантов, в дальнейшем по тексту – генетические варианты). По состоянию 30 января 2026 г. на веб-сайте международного проекта CFTR2 представлены 1370 патогенных генетических вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* (ГВНП), из них 1245 клинически значимых. Они препятствуют синтезу белка CFTR, его транспорту к апикальной мембране клетки или нарушают его функцию в качестве канала анионов хлора. В зависимости от влияния на функцию белка CFTR некоторые авторы подразделяют их на 7 основных классов (рис. 20). Приведена упрощенная схема, так как один и тот же вариант может вызвать несколько видов нарушения работы белка, и не для всех вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* определен класс. В таких случаях мы отмечаем, что класс «не определен».

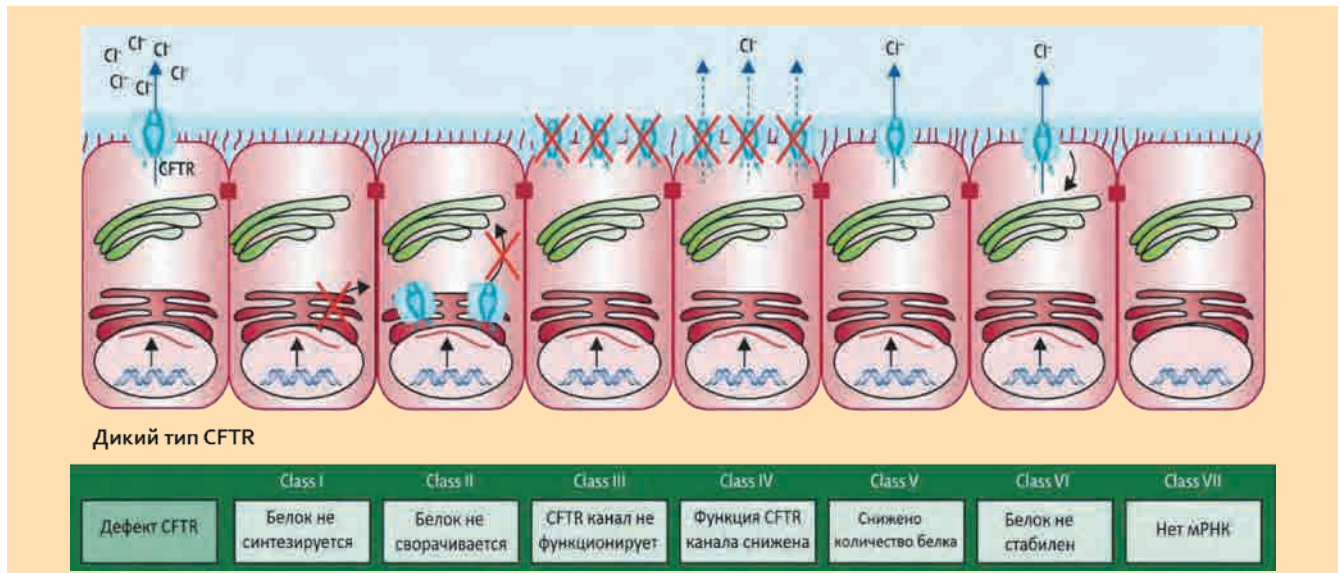


Рис. 20. Распределение патогенных вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* (мутаций) по классам (рисунок заимствован De Boeck, K. Cystic fibrosis in the year 2020: disease with a new face. Acta Paediatr. 2020; 109: 893–899. <https://doi.org/10.1111/apa.15155>; Lopes-Pacheco M. CFTR modulators: Shedding light on precision medicine for cystic fibrosis. Front. Pharmacol. 2016; 7: 275. DOI: 10.3389/fphar.2016.00275. с изменениями)

Патогенные варианты нуклеотидной последовательности гена *CFTR* I, II, III и VII классов приводят к полному или почти полному прекращению функции хлорного канала и относятся к «тяжелым» вариантам. Варианты IV, V, VI классов сохраняют остаточную функцию хлорного канала, что позволяет их объединить в группу «мягких». «Тяжесть» варианта определяет степень нарушения внешнесекреторной функции поджелудочной железы, причем «мягкие» варианты гена *CFTR* доминируют над «тяжелыми» в отношении панкреатического фенотипа.

Генетическое исследование было проведено 96,8% пациентам. Детям данное исследование было проведено в 97,7%, взрослым – в 94,9% случаев.

Охват генетическим исследованием в федеральных округах представлен на рис. 21.

Суммарная доля выявленных патогенных вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* в регионах показана на рис. 22. Общая суммарная частота идентифицированных аллелей составила 95,7%. У детей идентифицировано 97,1% аллелей, у взрослых – 92,5%.

Динамика охвата молекулярно – генетическим исследованием и доли не выявленных генетических вариантов гена *CFTR* в 2011–2024 гг. представлена на рис. 23.

Частота патогенных вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* в стране в порядке убывания представлена в табл. 21. Всего выявлено 304 варианта и 159 из них неоднократно. 27 генетических варианта отсутствуют в международных базах CFTR: Y275fs, M1028fs, S1094X, W202L, W360P, 2702delA, 2887delT, 3125delA, 3321delG, A1256P, 1149delC, 1411delA, 1893delT, 2813delA, c.3615_3625del, 3849+1219C>A, 169dupT, 4005+4485A>T, c.4094_4098delins, 659delG, CFTRdup11-22(10-19*), F587V, I713fs, L863X, N886fs, T465P, c.1174del136bp_del95bp_intr9ins48bp. Все варианты нуклеотидной последовательности гена *CFTR* представлены в Приложении 2.

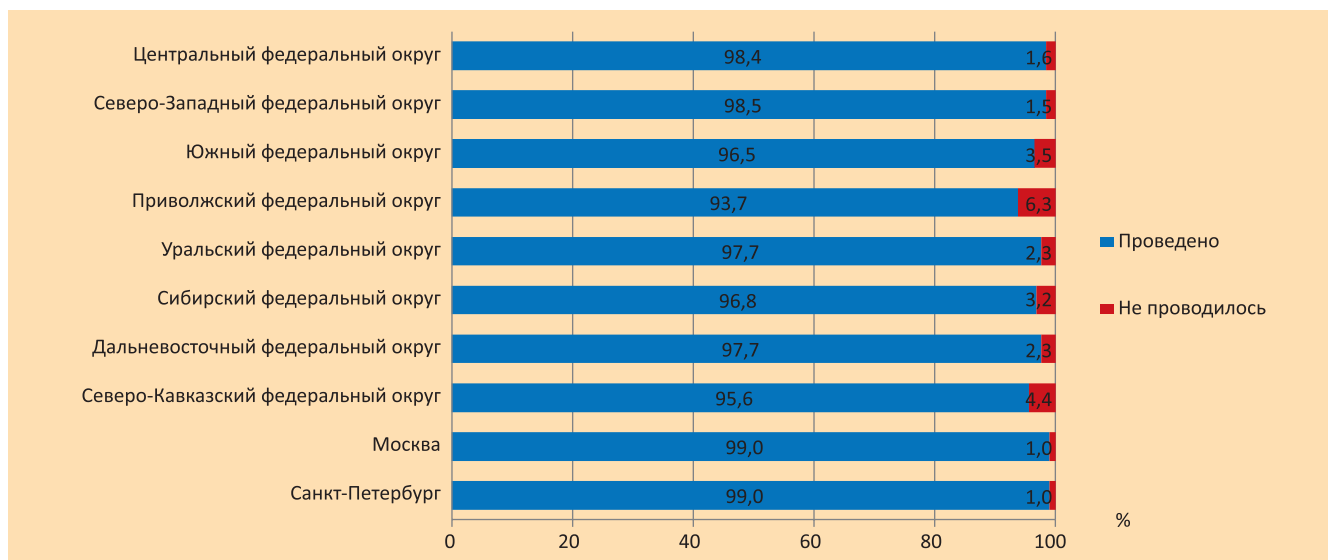


Рис. 21. Охват генетическим исследованием пациентов с муковисцидозом

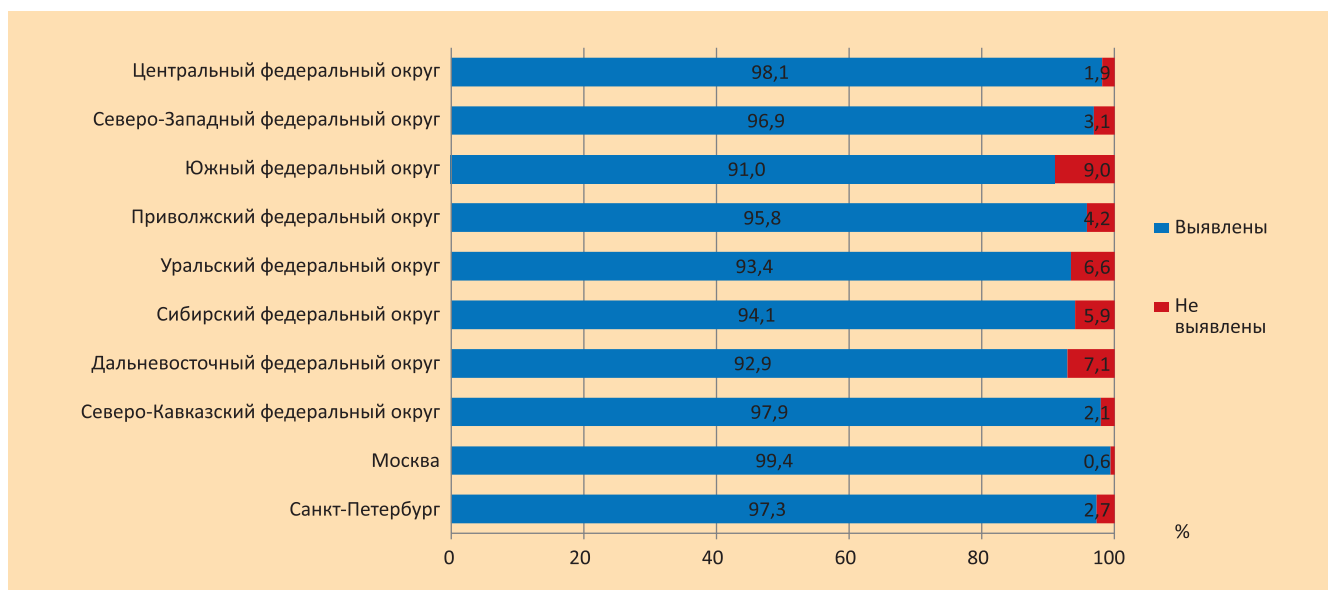


Рис. 22. Доля выявленных генетических вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR*

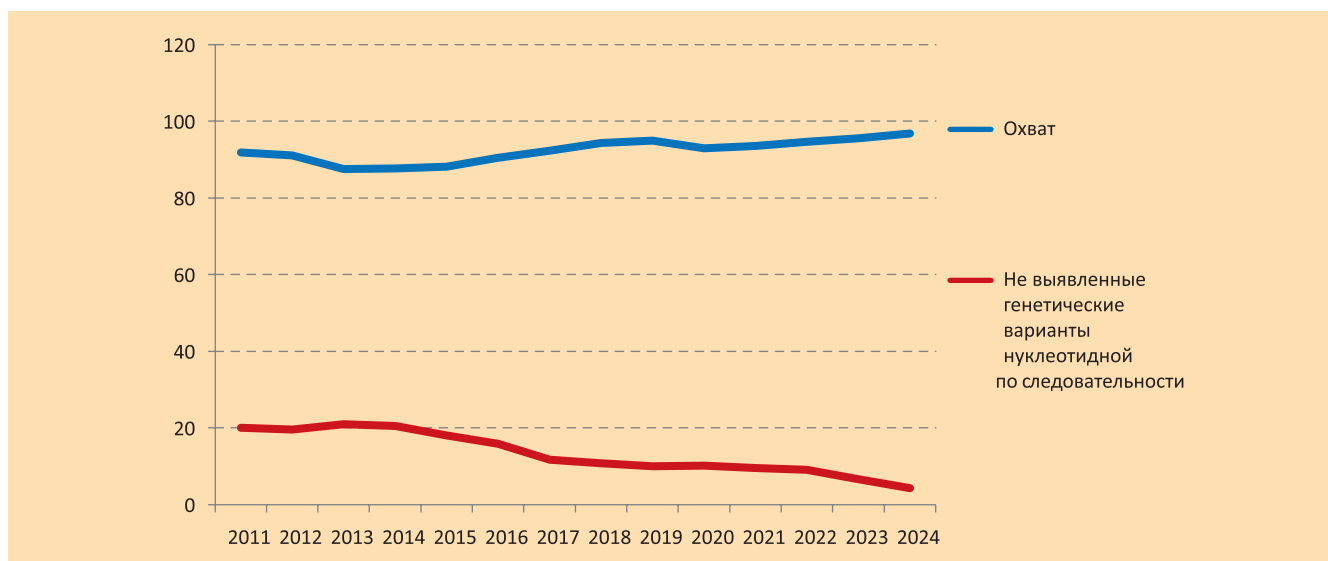


Рис. 23. Динамика охвата молекулярно-генетическим исследованием и доли невыявленных генетических вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR* в 2011–2024 гг.

Таблица 21
Аллельная частота генетических вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в России
(представлены генетические варианты с частотой более 0,10%)

N п/п	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Уникальный номер варианта в базе dbSNP	Частота, %
1	F508del	c.1521_1523delCTT	p.(Phe508del)	rs113993960	51,52
2	CFTRdele2,3	c.54-5940_273+10250del21kb	p.(Ser18Argfs*16)	not found	5,96
3	E92K	c.274G>A	p.(Glu92Lys)	rs121908751	4,01
4	1677delTA	c.1545_1546delTA	p.(Tyr515*)	rs121908776	2,76
5	3849+10kbC->T	c.3718-2477C>T	No protein name	rs75039782	2,35
6	2143delIT	c.2012delIT	p.(Leu671*)	rs121908812	2,11
7	2184insA	c.2052_2053insA (c.2052dupA)	p.(Gln685Thrfs*4)	rs121908786	1,93
8	W1282X	c.3846G>A	p.(Trp1282*)	rs77010898	1,83
9	L138ins	c.413_415dupTAC	p.(Leu138dup)	rs397508679	1,78
10	N1303K	c.3909C>G	p.(Asn1303Lys)	rs80034486	1,66
11	G542X	c.1624G>T	p.(Gly542*)	rs113993959	1,46
12	L467F;F508del#	c.[1399C>T;1521_1523delCTT]	p.[Leu467Phe;Phe508del]	not found	1,16
13	394delITT	c.262_263delITT	p.(Leu88Ilefs*22)	rs121908769	0,87
14	R334W	c.1000C>T	p.(Arg334Trp)	rs121909011	0,78
15	W1282R	c.3844T>C	p.(Trp1282Arg)	rs121908805	0,64
16	1367delI5	c.1545_1546delTA	p.(Tyr515*)	rs397508184	0,60
17	3821delIT	c.3691delIT	p.(Ser1231Profs*4)	rs397508616	0,58
18	S466X;R1070Q##	c.[1397C>G;3209G>A]	p.(Ser466*;Arg1070Gln)	rs121908783	0,56
19	R1066C	c.3196C>T	p.(Arg1066Cys)	rs78194216	0,51
20	S1196X	c.3587C>G	p.(Ser1196*)	rs121908763	0,47
21	2789+5G>A	c.2657+5G>A	No protein name	rs80224560	0,45
22	W1310X	c.3929G>A	p.(Trp1310*)	not found	0,40
23	3272-16T>A	c.3140-16T>A	No protein name	rs767232138	0,31
24	3944delIGT	c.3816_3817delIGT	p.(Ser1273Leufs*28)	rs397508612	0,31
25	712-1G->T	c.580-1G>T	No protein name	rs121908793	0,28
26	CFTRdup7-11(6b-10*)	c.(743+1_744-1)_(1584+1_1585-1)dup	No protein name	rs121908748	0,27
27	S466X	c.1397C>G	p.(Ser466*)	rs397508630	0,24
28	L1335P	c.4004T>C	p.(Leu1335Pro)	rs374946172	0,23
29	621+1G>T	c.489+1G>T	No protein name	rs78756941	0,21
30	R1162X	c.3484C>T	p.(Arg1162*)	rs121908748	0,20
31	4015delIA	c.3883delIA	p.(Ile1295Phefs*33)	rs397508658	0,20
32	R785X	c.2353C>T	p.(Arg785*)	rs74767530	0,19
33	1898+1G->C	c.1766+1G>C	No protein name	not found	0,17
34	R553X	c.1657C>T	p.(Arg553*)	rs74597325	0,17
35	G85E	c.254G>A	p.(Gly85Glu)	not found	0,15
36	2183AA->G	c.2051_2052delAAinsG	p.(Lys684Serfs*38)	not found	0,15
37	1898+2T>C	c.1766+2T>C	No protein name	not found	0,14
38	175delIC	c.43delIC	p.(Leu15Phefs*10)	rs397508715	0,14
39	3667ins4	c.3535_3536insTCAA (c.3532_3535dupTCAA)	p.(Thr1179Ilefs*17)	rs387906378	0,14
40	D1152H	c.3454G>C	p.(Asp1152His)	rs75961395	0,14
41	S434X	c.1301C>G	p.(Ser434*)	not found	0,13
42	G194R	c.580G>A	p.(Gly194Arg)	rs376008630	0,12
43	S1159F	c.3476C>T	p.(Ser1159Phe)	rs75961395	0,12
44	S1159P	c.3475T>C	p.(Ser1159Pro)	rs397508572	0,12
45	3272-26A->G	c.3140-26A>G	No protein name	rs76151804	0,12
46	E217G;G509D###	c.[650A>G];[1526G>A]	p.(Glu217Gly;Gly509Asp)	not found	0,12
47	1898+1G->A	c.1766+1G>A	No protein name	rs144781064	0,11
48	3659delIC	c.3528delIC	p.(Lys1177Serfs*15)	rs121908747	0,11
49	3849G->A	c.3717G>A	p.(Arg1239=)	rs144781064	0,11
50	A96E	c.287C>A	p.(Ala96Glu)	rs397508449	0,11
51	CFTRdele2(2*)	c.(53+1_54-1)_(164+1_165-1)del	p.(=)	not found	0,11
52	L732X	c.2195T>G	p.(Leu732*)	rs397508350	0,11
53	S945L	c.2834C>T	p.(Ser945Leu)	rs397508442	0,11

Примечание: # – комплексный аллель L467F;F508del

– здесь и далее: включая генетические варианты S466X (если сцепление с R1070Q не исследовалось) и S466X;R1070Q.

– комплексный аллель E217G;G509D

Два генетических варианта нуклеотидной последовательности гена (ГВНП) CFTR определены у 93,1% от числа пациентов, которым проводилось генетическое исследование, один – у 5,0%, ни одного генетического варианта не удалось выявить у 1,8% пациентов.

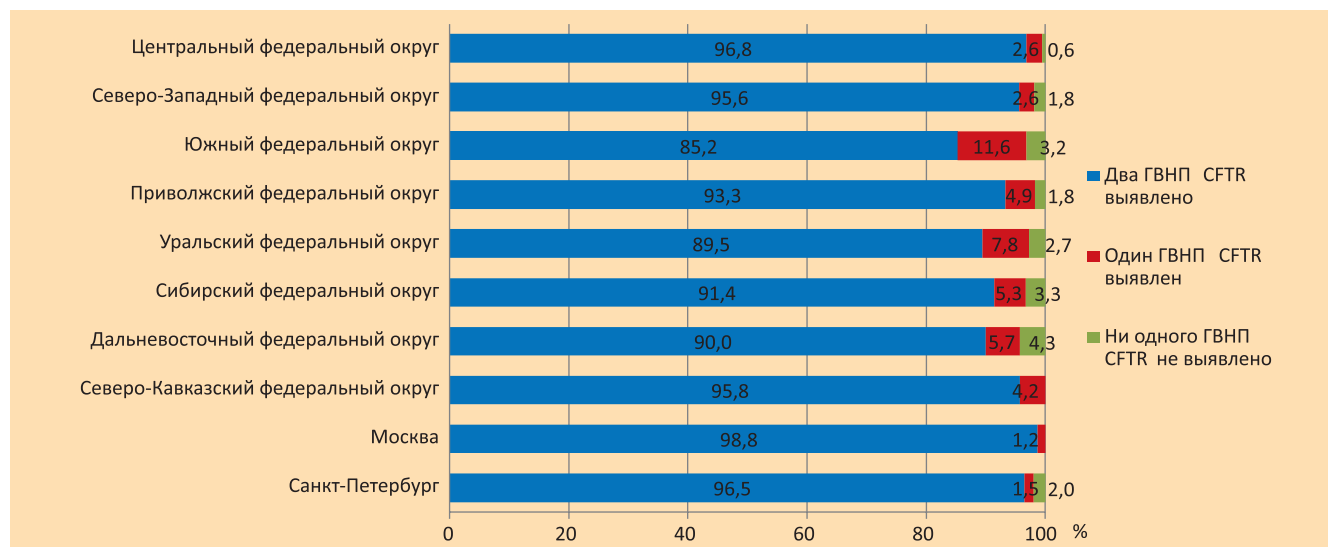


Рис. 24. Доля пациентов в зависимости от числа выявленных ГВНП CFTR в генотипе

На рис. 24 отражены доли пациентов в зависимости от числа выявленных ГВНП CFTR в генотипе.

Два генетических варианта нуклеотидной последовательности гена CFTR выявлены у 94,9% детей и 89,5% взрослых, один — у 4,6% и 6,0%, ни одного — у 0,6% и 4,5% детей и взрослых, соответственно.

В Центральном федеральном округе генетическое исследование проведено у 98,4% пациентов (табл. 22). В 1,9% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Генетический вариант F508del встречался у 77,1% пациентов.

Таблица 22

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Центральном федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	52,9
2	CFTRdele2,3	7,6
3	2143delT	2,7
4	3849+10kbC->T	2,6
5	2184insA	2,1
6	N1303K	2,1
7	L138ins	1,9
8	E92K	1,8
9	G542X	1,7
10	W1282X	1,3
11	1677delTA	1,2
12	L467F;F508del	1,1

В Северо-Западном федеральном округе генетическое исследование проведено у 98,5% пациентов (табл. 23). В 3,1% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Генетический вариант F508del встречался у 81,2% пациентов.

Таблица 23

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Северо-Западном федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	54,4
2	CFTRdele2,3	5,0
3	2184insA	2,8
4	2143delT	2,6
5	G542X	2,3
6	3849+10kbC->T	2,2
10	L138ins	2,1
7	N1303K	1,8
8	W1282X	1,5
9	394delTT	1,4
11	R334W	1,3
12	E92K	1,2
13	L467F;F508del	1,2

В Южном федеральном округе генетическое исследование проведено у 96,5% пациентов (табл. 24). В 9,0% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Вариант F508del встречался у 76,6% пациентов.

Таблица 24

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Южном федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	54,9
2	CFTRdele2,3	6,9
3	3849+10kbC->T	3,3
4	2184insA	2,7
5	2143delT	2,1
6	G542X	1,8
7	1677delTA	1,8
8	W1282X	1,4
9	L138ins	1,3
10	L467F;F508del	1,2
11	N1303K	1,1

В Приволжском федеральном округе генотипирование проведено у 93,7% пациентов (табл. 25). В 4,2% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Вариант F508del встречался у 75,9% пациентов.

Таблица 25

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Приволжском федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	51,4
2	E92K	11,1
3	CFTRdele2,3	4,6
4	3849+10kbC->T	2,8
5	L138ins	2,2
6	2143delT	1,9
7	L467F;F508del	1,7
8	N1303K	1,5
9	394delTT	1,1

В Уральском федеральном округе генетическое обследование проведено у 97,7% пациентов (табл. 26). В 6,6% случаев мутантный аллель не был идентифицирован. Генетический вариант F508del встречался у 76,3% пациентов.

Таблица 26

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Уральском федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	53,6
2	CFTRdele2,3	5,1
3	L138ins	3,0
4	E92K	3,0
5	2184insA	2,7
6	3849+10kbC->T	1,8
7	2143delT	1,8
8	1677delTA	1,5
9	L467F;F508del	1,2
10	W1282R	1,2
11	N1303K	1,1
12	394delTT	1,1

В Сибирском федеральном округе генетическое исследование проведено у 96,8% пациентов (табл. 27). В 5,9% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Вариант F508del встречался у 78,9% пациентов.

Таблица 27

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Сибирском федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N п/п	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	55,9
2	CFTRdele2,3	6,7
3	E92K	3,5
4	N1303K	2,0
5	G542X	1,8
6	2184insA	1,6
7	L138ins	1,5
8	3849+10kbC->T	1,5
9	2143delT	1,5
10	R1066C	1,4
11	W1282X	1,2
12	394delTT	1,1
13	R334W	1,1

В Дальневосточном федеральном округе генотипирование проведено у 97,7% пациентов (табл. 28). В 7,1% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Генетический вариант F508del встречался у 76,3% пациентов.

Таблица 28

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Дальневосточном федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	55,7
2	CFTRdele2,3	6,4
3	2184insA	2,4
4	2143delT	1,7
5	W1282X	1,7
6	N1303K	1,4
7	G542X	1,2
8	3849+10kbC>T	1,2
9	3272-16T>A	1,2

В Северо-Кавказском федеральном округе генотипирование проведено у 95,6% пациентов (табл. 29). В 2,1% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Генетический вариант F508del встречался у 28,2% пациентов.

Таблица 29

Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Северо-Кавказском федеральном округе (представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	1677delTA	33,6
2	F508del	18,3
3	W1282X	13,9
4	E92K	6,5
5	R1066C	2,1
6	2184insA	1,9
7	S1159F	1,5
8	A96E	1,5
9	CFTRdele2,3	1,3
10	N1303K	1,3
11	3849+10kbC->T	1,1
12	R334W	1,1
13	3821delT	1,1
14	S1196X	1,1

В Москве ДНК-диагностикой было охвачено 99,0% пациентов (табл. 30). В 0,6% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Генетический вариант F508del встречался у 74,3% пациентов.

Таблица 30
Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Москве
(представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	50,4
2	CFTRdele2,3	6,7
3	3849+10kbC->T	3,3
4	2143delT	2,6
5	N1303K	2,4
6	1677delTA	2,3
7	E92K	2,3
8	L138ins	2,3
9	W1282X	2,2
10	2184insA	1,7
11	G542X	1,4
12	W1282R	1,1
13	L467F;F508del	1,0
14	2789+5G>A	1,0

В Санкт-Петербурге генетическое исследование проведено у 99,0% пациентов (табл. 31). В 2,7% случаев патологический аллель не был идентифицирован. Вариант F508del встречался у 79,7% пациентов.

Таблица 31
Частота вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR в Санкт-Петербурге
(представлены генетические варианты с частотой более 1,0%)

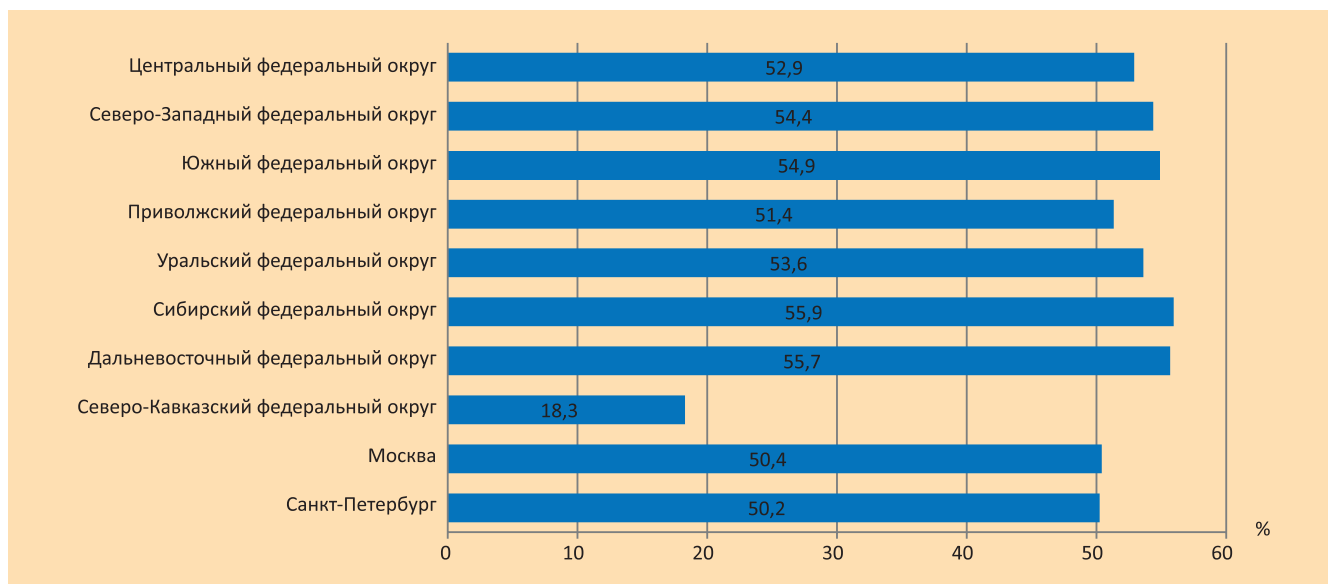
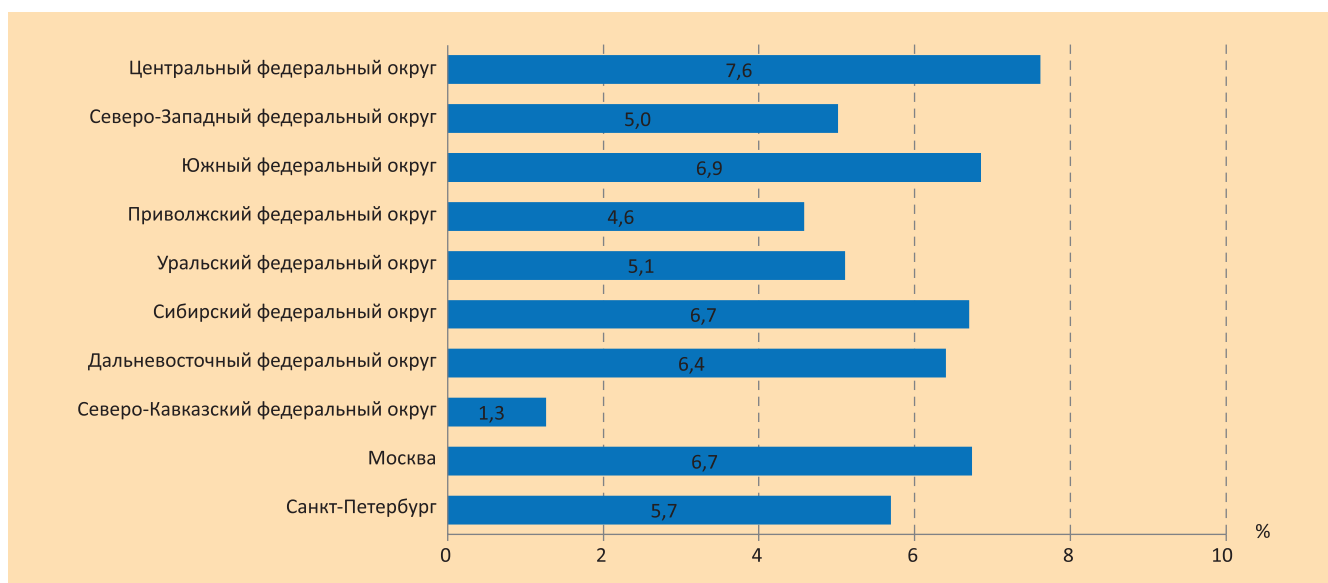
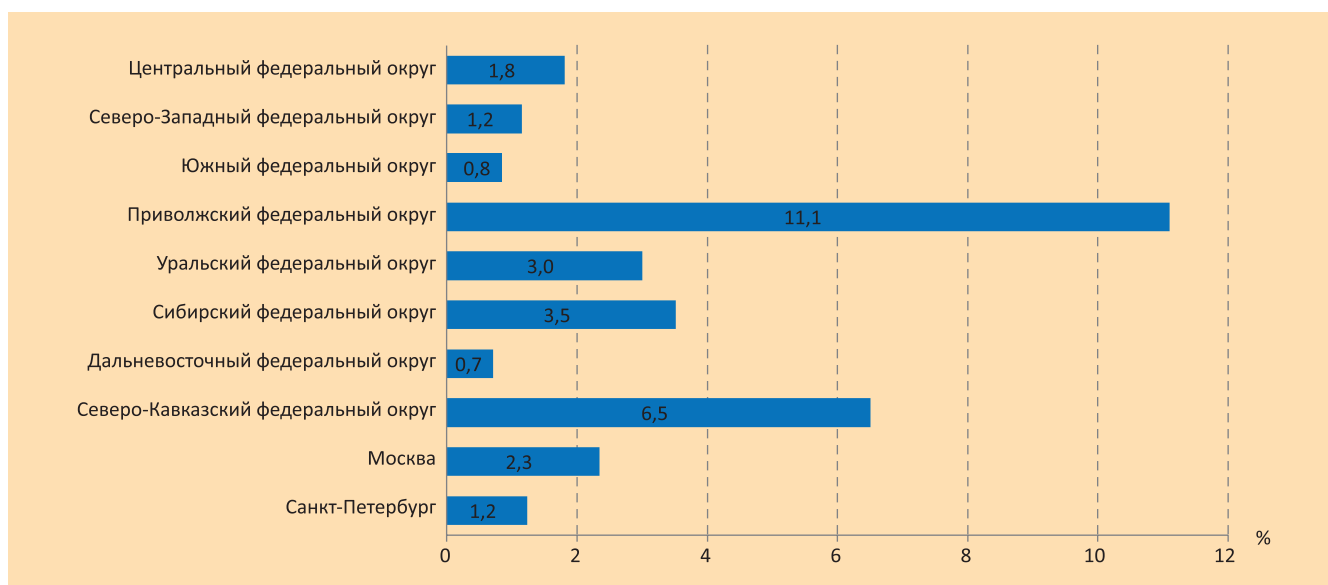
N	Генетический вариант гена CFTR	Частота, %
1	F508del	50,2
2	CFTRdele2,3	5,7
3	2143delT	4
4	L138ins	2,7
5	2184insA	2,7
6	G542X	2,7
7	3849+10kbC->T	2,2
8	N1303K	2,0
9	R334W	1,7
10	E92K	1,2
11	S1196X	1,2
12	3821delT	1,2

Первые по частоте двенадцать вариантов нуклеотидной последовательности гена CFTR среди детей и взрослых представлены в табл. 32.

Таблица 32
Наиболее частые генетические варианты нуклеотидной последовательности гена CFTR среди детей и взрослых
(в порядке убывания)

N п/п	Дети (до 18 лет)			Взрослые (18 лет и старше)		
	Генетический вариант гена CFTR	Класс	Частота, %	Генетический вариант гена CFTR	Класс	Частота, %
1	F508del	II	52,92	F508del	II	48,47
2	CFTRdele2,3	VII	6,04	CFTRdele2,3	VII	5,80
3	1677delTA	I	3,64	E92K	II-V	4,84
4	E92K	II-V	3,62	3849+10kbC->T	V	4,61
5	W1282X	I	2,16	2184insA	I	2,34
6	2143delT	I	2,14	L138ins	IV	2,08
7	2184insA	I	1,74	2143delT	I	2,05
8	N1303K	II	1,67	N1303K	II	1,64
9	L138ins	IV	1,64	G542X	I	1,26
10	G542X	I	1,55	W1282X	I	1,12
11	L467F;F508del	II	1,41	394delTT	I	1,08
12	3849+10kbC->T	IV	1,29	R334W	IV	1,08

Частота патогенного варианта нуклеотидной последовательности F508del гена CFTR в округах представлена на рис. 25. По стране частота составила 51,52%. Частота патогенного варианта нуклеотидной последовательности CFTRdele2,3 гена CFTR в округах пред-

Рис. 25. Аллельная частота генетического варианта F508del гена *CFTR*Рис. 26. Частота генетического варианта CFTRdele2,3 гена *CFTR*Рис. 27. Частота генетического варианта E92K гена *CFTR*

ставлена на рис. 26. По стране частота составила 5,96%. Частота варианта нуклеотидной последовательности E92K гена *CFTR* в округах представлена на рис. 27. По стране аллельная частота составила 4,01%.

Соотношение гомозигот, гетерозигот по генетическому варианту F508del гена *CFTR*, а также генотипов, не включающих F508del, представлено на рис. 28. По стране доля гомозигот по F508del составила 28,5%, гетерозигот – 46,0%, генотипов без F508del – 25,5%.

Частота гомозигот, гетерозигот по F508del и генотипов без F508del среди детей и взрослых представлена в табл. 33, а в возрастном аспекте на рис. 29.

Таблица 33

Частота гомозигот и гетерозигот по F508del, а также генотипов без F508del среди детей и взрослых

Группа	F508del / F508del	F508del / не F508del	не F508del / не F508del
Дети, %	30,5	44,9	24,6
Взрослые, %	24,3	48,4	27,3

«Мягкий» генотип выявлен у 24,7% пациентов. Распределение «мягких» генотипов в зависимости от возраста представлено на рис. 30 и рис. 31.

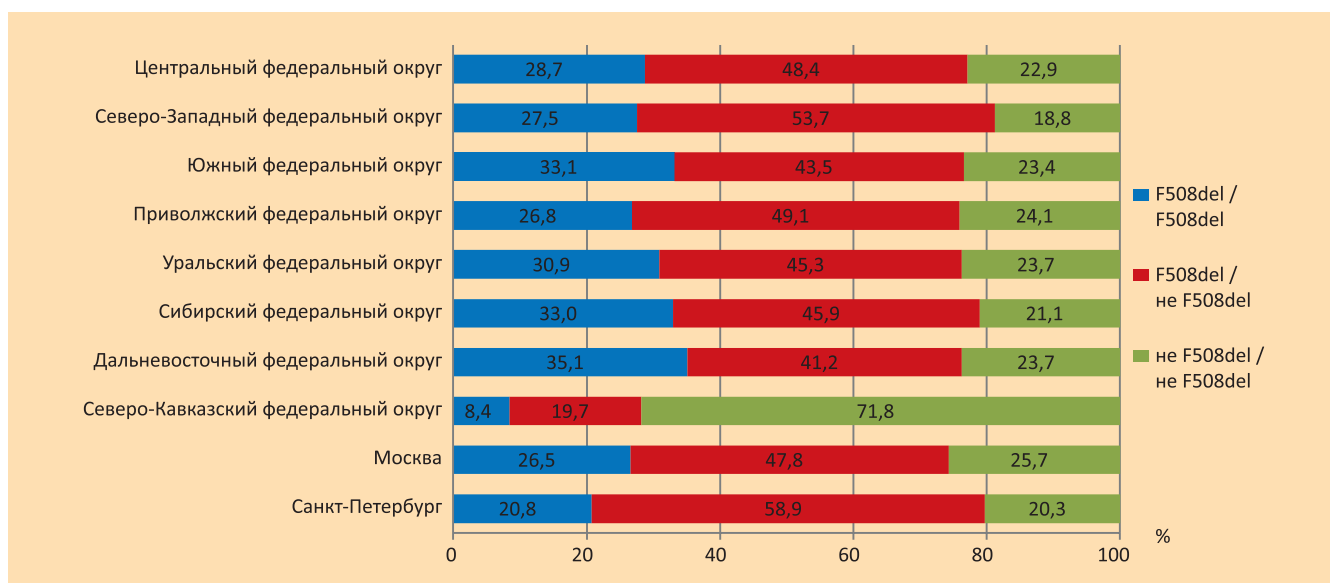


Рис. 28. Соотношение гомозигот и гетерозигот по F508del, а также генотипов, не включающих в состав F508del

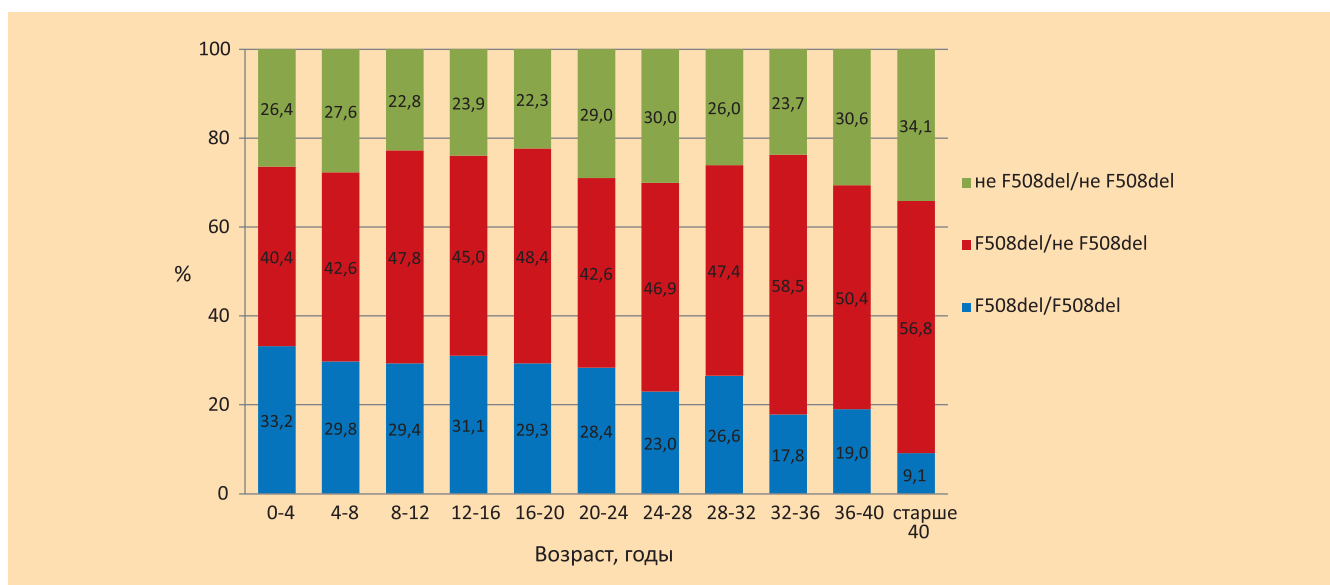


Рис. 29. Распределение гомозигот, гетерозигот по F508del и генотипов без F508del в зависимости от возраста пациентов

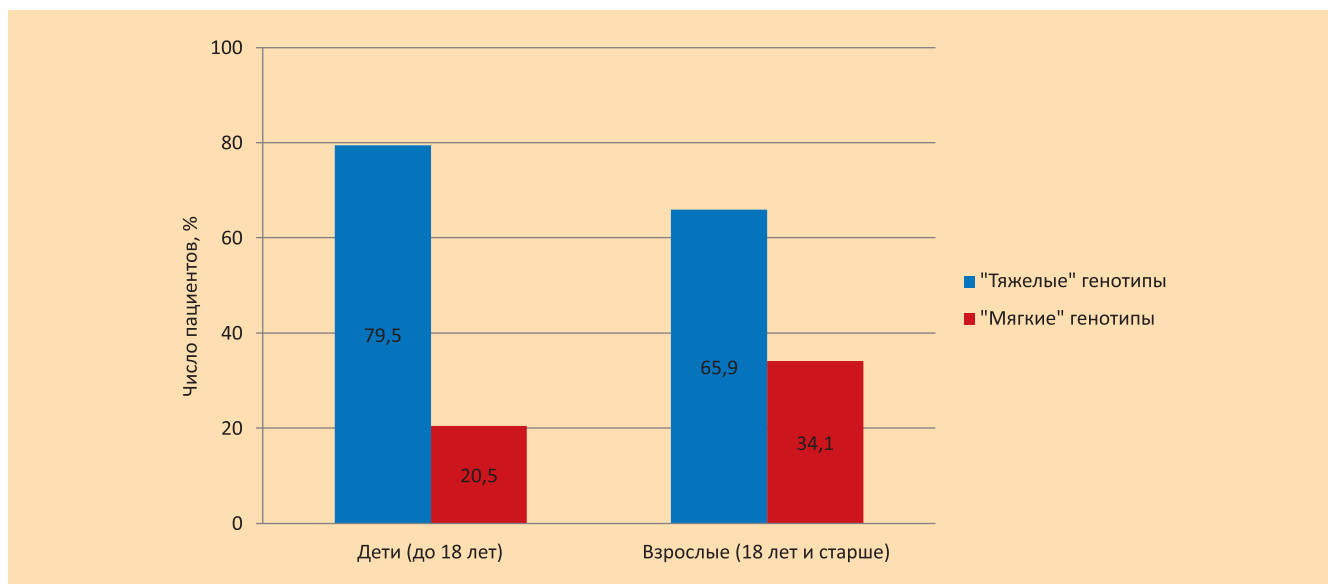


Рис. 30. Соотношение «тяжести» генотипов в зависимости от возраста

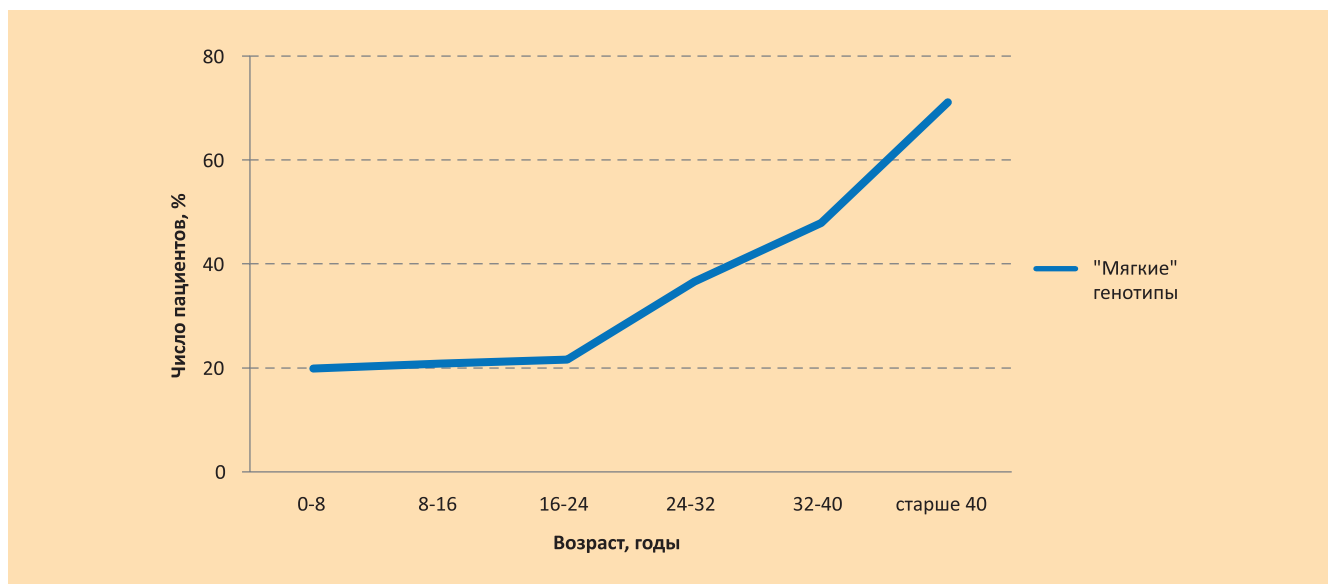


Рис. 31. Распределение «мягких» генотипов в различных возрастных группах

«Тяжелые» генотипы доминируют как среди детей, так и взрослых, но до 18 лет их частота составляет 79,5%, а после 18 лет — 65,9%. «Мягкий» генотип выявлен у 20,0% пациентов до 12-летнего возраста и у 59,2% пациентов старше 36 лет.

Микробиология

Определение хронической инфекции в нижних отделах дыхательных путей:

1. Наличие хронической синегнойной инфекции определяется лечащим врачом согласно модифицированному критерию г. Лидс (Leeds criteria) [2] и/или по антисинегнойным антителам [3]. Пациент считается хронически инфицированным, если в данный момент или в последние годы его показатели соответствуют нижеследующим критериям и лечащий врач не считает, что его статус изменился: 50% посевов мокроты, собранных в последние 12 мес. (или хотя бы 4 посева за этот период) положительны;
2. Хроническая инфекция другими грамотрицательными бактериями определяется по критерию, описанному выше.

На рис. 32 представлено изменение характера инфицирования респираторного тракта в зависимости от возраста. При оценке микробиологического профиля респираторного тракта выявлено возрастание частоты хронического высева грамотрицательной флоры с увеличением возраста пациентов.

Наибольшая частота инфицирования *MSSA* в возрастных группах 4–8 лет, 8–12 лет, и 12–16 лет, где она составила 72,7%, 73,4% и 72,1% соответственно, *P. aeruginosa* non mucoid – в возрастных группах 20–24 лет, 24–28 лет, 28–32 лет, 32–36 лет, 36–40 лет и старше 40 лет с частотой 51,3%, 52,0%, 60,1%, 52,0%, 56,9% и 51,3% соответственно, *P. aeruginosa* mucoid – в возрастной группе 24–28 лет с частотой 8,6%, *B. cepacia* complex в группах – 20–24 лет, 24–28 лет, 32–36 лет, 36–40 лет с частотой 10,1%, 11,2%, 16,0% и 10,6% соответственно, *S. maltophilia* в группах 8–12 лет, 20–24 лет и 24–28 лет с частотой 4,1%, 4,2% и 3,8% соответственно.

Наибольшая частота *Achromobacter* spp. отмечена у пациентов в группах 20–24 лет, 28–32 лет, и 36–40 лет – 12,7%, 11,8% и 16,5% соответственно. *MRSA* наиболее распространен в группе 0–4 лет с частотой 9,4%. *E. coli* наиболее распространена в группе 0–4 года с частотой 12,2%.

Частота инфицирования дыхательных путей различной флорой представлена в порядке убывания: *MSSA* – 66,5%, *P. aeruginosa* non mucoid – 37,3%, *Achromobacter* spp. – 6,1%, *MRSA* – 6,0%, *H. influenzae* – 4,7%, *E. coli* – 4,6%, *P. aeruginosa* mucoid – 4,4%, *B. cepacia* complex – 4,3%, *S. maltophilia* – 3,1%. Доля пациентов, инфицированных нетуберкулезными микобактериями (NTM) – 0,8%. (табл. 34).

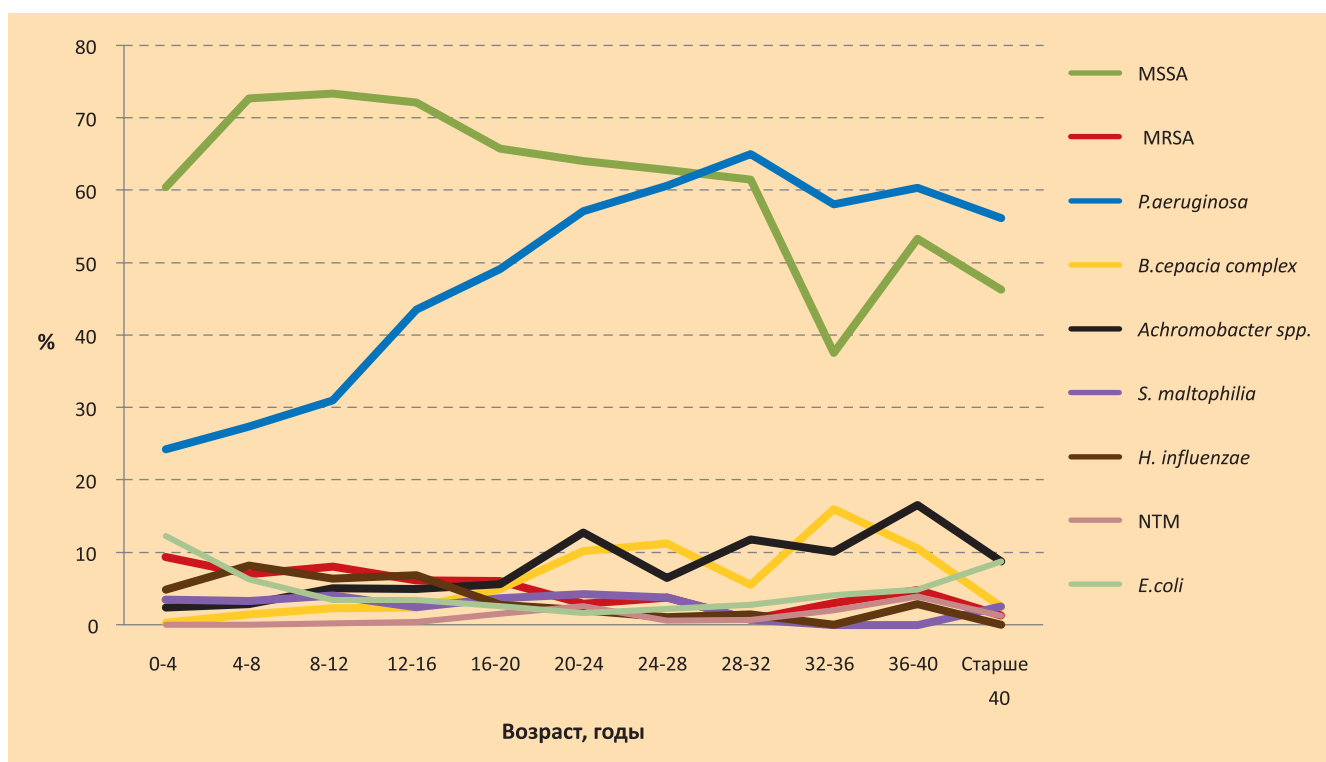


Рис. 32. Изменение характера микробиоты респираторного тракта пациентов с муковисцидозом в различных возрастных группах

Таблица 34

Частота встречаемости (%) различной микробиоты респираторного тракта пациентов с муковисцидозом в зависимости от возраста

годы	Микроорганизм	MSSA	MRSA	<i>P.aeruginosa</i> non mucoid	<i>P.aeruginosa</i> mucoid	<i>B.cepacia</i> complex	<i>Achromobacter</i> spp.	<i>S. maltophilia</i>	<i>H. influenzae</i>	NTM	<i>E. coli</i>
0–4		60,4	9,4	22,1	2,1	0,3	2,4	3,5	4,8	0,0	12,2
4–8		72,7	7,0	23,8	3,6	1,4	2,9	3,3	8,2	0,0	6,3
8–12		73,4	8,0	28,3	2,7	2,3	5,1	4,1	6,3	0,2	3,4
12–16		72,1	6,2	38,0	5,5	2,4	4,9	2,4	6,8	0,4	3,4
16–20		65,7	6,0	43,8	5,3	4,9	5,6	3,6	2,8	1,6	2,6
20–24		64,0	2,9	51,3	5,8	10,1	12,7	4,2	2,0	2,6	1,6
24–28		62,8	3,7	52,0	8,6	11,2	6,5	3,8	1,1	0,5	2,2
28–32		61,4	0,7	60,1	4,9	5,5	11,8	0,7	1,4	0,7	2,8
32–36		37,5	3,0	52,0	6,0	16,0	10,1	0,0	0,0	2,0	4,1
36–40		53,3	4,8	56,9	3,4	10,6	16,5	0,0	2,9	3,9	4,8
Старше 40		46,3	1,3	51,3	4,8	2,5	8,8	2,5	0,0	1,3	8,8

На рис. 33 представлена динамика структуры микробиоты респираторного тракта по данным регистров 2014–2024 гг. Отмечено снижение инфицированности *P. aeruginosa* с 2022 года.

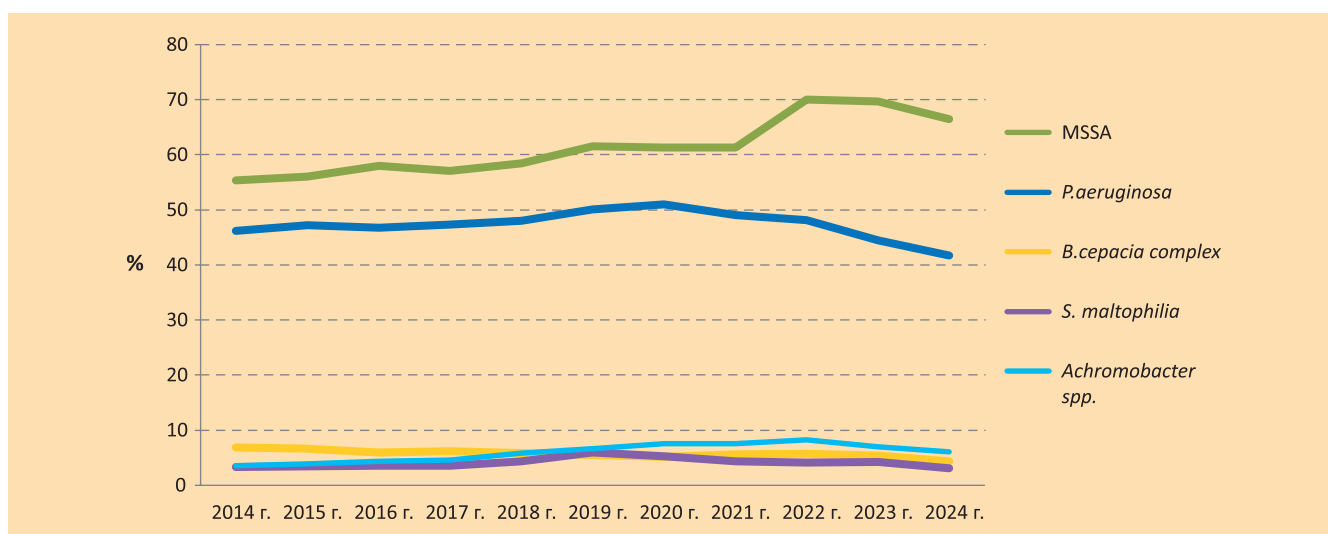


Рис. 33. Динамика структуры микробиоты респираторного тракта по данным регистров 2014–2024 гг.

В табл. 35 отражена асимметрия распределения микробиоты респираторного тракта между детьми и взрослыми с учетом интермиттирующего высев или хронического инфицирования.

Таблица 35.

Сравнительная характеристика микробиоты респираторного тракта детей и взрослых

Флора %	Все	Дети	Взрослые
MSSA, %	66,5	70,1	59,0
Хроническое инфицирование	55,7	55,6	55,8
Интермиттирующий высев	10,8	14,5	3,2
MRSA, %	6,0	7,4	3,2
Хроническое инфицирование	2,7	2,9	2,1
Интермиттирующий высев	3,3	4,5	1,1
<i>P. aeruginosa</i> non mucoid, %	37,3	30,6	51,6
Хроническое инфицирование	27,7	17,7	49,1
Интермиттирующий высев	9,6	12,9	2,5
<i>P. aeruginosa</i> mucoid, %	4,4	3,8	5,6
Хроническое инфицирование	2,8	2,0	4,5
Интермиттирующий высев	1,6	1,9	1,1
<i>B. cepacia</i> complex, %	4,3	1,9	9,2
Хроническое инфицирование	3,4	1,0	8,5
Интермиттирующий высев	0,8	0,9	0,7
<i>Achromobacter</i> spp., %	6,1	4,4	9,6
Хроническое инфицирование	3,7	1,6	7,9
Интермиттирующий высев	2,4	2,8	1,7

Флора %	Все	Дети	Взрослые
<i>S. maltophilia</i>, %	3,1	3,3	2,7
Хроническое инфицирование	0,9	0,7	1,1
Интермиттирующий высев	2,3	2,6	1,6
<i>H. influenzae</i>, %	4,7	6,2	1,7
Хроническое инфицирование	0,7	0,8	0,4
Интермиттирующий высев	4,0	5,4	1,2
<i>E. coli</i>, %	4,6	5,4	2,8
Хроническое инфицирование	2,0	2,3	1,5
Интермиттирующий высев	2,6	3,2	1,3
Посев(ы) мокроты / БАЛ на NTM, %			
Да, несколько положительных высевов	0,24	0,14	0,45
Да, 1 (один) положительный высев в текущем году	0,57	0,18	1,34
Да, все высевы отрицательные	9,41	9,92	8,41
Анализ не проводился/нет данных	89,78	89,76	89,80
Обнаружен комплекс <i>Mycobacterium abscessus</i> *	66,7	71,4	65,0
Обнаружен комплекс <i>Mycobacterium avium</i> *	7,4	14,3	5,0
Обнаружены неизвестные подвиды/другие микобактерии*	11,1	14,3	10,0
Исследование(я) мокроты / БАЛ / мазка из верхних дыхательных путей на наличие грибов, %			
Да, хронический высев	3,0	3,3	2,3
Да, один положительный высев в текущем году	6,3	6,9	5,0
Да, все результаты отрицательные	25,4	25,9	24,2
Анализ не проводился/нет данных	65,4	63,9	68,4
Обнаружены грибы:			
<i>Aspergillus fumigatus</i> **	14,4	5,2	40,2
<i>Aspergillus flavus</i> **	1,6	0,4	4,9
<i>Aspergillus nidulans</i> **	0,6	0,0	2,4
<i>Aspergillus niger</i> **	0,6	0,0	2,4
<i>Scedosporium species</i> **	0,0	0,0	0,0
<i>Candida glabrata</i> **	1,3	1,3	1,2
<i>Candida krusei</i> **	1,0	1,3	0,0
<i>Candida parapsilosis</i> **	0,3	0,4	0,0
<i>Candida tropicalis</i> **	0,6	0,4	1,2
неизвестные подвиды/другие грибы**	7,3	7,8	6,1

* Среди пациентов, у которых обнаружен положительный высев на нетуберкулезные микобактерии, n=27 пациентов (7 детей, 20 взрослых).

** Среди пациентов, у которых обнаружен положительный высев на исследования мокроты/БАЛ/ мазка из горла на наличие грибов, n=313 пациентов (231 детей, 82 взрослых).

Микробиологический профиль респираторного тракта пациентов с муковисцидозом по федеральным округам представлен на рис. 34.

На рис. 35 представлена доля пациентов, инфицированных *MSSA*, которая по стране составила 66,5% (интермиттирующий высев – 10,8%; хроническая инфекция – 55,7%).

На рис. 36 представлена доля пациентов, инфицированных *MRSA*, которая по стране составила 6,0% (интермиттирующий высев – 3,3%; хроническая инфекция – 2,7%).

На рис. 37 представлена доля пациентов, инфицированных *P. aeruginosa* non mucoid: по стране – 37,3% (интермиттирующий высев – 9,6%; хроническая инфекция – 27,7%).

На рис. 38 представлена доля пациентов, инфицированных *P. aeruginosa* mucoid, которая по стране составила 4,4% (интермиттирующий высев – 1,6%; хроническая инфекция – 2,8%).

На рис. 39 представлена доля пациентов, инфицированных *B. cepacia* complex: по стране – 4,3% (интермиттирующий высев – 0,8%; хроническая инфекция – 3,4%).

На рис. 40 представлена доля пациентов, инфицированных *Achromobacter* spp.: по стране – 6,1% (интермиттирующий высев – 2,4%; хроническая инфекция – 3,7%).

На рис. 41 представлена доля пациентов, инфицированных *S. maltophilia*, которая в стране составила 3,1% (интермиттирующий высев – 2,3%; хроническая инфекция – 0,9%).

На рис. 42 представлена доля пациентов, инфицированных *H. influenzae*, которая в стране составила 4,7% (интермиттирующий высев – 4,0%; хроническая инфекция – 0,7%).

На рис. 43 представлена доля пациентов, инфицированных *E. coli*, которая в стране составила 4,6% (интермиттирующий высев – 2,6%; хроническая инфекция – 2,0%).

На рис. 44 представлена доля пациентов, инфицированных нетуберкулезными микобактериями (NTM), которая в целом по стране составила 0,8%: по крайней мере один положительный высев в течение отчетного года отмечен у 0,6% пациентов, повторные положительные высевы – у 0,2%.

На рис. 45 представлена доля пациентов, инфицированных *Aspergillus fumigatus*, которая в целом по стране составила 14,4%.

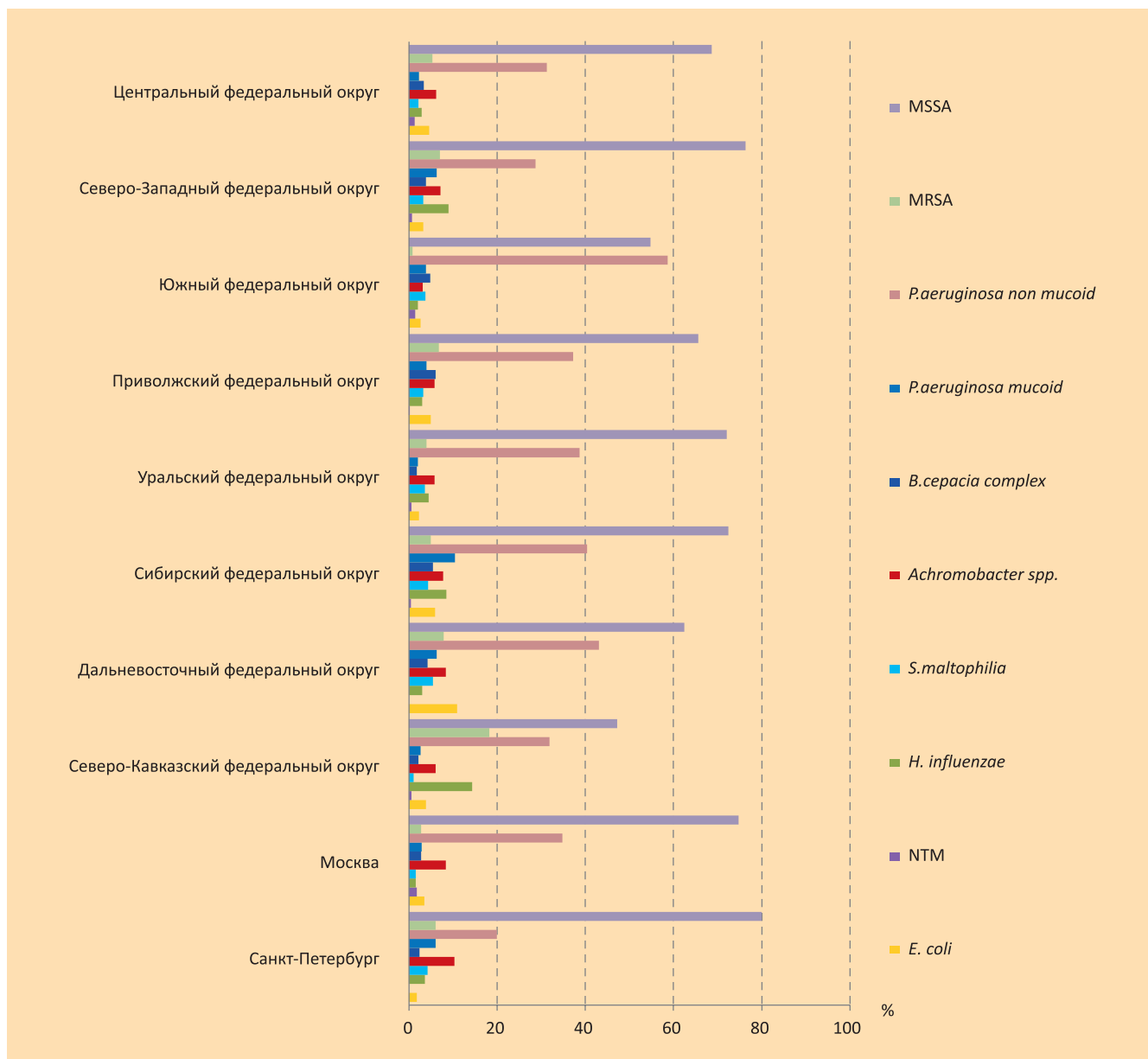


Рис. 34. Микробиологический профиль респираторного тракта пациентов с муковисцидозом

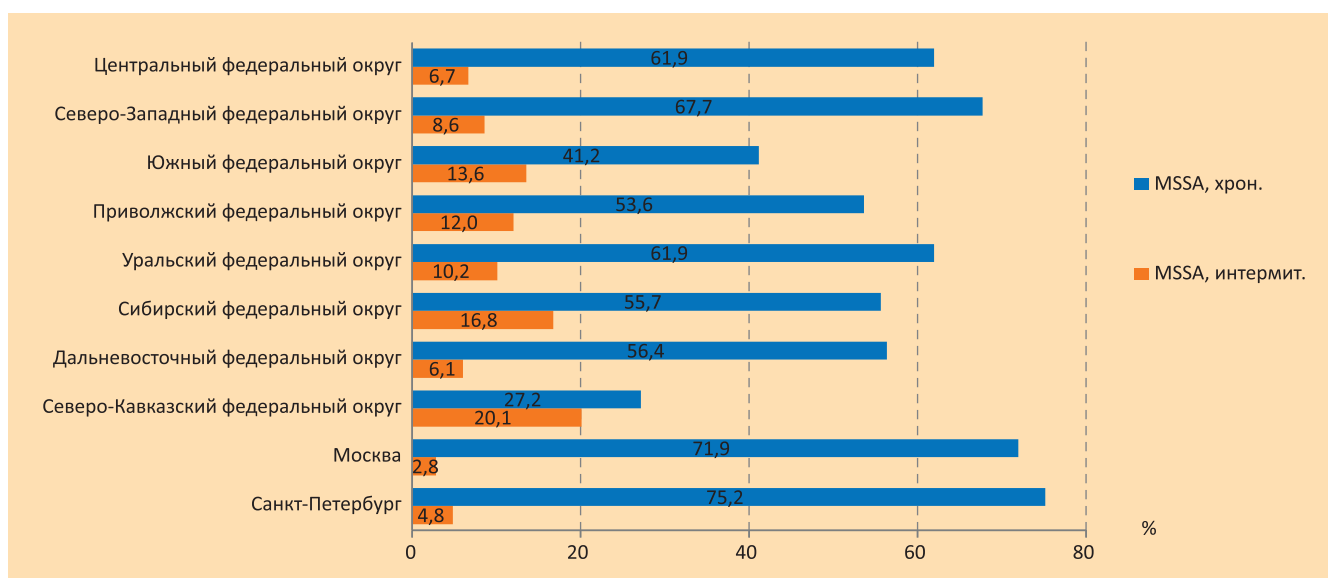


Рис. 35. Доля пациентов, инфицированных MSSA

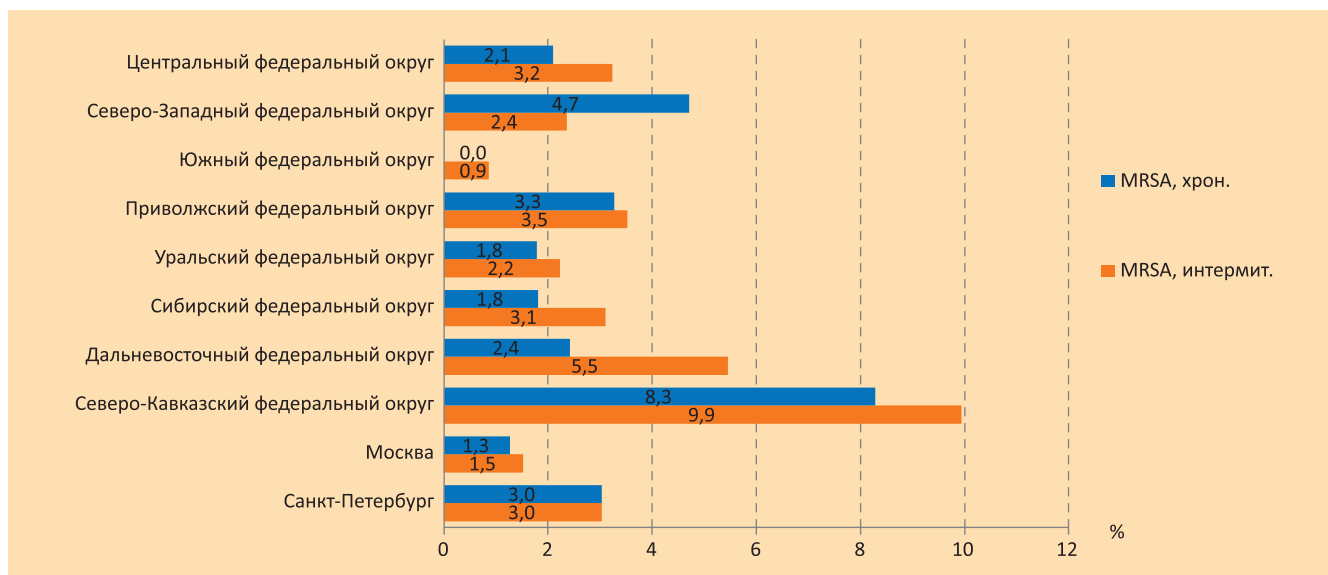


Рис. 36. Доля пациентов, инфицированных *MRSA*

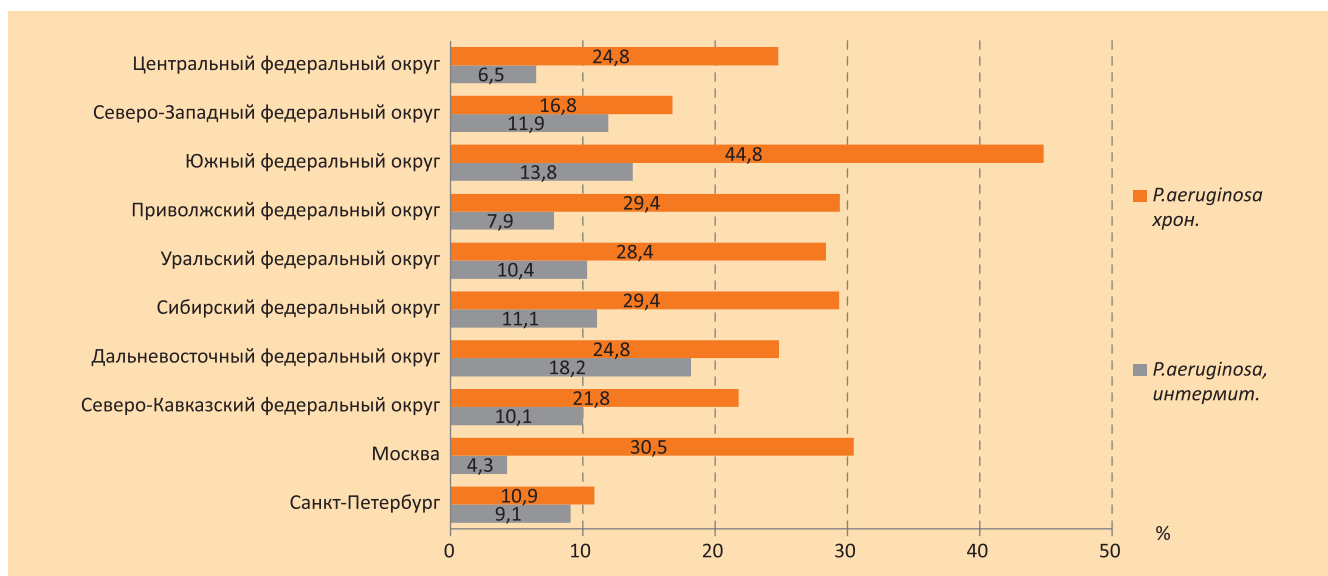


Рис. 37. Доля пациентов, инфицированных *P. aeruginosa non mucoid*

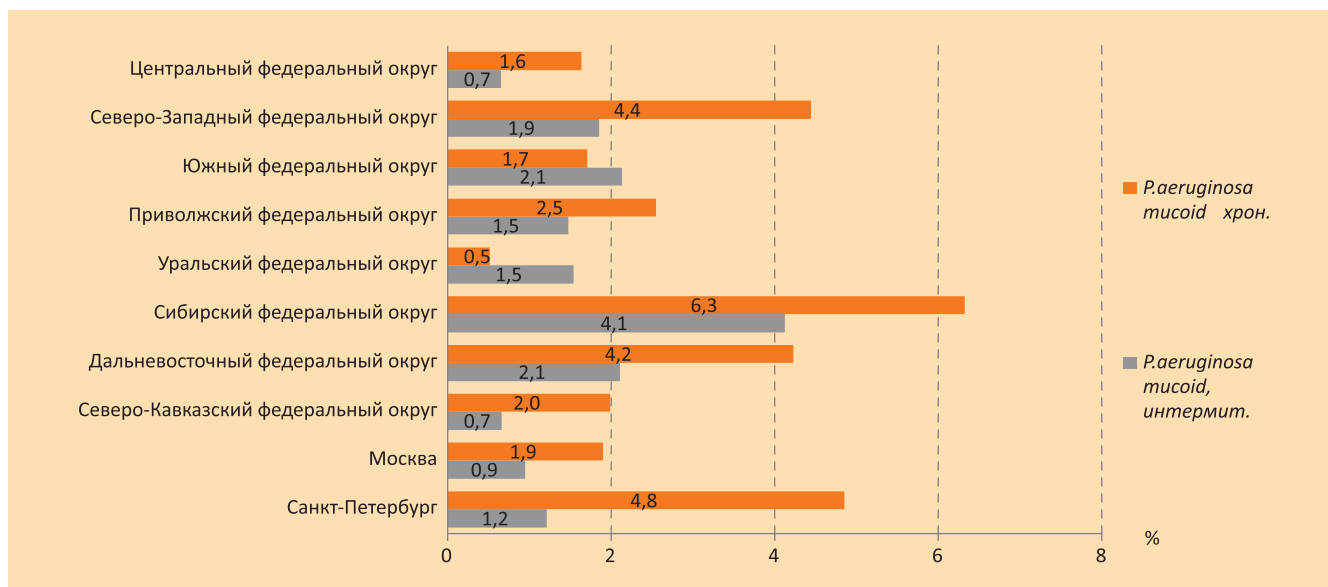
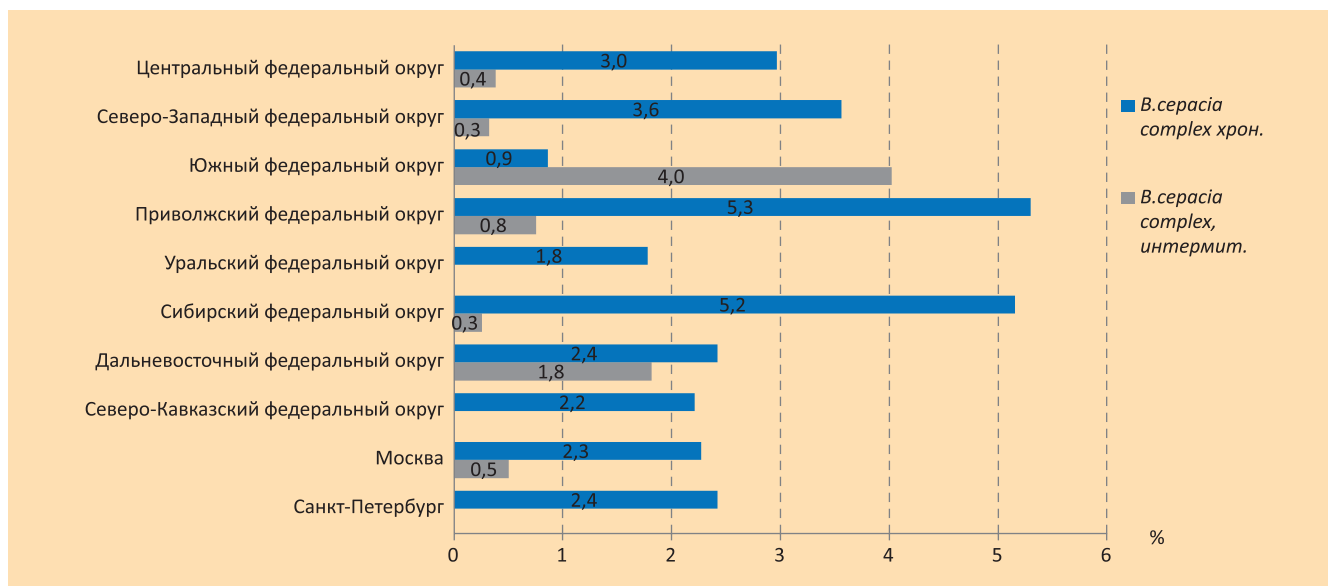
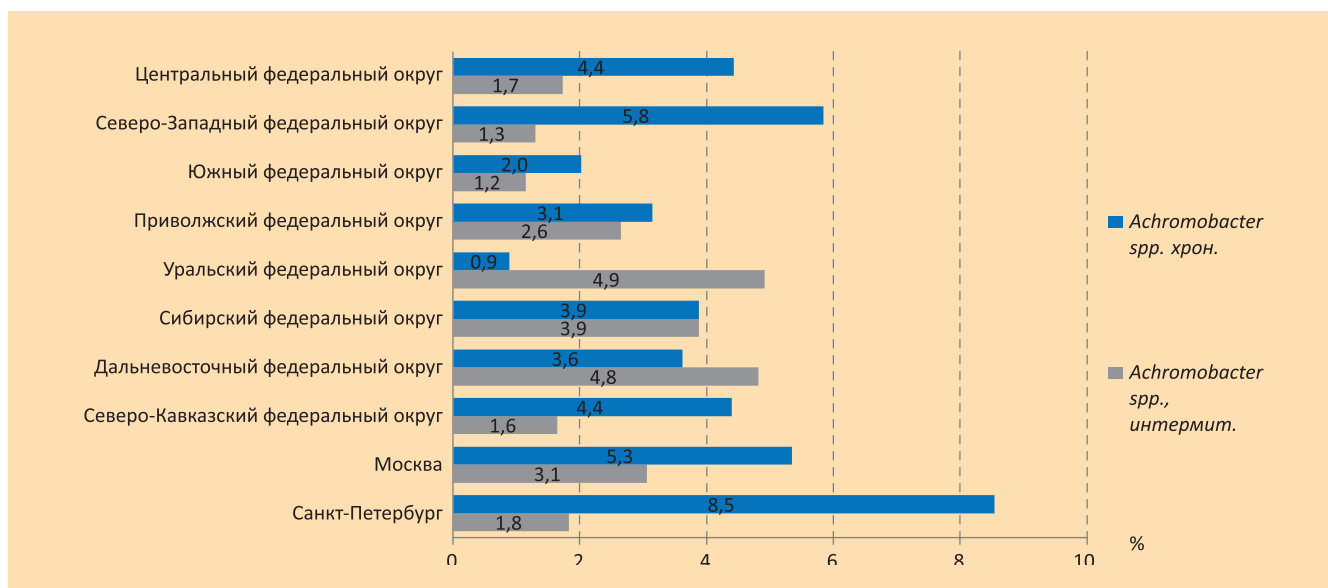
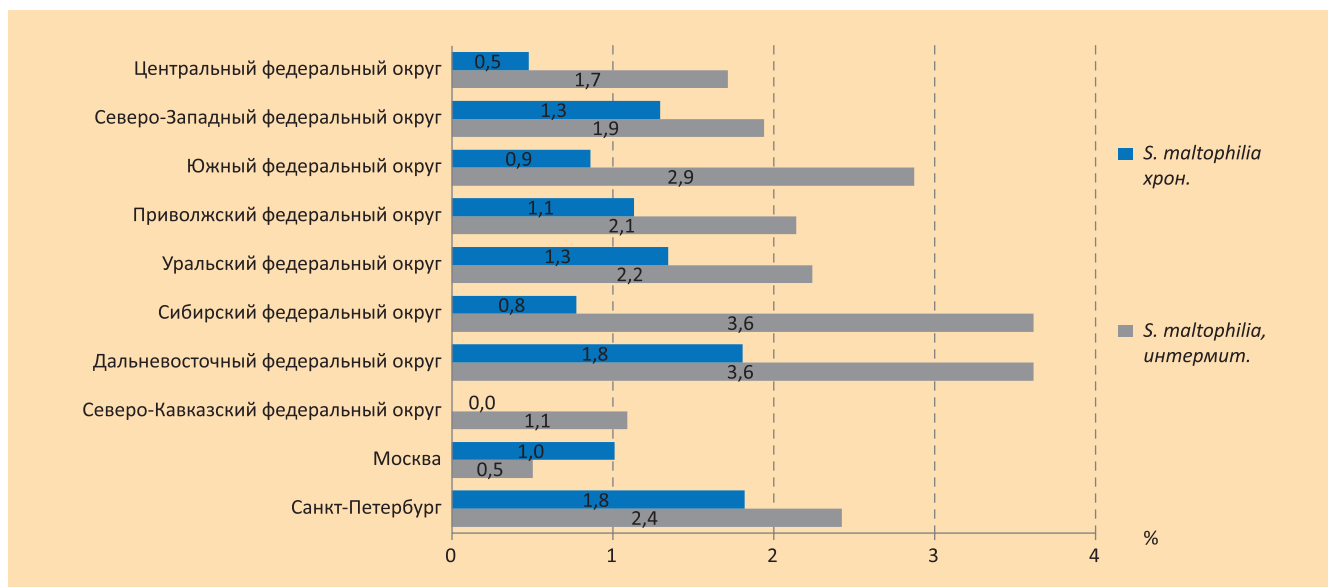


Рис. 38. Доля пациентов, инфицированных *P. aeruginosa mucoid*

Рис. 39. Доля пациентов, инфицированных *B. cepacia* complexРис. 40. Доля пациентов, инфицированных *Achromobacter* spp.Рис. 41. Доля пациентов, инфицированных *S. maltophilia*

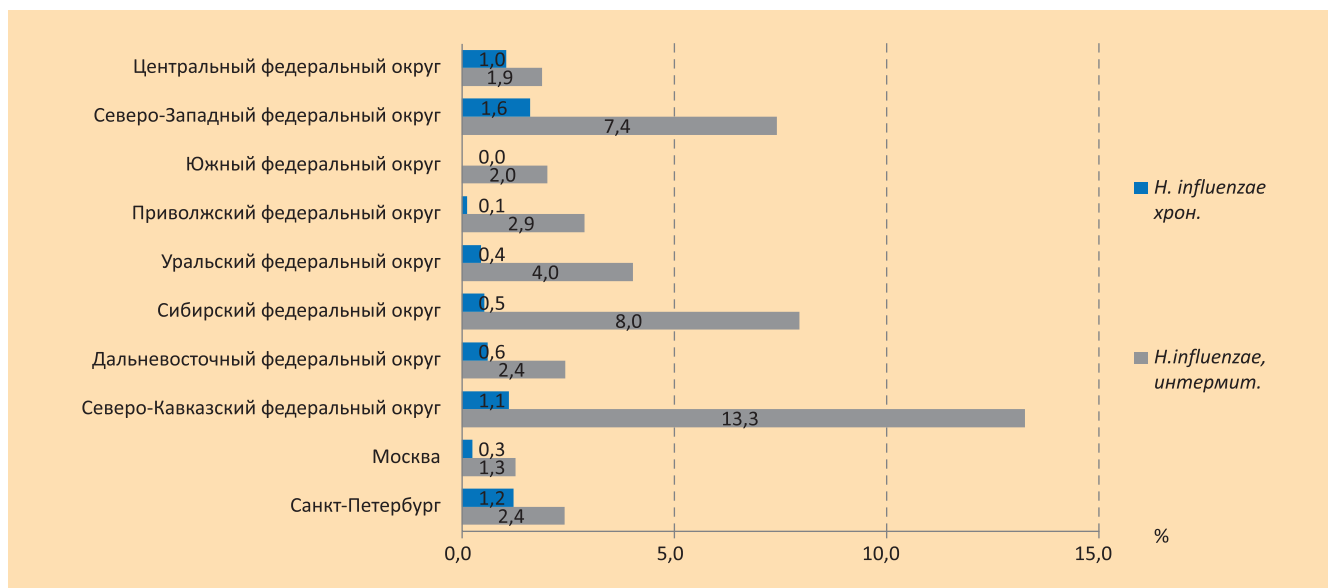
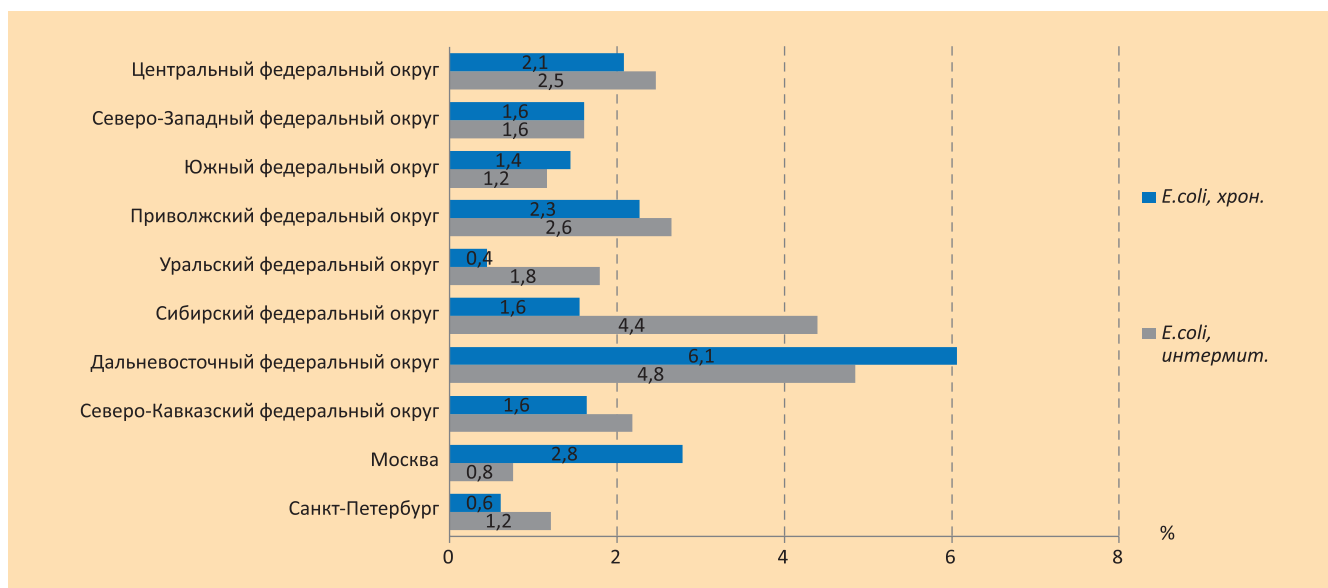
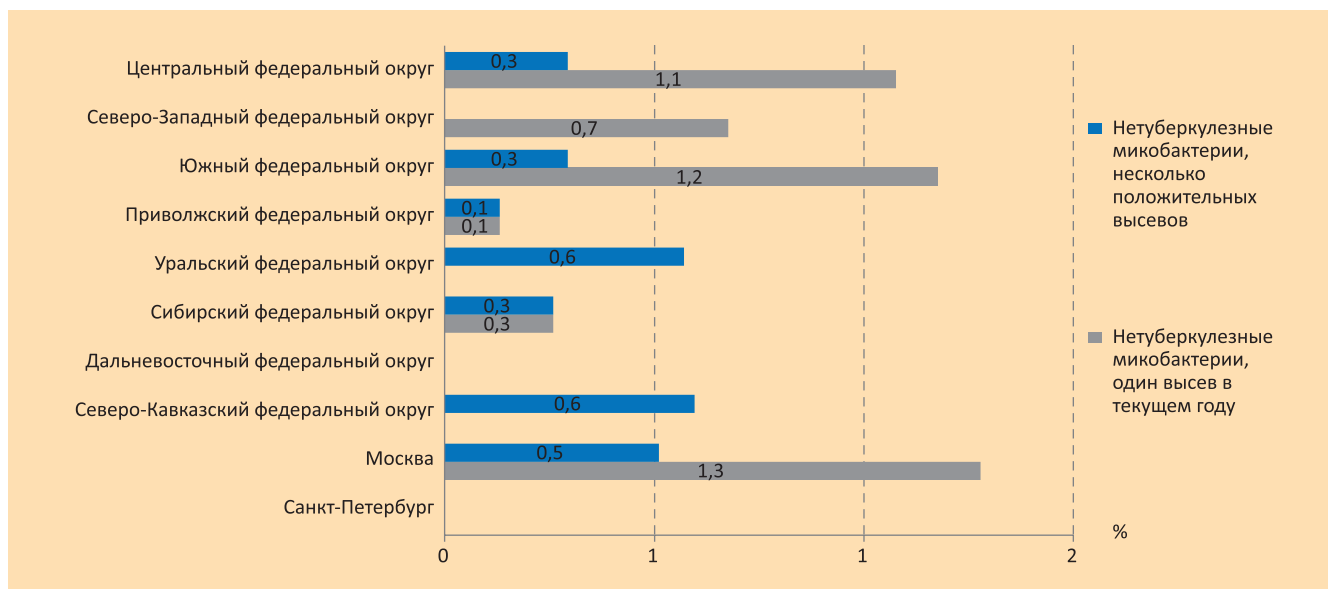
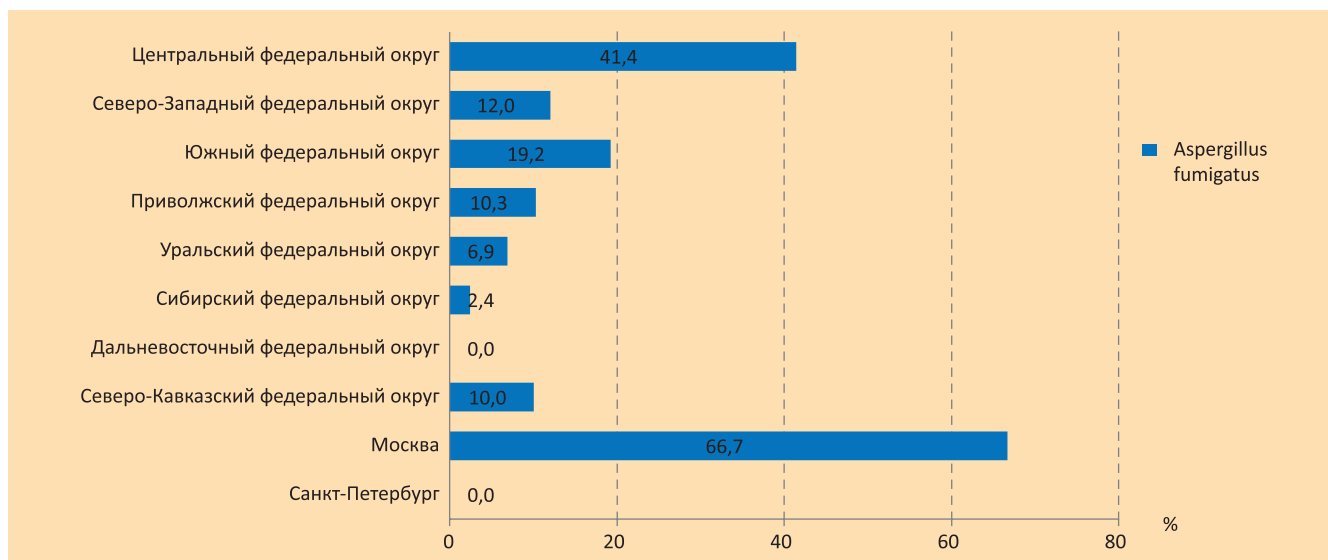
Рис. 42. Доля пациентов, инфицированных *H. influenzae*Рис. 43. Доля пациентов, инфицированных *E. coli*

Рис. 44 Доля пациентов, инфицированных нетуберкулезными микобактериями

Рис. 45 Доля пациентов, инфицированных *Aspergillus fumigatus*

Респираторная функция

Спирометрия — самый распространённый и важный метод оценки функции внешнего дыхания у пациентов с муковисцидозом. Ключевыми спирометрическими показателями являются форсированная жизненная ёмкость лёгких (ФЖЁЛ) и объём форсированного выдоха за первую секунду (ОФВ₁). Показатели ФЖЁЛ и ОФВ₁ измеряются в литрах, однако в клинической практике, как правило, выражаются не в абсолютных значениях, а в процентах от так называемых «должных» величин (% долж.).

Под «должными» понимают значения, характерные для здоровых лиц того же пола, возраста, расы и роста, то есть нормальные показатели для соответствующей популяции. В настоящем отчёте использованы должные величины, предложенные G. Polgar и соавт. (1971) для детей и Рабочей группой Европейского сообщества стали и угля (European Coal and Steel Community, ECCS, 1993) для взрослых.

В отчётном году спирометрия была проведена у 78,3% пациентов с муковисцидозом в возрасте старше 5 лет; при этом у детей исследование выполнено в 81,4% случаев, у взрослых — в 72,7%. Объём проведения спирометрии по федеральным округам представлен на рис. 46.

Средние показатели ОФВ₁ и ФЖЁЛ составили $85,7 \pm 27,6$ %долж. и $91,5 \pm 22,2$ %долж., соответственно, медианы: 90,0 (69,0–104,0) %долж. и 93,0 (79,0–105,0) %долж., соответственно.

На рис. 47 показано изменение ОФВ₁ и ФЖЁЛ в зависимости от возраста пациентов. Показатели ОФВ₁ и ФЖЁЛ у детей составили $95,4 \pm 22,3$ и $95,9 \pm 20,7$ %долж. соответственно.

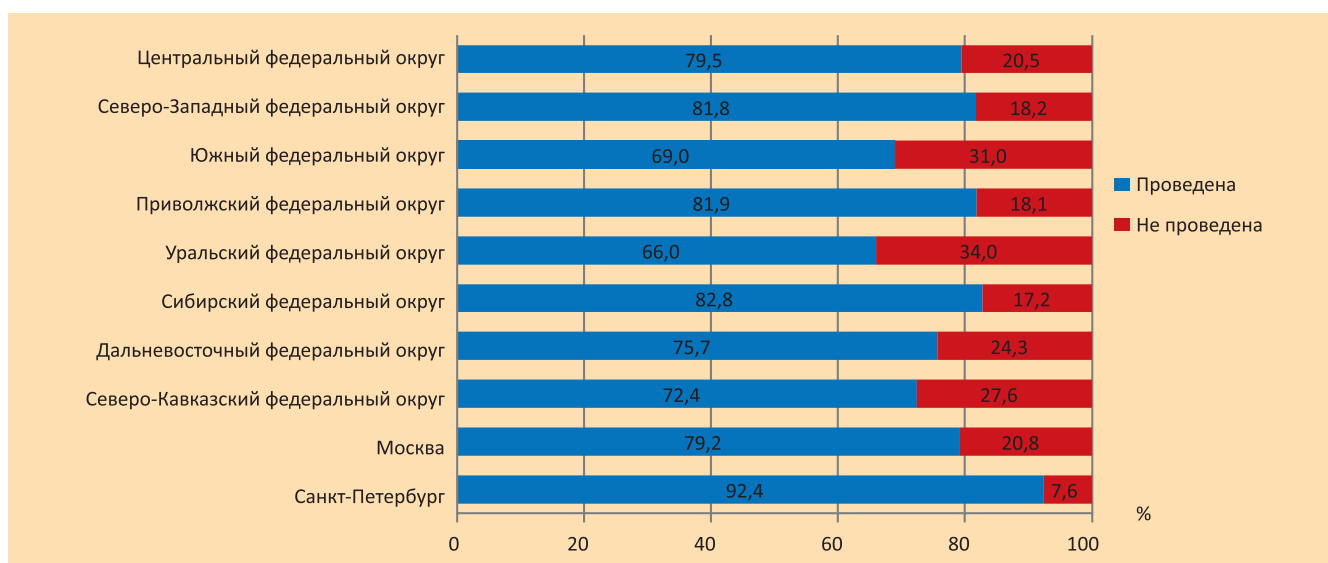


Рис. 46. Объем проведения спирометрии у пациентов муковисцидозом

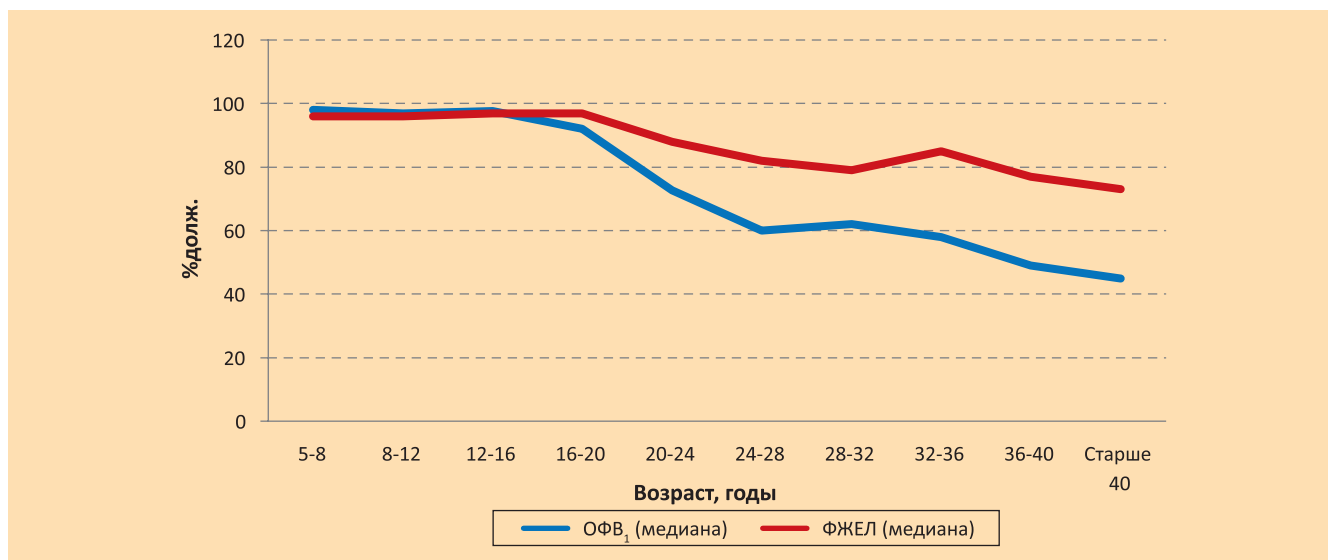
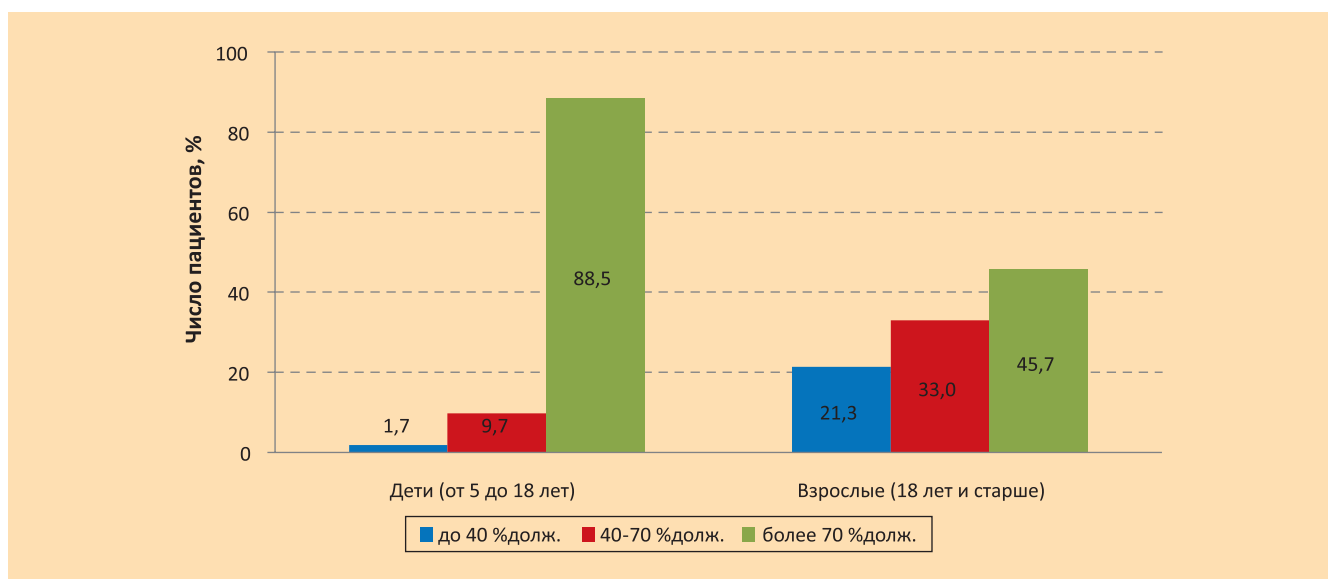


Рис. 47. Показатели спирометрии в зависимости от возраста пациентов

(медианы: 97,0 (83,3–109,0) и 96,0 (84,0–107,0), соответственно). Аналогичные показатели у взрослых – 66,4±27,0 и 83,1±22,5% долж., соответственно (медианы: 66,0(43,0–88,0) и 84,2 (68,0–100,7), соответственно).

Гистограмма распределения ОФВ₁ среди детей и взрослых представлена на рис. 48.

Рис. 48. Гистограмма распределения ОФВ₁ среди детей и взрослых

В табл. 36 представлены средние значения и медианы ОФВ₁ и ФЖЕЛ у пациентов с муковисцидозом, проживающих в различных федеральных округах Российской Федерации.

Таблица 36

Средние и медианы ОФВ₁ и ФЖЕЛ пациентов с муковисцидозом старше 5 лет, проживающих в федеральных округах

Округ	Количество пациентов n	M±SD, %долж.		Me [Q1;Q3] %долж.	
		ОФВ ₁	ФЖЕЛ	ОФВ ₁	ФЖЕЛ
Центральный ФО	740	84,1±27,8	92,1±21,0	88,9 (65,0–103,7)	93,4 (81,0–106,0)
Северо-Западный ФО	228	89,5±23,8	96,5±17,4	95,0 (77,1–106,0)	98,0 (88,0–107,0)
Южный ФО	199	76,2±25,3	82,6±22,3	81,0 (55,0–94,4)	85,0 (67,8–96,0)
Приволжский ФО	552	88,4±28,1	92,1±22,2	92,6 (73,0–106,1)	94,3 (80,9–104,0)
Уральский ФО	128	86,7±30,2	93,8±23,8	90,0 (68,5–107,6)	96,5 (78,5–108,5)
Сибирский ФО	285	89,1±27,7	91,4±22,6	92,0 (74,3–106,0)	91,3 (78,9–105,0)
Дальневосточный ФО	108	80,0±26,8	86,7±25,6	84,4 (61,0–100,5)	91,5 (67,0–105,0)
Северо-Кавказский ФО	90	88,0±28,2	92,7±27,3	86,5 (72,0–107,0)	92,0 (77,5–105,5)
Москва	292	81,0±28,7	91,3±21,0	87,1 (60,9–103,0)	93,0 (82,0–106,2)
Санкт-Петербург	134	92,3±23,8	97,5±16,6	99,3 (84,0–108,0)	100,2 (90,0–107,0)

Динамика показателей функции внешнего дыхания с 2014 по 2024 год

Медианы показатели ОФВ_1 и ФЖЕЛ повысились за 10 лет наблюдения, особенно с 2016–2018 гг. (годы внедрения национального консенсуса по муковисцидозу) и с 2021 года, когда стартовала терапия CFTR модуляторами в Российской Федерации (рис. 49, 50).

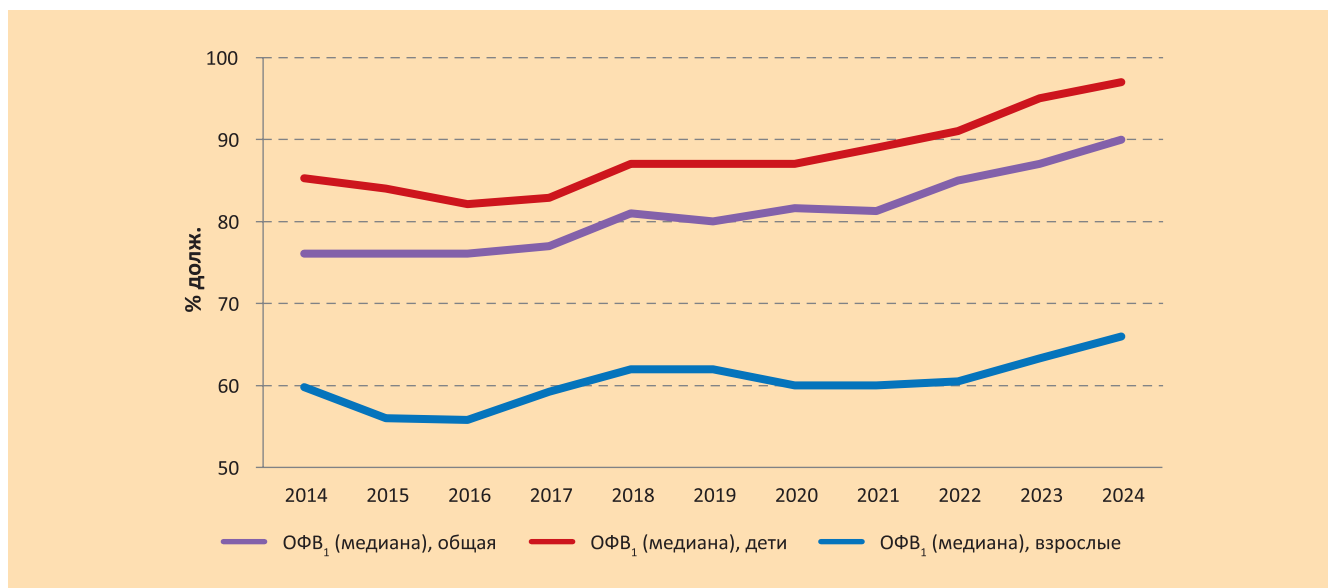
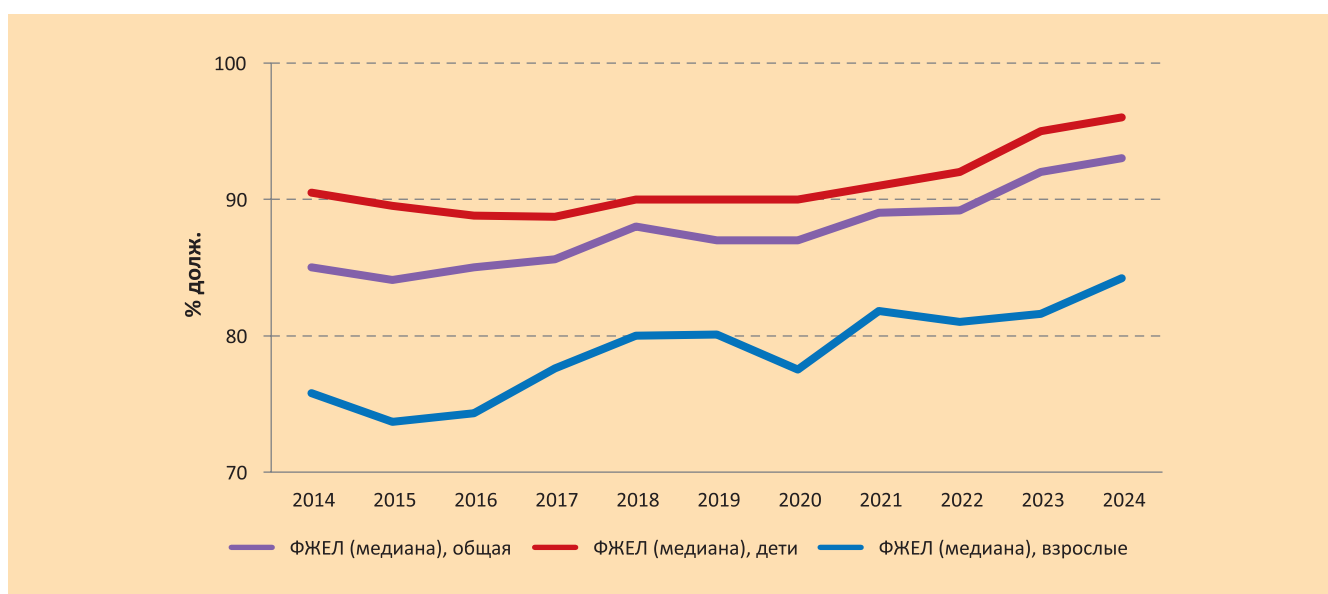
Рис. 49. Динамика ОФВ_1 с 2014 по 2024 гг. (Ме)

Рис. 50. Динамика ФЖЕЛ с 2014 по 2024 гг. (Ме)

Нутритивный статус

Показатели массы тела среди детей (до 10 лет) в федеральных округах представлены в табл. 37. Нутритивный статус пациентов оценивали на основании массы тела, роста и возраста. У пациентов с муковисцидозом старше 2 лет он определялся по индексу массы тела (ИМТ), рассчитанному по формуле Quetelet: $\text{ИМТ} = \text{масса тела (кг)} / \text{рост (м)}^2$. Для взрослых пациентов с муковисцидозом в качестве целевых принимались значения ИМТ 22 кг/м² для женщин и 23 кг/м² для мужчин, что соответствует современным рекомендациям по ведению данной категории пациентов.

Согласно рекомендациям Всемирной организации здравоохранения, у подростков и взрослых недостаточность питания констатируется при $\text{ИМТ} < 18,5 \text{ кг/м}^2$ (Report of a WHO Expert Committee, 1995). У детей и подростков ИМТ оценивали в системе перцентилей с учётом пола и возраста. Перцентиль отражает долю детей того же пола и возраста, имеющих значение ИМТ ниже, чем у конкретного пациента с муковисцидозом. Выделяли три зоны распределения: до 25-го перцентиля, от 25-го до 75-го перцентиля и выше 75-го перцентиля. Значения до 25-го перцентиля включительно относили к зоне низких показателей, от 26-го до 75-го перцентиля — к диапазону нормальных значений, а результаты в интервале от 76-го до 100-го перцентиля включительно — к зоне высоких значений. Целевым уровнем для детей и подростков с муковисцидозом считали 50-й перцентиль ИМТ, соответствующий медиане показателей здоровых сверстников того же пола и возраста.

Расчёт перцентилей ИМТ выполняли с использованием программных продуктов Всемирной организации здравоохранения WHO Anthro (для детей до 5 лет) и WHO AnthroPlus (для детей и подростков старше 5 лет). Для оценки физического развития детей раннего возраста (до 2 лет) ИМТ не применяли; в этой группе при муковисцидозе использовали массо-ростовой индекс (МРИ), рассчитываемый как (фактическая масса / идеальная масса для данного роста и пола) $\times 100\%$. Недостаточность питания у детей младшего возраста диагностировали при проценте соответствия массы по росту или значении МРИ $< 90\%$, в соответствии с рекомендациями европейских экспертов.

Показатели нутритивного статуса детей с муковисцидозом в Российской Федерации имели следующие характеристики: медиана (25-й–75-й перцентили) перцентиля массы тела у детей до 10 лет составила 40,1 (15,6–69,5), медиана перцентиля роста у детей 0–18 лет — 40,5 (14,5–70,5), медиана перцентиля ИМТ у детей 2–18 лет — 37,4 (14,8–66,6). Показатели массы тела у детей младше 10 лет в различных федеральных округах РФ представлены в таблице 37.

На рис. 51 представлены медианы массы тела детей с муковисцидозом в зависимости от возраста.

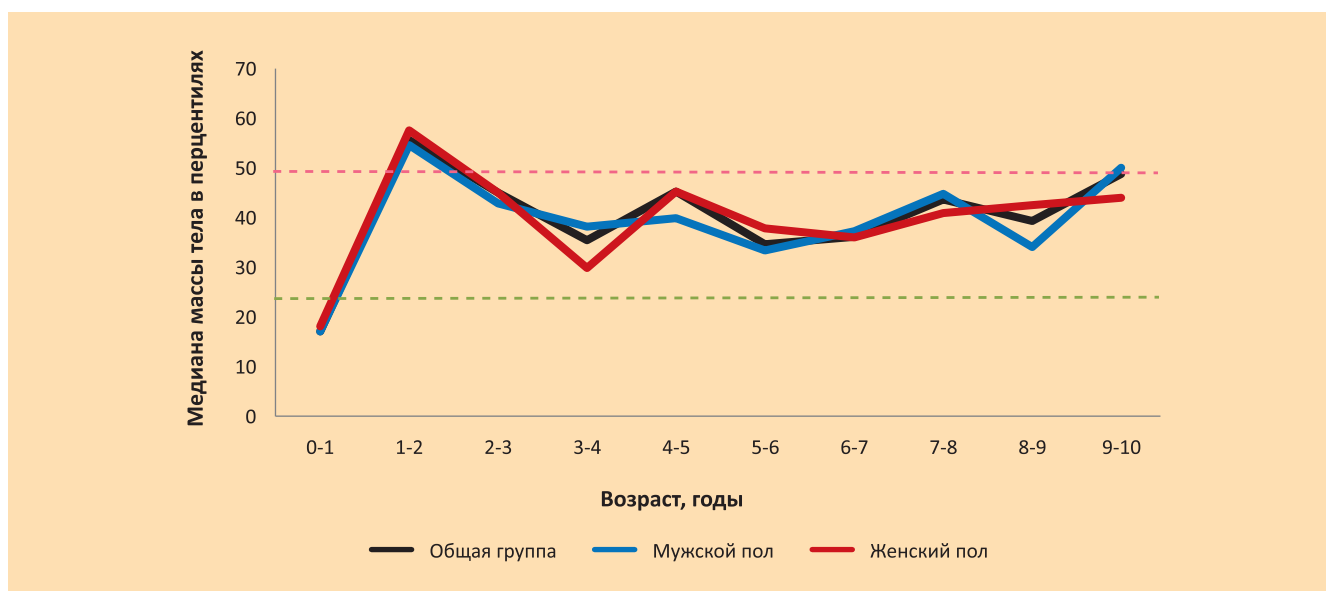


Рис. 51. Медиана массы тела в перцентилях в зависимости от возраста (до 10 лет): красная сплошная линия — женский пол, синяя — мужской, черная — общее значение по группе, красная прерывистая — целевое значение (50-й перцентиль), зеленая прерывистая — 25-й перцентиль

Таблица 37

Перцентили массы тела у детей (до 10 лет): описательная статистика по регионам

Регион	Количество пациентов, n	M±SD	Q1	Me	Q3
Центральный ФО	328	46,7±30,0	20,5	46,2	71,7
Северо-Западный ФО	123	46,0±32,8	14,0	47,2	75,8
Южный ФО	128	43,3±30,6	16,0	41,1	70,2
Приволжский ФО	273	47,1±30,5	21,8	43,3	74,5
Уральский ФО	91	35,6±29,4	8,1	30,9	56,4
Сибирский ФО	141	44,1±31,2	15,6	40,9	69,8
Дальневосточный ФО	68	34,8±28,6	12,5	24,8	59,1
Северо-Кавказский ФО	107	30,6±28,3	6,6	22,4	50,0
Москва	83	46,7±29,8	23,6	43,6	71,2
Санкт-Петербург	63	51,2±32,8	19,5	53,6	82,4

Показатели роста детей (до 18 лет) в федеральных округах представлены в табл. 38. На рис. 52 представлена медиана роста в зависимости от возраста детей.

Таблица 38

Перцентили роста у детей (до 18 лет): описательная статистика по регионам

Регион	Количество пациентов, n	M±SD	Q1	Me	Q3
Центральный ФО	671	46,0±30,6	16,9	45,6	71,9
Северо-Западный ФО	236	42,0±30,2	12,3	39,2	68,4
Южный ФО	250	44,5±31,8	15,6	40,7	74,5
Приволжский ФО	552	45,1±30,3	18,8	43,3	70,5
Уральский ФО	156	40,6±31,8	11,2	34,3	64,8
Сибирский ФО	304	44,8±31,9	14,7	39,7	72,9
Дальневосточный ФО	123	35,6±29,6	9,0	28,8	57,5
Северо-Кавказский ФО	153	32,6±29,8	6,2	24,2	56,0
Москва	194	46,3±29,4	20,9	44,8	71,2
Санкт-Петербург	113	43,9±29,8	17,9	42,1	71,9

Среди детей от 2 до 18 лет медиана перцентилей ИМТ (рис. 53) составила 37,4 (14,8–66,6): для мальчиков – 37,1 (13,8–68,1), для девочек – 37,8 (16,1–65,9). Перцентиль ИМТ<25 наблюдался в 36,5% случаев: у мальчиков – в 36,3%, у девочек – в 36,8%.

Показатели ИМТ детей (от 2 до 18 лет) в федеральных округах представлены в табл. 39.

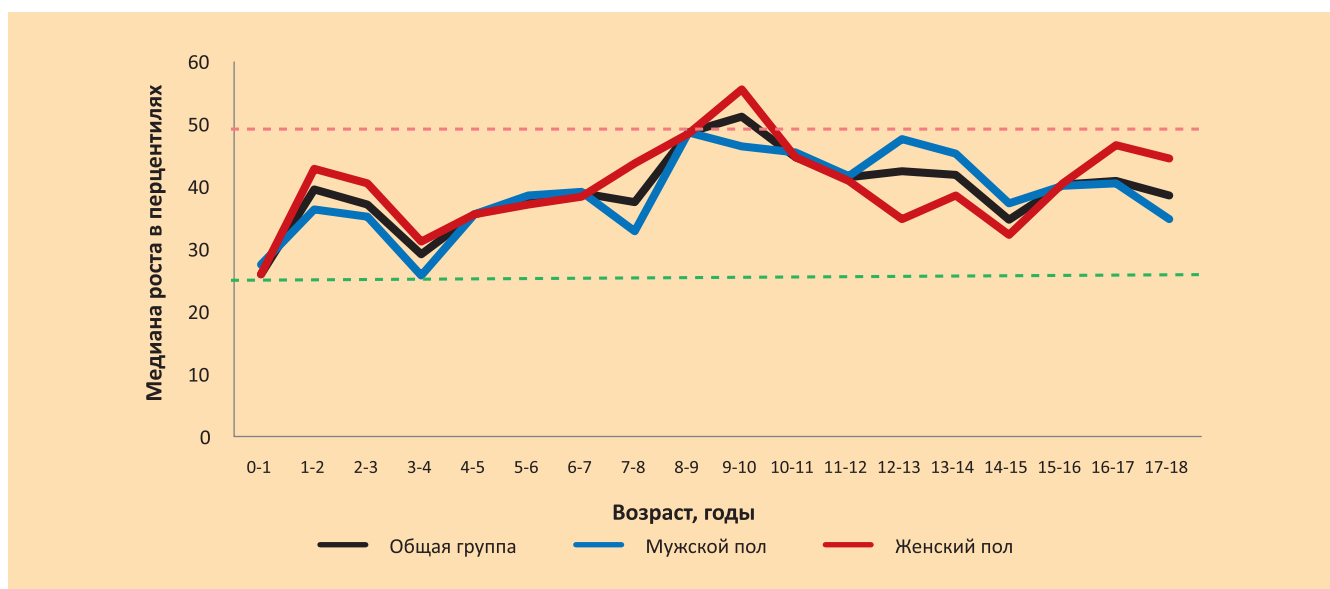


Рис. 52. Медиана роста в перцентилиях в зависимости от возраста (до 18 лет): красная сплошная линия – женский пол, синяя – мужской, черная – общее значение по группе, красная прерывистая – целевое значение (50-й перцентиль), зеленая прерывистая – 25-й перцентиль

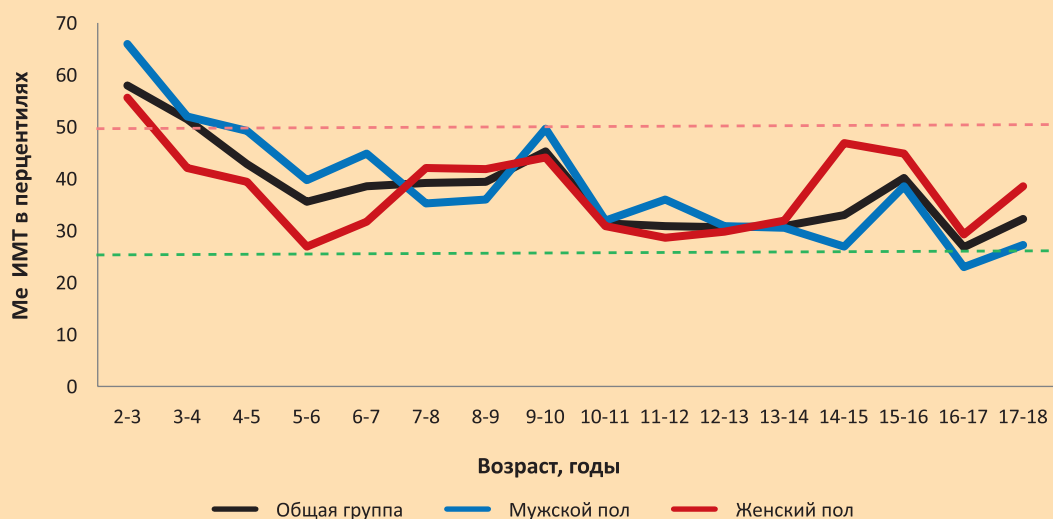


Рис. 53. Ме ИМТ в перцентилях в зависимости от возраста (от 2 до 18 лет): красная сплошная линия – женский пол, синяя – мужской, черная – общее значение по группе, красная прерывистая – целевое значение (50-й перцентиль), зеленая прерывистая – 25-й перцентиль

Таблица 39
Перцентили ИМТ у детей (от 2 до 18 лет): описательная статистика по регионам

Регион	Количество пациентов, n	M±SD	Q1	Me	Q3
Центральный ФО	625	43,5±29,9	17,9	39,0	68,8
Северо-Западный ФО	223	45,5±31,8	17,1	42,1	73,9
Южный ФО	223	39,1±31,2	10,2	31,6	63,7
Приволжский ФО	505	44,0±30,2	17,4	42,1	67,0
Уральский ФО	139	37,0±28,4	12,3	31,2	58,7
Сибирский ФО	288	43,4±31,6	14,6	40,7	71,7
Дальневосточный ФО	112	34,1±29,4	9,2	25,8	60,3
Северо-Кавказский ФО	129	33,4±27,7	10,0	27,4	52,0
Москва	189	43,7±30,5	18,1	39,0	71,9
Санкт-Петербург	108	50,0±32,0	21,0	49,0	80,0

Показатели нутритивного статуса взрослых составили: медиана (IQR) массы тела – 57,0 (50,0–66,0) кг, роста – 168,0 (162,0–175,0) см, ИМТ – 20,2 (18,4–22,5) кг/м². Показатели нутритивного статуса среди взрослых в федеральных округах представлены в табл. 40.



Рис. 54. Медиана ИМТ у взрослых пациентов с муковисцидозом (старше 18 лет) в зависимости от возраста: красная сплошная линия – женский пол, синяя – мужской, черная – общее значение по группе, прерывистая красная линия – целевое значение для женщин (22 кг/м²), прерывистая синяя линия – целевое значение для мужчин (23 кг/м²), прерывистая зеленая линия – нижняя граница нормы (18,5 кг/м²)

Таблица 40

Нутритивный статус взрослых (18 лет и старше): описательная статистика по регионам

Регион	Количество пациентов, n	Масса тела, кг (M±SD)	Рост, см (M±SD)	ИМТ, кг/м ²			
				M±SD	Q1	Me	Q3
Центральный ФО	406	60,0±13,0	168,7±9,0	21,0±3,6	20,3	18,6	22,7
Северо-Западный ФО	89	61,8±12,3	169,7±9,5	21,3±3,0	21,0	19,7	22,9
Южный ФО	100	59,1±12,1	170,4±8,3	20,3±3,2	20,1	18,1	21,5
Приволжский ФО	247	58,3±13,1	168,3±9,3	20,4±3,4	20,0	18,1	22,1
Уральский ФО	77	59,3±14,8	167,4±10,2	21,0±4,2	20,4	18,3	22,9
Сибирский ФО	90	59,3±11,8	169,1±6,9	20,7±3,6	19,9	18,2	22,7
Дальневосточный ФО	47	57,9±12,4	167,0±8,9	20,7±4,0	19,8	18,3	24,0
Северо-Кавказский ФО	33	60,3±13,1	170,3±8,9	20,7±3,8	19,6	18,0	22,8
Москва	202	60,5±12,2	168,6±8,9	21,2±3,5	20,8	18,7	23,1
Санкт-Петербург	54	61,2±12,1	168,9±9,2	21,3±2,8	21,1	19,8	22,9

Среди взрослых медиана ИМТ (рис. 54) составила 20,2 (18,4–22,5) кг/м², для мужчин – 20,5 (18,4–23,2) кг/м², для женщин – 20,0 (18,4–22,0) кг/м². ИМТ<18,5 кг/м² наблюдался в 25,6% случаев: у мужчин – в 25,5%, у женщин – в 25,8%.

Нутритивный статус и респираторная функция

Показатели функции внешнего дыхания, выраженные в процентах от должных значений (% долж.), в зависимости от нутритивного статуса представлены на рис. 55 и 56. Полученные данные демонстрируют, что показатели респираторной функции (ОФВ₁ и ФЖЕЛ) у пациентов с муковисцидозом возрастают по мере улучшения нутритивного статуса, то есть при увеличении индекса массы тела (ИМТ). Взаимосвязь между величиной ИМТ и ОФВ₁ наиболее отчётливо прослеживается у пациентов с муковисцидозом старше 18 лет.

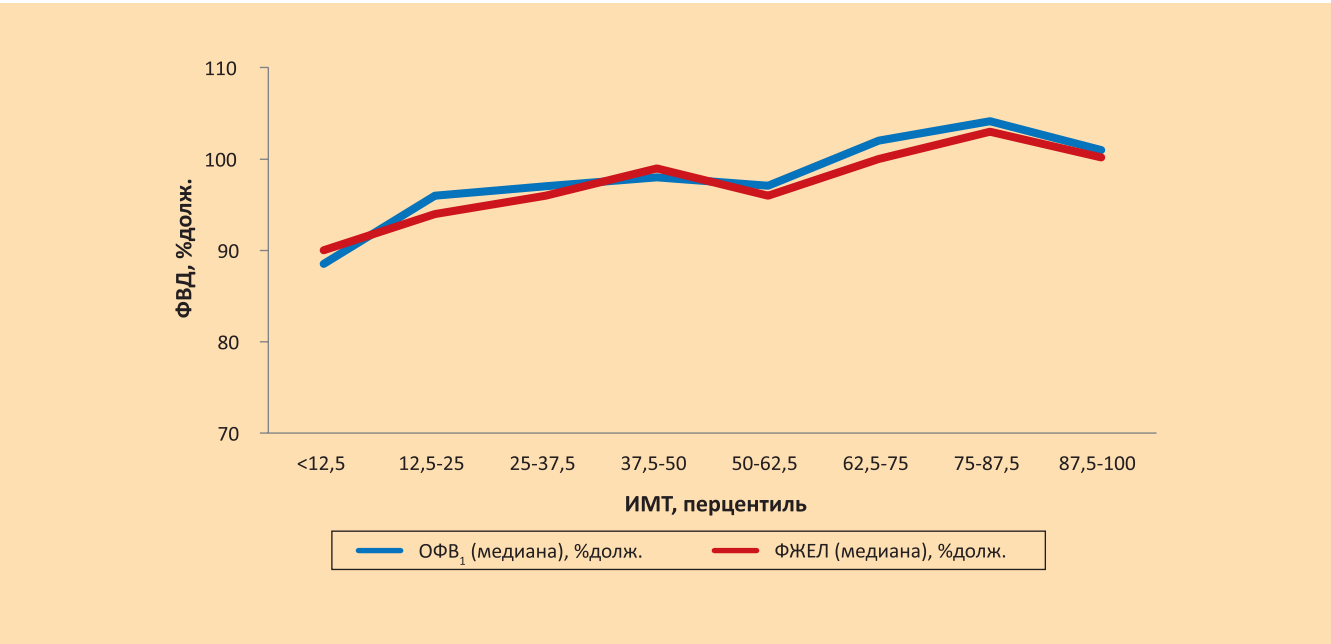


Рис. 55. Медианы спирометрических показателей у детей и подростков с муковисцидозом (от 5 до 18 лет) в зависимости от нутритивного статуса

Динамика ИМТ по данным регистров пациентов с муковисцидозом

Медиана перцентиля ИМТ в группе детского возраста представлена на рис. 57, а в группе взрослых (пациенты старше 18 лет) на рис 58. Отмечено увеличение ИМТ после 2022 г. в группе детей и взрослых на фоне применения CFTR модуляторов.

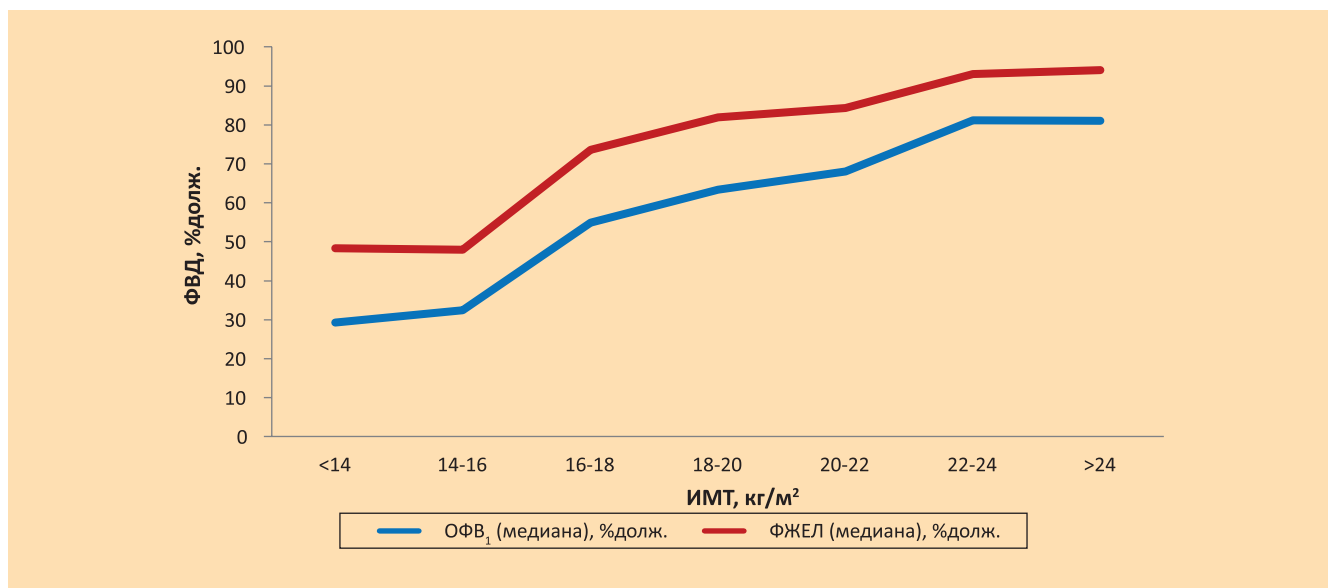


Рис. 56. Медианы спирометрических показателей у взрослых пациентов муковисцидозом (старше 18 лет) в зависимости от нутритивного статуса

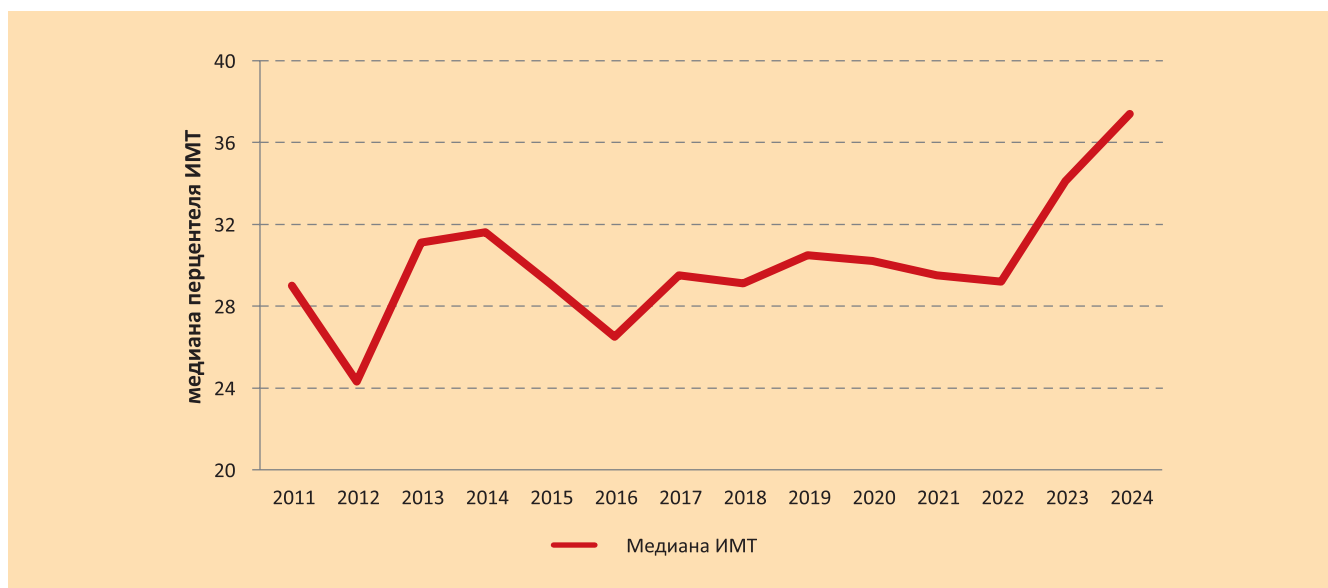


Рис. 57. Динамика перцентиля ИМТ с 2011 по 2024 гг. (Ме) среди детей

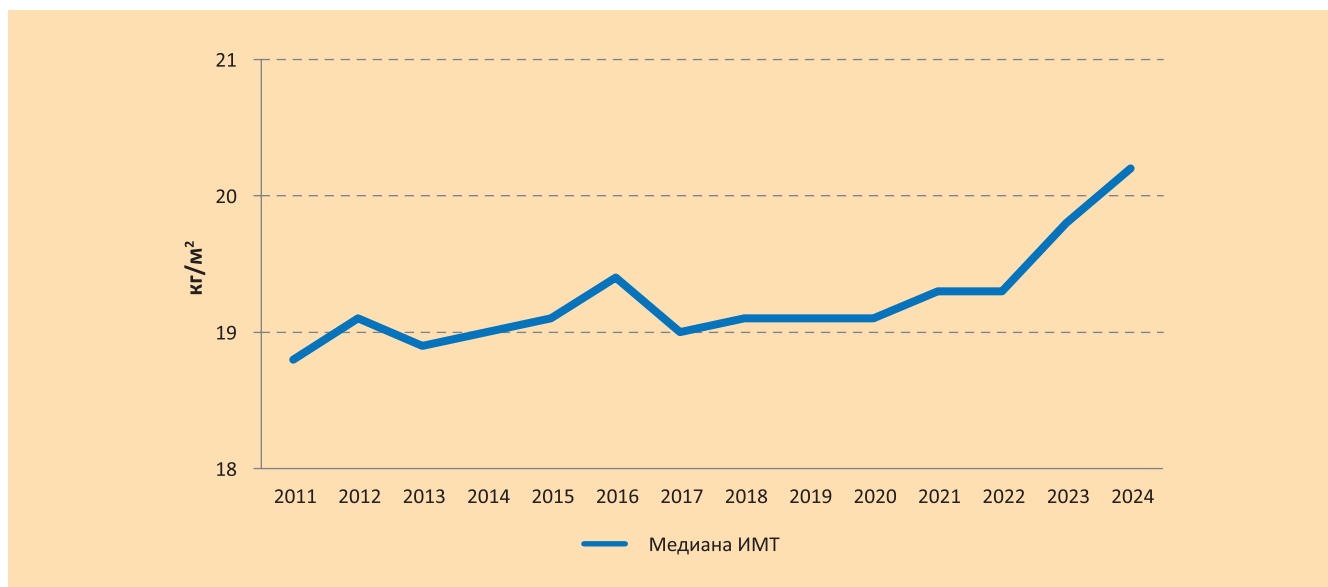


Рис. 58. Динамика ИМТ с 2011 по 2024 гг. (Ме) среди взрослых

Осложнения и сопутствующие заболевания в текущем году

На рис. 59 отражена частота развития аллергического бронхолегочного аспергиллеза (АБЛА), пневмоторакса (с дренированием грудной клетки), кровохарканья, остеопороза, синусита, дыхательной недостаточности, требующей кислородотерапии, бронхиальной астмы, сахарного диабета, поражения печени, панкреатита, ГЭРБ, артрита, депрессии в зависимости от возраста пациентов.

Сравнительный анализ частоты осложнений и сопутствующей патологии за отчетный год между детьми и взрослыми представлен в табл. 41.

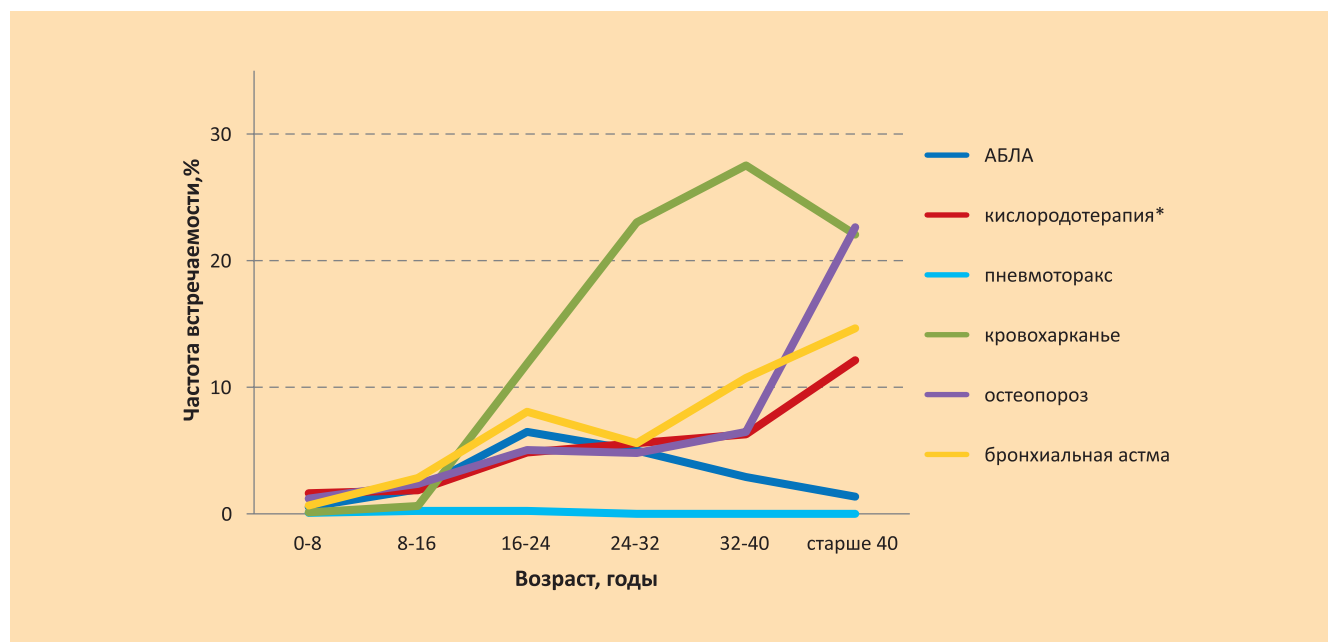


Рис. 59. Частота развития аллергического бронхолегочного аспергиллеза (АБЛА), пневмоторакса (с дренированием грудной клетки), кровохарканья (легочного кровотечения), остеопороза (низкой костной массы) бронхиальной астмы и применения кислородотерапии в зависимости от возраста пациентов.

Примечание: * — объем кислородотерапии взят из раздела «лечение» и отождествляется с дыхательной недостаточностью

Таблица 41
Частота различных осложнений муковисцидоза и сопутствующей патологии за отчетный год в зависимости от возраста пациентов

Осложнение	Все	Дети	Взрослые
Аллергический бронхолегочный аспергиллез, %	2,9	1,7	5,4
Пневмоторакс, потребовавший дренирования грудной клетки, %	0,2	0,2	0,2
Цирроз печени с портальной гипертензией/гиперспленизмом, %	3,7	3,5	4,1
Цирроз печени без портальной гипертензии/гиперспленизма, %	2,4	2,2	2,7
Поражение печени без цирроза, %	15,1	17,1	11,0
Кровотечение из варикозно-расширенных вен пищевода и желудка	0,0	0,0	0,0
Наличие трансплантированной печени	0,5	0,3	0,8
Цирроз печени, о гипертензии неизвестно	0,4	0,3	0,7
Кровохарканье (как минимум 1 раз)	7,0	0,6	20,1
Выраженное легочное кровотечение – более 100 мл в текущем году (как минимум 1 раз)	0,7	0,2	1,5
Снижение минеральной плотности кости, %	3,5	2,0	6,2
Остеопороз (перелом низкотравматичный), %	1,0	0,8	1,4
Остеопения (z score <2), %	2,5	1,2	4,8
Электролитные расстройства, %	1,8	2,4	0,6
Синдром дистальной интестинальной обструкции, с госпитализацией, %	0,8	0,8	0,7
Синдром дистальной интестинальной обструкции, без госпитализации, %	0,5	0,6	0,3
Наличие онкологического заболевания, %	0,3	0,1	0,5
Амилоидоз, %	0,4	0,4	0,3
Синусит с полипами носа, %	36,0	36,2	35,5
Синусит без полипов носа, %	31,6	32,2	30,2
Синусит, о полипах носа неизвестно	6,9	1,1	18,8
Синусит, ВСЕГО	74,4	69,5	84,5
Бронхиальная астма	4,4	2,5	8,1
Вид сахарного диабета, %			
СД 1 типа, %	1,3	0,5	2,8

Осложнение	Все	Дети	Взрослые
СД 2 типа, %	0,1	0,0	0,4
СД (Тип неизвестен), %	1,0	0,3	2,6
МЗСД с потребностью в инсулине, %	3,2	1,7	6,3
ГЭРБ, ВСЕГО	12,4	12,4	12,1
ГЭРБ, лечение, %	8,0	9,2	5,6
ГЭРБ, без лечения, %	4,4	3,2	6,5
Артриты, ВСЕГО	1,7	0,9	3,1
Артриты, лечение, %	0,9	0,6	1,4
Артриты, без лечения, %	0,8	0,3	1,7
Депрессия, ВСЕГО	4,4	1,5	9,8
Депрессия, лечение, %	1,9	0,7	4,0
Депрессия, без лечения, %	2,5	0,8	5,8
Панкреатит, ВСЕГО	2,7	1,9	4,2
Панкреатит острый, %	0,3	0,2	0,5
Панкреатит рецидивирующий, %	2,2	1,4	3,7
Панкреатит (нет данных о виде), %	0,2	0,3	0,0
Обострение панкреатита в текущем году, % (от числа пациентов с панкреатитом)	39,3	56,1	25,0

Аллергический бронхолегочный аспергиллез

Диагностические критерии:

- острая или подострая клиническая манифестация (кашель, одышка, снижение переносимости физической нагрузки, астма физического усилия, изменение функциональных показателей легких или увеличение количества продуцируемой мокроты), не связанная с какой-либо другой причиной;
- общий IgE > 500 МЕ/мл;
- положительная кожная проба на аспергиллезный антиген (>3мм) или положительный специфический IgE к *A. fumigatus*;
- преципитины к *A. fumigatus* или in vitro подтвержденные IgG антитела к *A. fumigatus*;
- новые или свежие изменения на рентгенограмме легких (инфильтраты или слизистые пробки), или на КТ грудной клетки (характерные изменения), которые не исчезают при антибактериальной терапии и стандартной кинезитерапии [9].

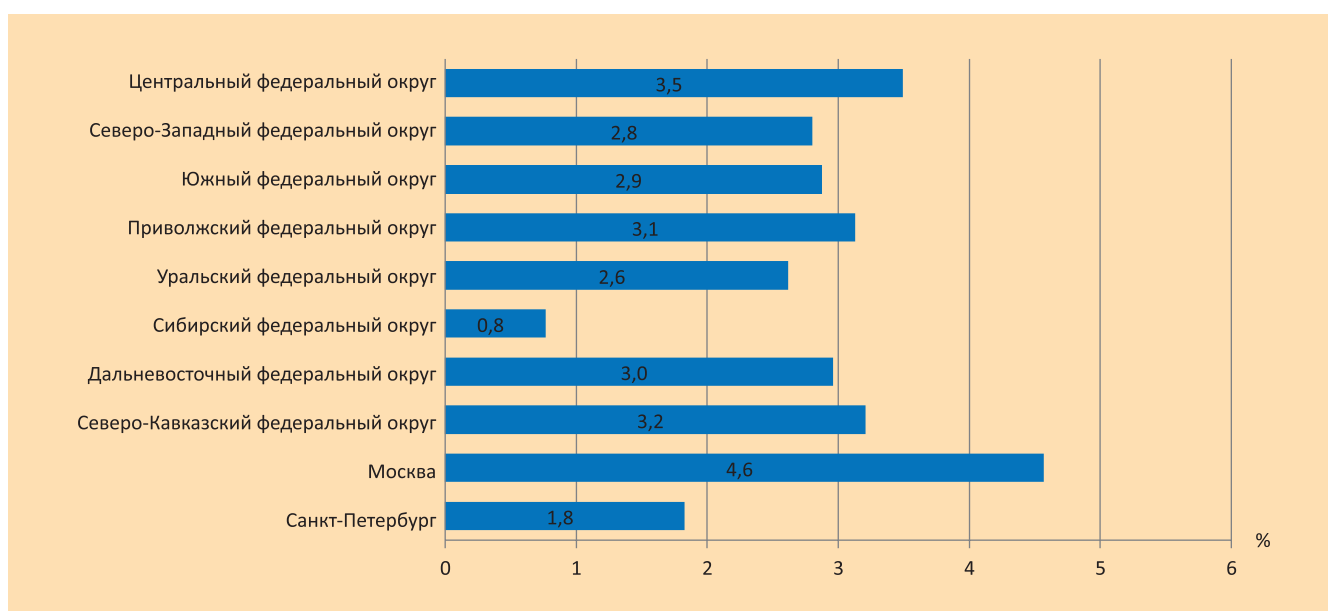


Рис. 60. Частота аллергического бронхолегочного аспергиллеза среди пациентов с муковисцидозом

На рис. 60 представлена частота аллергического бронхолегочного аспергиллеза, который был зарегистрирован у 2,9% пациентов с муковисцидозом.

Пневмоторакс

Частота развития пневмоторакса с дренированием плевральной полости представлена на рис. 61. Данное осложнение зафиксировано у 0,2% пациентов.

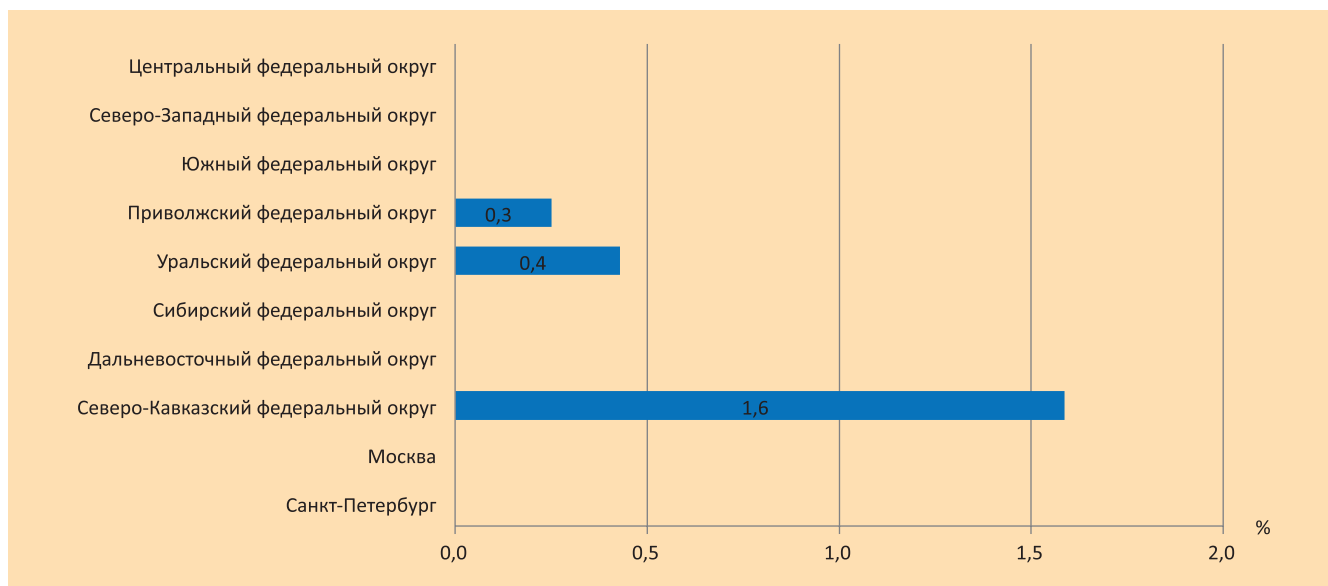


Рис. 61. Частота развития пневмоторакса с дренированием грудной клетки в отчетном году среди пациентов с муковисцидозом

Поражения печени и цирроз

Частота развития поражения печени представлена на рис. 62. Под «поражением печени» понимали: цирроз печени (с портальной гипертензией, без портальной гипертензии, о наличии портальной гипертензии неизвестно) и поражение печени без цирроза.

Для определения поражения печени использовались критерии, применяемые в Регистре Великобритании (<https://www.cysticfibrosis.org.uk/the-work-we-do/uk-cf-registry>). Эти критерии позволяют отделить пациентов с тяжелым поражением печени (с портальной гипертензией) от случаев со средней тяжестью поражения (цирроз без портальной гипертензии).

- Цирроз с портальной гипертензией — фиброзирование печени, связанное с течением муковисцидоза, типичные билиарные изменения. Тяжелое течение может включать портальную гипертензию и/или гиперспленизм.

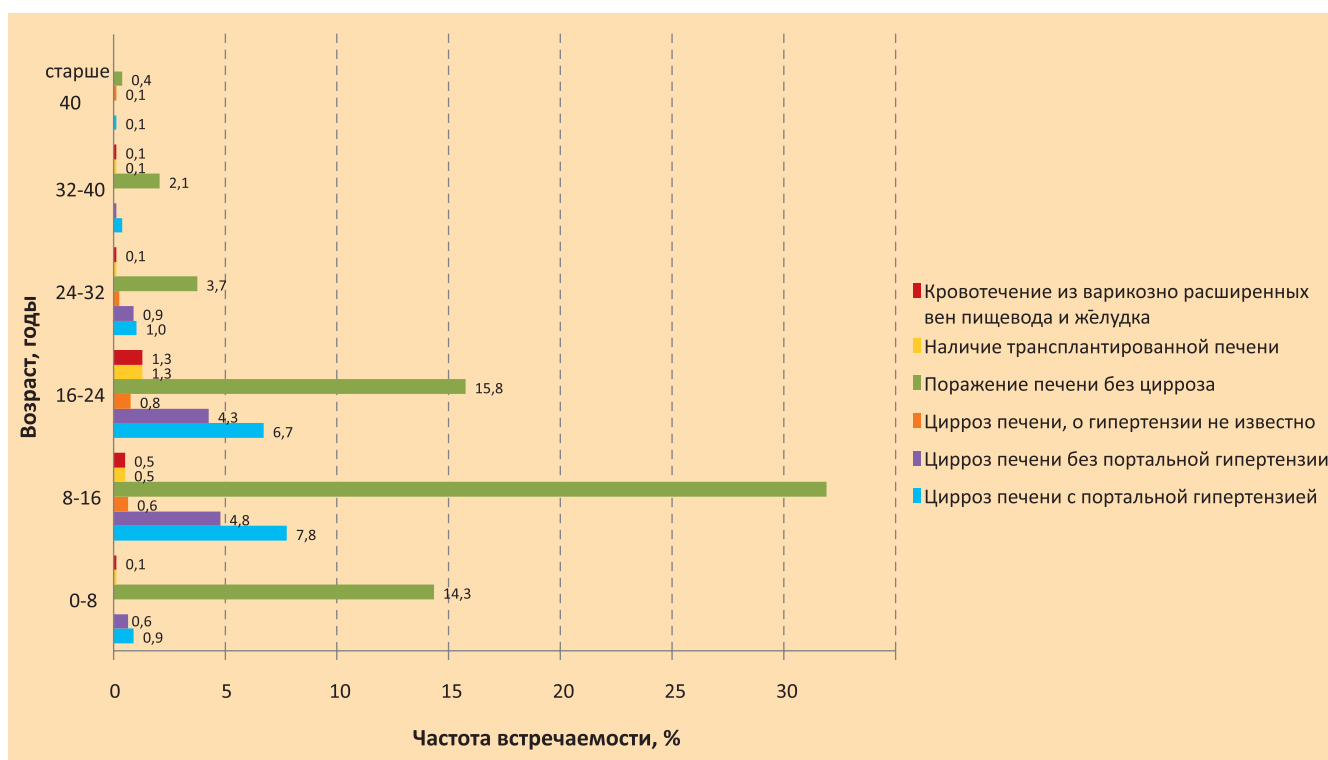


Рис. 62. Структура поражения печени в зависимости от возраста пациентов

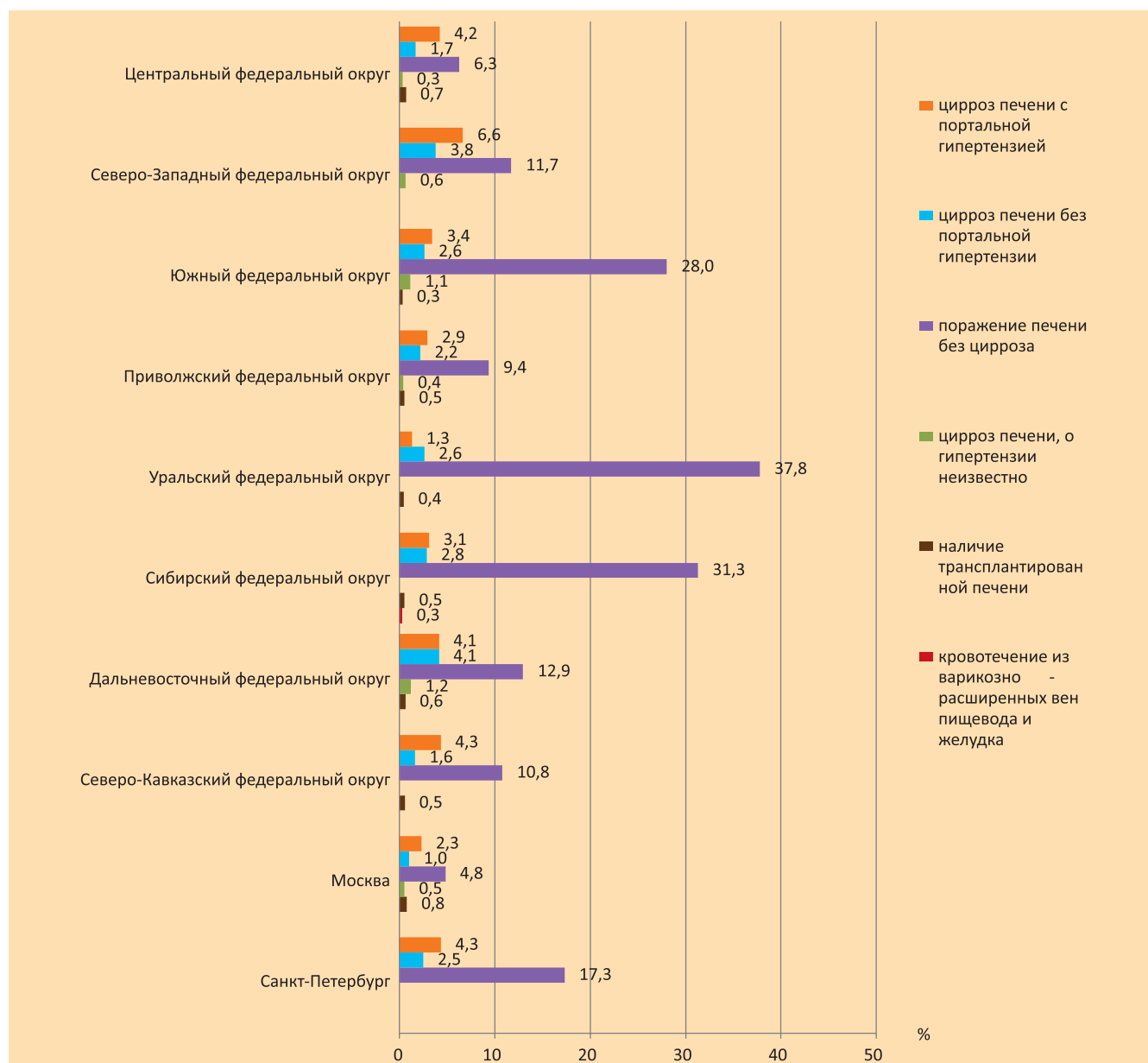


Рис. 63. Частота поражения печени среди пациентов с муковисцидозом, проживающих в федеральных округах Российской Федерации

- Цирроз без портальной гипертензии – фиброзирование печени, связанное с течением муковисцидоза.
- Поражение печени без цирроза включает жировое перерождение или вирусный гепатит, но не билиарный цирроз.

Цирроз печени с портальной гипертензией зафиксирован у 3,7%, без портальной гипертензии – у 2,4%, цирроз печени (гипертензия не известна) у 0,4% пациентов и поражение печени без цирроза – у 15,1% пациентов.

На рис. 62 представлено изменение структуры поражения печени с зависимости от возраста пациентов. На рис. 63 представлено изменение структуры поражения печени с зависимости от региона проживания пациентов.

Нарушения углеводного обмена

Нарушение углеводного обмена зарегистрировано у 9,2 % пациентов, из них СД 1 типа – 1,3%, СД 2 типа – 0,1%, СД (тип не известен) – 1%, МЗСД – 3,2% (табл. 42).

Диагностика нарушений углеводного обмена с помощью орального глюкозотолерантного теста (ОГТТ) в отчетном году проведена 8,4 % пациентам, при этом чаще проводился у детей – 10% и только у 4,3% взрослых (табл. 43).

Таблица 42

Характеристика и частота нарушений углеводного обмена при муковисцидозе, %

Состояние углеводного обмена	Всего, n (%)	Дети, n (%)	Взрослые, n (%)
Норма (Диабета нет)	3120 (94,1)	2144 (97,4)	976 (87,6)
СД 1 типа	44 (1,3)	12 (0,6)	32 (2,9)
СД 2 типа	5 (0,2)	1 (0,04)	4 (0,3)
СД (Тип неизвестен)	36 (1,1)	6 (0,26)	30 (2,7)
МЗСД	110 (3,3)	38 (1,7)	72 (6,5)

Таблица 43

Результаты нарушений углеводного обмена, диагностированных с помощью Орального глюкозотолерантного теста (ОГТТ) в отчетном году

	Всего, n (%)	Дети, n (%)	Взрослые, n (%)
Охват оральным глюкозотолерантным тестом (ОГТТ) в отчетном году, %	8,4	10,5	4,3
Результаты ОГТТ в отчетном году:			
Сахарный диабет, %	7,3	6,7	10,0
Нарушение гликемии натощак (только), %	4,0	4,3	2,5
Нарушение толерантности к глюкозе (только), %	17,3	18,8	10,0
Нарушение гликемии натощак и нарушение толерантности к глюкозе, %	0,8	1,0	0,0

Наблюдается увеличение случаев МЗСД с возрастом пациентов (рис. 64). Частота нарушений углеводного обмена у пациентов с муковисцидозом в зависимости от региона проживания указана на рис. 65.

Гликированный гемоглобин HbA_{1c} у пациентов с МВ различных видов сахарного диабета определен у 716 пациентов (23,9%) в общей группе (табл. 44). Самый высокий показатель гликированный (HbA_{1c}) в году составил 5,6% во всех группах (табл. 45).

Таблица 44

Частота определения гликированного гемоглобина HbA_{1c} у пациентов с сахарным диабетом (все виды) и муковисцидозом

Определение HbA _{1c}	Всего, n (%)	Взрослые, n (%)	Дети, n (%)
Не проводилось	2282 (76,1%)	778 (75,8%)	1504 (76,3%)
Проводилось	716 (23,9%)	248 (24,2%)	468 (23,7%)
Всего	2998 (100,0%)	1026 (100,0%)	1972 (100,0%)

Таблица 45

Гликированный гемоглобин HbA_{1c} (%) у пациентов с сахарным диабетом (все виды) и муковисцидозом

	M	SD	Me	Q1	Q3
Всего	5,85	1,66	5,60	5,20	6,00
Взрослые	5,92	1,23	5,60	5,20	6,20
Дети	5,81	1,85	5,60	5,30	6,00

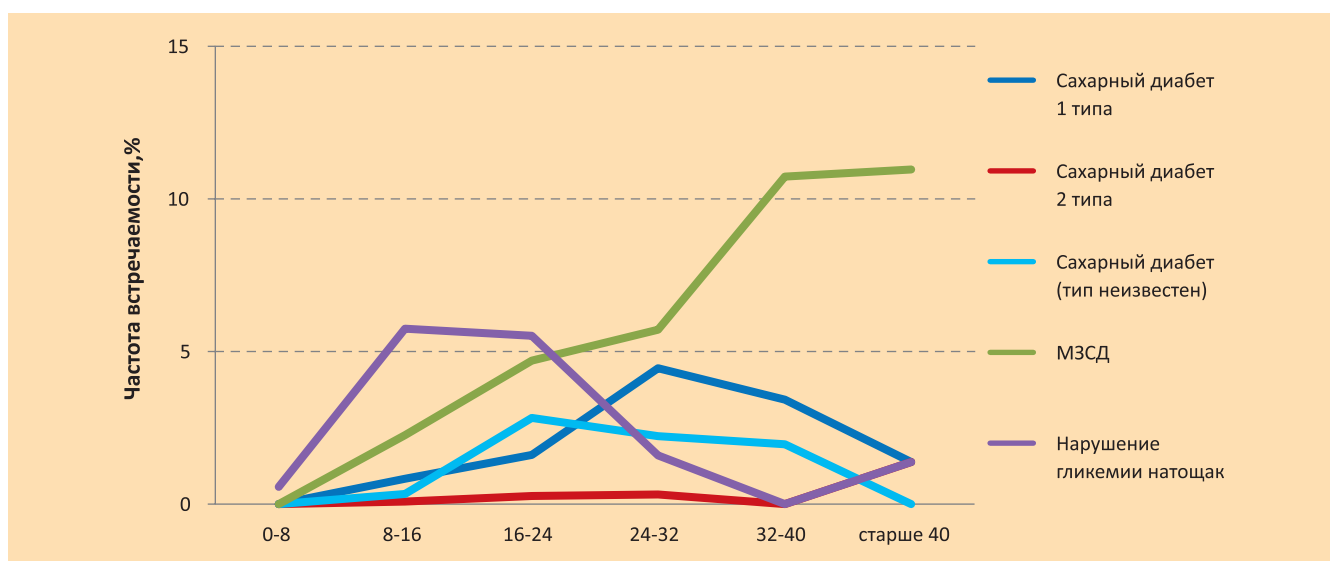


Рис. 64. Частота развития нарушений углеводного обмена в возрастном аспекте

Примечание: у взрослых недостаточно заполнены данные в разделе «Нарушения углеводного обмена»

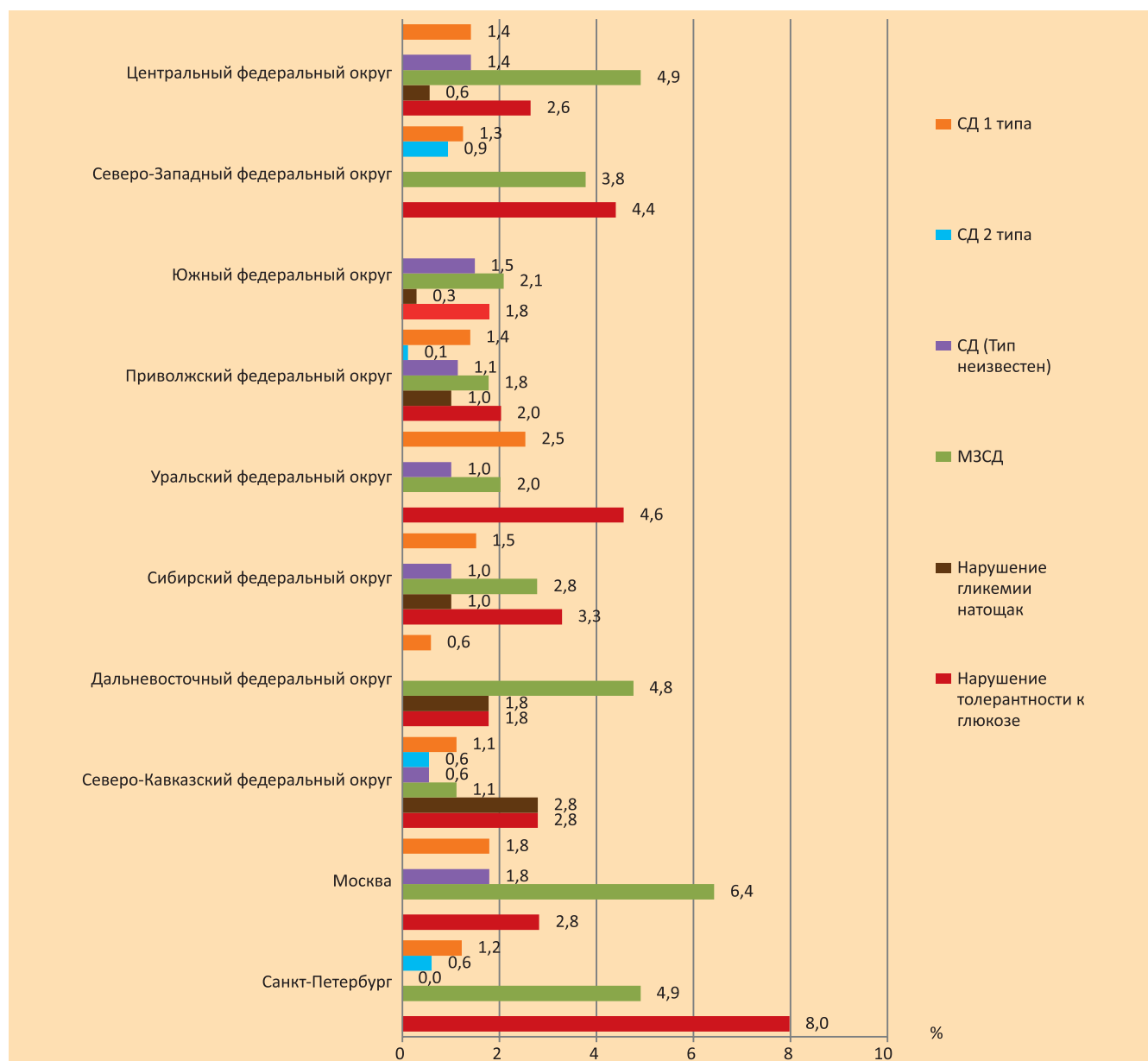


Рис. 65. Частота нарушений углеводного обмена у пациентов с муковисцидозом в федеральных округах Российской Федерации

Кровохарканье

Частота кровохарканья в отчетном году представлена на рис. 66, которое зафиксировано у 7,0% пациентов.

Снижение костной массы и остеопороз

Частота низкой костной массы представлена на рис. 67, которая зафиксирована у 3,5% больных: остеопороз (перелом низкотравматичный) у 1% больных, остеопения (z score <2) у 2,5% больных. Критерии диагностики остеопороза – снижение МПК z score ниже 2 и низкоэнергетический перелом.

Хронический риносинусит

Частота хронического риносинусита представлена на рис. 68. Синусит с полипами носа зафиксирован у 36,0% пациентов, синусит без полипов носа – у 31,6% пациентов.

Число пациентов, оперированных в отчетном году по поводу полипов носа, составило 8,9% от всех пациентов с синуситом с полипами носа.

Частота электролитных расстройств в отчетном году представлена на рис. 69, которые зафиксированы у 1,8% больных всей группы.

Другие осложнения и проявления муковисцидоза

Частота других осложнений и проявлений муковисцидоза в отчетном году представлена на рис. 70–73.

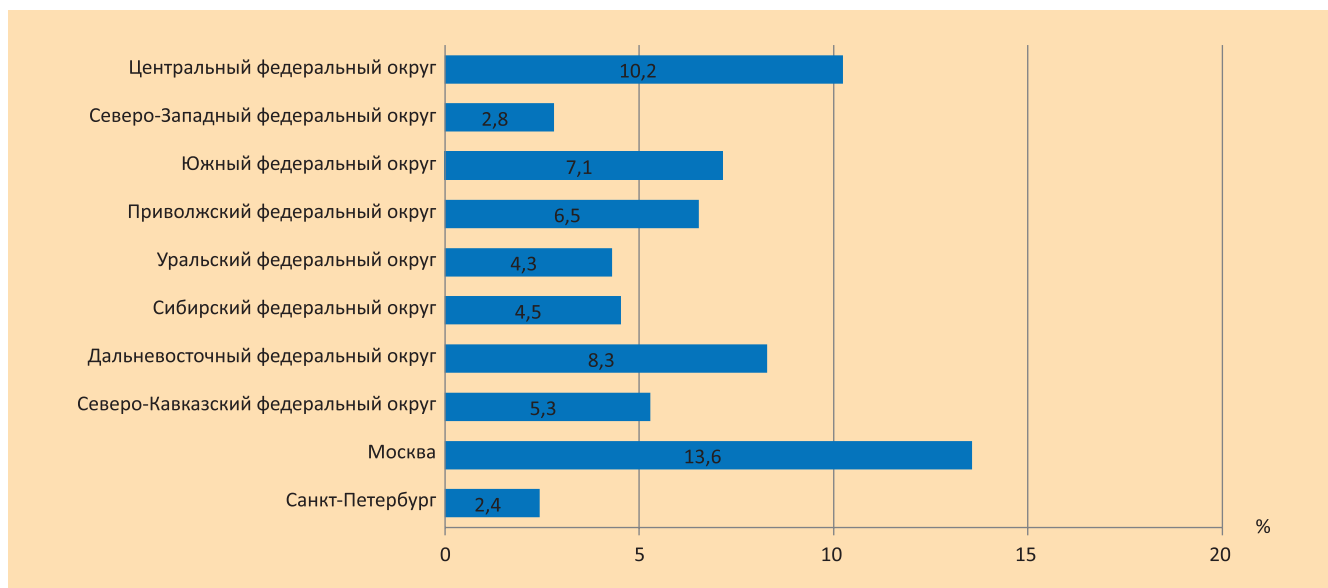


Рис. 66. Частота кровохарканья у пациентов с муковисцидозом

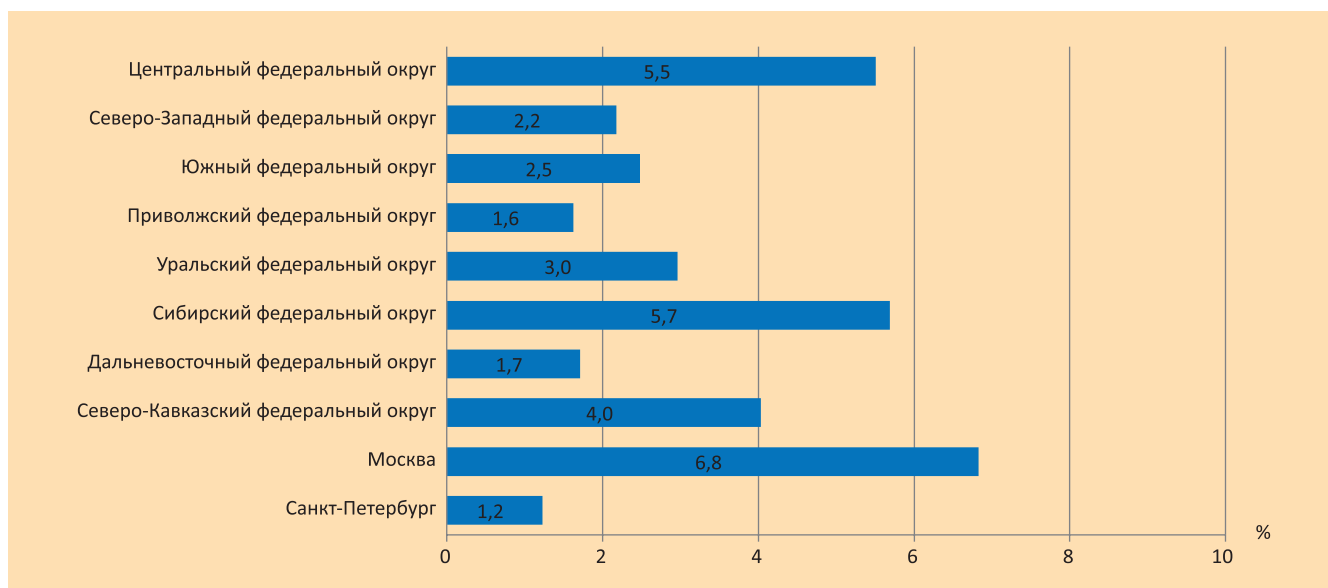


Рис. 67. Частота развития снижения костной массы (остеопороз (перелом) и без перелома) у пациентов с муковисцидозом

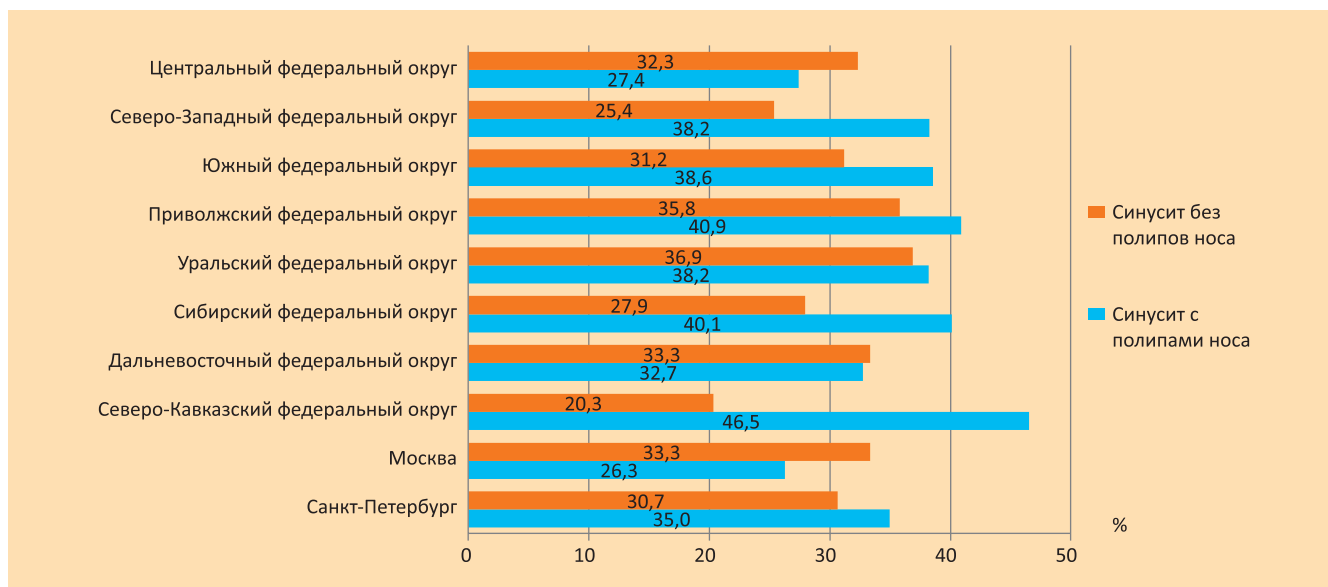


Рис. 68. Частота развития хронического риносинусита у пациентов с муковисцидозом

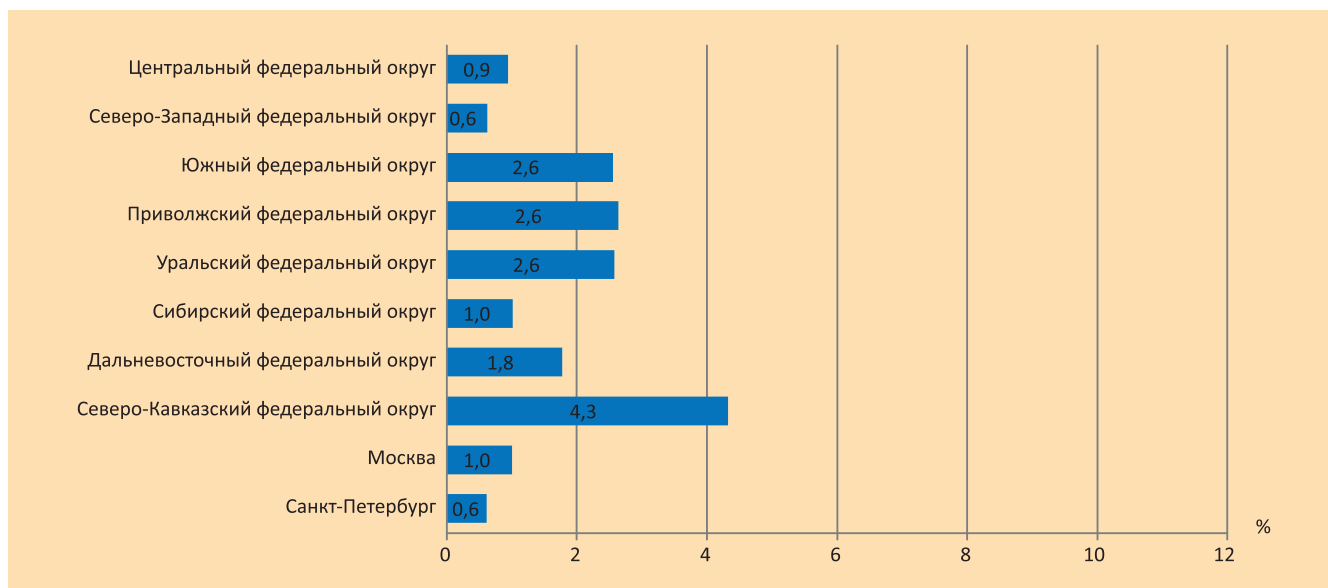


Рис. 69. Частота электролитных расстройств у пациентов с муковисцидозом

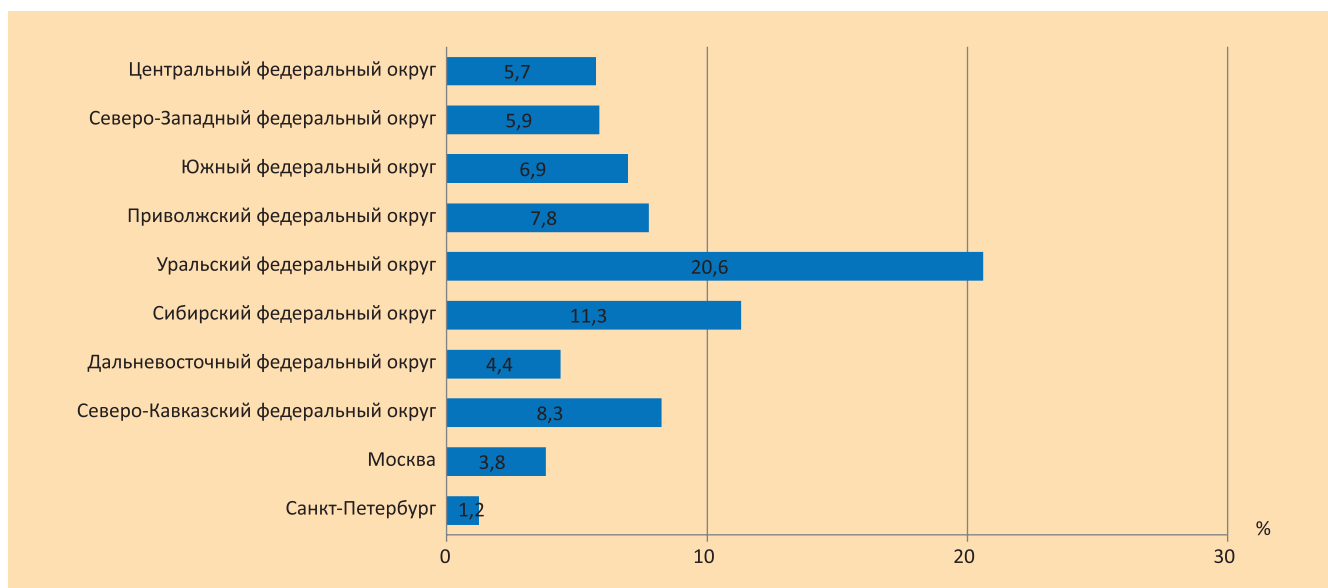


Рис. 70. Частота ГЭРБ (лечение) у пациентов с муковисцидозом, 8,0%

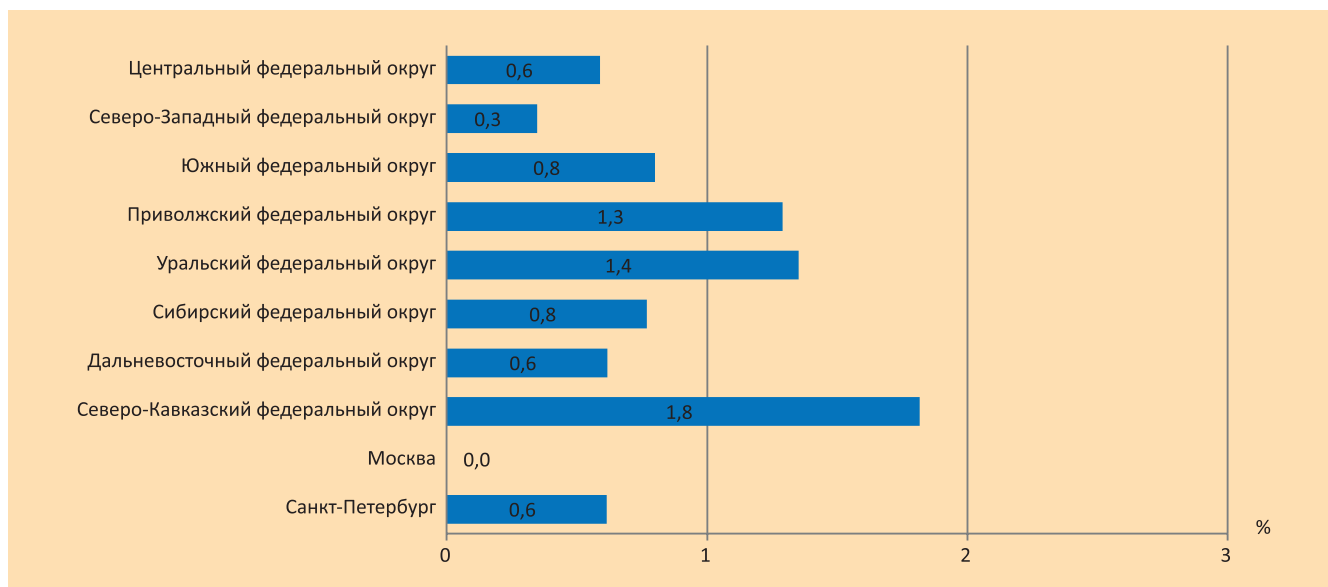


Рис. 71. Частота артритов (лечение) у пациентов с муковисцидозом, 0,9%

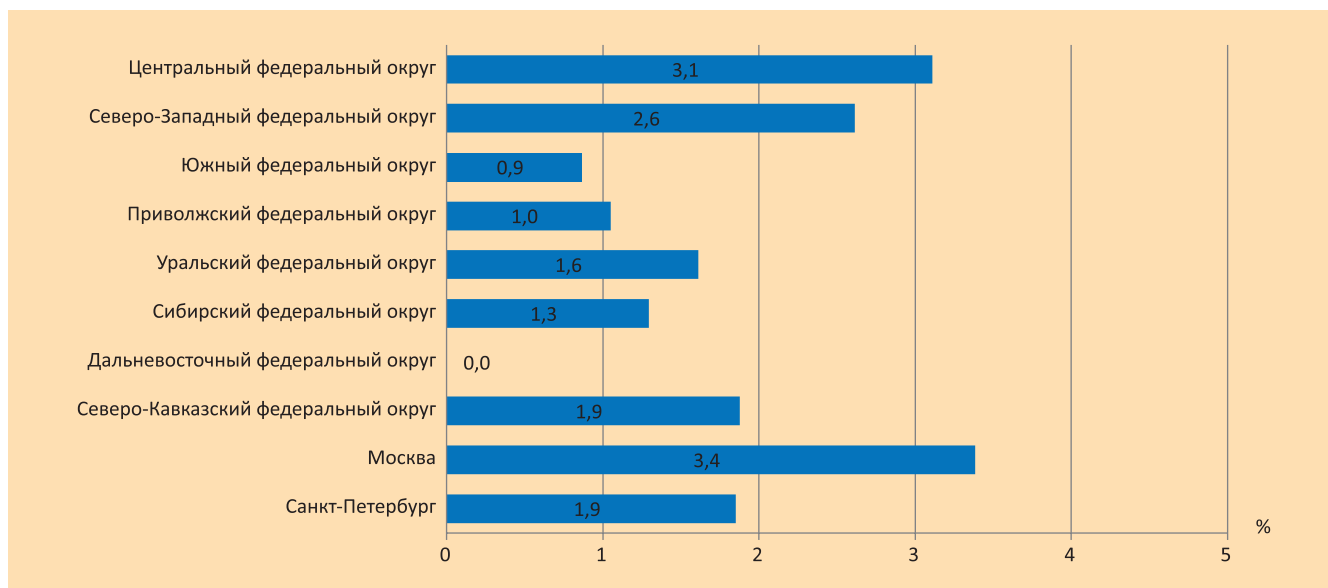


Рис. 72. Частота депрессии (лечение) у пациентов с муковисцидозом, 1,9%

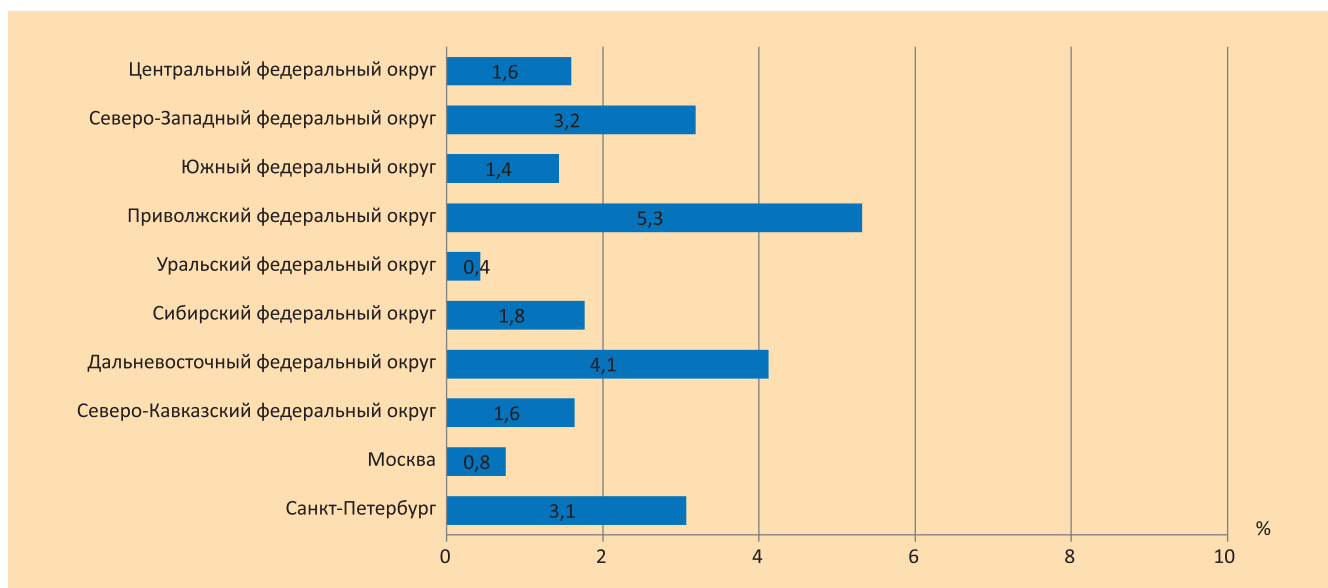


Рис. 73. Частота панкреатитов (лечение) у пациентов с муковисцидозом, 2,6%

Лечение

В связи с особенностями течения муковисцидоза, наличием у пациентов разнообразных проявлений и осложнений, лечение является многокомпонентным. Длительное применение ферментной, муколитической терапии, появление таргетной терапии CFTR модуляторами изменило как объем терапии, так и частоту применения различных препаратов.

В таблице 46 приведены сводные данные о частоте применения различных видов как медикаментозной, так немедикаментозной терапии.

Таблица 46

Частота применения различных видов медикаментозной и немедикаментозной терапии муковисцидоза у детей и взрослых

Терапия	Все	Дети	Взрослые
Гипертонический раствор натрия хлорида (> 3 мес.), %	69,8	78,3	52,7
Маннитол (> 3 мес.), %	12,3	12,2	12,4
Антибиотики			
– ингаляционные, %	39,0	32,8	51,7
– внутривенные, %	39,1	30,7	55,8
– пероральные, %	60,4	57,4	66,0
Бронходилататоры (> 3 мес.), %			
– ингаляционные короткого действия %	33,8	24,7	52,3

Терапия	Все	Дети	Взрослые
– ингаляционные длительного действия %	12,8	4,7	29,2
Глюкокортикостероиды (> 3 мес.)			
– ингаляционные, %	8,6	6,4	13,2
– системные, %	2,3	1,2	4,6
Дорназа альфа (> 3 мес.), %	92,1	98,5	78,9
– 2,5 мл (2,5 мг) 1 раз/сут.	66,2	68,6	61,5
– 2,5 мл (2,5 мг) 2 раза/сут. (2-я ингаляция через мундштук)	2,6	0,8	6,4
– 2,5 мл (2,5 мг) 2 раза/сут. (2-я ингаляция через Пари синус)	23,2	29,2	11,1
Азитромицин (> 3 мес.), %	16,9	12,0	27,0
Урсодезоксихолевая кислота (> 3 мес.), %	84,1	90,4	71,3
Панкреатические ферменты (> 3 мес.), %	89,2	90,5	86,4
Ингибиторы протонной помпы (> 3 мес.), %	23,4	19,3	31,8
Жирорастворимые витамины, (> 3 мес.) %	89,0	95,2	76,5
Кинезитерапия (> 3 мес.), %	72,0	80,6	54,7
Кислородотерапия (> 3 мес.), %	3,3	1,8	6,2
CFTR модуляторы (> 3 мес.), %			
– Ивакафтор / Тезакафтор/ Элексафактор + Ивакафтор	47,6	48,5	45,7
– Ивакафтор / Лумакафтор	12,1	14,4	7,1
– Ивакафтор / Тезакафтор	0,2	0,0	0,4
– Ивакафтор	0,6	0,1	1,9
Неинвазивная вентиляция легких, (> 3 мес.), %			
– CPAP (режим постоянного положительного давления в дыхательных путях)	0,1	0,0	0,3
– BiPAP (режим двухуровневого положительного давления в дыхательных путях)	0,3	0,0	0,9
Высокие дозы ибупрофена, %	0,9	0,4	2,1
Зондовое питание в текущем году (не менее 3-х мес.), %			
– Назогастральный зонд	1,6	2,4	0,0
– Чрескожная эндоскопическая гастростомия	0,5	0,3	0,9

Все медикаментозные средства, применяемые в лечении муковисцидоза, подразделены на две условные группы: ингаляционные и неингаляционные. Несмотря на большую роль ингаляционной терапии, для лечения различных проявлений муковисцидоза и его осложнений используются медикаментозные неингаляционные средства.

На рис. 74 представлен объем неингаляционной терапии в зависимости от возраста пациента.

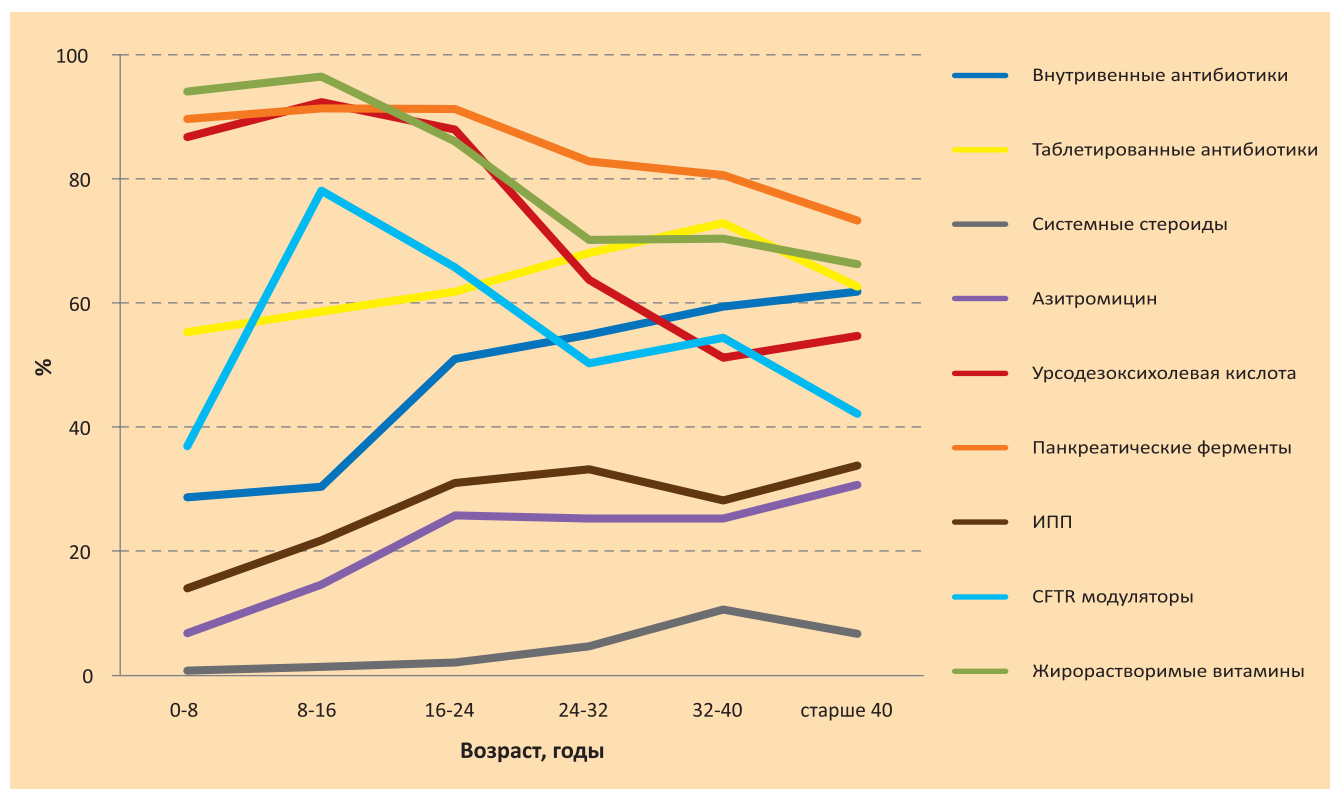


Рис. 74. Объем неингаляционной медикаментозной терапии в зависимости от возраста пациентов

Ингаляционная терапия

На рис. 75 представлен объем ингаляционной терапии в зависимости от возраста пациента.

На рис. 76 представлена динамика назначения ингаляционной терапии по сравнению с регистрами 2011–2024 гг.

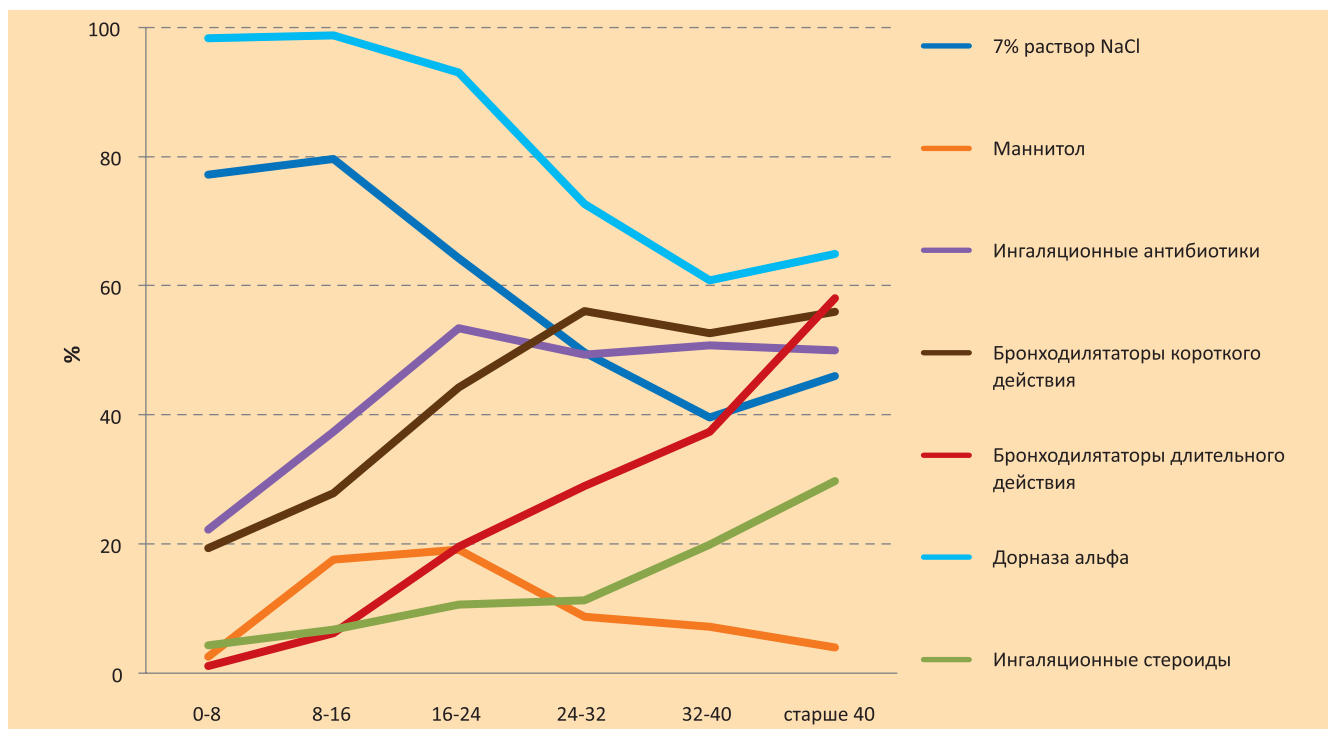


Рис. 75. Объем ингаляционной медикаментозной терапии в зависимости от возраста пациентов

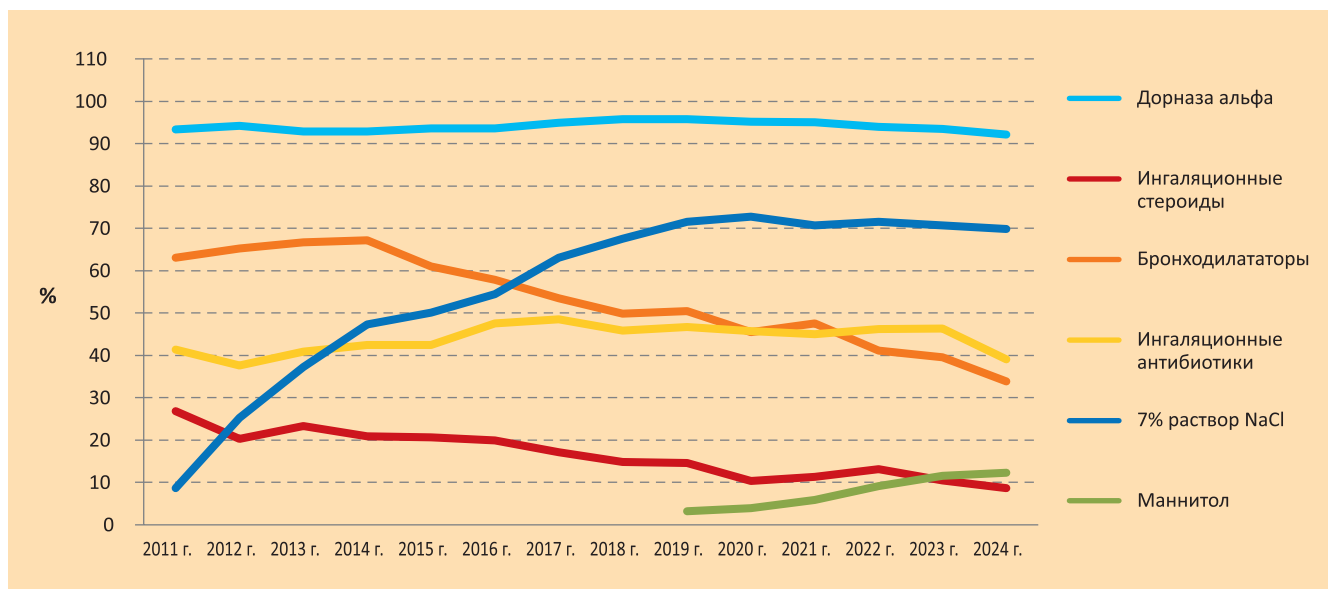


Рис. 76. Динамика назначения ингаляционной терапии в 2011–2024 гг.

Объем применяемой терапии по федеральным округам

Объем применения дорназы альфа представлен на рис. 77. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 92,1% пациентов.

Объем применения гипертонического раствора натрия хлорида представлен на рис. 78. Данный вид терапии применялся в отчетном году у 69,8% пациентов.

Объем применения длительных ингаляций маннитолом представлен на рис. 79. Данный вид терапии применялся в отчетном году у 12,3% пациентов.

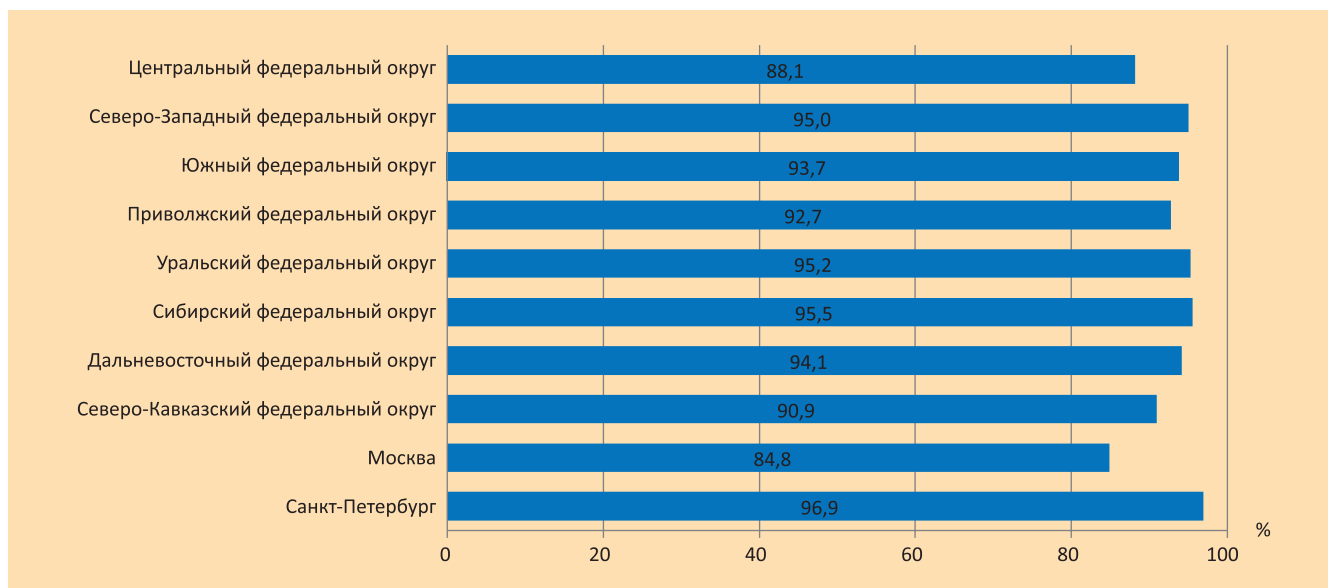


Рис. 77. Применение дорназы альфа у пациентов с муковисцидозом

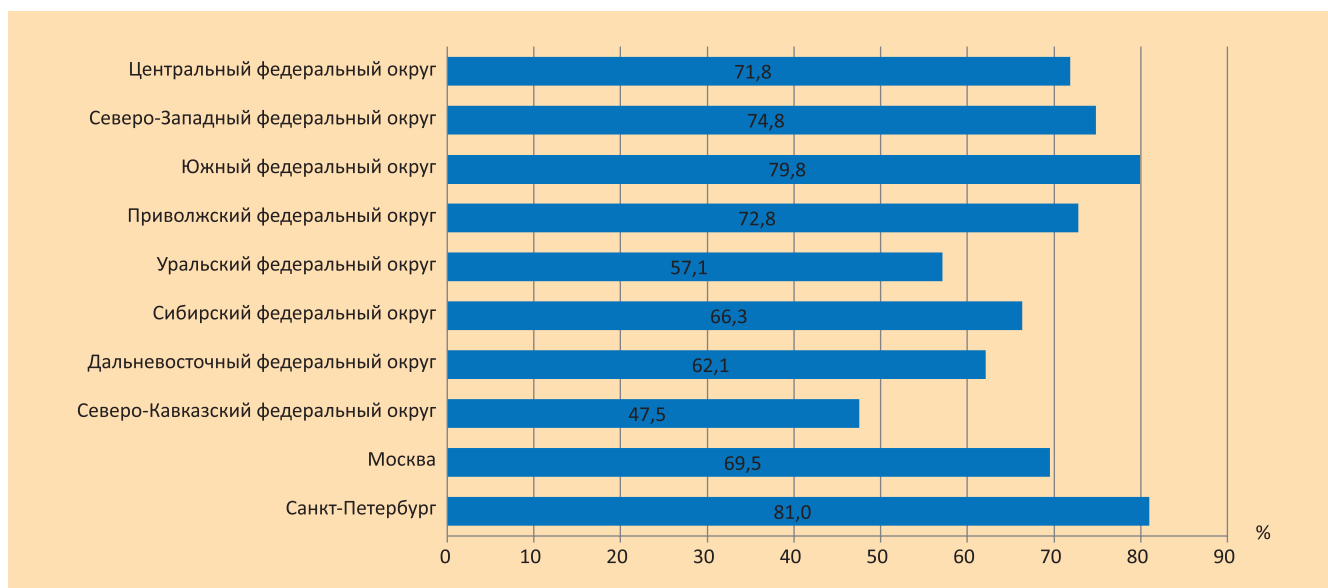


Рис. 78. Применение ингаляций 7% гипертонического раствора натрия хлорида у пациентов с муковисцидозом

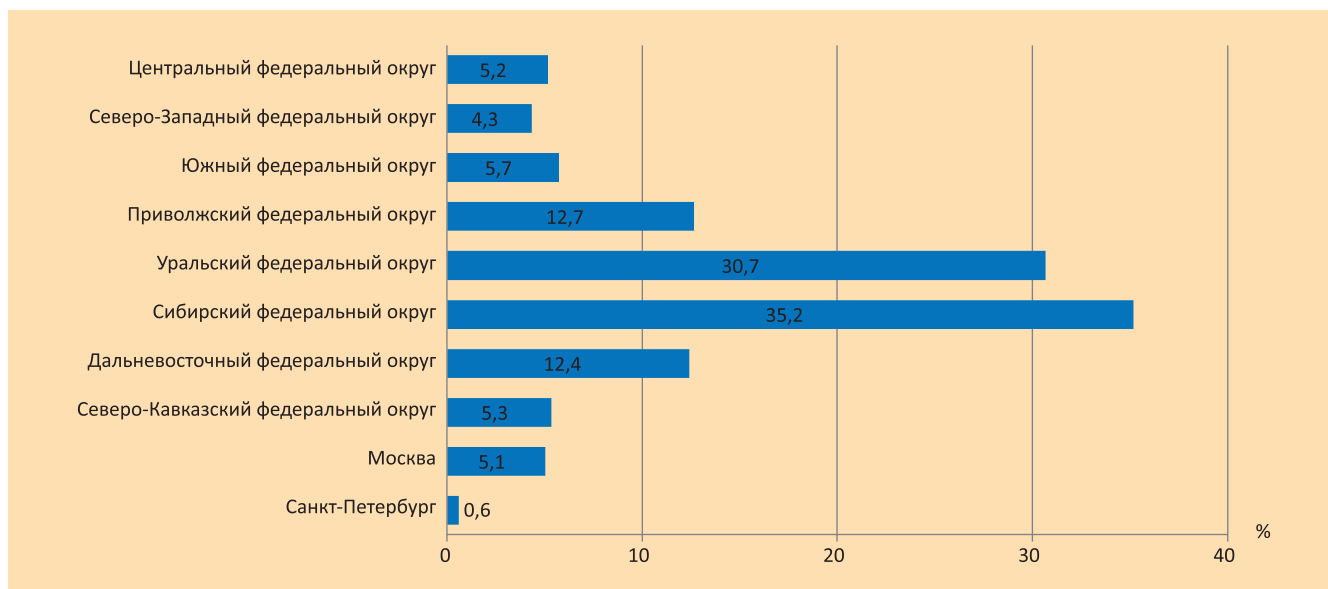


Рис. 79. Применение длительных ингаляций маннитолом у пациентов с муковисцидозом

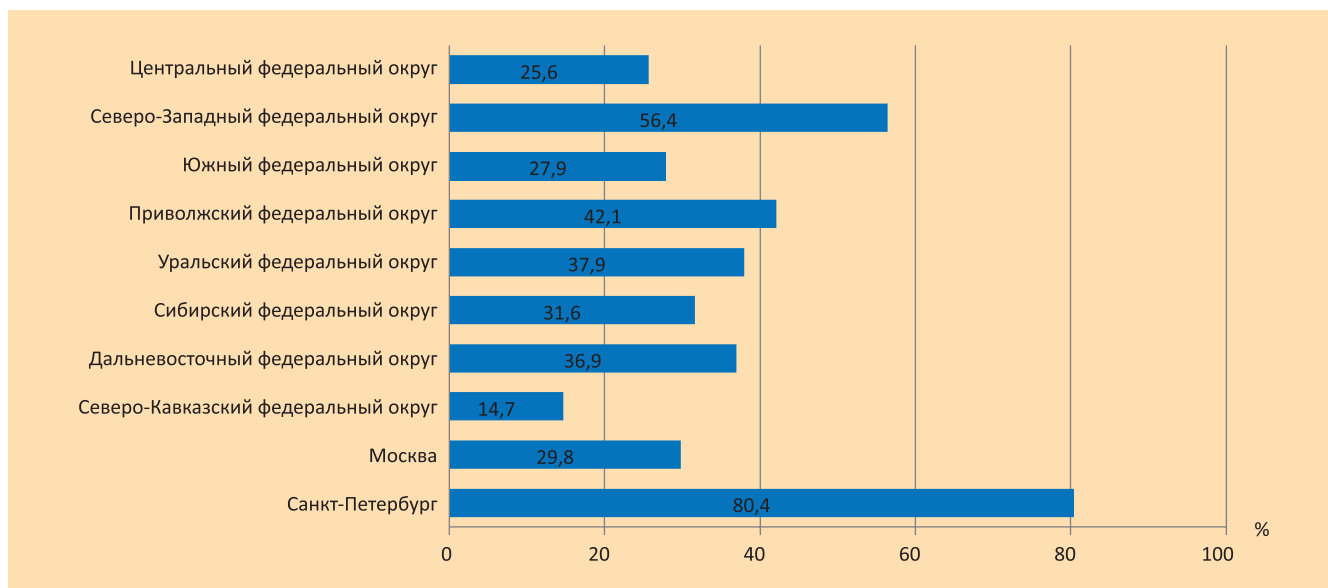


Рис. 80. Применение бронходилататоров короткого действия у пациентов с муковисцидозом

Объем применения ингаляционных бронходилататоров короткого действия отражен на рис. 80. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 33,8% пациентов.

Объем применения ингаляционных бронходилататоров длительного действия отражен на рис. 81. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 12,8% пациентов.

Объем применения ингаляционных глюкокортикостероидов в регионах представлен на рис. 82. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 8,6% пациентов.

Объем применения системных глюкокортикостероидов представлен на рис. 83. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 2,3% пациентов.

Объем применения азитромицина в субингибирующих дозах представлен на рис. 84.

Данный вид терапии в отчетном году применялся у 16,9% пациентов.

Объем применения урсодезоксихолевой кислоты представлен на рис. 85. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 84,1% пациентов.

Объем применения панкреатических ферментов представлен на рис. 86. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 89,2% пациентов.

Объем применения ингибиторов протонной помпы представлен на рис. 87. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 23,4% пациентов.

Объем применения жирорастворимых витаминов представлен на рис. 88. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 89,0% пациентов.

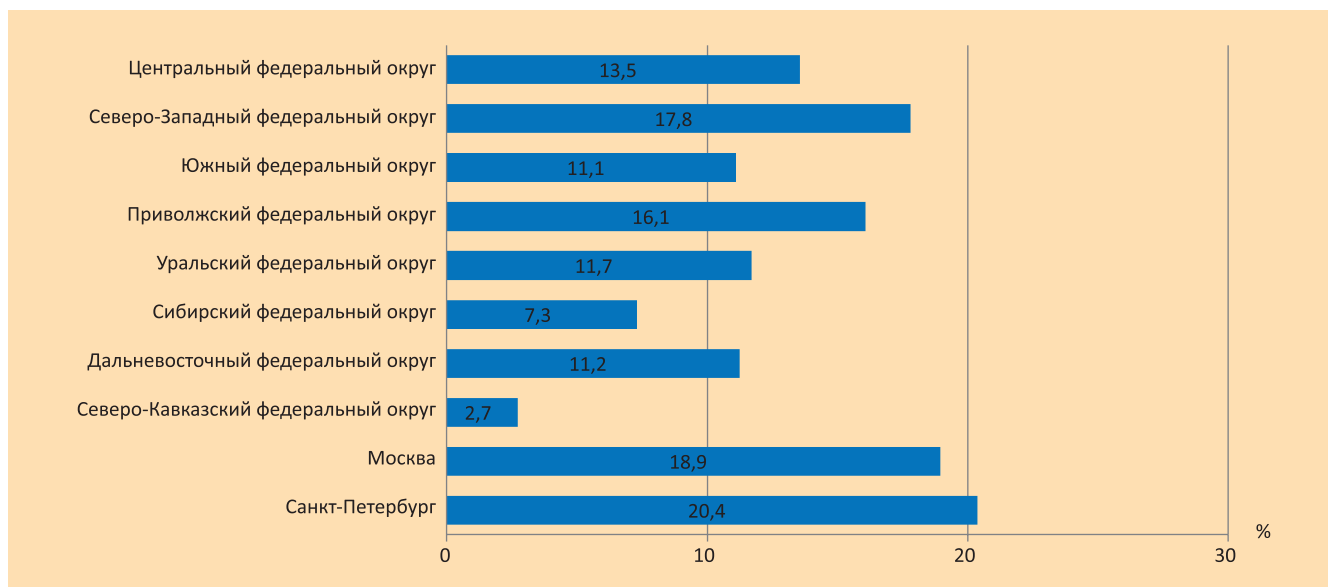


Рис. 81. Применение бронходилататоров длительного действия у пациентов с муковисцидозом

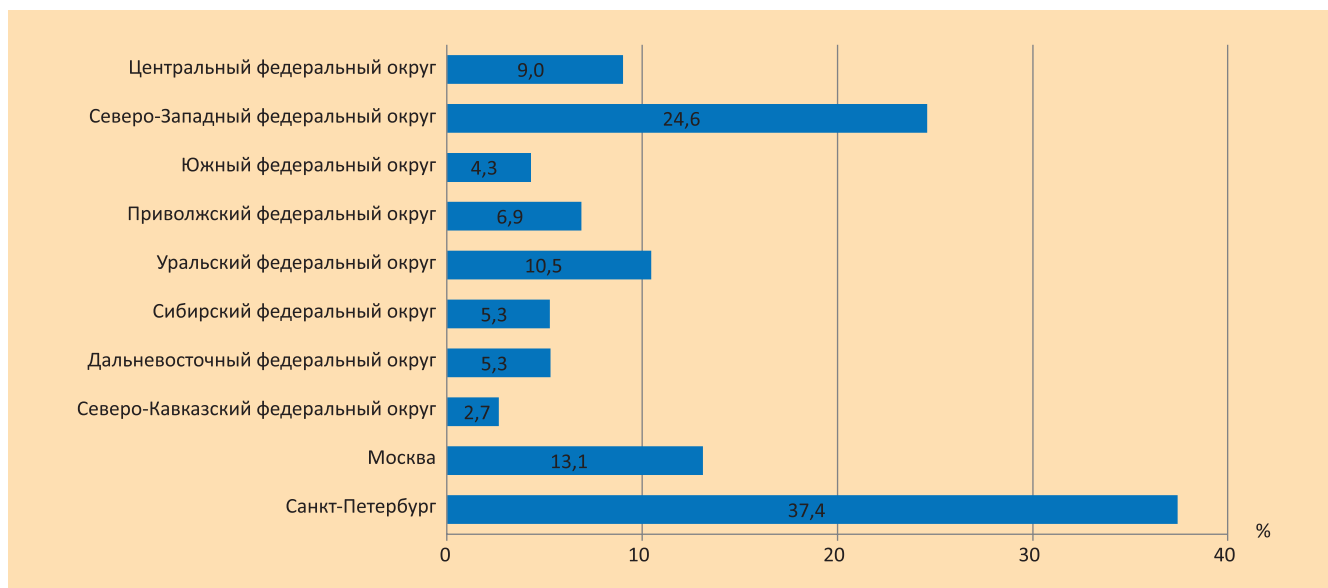


Рис. 82. Применение ингаляционных глюкокортикостероидов у пациентов с муковисцидозом

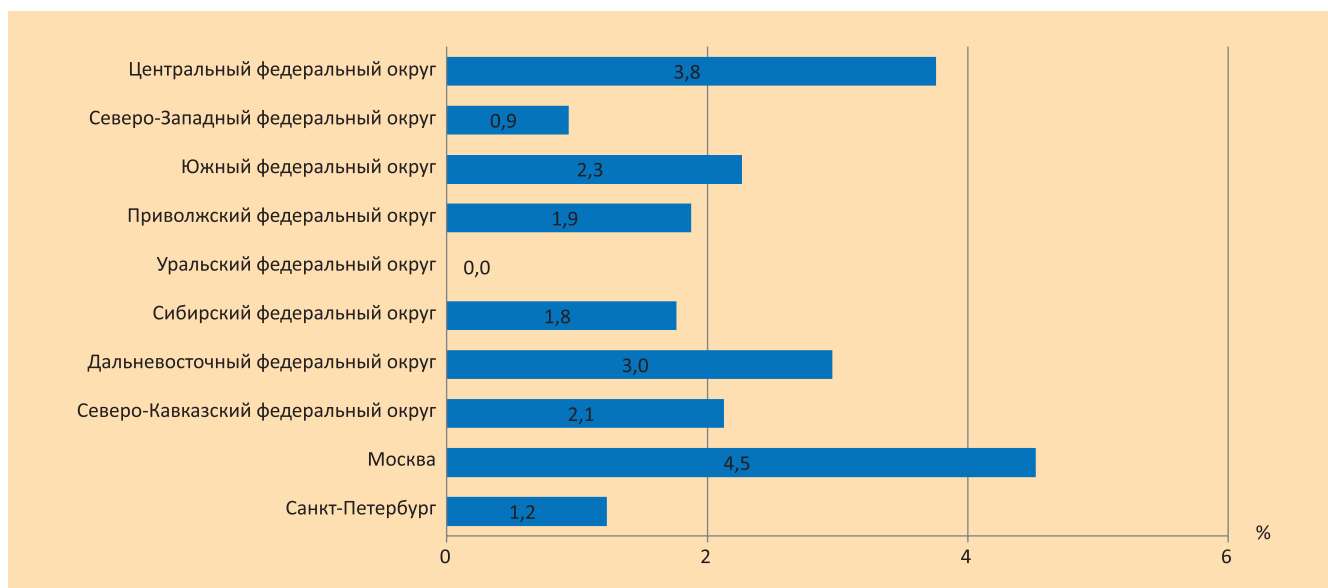


Рис. 83. Применение системных глюкокортикостероидов у пациентов с муковисцидозом

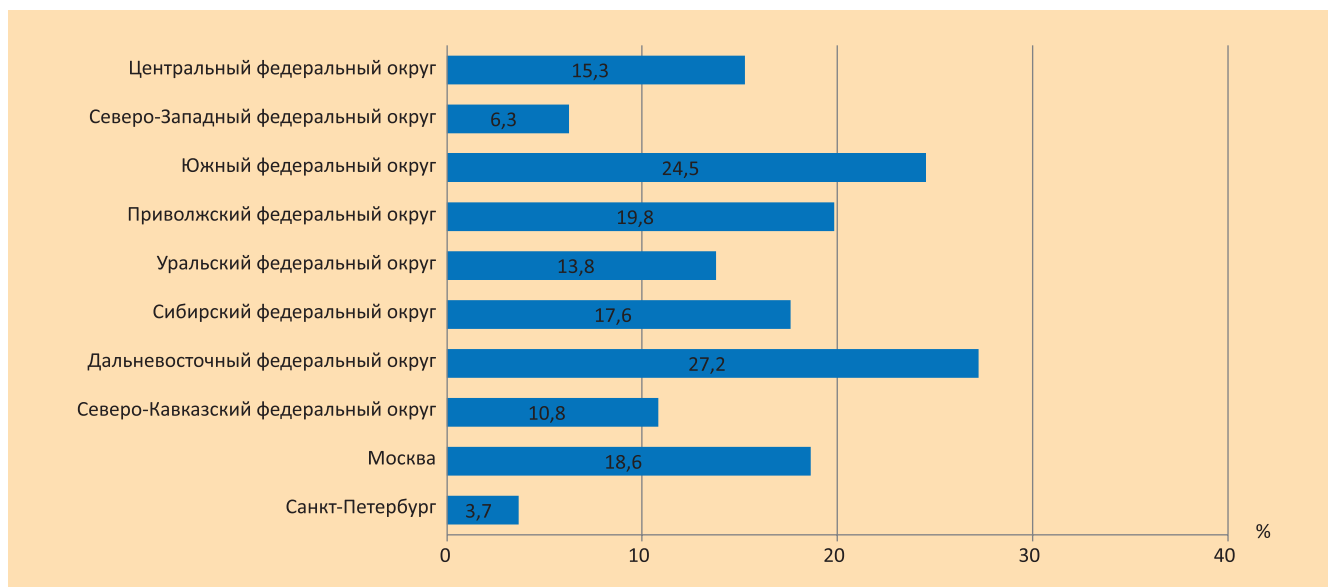


Рис. 84. Применение азитромицина в субингибирующих дозах у пациентов с муковисцидозом

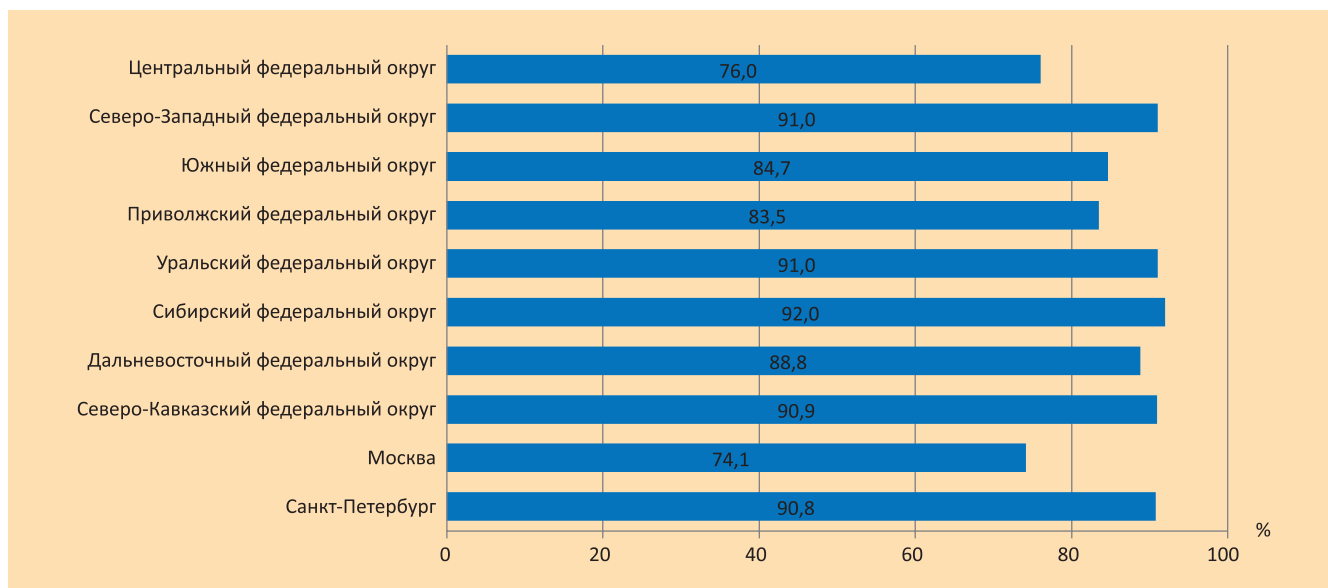


Рис. 85. Применение урсодезоксихолевой кислоты у пациентов с муковисцидозом

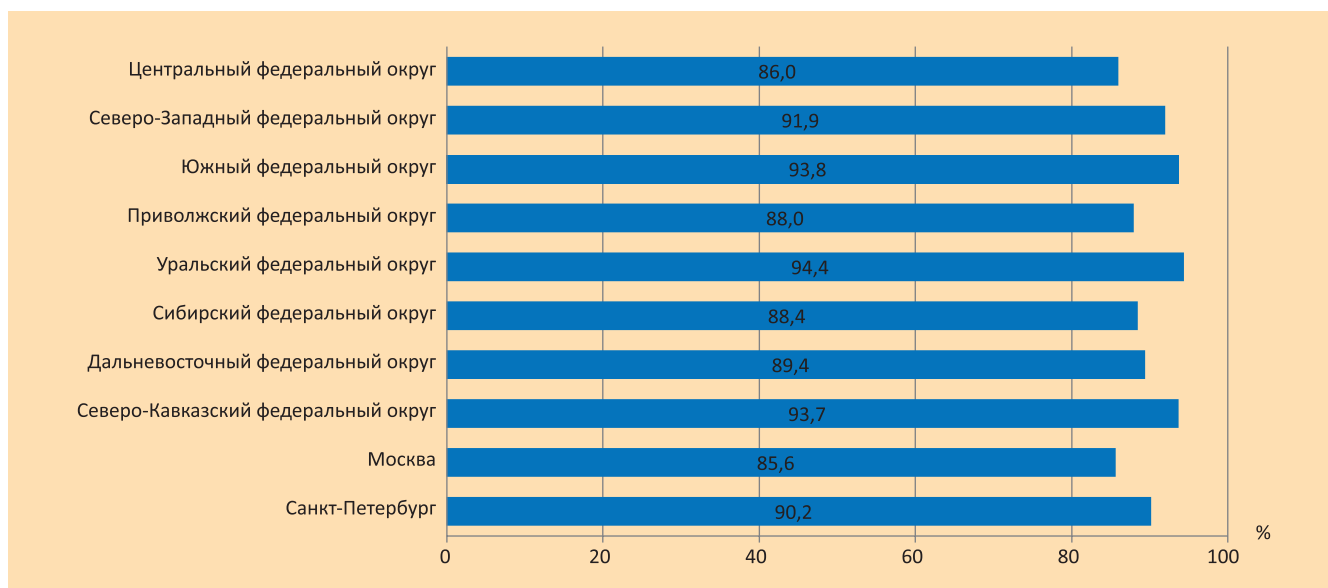


Рис. 86. Применение панкреатических ферментов у пациентов с муковисцидозом

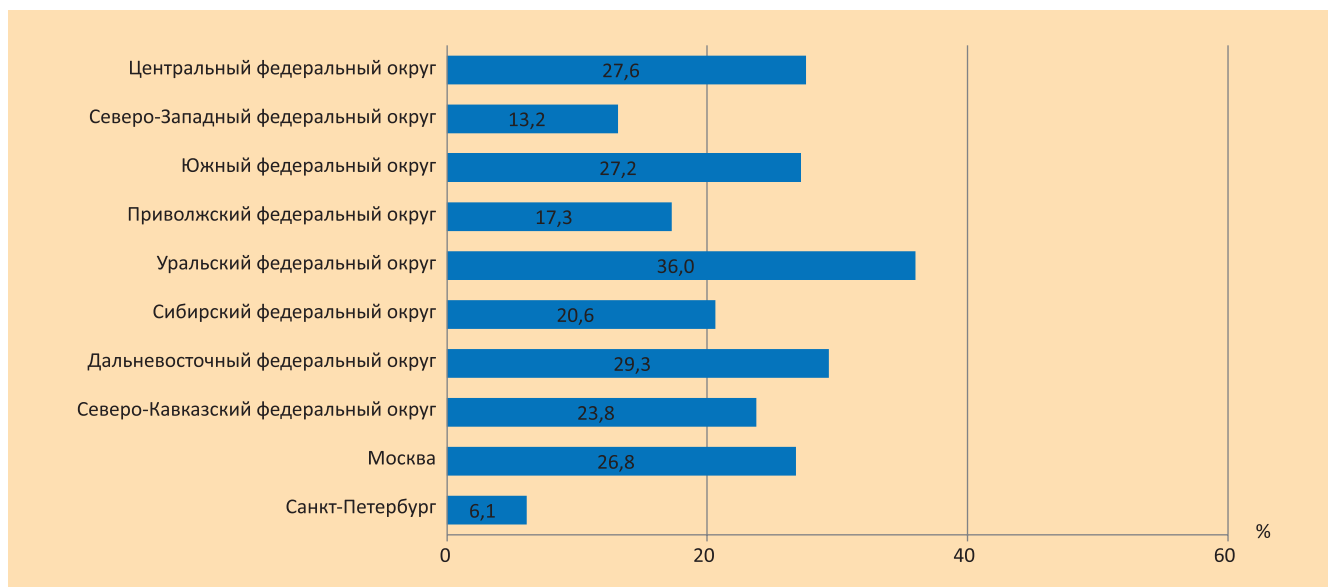


Рис. 87. Применение ингибиторов протонной помпы у пациентов с муковисцидозом

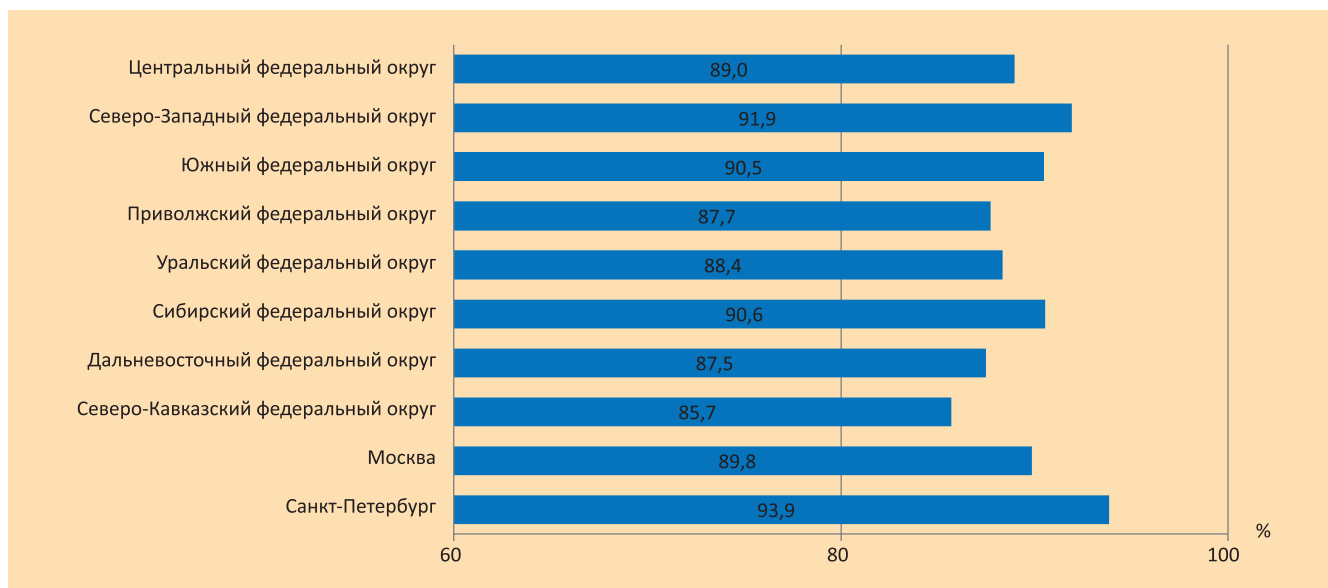


Рис. 88. Применение жирорастворимых витаминов у пациентов с муковисцидозом

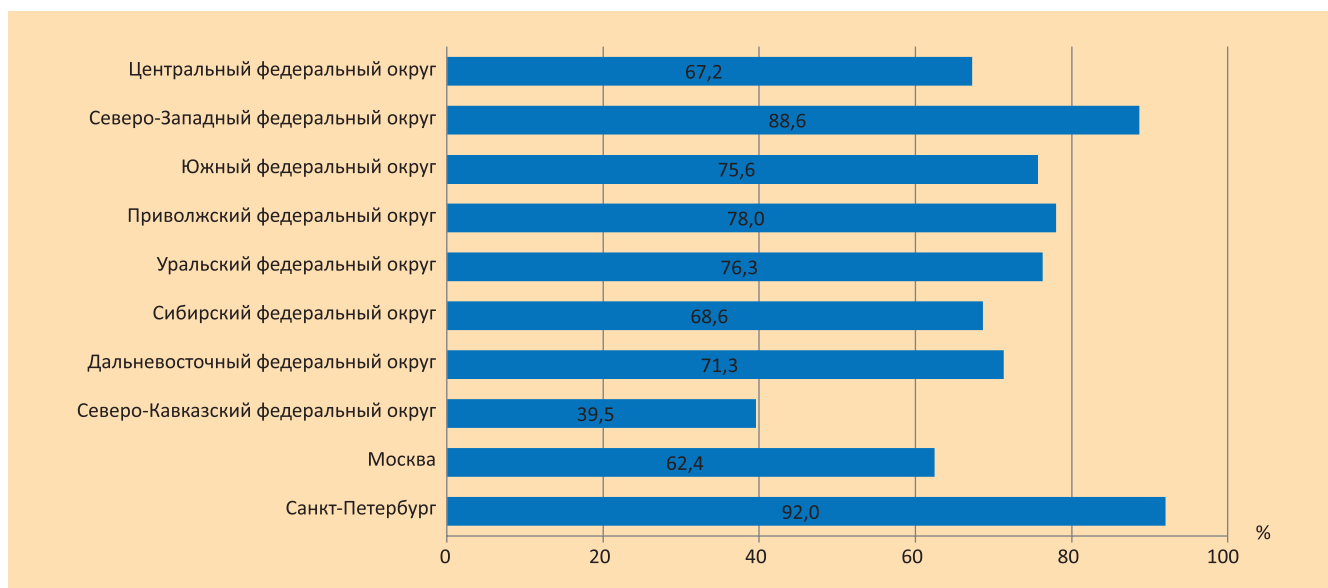


Рис. 89. Применение кинезитерапии пациентами с муковисцидозом

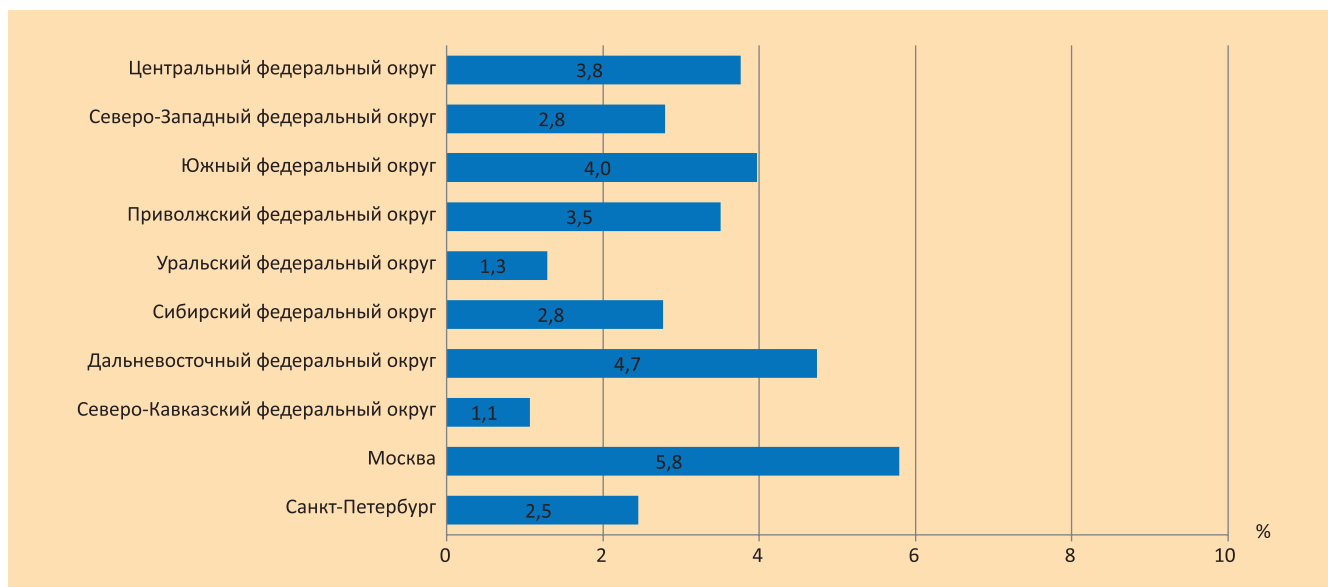


Рис. 90. Применение кислородотерапии у пациентов с муковисцидозом

Объем применения кинезитерапии представлен на рис. 89. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 72,0% пациентов.

Объем использования кислородотерапии представлен на рис. 90. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 3,3% пациентов.

Терапия CFTR модуляторами

Данный вид терапии на конец отчетного периода применялся у 2262 пациентов (60,5%), из них у 684 взрослых пациентов (55,1%) и у 1614 детей (63,0%) (табл. 47).

Таблица 47

Охват CFTR модуляторами в возрастных группах

Возраст	Не получали	Ивакафтор / Тезакафтор / Элексафтор	Ивакафтор / Лумакафтор	Ивакафтор / Тезакафтор	Ивакафтор
0–4	87,7	1,8	10,5	0,0	0,0
4–8	49,0	29,3	21,5	0,0	0,2
8–12	20,4	64,7	14,7	0,1	0,0
12–16	22,8	64,7	12,5	0,0	0,0
16–20	22,0	69,2	8,4	0,0	0,4
20–24	52,2	37,5	9,3	0,3	0,6
24–28	52,9	38,2	5,2	0,5	3,1
28–32	46,3	43,5	8,2	0,0	2,0
32–36	43,0	50,0	3,0	2,0	2,0
36–40	46,7	43,0	6,5	0,0	3,7
старше 40	58,3	27,4	8,3	1,2	4,8

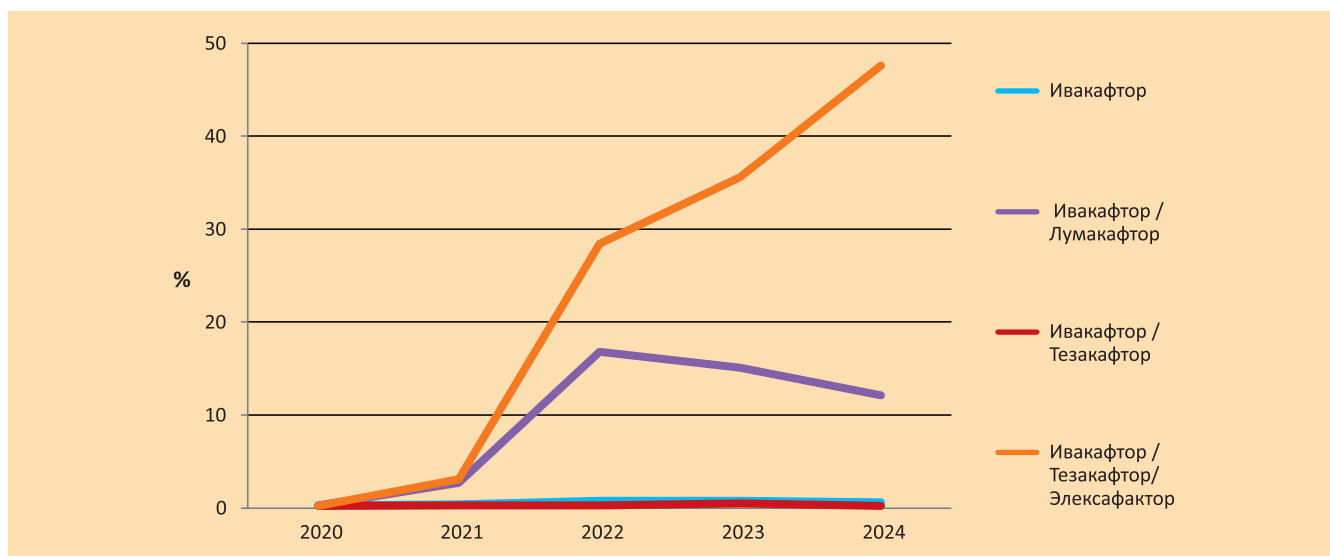


Рис. 91. Динамики терапии CFTR модуляторами по годам

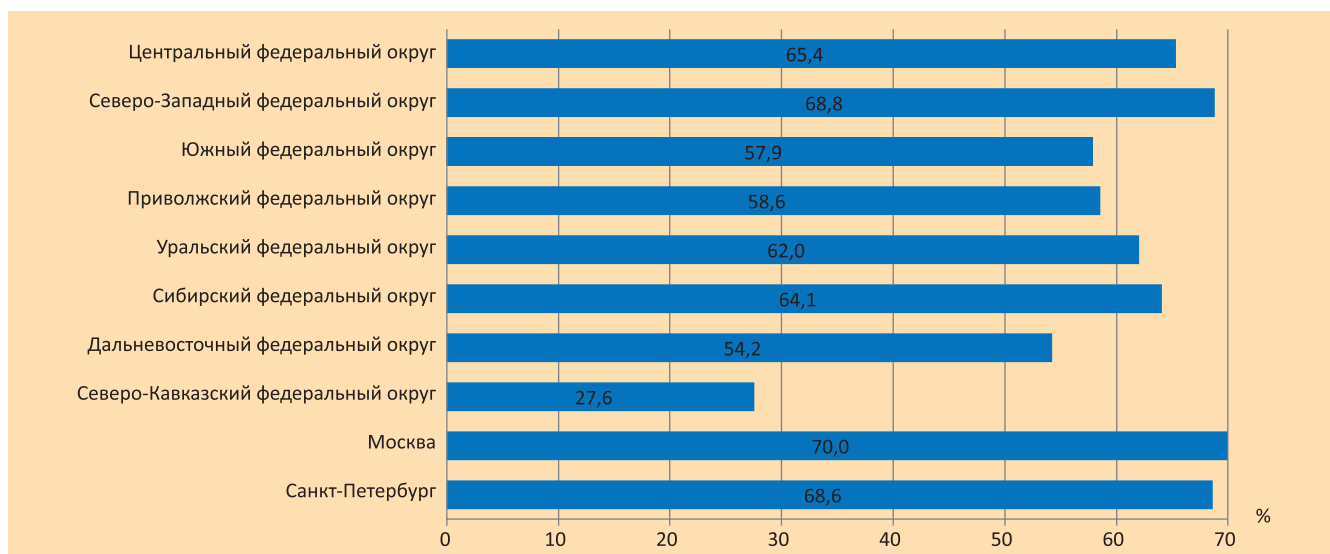


Рис. 92. Применение CFTR модуляторов у пациентов с муковисцидозом

Объем использования CFTR модуляторов за 2020–2024 гг. и распределение по федеральным округам представлен на рис. 91 и 92.

Антибактериальная терапия

Антибактериальная терапия остаётся одним из центральных компонентов терапии пациентов с муковисцидозом и занимает важное место в структуре Российского регистра за 2024 год. В данном разделе регистра антибактериальное лечение рассматривается не только как инструмент контроля хронической бронхолёгочной инфекции и купирования обострений, но и как количественно оцениваемый показатель лекарственной нагрузки на пациента и экономический — на систему здравоохранения.

В качестве основных критериев антибактериальной терапии в регистре оценивается суммарная продолжительность (в днях) ингаляционной, внутривенной и пероральной (таблетированной) антибактериальной терапии в течение календарного года. Для каждого из трёх путей введения антибиотиков показатели рассчитываются отдельно для педиатрической и взрослой популяций. Такая структура позволяет сопоставлять антибактериальную терапию у детей и взрослых, а также оценивать вклад отдельных видов терапии в общий объём противомикробного лечения.

Особое внимание уделено организации внутривенной терапии, которая определяется тяжестью течения заболевания. В регистре фиксируется доля пациентов, получающих внутривенную терапию, связанную с муковисцидозом, в домашних условиях (самостоятельно или в формате стационара на дому) и в стационаре (круглосуточном или дневном), а также доля лиц, проходивших стационарное лечение по причинам, не связанным с муковисцидозом. Аналогичные показатели анализируются в разрезе федеральных округов, что даёт возможность выявлять межрегиональные различия в структуре и интенсивности применения внутривенных антибиотиков и соотносить их с организацией специализированной помощи.

Пациенты получали 6,0 курсов (Ме) ингаляционных антибиотиков в год, 1,0 курс (Ме) внутривенной терапии и 2,0 курса (Ме) антибиотиков внутрь. Суммарная продолжительность в год ингаляционных антибиотиков составила 168 (96–360) дней, 14,0 (12,0–28,0) для внутривенных и 20(14,0–35,0) дней для пероральных антибактериальных препаратов (табл. 48).

Таблица 48

Частота и продолжительность применения различных видов антибактериальных препаратов (курсы и дни)

Частота курсов	Количество пациентов, n	Ме	Q1	Q3
Ингаляционные антибиотики	1039	6,0	4,0	12,0
Внутривенные антибиотики	1039	1,0	1,0	2,0
Таблетированные антибиотики	1428	2,0	1,0	3,0
Продолжительность в днях	N	Ме	Q1	Q3
Ингаляционные антибиотики	966	168,0	96,0	360,0
Внутривенные антибиотики	987	14,0	12,0	28,0
Таблетированные антибиотики	1382	20,0	14,0	35,0

Распределение числа курсов и количества дней в год ингаляционной терапии по округам представлена в табл. 49 и табл. 50.

Таблица 49

Количество курсов ингаляционной антибактериальной терапии

Округ	Количество пациентов, n	Ме	Q1	Q3
Центральный ФО	296	6,0	3,0	12,0
Северо-Западный ФО	48	6,0	3,0	12,0
Южный ФО	106	6,0	4,0	10,0
Приволжский ФО	265	6,0	3,0	6,0
Уральский ФО	61	6,0	6,0	12,0
Сибирский ФО	154	6,0	6,0	12,0
Дальневосточный ФО	68	6,0	6,0	12,0
Северо-Кавказский ФО	41	6,0	6,0	12,0
г. Москва	121	10,0	3,0	12,0
г. Санкт-Петербург	22	12,0	6,0	12,0

Таблица 50

Количество дней ингаляционной антибактериальной терапии муковисцидоза

Округ	Количество пациентов, n	Me	Q1	Q3
Центральный ФО	292	180,0	84,0	365,0
Северо-Западный ФО	49	180,0	90,0	365,0
Южный ФО	70	168,0	90,0	360,0
Приволжский ФО	264	168,0	84,0	193,0
Уральский ФО	47	168,0	118,0	224,0
Сибирский ФО	150	180,0	168,0	360,0
Дальневосточный ФО	63	180,0	168,0	365,0
Северо-Кавказский ФО	31	180,0	168,0	360,0
г. Москва	124	300,0	100,0	365,0
г. Санкт-Петербург	22	365,0	180,0	365,0

Объем применения ингаляционных антибиотиков отражен на рис. 93. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 39,0% пациентов. Наиболее высокие доли пациентов с ингаляционной АБТ отмечены в Дальневосточном ФО (77,9%), Москве (70,2%) и Центральном ФО (69,5%), минимальная – в Санкт-Петербурге (22,7%).

Распределение количества дней в год внутривенной терапии по округам представлена в табл. 51.

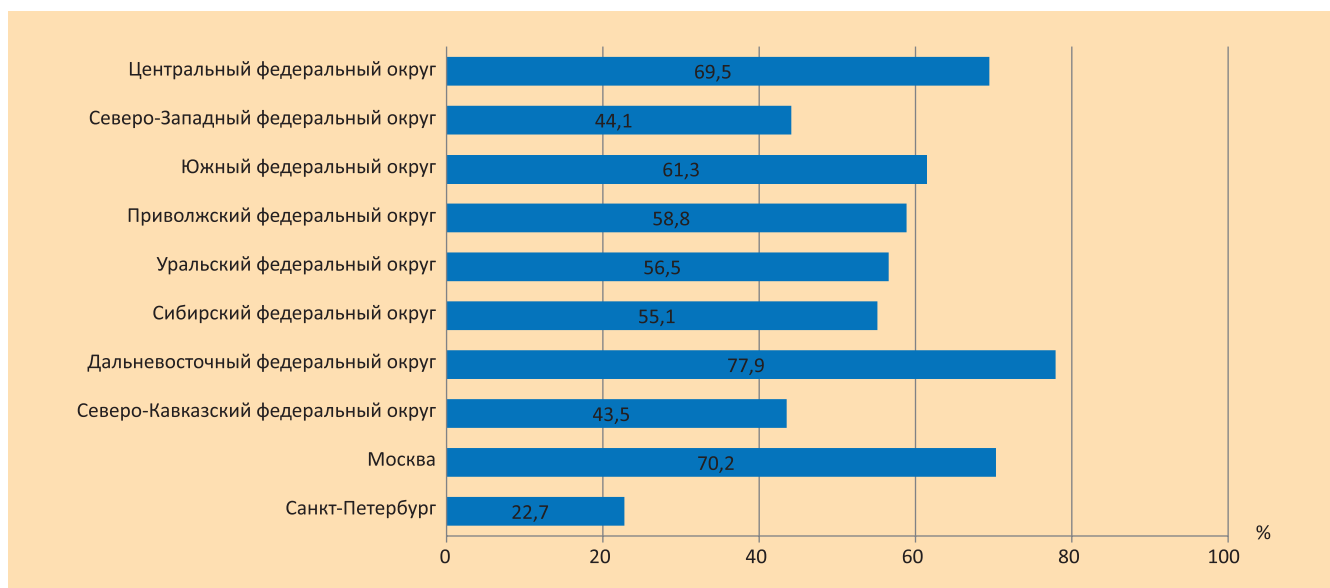


Рис. 93. Охват применением ингаляционных антибиотиков пациентов с муковисцидозом

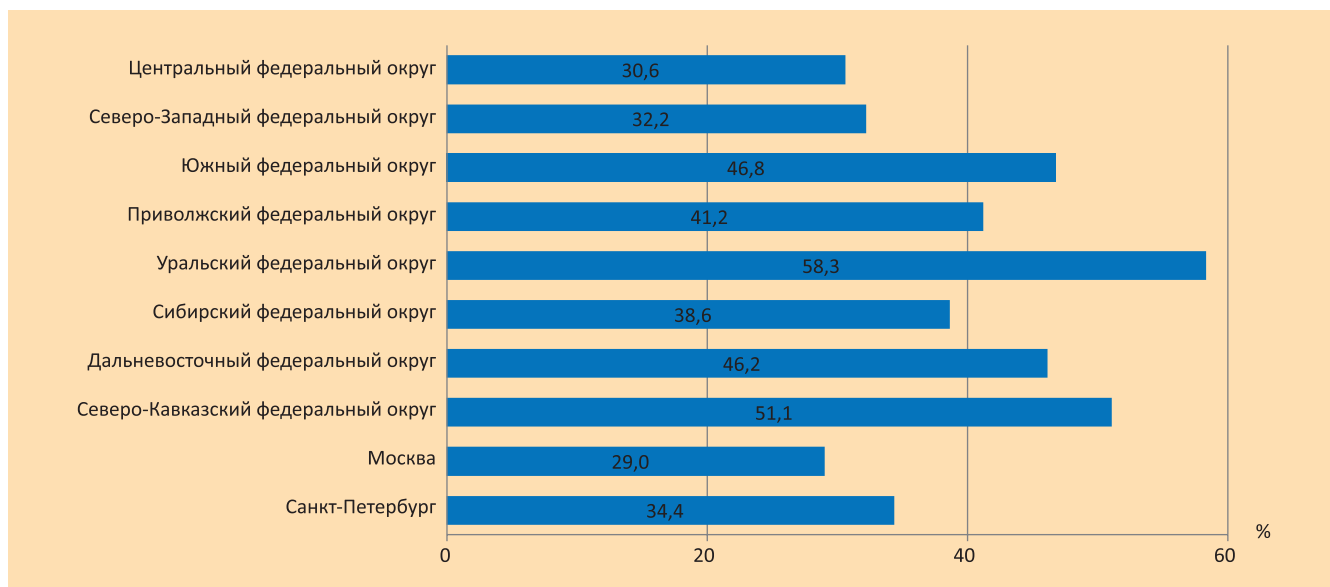


Рис. 94. Охват внутривенными антибактериальными препаратами пациентов с муковисцидозом

Таблица 51

Количество дней внутривенной антибактериальной терапии муковисцидоза

Округ	Количество пациентов, п	Me	Q1	Q3
Центральный ФО	234	14,0	12,0	29,0
Северо-Западный ФО	55	15,0	12,0	25,0
Южный ФО	68	14,0	10,0	22,0
Приволжский ФО	285	14,0	12,0	23,0
Уральский ФО	98	10,0	10,0	23,0
Сибирский ФО	140	14,0	14,0	28,0
Дальневосточный ФО	62	15,5	14,0	28,0
Северо-Кавказский ФО	45	14,0	12,0	28,0
г. Москва	88	21,0	14,0	40,5
г. Санкт-Петербург	23	16,0	11,0	30,0

Объем применения внутривенных антибиотиков представлен на рис. 94. Данный вид терапии в отчетном году применялся у 39,1% пациентов.

Распределение количества дней в год антибактериальной терапии (внутри) по округам представлена в табл. 52.

Таблица 52

Количество дней таблетированной антибактериальной терапии муковисцидоза

Округ	Количество пациентов, п	Me	Q1	Q3
Центральный ФО	475	25,0	14,0	42,0
Северо-Западный ФО	80	23,0	11,0	41,0
Южный ФО	79	20,0	14,0	30,0
Приволжский ФО	398	20,0	14,0	32,0
Уральский ФО	88	20,0	14,0	30,0
Сибирский ФО	154	15,0	10,0	28,0
Дальневосточный ФО	80	20,0	14,0	28,0
Северо-Кавказский ФО	28	28,0	14,0	36,0
г. Москва	145	28,0	14,0	56,0
г. Санкт-Петербург	17	10,0	10,0	22,0

Объем применения пероральных антибиотиков в регионах представлен на рис. 95.

В табл. 53 представлена доля детей и взрослых, получающих внутривенную терапию в домашних условиях или в стационаре.

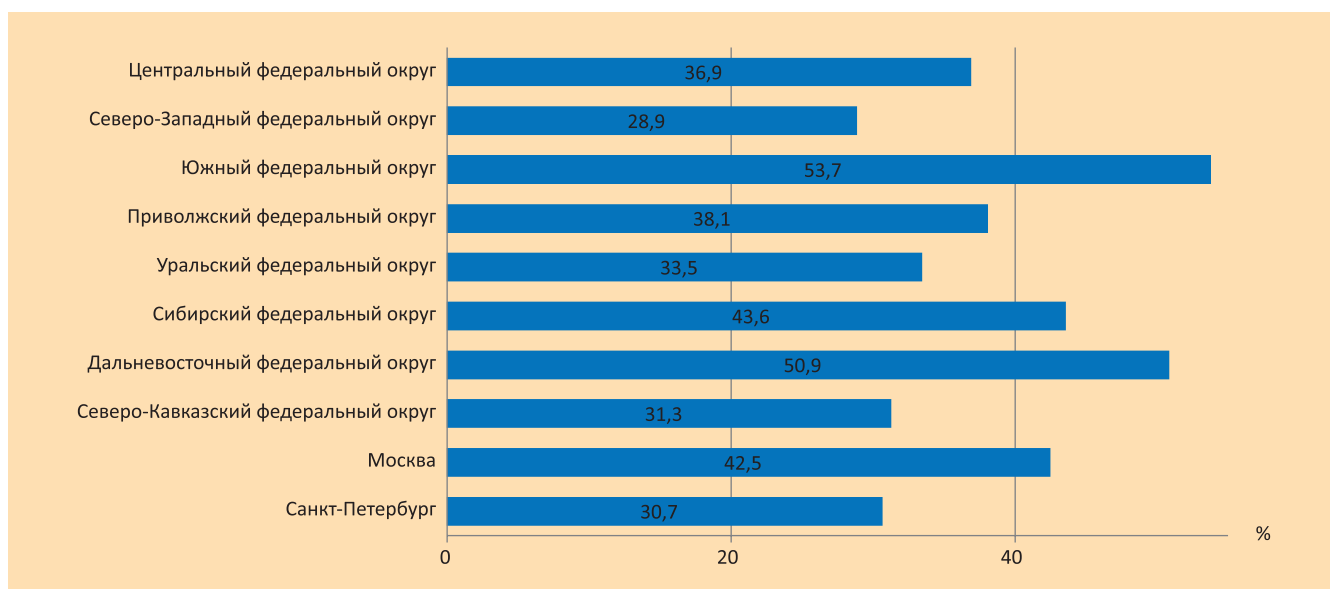


Рис. 95. Охват пероральными антибактериальными препаратами пациентов с муковисцидозом

Таблица 53

Доля детей и взрослых, получающих внутривенную терапию в домашних условиях или в стационаре (%)

Место проведения антибактериальной терапии	Всего	Дети	Взрослые
Внутривенная терапия на дому (дома самостоятельно/стационар на дому), связанная с МВ	6,6	1,8	16,8
Внутривенная терапия в стационаре (круглосуточный/дневной), связанная с МВ	35,6	30,3	47,2
Доля пациентов в стационар, госпитализированных по другим причинам	11,3	12,4	9,1

В табл. 54 представлена доля детей и взрослых, получающих внутривенную терапию по федеральным округам.

Таблица 54

Доля детей и взрослых, получающих внутривенную терапию по федеральным округам (%)

Федеральный округ	Внутривенная терапия на дому (дома самостоятельно/стационар на дому)*			Внутривенная терапия в стационаре (круглосуточный/дневной)*			Доля пациентов в год, получавших лечение в стационаре, не связанное с муковисцидозом		
	Всего	Дети	Взрослые	Всего	Дети	Взрослые	Всего	Дети	Взрослые
Центральный ФО	10,5	1,6	24,8	23,8	16,9	35,1	7,5	9,4	4,4
Северо-Западный ФО	4,2	2,8	7,9	35,7	28,4	53,9	11,7	10,0	15,9
Южный ФО	3,8	0,4	12,1	42,8	36,8	57,6	8,4	4,6	17,5
Приволжский ФО	3,8	0,5	10,9	39,1	34,0	50,6	10,2	11,4	7,7
Уральский ФО	3,6	0,0	9,8	53,4	47,8	63,1	37,1	44,9	23,8
Сибирский ФО	6,1	4,2	12,2	34,2	29,2	51,1	13,4	15,3	6,7
Дальневосточный ФО	9,3	2,9	23,9	46,6	39,5	63,8	9,1	9,3	8,5
Северо-Кавказский ФО	6,8	4,2	18,2	50,8	49,7	56,3	17,9	19,5	12,1
Москва	17,4	2,0	32,3	16,6	8,2	24,8	2,0	0,5	3,5
Санкт-Петербург	0,0	0,0	0,0	34,1	29,2	44,4	2,4	0,9	5,7

Примечание: * – учитывалась только внутривенная терапия, связанная с МВ.

В табл. 55 представлено число дней антибактериальной терапии у взрослых и детей в зависимости от места проведения внутривенной терапии – в домашних условиях или в стационаре.

Таблица 55

Число дней внутривенной антибактериальной терапии в зависимости от места проведения

Число дней внутривенной терапии	Ме (Q1–Q3)	
	Дети	Взрослые
Внутривенная терапия на дому (дома самостоятельно/стационар на дому), связанная с МВ, число дней в году	14,0 (7,0–20,0)	20,0 (14,0–35,0)
Внутривенная терапия в стационаре (круглосуточный/дневной), связанная с МВ, число дней в этом году	14,0 (10,0–21,0)	14,0 (10,0–21,0)
Число дней в стационаре, не связанное с муковисцидозом	10,0 (7,0–14,0)	10,0 (6,0–17,0)

В табл. 56 представлено число дней антибактериальной терапии в год в зависимости от места проведения внутривенной терапии (в домашних условиях или в стационаре) по федеральным округам.

Таблица 56

Число дней внутривенной антибактериальной терапии в год в зависимости от места проведения по федеральным округам

Округ	Число дней в году, Ме (Q1–Q3)					
	п	Внутривенная терапия на дому (дома самостоятельно/стационар на дому)*	п	Внутривенная терапия в стационаре (круглосуточный/дневной)*	п	Число дней в стационаре не связанное с муковисцидозом
Центральный ФО	110	20,0 (14,0–40,0)	253	14,0 (10,0–20,0)	80	10,0 (8,0–15,0)
Северо-Западный ФО	13	1,0 (1,0–1,0)	112	14,0 (10,0–20,5)	36	9,0 (1,0–14,5)
Южный ФО	13	22,0 (14,0–28,0)	148	14,0 (11,0–14,5)	28	12,0 (9,0–18,0)
Приволжский ФО	30	14,5 (10,0–42,0)	312	14,0 (10,0–21,0)	81	10,0 (5,0–14,0)
Уральский ФО	6	21,0 (10,0–30,0)	95	11,0 (8,0–23,0)	63	10,0 (7,0–14,0)
Сибирский ФО	24	14,0 (14,0–28,0)	136	14,0 (13,5–28,0)	53	14,0 (10,0–14,0)
Дальневосточный ФО	14	14,5 (14,0–21,0)	75	14,0 (10,0–21,0)	14	14,0 (13,0–22,0)
Северо-Кавказский ФО	12	17,0 (10,0–28,0)	93	14,0 (10,0–20,0)	27	14,0 (10,0–20,0)
Москва	69	21,0 (14,0–40,0)	66	14,0 (11,0–28,0)	8	9,5 (3,0–19,0)
Санкт-Петербург	0	–	57	14,0 (14,0–28,0)	4	9,5 (2,0–21,5)

Примечание: * – учитывалась только внутривенная терапия, связанная с МВ

Средства реабилитации

Средства реабилитации получали 553 пациента (22%), среди них дети – 30,9 % (табл. 57).

Таблица 57

Количество пациентов, обеспеченных средствами реабилитации

Получали средства реабилитации	Всего	Взрослые, п (%)	Дети, п (%)
Всего	2503 (100)	1006(100)	1497 (100)
Нет	1950(77,9)	915 (91,0)	1035(69,1)
Да	553 (22,1)	91 (9,0)	462 (30,9)

В табл. 58 указано количество средств реабилитации, полученных пациентами в отчетном году.

Таблица 58
Количество средств реабилитации у одного пациента

	Количество пациентов, п	M	SD	Me	Q1	Q3
Всего	356	2,29	1,51	2	1	4
взрослые	66	1,86	1,24	1	1	2
Дети	290	2,39	1,55	2	1	4

Количество пациентов (%), получавших средства реабилитации по федеральным округам представлены на рис. 96. Наибольшее количество средств реабилитации получали пациенты в г Санкт-Петербурге — 47%, в Северо-Западном федеральном округе, наименьшее в г. Москва, Уральском, Дальневосточном ФО. В Северо-Кавказском ФО пациенты не получали средства реабилитации.

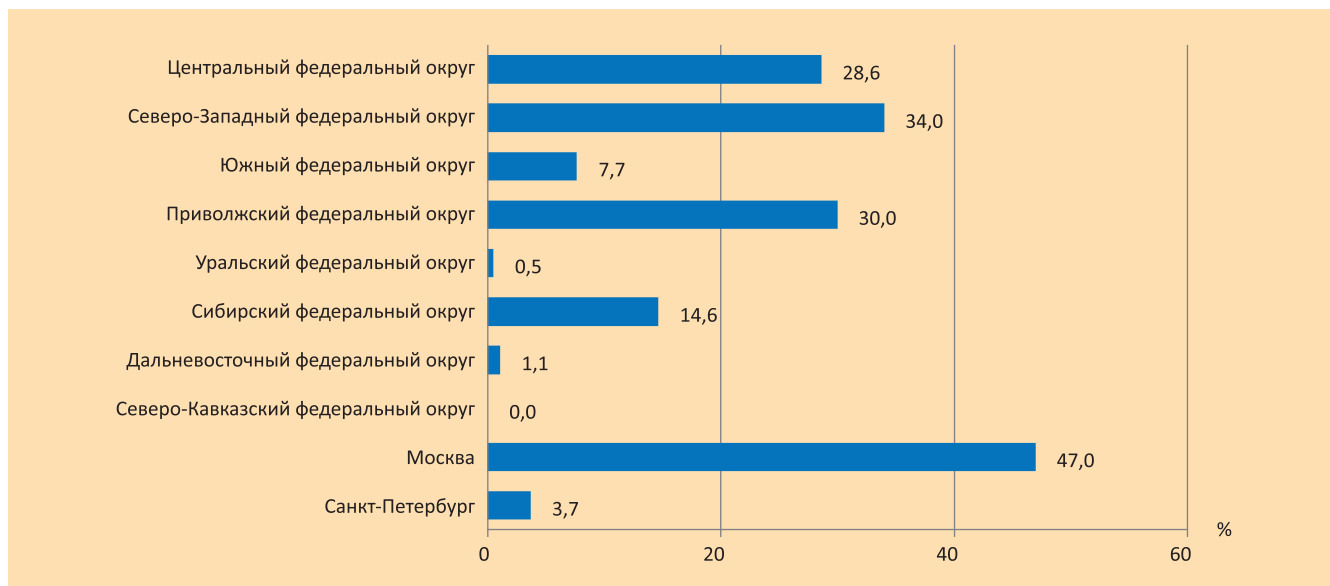


Рис. 96. Количество пациентов (%), получавших средства реабилитации в 2024 году по федеральным округам

Трансплантация

В 2024 г. двоим пациентам с муковисцидозом была проведена трансплантация печени, двоим пациентам — трансплантация легких.

Число трансплантаций за 2011–2024 гг. представлено в табл. 59.

Таблица 59
Число трансплантаций легких и печени за 2011–2024 гг.

Год	Трансплантация легких	Трансплантация печени	Трансплантация почек
2009 г	–	1 (0)	–
2011 г	1 (1)	–	–
2012 г	2 (2)	1 (1)	–
2013 г	2 (1)	–	–
2014 г	1 (0)	–	–
2015 г	9 (7)	3 (3)	–
2016 г	6 (6)	–	–
2017 г	8 (6)	–	–
2018 г	9 (7)	4 (3)	1 (1)
2019 г	7 (4)	2 (2)	–
2020 г	5 (1)	2 (0)	–
2021 г	3 (3)	4 (0)	–
2022 г	5 (3)	3 (3)	–
2023 г	–	2 (2)	–
2024 г	2 (2)	2 (1)	–
Всего	60 (43)	24 (20)	1 (1)

Примечание: в скобках представлено число пациентов живых после операций на 31.12.2024.

Произведена 1 одновременная трансплантация легких и печени, данные пациента не внесены в регистр и в таблице не приводятся.

Выживаемость

В течение 2024 г. умерли 23 пациента (12 мужского пола), из них 16 взрослых (9 мужчин). Причиной смерти 19 из них являлось бронхолегочное поражение.

Средний возраст смерти составил $24,1 \pm 13,1$ года, медиана возраста смерти — 21,4 (16,8–31,9) года. Минимальный возраст смерти — 1,7 лет, максимальный в 67,2 лет.

Заключение

Таким образом, в регистре 2024 года представлена расширенная и углубленная динамика показателей, характеризующих здоровье детей и взрослых с муковисцидозом за 14-летний период наблюдения в 85 субъектах Российской Федерации, с увеличением объема выборки и улучшением полноты данных по сравнению с предыдущими годами. Это обеспечивает более точную оценку текущей ситуации в стране и регионах, позволяет объективно показать эффективность оказываемой специализированной помощи, а также выявлять сохраняющиеся диспропорции в доступности и результатах лечения.

Обновленная структура и наполнение регистра 2024 года, включая национальность, репродуктивный потенциал пациентов, инвалидность, потребность в паллиативной помощи, детализированный анализ микробиологического статуса, нутритивного статуса и использования в терапии современных CFTR модуляторов и антибактериальных препаратов, усиливают его значение как инструмента для поиска и внедрения эффективных организационных, диагностических, терапевтических и профилактических решений. Это создает доказательную основу для совершенствования системы помощи пациентам с муковисцидозом, повышения уровня их здоровья, качества и продолжительности жизни, а также для сопоставления национальных показателей с международными регистрами и оценки эффективности внедрения инновационных технологий терапии.

Список рекомендуемой литературы

1. Castellani C., Cuppens H., Macek M. et al. Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. *J. Cyst. Fibros.* 2008; 8: 179–196.
2. Lee T.W.R., Brownlee K.G., Conway S.P. et al. Evaluation of a new definition for chronic *Pseudomonas aeruginosa* in cystic fibrosis patients. *J. Cyst. Fibros.* 2003;2(1):29–34.
3. Proesmans M., Balinska-Miskiewicz W., Dupont L. et al. Evaluating the «Leeds criteria» for *Pseudomonas aeruginosa* infection in a cystic fibrosis centre. *Eur. Resp. J.* 2006; 27:937–943.
4. Polgar G., Promadhat V. Pulmonary function testing in children: Techniques and standards. Philadelphia: W.B.Saunders Co; 1971.
5. Quanjer P.H., Tammeling G.J., Cotes J.E. et al. Lung volumes and forced ventilatory flows. Report Working Party Standardization of Lung Function Tests, European Community for Steel and Coal. Official Statement of the European Respiratory Society. *Eur. Respir. J.* 1993; 6 (Suppl. 16): 5–40.
6. Sinaasappel M., Stern M., Littlewood J. et al. Nutrition in patients with cystic fibrosis: a European Consensus. *J. Cyst. Fibros.* 2002; 1 (2): 51–75.
7. Castellani C., Duff A.J.A., Bell S.C., Heijerman H.G.M., Munck A., Ratjen F., Sermet-Gaudelus I., Southern K.W., Barben J., Flume P.A., Hodková P., Kashirskaya N., Kirszenbaum M.N., Madge S., Oxley H., Plant B., Schwarzenberg S.J., Smyth A.R., Taccetti G., Wagner T.O.F., Wolfe S.P., Drevinek P. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. *J Cyst Fibros.* 2018 Mar;17(2):153–178. doi: 10.1016/j.jcf.2018.02.006. Epub 2018 Mar 3.
8. WHO. Physical status: the use and interpretation of anthropometry. Report of a WHO Expert Committee. WHO Technical Report Series 854. Geneva: World Health Organization; 1995.
9. Stevens D.A., Moss R.B., Kurup V.P. et al. Allergic bronchopulmonary aspergillosis in cystic fibrosis – state of art: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Conference. *Clin. Infect. Dis.* 2003;37 (Suppl.3):S225–S264.
10. Шерман В.Д. Сольтерияющая форма муковисцидоза (синдром псевдо-Барттера). В кн.: Капранов Н.И., Каширская Н.Ю. (ред.). Муковисцидоз. М.: «МЕДПРАКТИКА-М»; 2014. 363–365.
11. Численность населения Российской Федерации по муниципальным образованиям на 1 января 2021 года. Федеральная Служба Государственной Статистики (Росстат). М.; 2020.

12. <https://www.cysticfibrosis.org.uk/the-work-we-do/uk-cf-registry> дата обращения 07.08.2017.
13. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
14. Seyes M., Sands D., de Monestrol I. et al. Standards of care for CFTR variant-specific therapy including CFTR modulators. J Cyst Fibros. 2023;22(6):S54–S72.
15. Chun S.W., Donaldson S.H. Highly effective CFTR modulator therapy: shifting the curve of cystic fibrosis outcomes. Curr Opin Pulm Med. 2024;30(2):120–130.
16. Goetz D.M., et al. Review of CFTR modulators in children and adults with cystic fibrosis. Pediatr Pulmonol. 2021;56(10):3100–3115.
17. ESPEN–ESPGHAN–ECFS guideline on nutrition care for cystic fibrosis. Clin Nutr. 2024;43(2):e1–e52.
18. Standards for the care of people with cystic fibrosis (ECFS Standards of Care Papers 2 и 3). J Cyst Fibros. 2023;22(Suppl):S1–S60.
19. European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual Data Report 2021. European Cystic Fibrosis Society; 2023.
20. European Cystic Fibrosis Society Patient Registry. Annual Data Report 2022. European Cystic Fibrosis Society; 2024.
21. UK Cystic Fibrosis Registry. 2021 Annual Data Report. Cystic Fibrosis Trust; 2022.

Условные обозначения

$M \pm SD$ – среднее $\pm$ стандартное отклонение; Me – медиана;
 $Q1–Q3$ – интерквартильный размах;
 ФЖЕЛ – форсированная жизненная емкость;
 $ОФВ_1$ – объем форсированного выдоха за 1-ю секунду; ИМТ – индекс массы тела
 ИРТ – иммунореактивный трипсин
 МВТР – муковисцидозный трансмембранный регулятор

Партнеры и спонсоры



Ассоциация Медицинских
Генетиков



Российское респираторное
общество



ФГБНУ «МГНЦ»



НИИ Пульмонологии
ФМБА России



АО «Астон Консалтинг»



The European Cystic Fibrosis
Society Patient Registry



АО «Генериум»



Московское представительство
акционерного общества
ГЕН ИЛАЧ ВЕ САГЛЫК
ЮРЮНЛЕРИ САНАЙИ ВЕ
ТИДЖАРЕТ АНОНИМ ШИРКЕТИ



ООО «Медицинская
исследовательская компания «МИК»

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

Перечень данных Российского регистра пациентов с муковисцидозом

Демографические данные

Город, в котором расположен центр
 ФИО пациента
 Регион проживания
 Национальность
 Год наблюдения
 Год рождения
 Месяц рождения
 Число рождения
 Пол
 Наличие биологических детей:
 — да;
 — нет;
 — нет данных.
 Возраст (на 31 декабря отчетного года)

Статус пациента:
 — жив на 31 декабря отчетного года;
 — погиб в отчетном году.
 Если умер, то заполняется дата смерти:
 — год;
 — месяц;
 — число.
 Причина смерти:
 — бронхолегочная;
 — печень;
 — травма;
 — суицид;
 — трансплантация;
 — другая, связанная с муковисцидозом (следует указать, какая, например синдром псевдоБарттера, амилоидоз, онкология и др.);
 — другая, не связанная с муковисцидозом.

Социальная роль

Социальная роль на момент визита (до 18 лет):
 — дошкольник неорганизованный;
 — дошкольник организованный;
 — школьник;
 — студент;
 — нет данных.

Инвалидность на момент визита

Инвалидность:
 — нет инвалидности;
 — ребенокинвалид;
 — I группа;
 — II группа;
 — III группа;
 — нет данных.
 Паллиативный статус:
 — да, со слов;
 — да, документально подтвержден;
 — нет;
 — нет данных.

Диагноз

Статус подтверждения диагноза:
 — да;
 — нет;
 — не подтвержден (в процессе обследования).
 Возраст на момент установления диагноза (в годах)
 Дата установления диагноза (ДД.ММ.ГГГГ)

Генетика

Проводилось ли генетическое исследование:
 — да;
 — нет.
 Первый генетический вариант нуклеотидной последовательности гена CFTR
 Второй генетический вариант нуклеотидной последовательности гена CFTR (на той же хромосоме; если название варианта отсутствует в международной базе данных <http://www.genet.sickkids.on.ca>, в первом столбце указывается «другой», во втором — название варианта).
 Второй генетический вариант нуклеотидной последовательности гена CFTR
 Второй генетический вариант нуклеотидной последовательности гена CFTR (по аналогии с первой мутацией).
 Неонатальный скрининг:
 — не делали;
 — делали, результат положительный;
 — делали, результат отрицательный;
 — результат неизвестен;
 — нет данных.
 Разность кишечных потенциалов:
 — исследование РКП проводилось;
 — исследование РКП не проводилось;
 — нет данных.
 Нарушение трансэпителиального ионного транспорта (разность назальных потенциалов, биопсии толстой кишки):
 — положительная;
 — отрицательная;
 — не делали.
 Потовый тест:
 — титрование;
 — проводимость;
 — не делали;
 — нет данных.
 Электролиты:
 — хлориды;
 — другие;
 — не делали.
 Уровень хлоридов (ммоль/л)
 Потовый тест повторный:
 — титрование;
 — проводимость;
 — не делали;
 — нет данных.

Электролиты повторные:

- хлориды;
- другие;
- не делали.

Уровень хлоридов повторный (ммоль/л)

Мекониевый илеус:

- да, оперирован;
- да, не оперирован;
- да, неизвестно, была ли операция;
- нет;
- нет данных.

Терапия

Ингаляции гипертонического раствора NaCl в отчетном году:

- да (если суммарное число дней ингаляций — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Ингаляции маннитола в отчетном году:

- да (если суммарное число дней ингаляций — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Неинвазивная вентиляция легких (если суммарное число дней проведения — более 3 месяцев):

- нет;
- да, СРАР (режим постоянного положительного давления в дыхательных путях);
- да, BiPAP (режим двухуровневого положительного давления в дыхательных путях);
- нет данных.

Внутривенные антибиотики в отчетном году:

- да (хотя бы один курс внутривенной терапии);
- нет;
- нет данных.

Ингаляционные антибиотики в отчетном году (число дней):

- да (если суммарное число дней ингаляций — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Внутривенные антибиотики в отчетном году (множественный выбор):

- да (хотя бы один курс);
- нет;
- нет данных.

Таблетированные антибиотики в отчетном году (хотя бы один курс, множественный выбор):

- да;
- нет;
- нет данных.

Бронходилататоры ингаляционные короткого действия (если суммарное число дней ингаляций — более 3 месяцев):

- да;
- нет;
- нет данных.

Бронходилататоры ингаляционные длительного действия (если суммарное число дней ингаляций — более 3 месяцев):

- да;
- нет;
- нет данных.

Высокие дозы ибупрофена:

- да;
- нет;
- нет данных.

Ингаляционные стероиды (если суммарное число дней ингаляций — более 3 месяцев):

- да;
- нет;
- нет данных.

Системные стероиды (если суммарное число дней терапии — более 3 месяцев):

- да;
- нет;
- нет данных.

Кислородотерапия в отчетном году (если суммарное число дней кислородотерапии в год более 3 месяцев, из расчета не менее 12 ч в сутки):

- да;
- нет;
- нет данных.

Дорназа альфа в отчетном году:

- 2,5 мл (2,5 мг) 1 раз/сут.;
- 2,5 мл (2,5 мг) 2 раза/сут. (2я ингаляция через мундштук);
- 2,5 мл (2,5 мг) 2 раза/сут. (2я ингаляция через Pari Sinus);
- нет;
- нет данных.

Постоянное применение азитромицина (или другого макролида) в отчетном году:

- да (если суммарное число дней приема — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Урсодезоксихолевая кислота в отчетном году:

- да (если суммарное число дней приема — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Панкреатические ферменты в отчетном году:

- да (если суммарное число дней приема — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Ингибиторы протонной помпы в отчетном году:

- да (если суммарное число дней приема — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Жирорастворимые витамины:

- да (если суммарное число дней приема — более 3 месяцев);
- нет;
- нет данных.

Кинезитерапия (если суммарное число дней проведения — более 3 месяцев):

- да;
- нет;
- нет данных.

Зондовое питание в текущем году (более 3 месяцев):

- чрескожная эндоскопическая гастростомия;
- назогастральный зонд;
- нет;
- нет данных.

CFTRмодуляторы:

- нет;
- Ивакафтор;
- Лумакафтор/Ивакафтор;
- Тезакафтор/Ивакафтор + Ивакафтор;
- Элексакафтор/Тезакафтор/Ивакафтор + Ивакафтор;
- нет данных.

Средства реабилитации

Выдавались средства реабилитации:

- да;
- нет;
- нет данных.

Обследование

Масса тела (если не делали ФВД, указывается последнее значение массы тела в отчетном году).

Рост (если не делали ФВД, указывается последнее значение роста в отчетном году).

ОФВ₁ в отчетном году (в литрах).

ФЖЕЛ в отчетном году (в литрах).

ОФВ₁ в отчетном году (в % от должного).

ФЖЕЛ в отчетном году (в % от должного).

Перенесенные инфекции / микробиология

Критерии хронической инфекции отражены в разделе «Микробиология».

Pseudomonas aeruginosa:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Pseudomonas aeruginosa mucoid:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Staphylococcus aureus:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Enterobacter spp.:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Streptococcus pneumoniae:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;

- нет данных.

Burkholderia cepacia complex:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Achromobacter spp.:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Stenotrophomonas maltophilia:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Serratia spp.:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Escherichia coli:

- да;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Haemophilus influenzae:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Klebsiella spp.:

- да, хронический;
- да, интермиттирующая;
- нет;
- нет данных.

Нормальная микробиота респираторного тракта:

- нет (не высевалась);
- да, постоянный высев;
- да, интермиттирующий высев;
- нет данных.

Посев(ы) мокроты/БАЛ на нетуберкулезные микобактерии:

- да, один положительный высев в текущем году;
- да, несколько положительных высевок;
- посевы не проводились;
- все высевы отрицательные;
- нет данных.

Лечился ли пациент от легочного микобактериоза в этом году (начали в этом году или продолжили с прошлого года):

- нет, не лечился;
- да, новое или продолжающееся лечение;
- нет данных.

Mycobacterium abscessus:

- да;
- нет.

Mycobacterium avium:

- да;

- нет.
- Обнаружены неизвестные подвиды/другие микобактерии:
 - да;
 - нет.
- Обнаружение плесневых грибов:
 - да, хронический высев;
 - да, интермиттирующий высев;
 - нет;
 - исследования не проводились;
 - нет данных.
- Грибы рода *Aspergillus fumigatus*:
 - да;
 - нет.
- Грибы рода *Scedosporium* spp.:
 - да;
 - нет.
- Грибы рода *Aspergillus flavus*:
 - да;
 - нет.
- Грибы рода *Aspergillus nidulans*:
 - да;
 - нет.
- Другие плесневые микромицеты / вид не определен:
 - да;
 - нет.

Сопутствующие заболевания

- Синдром потери солей (синдром псевдоБарттера):
 - да;
 - нет;
 - нет данных.
- Остеопения:
 - низкая костная масса ($Z_{score} < -2$);
 - низкая костная масса с низкоэнергетическими переломами;
 - неприменимо;
 - нет;
 - нет данных.
- Синусит:
 - синусит с полипами;
 - синусит без полипов;
 - синусит, о полипах неизвестно;
 - нет данных.
- Операция по поводу синусита и полипов в текущем году:
 - да;
 - нет;
 - нет данных.
- Бронхиальная астма:
 - да;
 - нет;
 - нет данных.

Панкреатический статус

- Фекальная эластаза-1:
 - < 200 нг/г однократно;
 - < 200 нг/г дважды;
 - ≥ 200 нг/г однократно;
 - ≥ 200 нг/г дважды;

- не определялась;
- нет данных.

Осложнения (в отчетном году)

- Аллергический бронхолегочный аспергиллез (критерии отражены в разделе «Осложнения»):
 - да;
 - нет;
 - нет данных.
- Состояние углеводного обмена:
 - норма (диабета нет);
 - нарушение гликемии натощак;
 - нарушение толерантности к глюкозе;
 - муковисцидоз-связанный сахарный диабет (МЗСД);
 - сахарный диабет 1 типа;
 - сахарный диабет 2 типа;
 - сахарный диабет (тип неизвестен);
 - нет данных.
- Пневмоторакс:
 - да, дренаж плевральной полости;
 - да, наблюдение;
 - да, лечение неизвестно;
 - нет.
- Поражение печени и желчевыводящих путей:
 - нет патологии;
 - есть патология;
 - нет данных.
- Патология печени:
 - цирроз с портальной гипертензией;
 - цирроз без портальной гипертензии;
 - цирроз, о наличии портальной гипертензии неизвестно;
 - поражение печени без цирроза;
 - цирроз печени с портальной гипертензией и кровотечением из варикозно-расширенных вен пищевода и желудка;
 - наличие трансплантированной печени;
 - нет данных.
- При выборе «Поражение печени без цирроза»:
 - фиброз печени (F2–F3 по Metavir);
 - стеатоз печени;
 - фиброз F2–F3 + стеатоз.
- Вирусный гепатит В и/или С:
 - да;
 - нет;
 - нет данных.
- Кровохарканье:
 - да, как минимум 1 раз;
 - нет;
 - нет данных.
- Амилоидоз:
 - да;
 - нет;
 - нет данных.
- Оральный глюкозотолерантный тест (ОГТТ) в отчетном году:
 - да;
 - нет;
 - нет данных.

Значение ОГТТ в отчетном году:

- норма;
- нарушение гликемии натощак;
- нарушение толерантности к глюкозе (только);
- нарушение гликемии натощак и нарушение толерантности к глюкозе;
- сахарный диабет.

Гликированный гемоглобин (HbA1c):

- худший показатель в году, % (указать значение);
- не проводился;
- нет данных.

Гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь (ГЭРБ):

- да, без лечения;
- да, проводится лечение;
- нет;
- нет данных.

Артриты:

- да, без лечения;
- да, проводится лечение;
- нет;
- нет данных.

Депрессия:

- да, без лечения;
- да, проводится лечение;
- нет;— нет данных;
- неприменимо.

Выраженное легочное кровотечение (более 250 мл одномоментно):

- да, как минимум один раз;
- нет;
- нет данных.

Наличие онкологического заболевания (в отчетном году или когда-либо в жизни пациента):

- да;
- нет;
- нет данных.

Трансплантация

Трансплантация печени:

- да;
- нет;
- не знаю.

Дата (год) последней трансплантации печени (если проводилась до или в течение отчетного года).

Трансплантация легких:

- да;
- нет;
- не знаю.

Дата (год) последней трансплантации легких (если проводилась до или в течение отчетного года).

Трансплантация почек:

- да;
- нет;
- не знаю.

Дата (год) последней трансплантации почек (если проводилась до или в течение отчетного года).

Критерии включения пациентов в Российский регистр пациентов с муковисцидозом

В регистр включаются пациенты только с подтвержденным диагнозом. Диагноз подтверждается в соответствии со следующими критериями:

1. Двукратный положительный потовый тест:
 - хлориды > 60 ммоль/л; или
 - проводимость пота > 80 ммоль/л; или
 - хлориды > 60 ммоль/л и проводимость пота > 80 ммоль/л.
2. Однократный потовый тест с хлоридами > 60 ммоль/л или проводимостью пота > 80 ммоль/л и ДНК-анализ с одним или двумя идентифицированными генетическими вариантами в гене *CFTR*.
3. Однократный потовый тест с хлоридами > 60 ммоль/л или проводимостью пота > 80 ммоль/л и положительный результат неонатального скрининга (ИРТ-1 ≥ 70 нг/мл; ИРТ-2 ≥ 40 нг/мл).
4. Однократный потовый тест с хлоридами > 60 ммоль/л или проводимостью пота > 80 ммоль/л и клиническая картина с характерными симптомами муковисцидоза.
5. Значение хлоридов в потовом тесте ≤ 60 ммоль/л или проводимость пота ≤ 80 ммоль/л при наличии двух из следующих четырех критериев:
 - ДНК-анализ с одним или двумя идентифицированными генетическими вариантами, вызывающими муковисцидоз;
 - положительный результат неонатального скрининга (ИРТ-1 ≥ 70 нг/мл; ИРТ-2 ≥ 40 нг/мл);
 - показатель разности трансэпителиальных (назальных) потенциалов, подтверждающий диагноз муковисцидоза;
 - клиническая картина с характерными симптомами муковисцидоза.

Дополнительные объяснения по внесению показателей в Российский регистр

Потовый тест

Если потовый тест не был проведен, отмечайте «не делали». Если потовый тест «не делали», должны быть указаны обе мутации в гене *CFTR*.

Потовый тест: заносится тип потового теста (титрование или проводимость).

Электролиты: предпочтительно измерение концентрации хлоридов.

Уровень хлоридов: указывается в ммоль/л. Если в один и тот же день были сделаны две пробы, заносится более высокий показатель.

Возможно определение проводимости, эквивалентной уровню хлоридов (ммоль/л). Если в один и тот же день были сделаны две пробы, заносится более высокий показатель. Оптимально сочетание двух методик: определение хлоридов и определение проводимости.

Примечание: уровень значений хлоридов может быть от 1 до 160 ммоль/л; проводимости — от 1 до 170 ммоль/л. Если у пациента хлориды > 160 ммоль/л, а проводимость > 170 ммоль/л, потовый тест нужно повторить.

Спирометрия

Цель учета данных по спирометрии в Российском регистре пациентов с муковисцидозом — получение стандартизированных показателей для сравнения с другими центрами/странами и для использования этой информации в специальных эпидемиологических исследованиях. В регистр могут быть занесены только те показатели, которые соответствуют его критериям.

Спирометрия должна проводиться в соответствии со стандартными рекомендациями Американского торакального и Европейского респираторного обществ (ATS/ERS guidelines):

1. Общие принципы определения функциональных показателей легких (<http://www.ers-education.org/pages/default.aspx?id=2005&idBrowse=37467&det=1>).
2. Стандартизация спирометрии (<http://www.ers-education.org/pages/default.aspx?id=2005&idBrowse=37466&det=1>).

Для заполнения регистра должны быть соблюдены следующие критерии:

1. Перед измерением необходимо:
 - а) указать дату рождения, пол и рост пациента для расчета должных значений;
 - б) проводить спирометрию без применения бронходилататоров (время с момента последнего приема препаратов короткого действия — не менее 4 ч, длительного действия — не менее 12 ч).
2. Результаты:
 - а) из данных региональных регистров для Российского регистра должны быть выбраны наилучшие в отчетном году показатели ОФВ₁ (% должного), выраженные в литрах;
 - б) каждый показатель ОФВ₁ и ФЖЕЛ должен быть представлен в литрах с указанием значений до сотых (2 знака после запятой);
 - в) показатель ФЖЕЛ должен быть больше или равен показателю ОФВ₁;
 - г) при занесении показателей спирометрии необходимо указывать дату проведения теста, массу тела и рост пациента в момент исследования для вычисления процентов от должных значений;
 - д) следует использовать только те тесты, которые соответствуют рекомендациям ATS/ERS.
3. Расчет процентов от должных значений:
 - для детей от 5 до 18 лет — по G. Polgar et al. (1971);
 - для взрослых ≥ 18 лет — по данным рабочей группы Европейского сообщества стали и угля (ECCS, 1993);
 - для детей < 5 лет показатели не рассчитываются.

Нутритивный статус

Нутритивный статус пациентов с муковисцидозом рассчитывается с помощью индекса массы тела (ИМТ) на основании данных массы тела, роста и возраста пациента.

Масса тела определяется при снятой верхней одежде и обуви.

Рост измеряется без обуви ростомером; верхняя часть головы должна касаться верхней планки при небольшом ее надавливании.

Показатели должны соответствовать величинам в день проведения заносимой в регистр спирограммы; если измерение ФВД не проводили, следует внести последние значения массы тела и роста.

При оценке нутритивного статуса детей ИМТ оценивается в системе перцентилей. Расчет перцентилей ИМТ проводится при помощи программ Всемирной организации здравоохранения: WHO Anthro (для детей до 5 лет) и WHO AnthroPlus (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 массы тела детей раннего возраста (до 2 лет) ИМТ не применяется.

Список рекомендуемой литературы

1. Miller M.R., Hankinson J., Brusasco V., Burgos F. et al. Standardisation of spirometry. Series
2. «ATS/ERS task force: standardisation of lung function testing». Eur.Respir. J. 2005; 26: 319–338.
3. Pellegrino R., Viegi G., Brusasco V. et al. Interpretative strategies for lung function tests. Series «ATS/ERS task force: standardisation of lung function testing». Eur.Respir. J. 2005; 26: 511–522.
4. Polgar G., Promadhat V. Pulmonary Function Testing in Children: Techniques and Standards. Philadelphia: W.B. Saunders Co; 1971.
5. Quanjer P.H., Tammeling G.J., Cotes J.E. et al. Lung volumes and forced ventilatory flows. Report Working Party Standardization of Lung Function Tests, European Community for Steel and Coal. Official Statement of the European Respiratory Society. Eur.Respir.J. 1993; (6, Suppl.): 16: 5–40.

ПРИЛОЖЕНИЕ 2

Характеристика вариантов нуклеотидной последовательности гена *CFTR*
у пациентов с муковисцидозом РФ в 2024 г.

№	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Класс	Фенотип	Клиническая значимость по базе CFTR2	n	%
1	F508del	c.1521_1523delCTT	p.(Phe508del)	II	тяжелый	патогенный	4346	51,52
2	CFTRdele2,3	c.54-5940_273+10250del21kb	p.(Ser18Argfs*16)	VII	тяжелый	патогенный	503	5,96
3	E92K	c.274G>A	p.(Glu92Lys)	неизвестно	мягкий	патогенный	339	4,02
4	1677delTA	c.1545_1546delTA	p.(Tyr515*)	I	тяжелый	патогенный	233	2,76
5	3849+10kbC>T	c.3718-2477C>T	p.(=)	V	мягкий	патогенный	198	2,35
6	2143delIT	c.2012delIT	p.(Leu671*)	I	тяжелый	патогенный	178	2,11
7	2184insA	c.2052_2053insA (c.2052dupA)	p.(Gln685Thrfs*4)	I	тяжелый	патогенный	163	1,93
8	W1282X	c.3846G>A	p.(Trp1282*)	I	тяжелый	патогенный	154	1,83
9	L138ins	c.413_415dupTAC	p.(Leu138dup)	IV	мягкий	патогенный	150	1,78
10	N1303K	c.3909C>G	p.(Asn1303Lys)	II	тяжелый	патогенный	140	1,66
11	G542X	c.1624G>T	p.(Gly542*)	I	тяжелый	патогенный	123	1,46
12	L467F;F508del	c.[1399C>T; 1521_1523delCTT]	p.(Leu467Phe;Phe508del)	II	тяжелый	патогенный	98	1,16
13	394delITT	c.262_263delITT	p.(Leu88Ilefs*22)	I	тяжелый	патогенный	73	0,87
14	R334W	c.1000C>T	p.(Arg334Trp)	IV	мягкий	патогенный	66	0,78
15	W1282R	c.3844T>C	p.(Trp1282Arg)	II	тяжелый	патогенный	54	0,64
16	1367del5	c.1243_1247delAACAA	p.(Asn415*)	Неизвестно	тяжелый	патогенный	51	0,60
17	3821delIT	c.3691delIT	p.(Ser1231Profs*4)	I	тяжелый	патогенный	49	0,58
18	S466X;R1070Q	c.[1397C>G;3209G>A]	p.(Ser466*;Arg1070Gln)	неизвестно	тяжелый	патогенный	47	0,56
19	R1066C	c.3196C>T	p.(Arg1066Cys)	II	тяжелый	патогенный	43	0,51
20	S1196X	c.3587C>G	p.(Ser1196*)	I	тяжелый	патогенный	40	0,47
21	2789+5G>A	c.2657+5G>A	p.(=)	V	мягкий	патогенный	38	0,45
22	W1310X	c.3929G>A	p.(Trp1310*)	I	тяжелый	патогенный	34	0,40
23	3272-16T>A	c.3140-16T>A	p.(=)	V	мягкий	патогенный	26	0,31
24	3944delGT	c.3816_3817delIGT	p.(Ser1273Leufs*28)	I	тяжелый	патогенный	26	0,31
25	712-1G->T	c.580-1G>T	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	24	0,28
26	CFTRdup7-11(6b-10*)	c.(743+1_744-1)(1584+1_1585-1)dup	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	23	0,27
27	S466X	c.1397C>G	p.(Ser466*)	I	тяжелый	патогенный	20	0,24
28	L1335P	c.4004T>C	p.(Leu1335Pro)	IV	мягкий	патогенный	19	0,23
29	621+1G>T	c.489+1G>T	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	18	0,21
30	4015delIA	c.3883delIA	p.(Ile1295Phefs*33)	I	тяжелый	патогенный	17	0,20
31	R1162X	c.3484C>T	p.(Arg1162*)	I	тяжелый	патогенный	17	0,20
32	R785X	c.2353C>T	p.(Arg785*)	I	тяжелый	патогенный	16	0,19
33	1898+1G->C	c.1766+1G>C	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	14	0,17
34	R553X	c.1657C>T	p.(Arg553*)	I	тяжелый	патогенный	14	0,17
35	2183AA>G	c.2051_2052delAAinsG	p.(Lys684Serfs*38)	I	тяжелый	патогенный	13	0,15
36	G85E	c.254G>A	p.(Gly85Glu)	II	тяжелый	патогенный	13	0,15
37	175delIC	c.43delIC	p.(Leu15Phefs*10)	I	тяжелый	патогенный	12	0,14
38	1898+2T>C	c.1766+2T>C	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	12	0,14
39	3667ins4	c.3535_3536insTCAA (c.3532_3535dupTCAA)	p.(Thr1179Ilefs*17)	I	тяжелый	патогенный	12	0,14
40	D1152H	c.3454G>C	p.(Asp1152His)	IV	мягкий	VVCC	12	0,14
41	S434X	c.1301C>G	p.(Ser434*)	неизвестно	неизвестно	патогенный	11	0,13
42	3272-26A>G	c.3140-26A>G	p.(=)	V	мягкий	патогенный	10	0,12
43	G194R	c.580G>A	p.(Gly194Arg)	неизвестно	неизвестно	патогенный	10	0,12
44	S1159F	c.3476C>T	p.(Ser1159Phe)	неизвестно	мягкий	патогенный	10	0,12
45	S1159P	c.3475T>C	p.(Ser1159Pro)	неизвестно	мягкий	патогенный	10	0,12
46	E217G;G509D	c.[650A>G];[1526G>A]	p.(Glu217Gly;Gly509Asp)	неизвестно	мягкий	не описан	10	0,12
47	1898+1G->A	c.1766+1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	9	0,11
48	3659delIC	c.3528delIC	p.(Lys1177Serfs*15)	I	тяжелый	патогенный	9	0,11
49	3849G->A	c.3717G>A	p.(=)	неизвестно	мягкий	патогенный	9	0,11
50	A96E	c.287C>A	p.(Ala96Glu)	неизвестно	мягкий	патогенный	9	0,11
51	CFTRdele2(2*)	c.(53+1_54-1)(164+1_165-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	9	0,11
52	L732X	c.2195T>G	p.(Leu732*)	I	тяжелый	патогенный	9	0,11
53	S945L	c.2834C>T	p.(Ser945Leu)	неизвестно	мягкий	патогенный	9	0,11
54	R1158X	c.3472C>T	p.(Arg1158*)	I	тяжелый	патогенный	8	0,09

№	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Класс	Фенотип	Клиническая значимость по базе CFTR2	n	%
55	R117C	c.349C>T	p.(Arg117Cys)	IV	мягкий	патогенный	8	0,09
56	R347P	c.1040G>C	p.(Arg347Pro)	IV	мягкий	патогенный	8	0,09
57	1248+1G>A	c.1116+1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	7	0,08
58	2721del11	c.2589_2599delAATTGGTGCT	p.(Ile864Serfs*28)	I	тяжелый	патогенный	7	0,08
59	4016insT	c.3889dupT	p.(Ser1297Phefs*5)	I	тяжелый	патогенный	7	0,08
60	604insA	c.472dupA	p.(Ser158Lysfs*5)	I	тяжелый	патогенный	7	0,08
61	D110H	c.328G>C	p.(Asp110His)	неизвестно	мягкий	патогенный	7	0,08
62	R117H	c.350G>A	p.(Arg117His)	IV	мягкий	VVCC	7	0,08
63	Y84X	c.252T>A	p.(Tyr84*)	I	тяжелый	патогенный	7	0,08
64	1811+1,6kbA>G	c.1679+1634A>G	p.(=)	V	мягкий	патогенный	6	0,07
65	2751+1G>A	c.2619+1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	6	0,07
66	574delA	c.442delA	p.(Ile148Leufs*5)	I	тяжелый	патогенный	6	0,07
67	Q290X	c.868C>T	p.(Gln290*)	I	тяжелый	патогенный	6	0,07
68	Q39X	c.115C>T	p.(Gln39*)	I	тяжелый	патогенный	6	0,07
69	1259insA	c.1127_1128insA	p.(Gln378Alafs*4)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
70	1717-1G->A	c.1585-1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
71	2043delG	c.1911delG	p.(Gln637Hisfs*26)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
72	3272-11A>G	c.3140-11A>G	p.(=)	V	мягкий	патогенный	5	0,06
73	365-366insT	c.233dup	p.(Trp79Leufs*32)	неизвестно	тяжелый	патогенный	5	0,06
74	4374+1G>A	c.4242+1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
75	c.1210-11T>G	c.1210-11T>G	p.(=)	V	мягкий	VVCC	5	0,06
76	CFTRdele9(8*)	c.(1116+1_1117-1)(1209+1_1210-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	5	0,06
77	L812X	c.2435T>A	p.(Leu812*)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
78	Q493R	c.1478A>G	p.(Gln493Arg)	неизвестно	тяжелый	патогенный	5	0,06
79	R347H	c.1040G>A	p.(Arg347His)	IV	мягкий	патогенный	5	0,06
80	R75X	c.223C>T	p.(Arg75*)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
81	R792X	c.2374C>T	p.(Arg792*)	I	тяжелый	патогенный	5	0,06
82	S1455X	c.4364C>G	p.(Ser1455*)	неизвестно	неизвестно	VVCC	5	0,06
83	T1036N	c.3107C>A	p.(Thr1036Asn)	неизвестно	мягкий	патогенный	5	0,06
84	1525-1G->A	c.1393-1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	4	0,05
85	1716+1G->A	c.1584+1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	4	0,05
86	185+1G->T	c.53+1G>T	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	4	0,05
87	3130delA	c.2998delA	p.(Ile1000Leufs*2)	I	тяжелый	патогенный	4	0,05
88	4382delA	c.4251delA	p.(Glu1418Argfs*14)	VI	мягкий	патогенный	4	0,05
89	4428insGA	c.4296_4297insGA (c.4300_4301dupGA)	p.(Ser1435Glyfs*14)	I	мягкий	патогенный	4	0,05
90	c.3815_3816insTTG	c.3815_3816insTTG	p.(Val1272-Ser1273insTrp)	неизвестно	мягкий	патогенный	4	0,05
91	CFTRdele4-11(4-10*)	c.(273+1_274-1)(1679+1_1680-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	4	0,05
92	P205T	c.613C>A	p.(Pro205Thr)	неизвестно	мягкий	патогенный	4	0,05
93	R668C	c.2002C>T	p.(Arg668Cys)	V	мягкий	не патогенный	4	0,05
94	W79X	c.236G>A	p.(Trp79*)	I	тяжелый	патогенный	4	0,05
95	306delTAGA	c.174_177del	p.(Asp58Glufs*32)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
96	3120+1G>A	c.2988+1G>A	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
97	3271+1G>T	c.3139+1G>T	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
98	541del4	c.409_412delCTCC	p.(Leu137Tyrfs*15)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
99	CFTRdele1-11(1-10*)	c.(?-1)(1584+1_1585-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	3	0,04
100	D579Y	c.1735G>T	p.(Asp579Tyr)	неизвестно	тяжелый	патогенный	3	0,04
101	E831X	c.2491G>T	p.(Glu831*)	I	мягкий	патогенный	3	0,04
102	G480S	c.1438G>A	p.(Gly480Ser)	неизвестно	неизвестно	патогенный	3	0,04
103	G509R	c.1525G>C	p.(Gly509Arg)	неизвестно	мягкий	патогенный	3	0,04
104	G551D	c.1652G>A	p.(Gly551Asp)	III	тяжелый	патогенный	3	0,04
105	G970D	c.2909G>A	p.(Gly970Asp)	неизвестно	неизвестно	патогенный	3	0,04
106	K710X	c.2128A>T	p.(Lys710*)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
107	L581X	c.1742T>A	p.(Leu581*)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
108	P205S	c.613C>T	p.(Pro205Ser)	неизвестно	мягкий	патогенный	3	0,04
109	Q98R	c.293A>G	p.(Gln98Arg)	неизвестно	мягкий	патогенный	3	0,04
110	R1066H	c.3197G>A	p.(Arg1066His)	неизвестно	неизвестно	патогенный	3	0,04
111	R153I	c.458G>T	p.(Arg153Ile)	неизвестно	неизвестно	патогенный	3	0,04
112	Y1032C	c.3095A>G	p.(Tyr1032Cys)	неизвестно	мягкий	VVCC	3	0,04
113	Y1092X	c.3276C>A	p.(Tyr1092*)	I	тяжелый	патогенный	3	0,04
114	Y275fs	c.822_826delATACT	p.(Tyr275fs)	I	тяжелый	не описан	3	0,04

№	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Класс	Фенотип	Клиническая значимость по базе CFTR2	n	%
115	Y569H	c.1705T>C	p.(Tyr569His)	неизвестно	мягкий	патогенный	3	0,04
116	1001+2T>G	c.869+2T>G	p.(=)	неизвестно	неизвестно	патогенный	2	0,02
117	1812-1G>C	c.1680-1G>C	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
118	2184delA	c.2052delA	p.(Lys684Asnfs*38)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
119	3359delCT	c.3229_3230delCT	p.(Leu1077Valfs*78)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
120	3791delC	c.3659delC	p.(Thr1220Lysfs*8)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
121	4022insT	c.3890_3891insT	p.(Gly1298Trpfs*14)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
122	4040delA	c.3908delA	p.(Asn1303Thrfs*25)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
123	5T;TG12	c.[1210-12[5];1210-34TG[12]]	p.(=)	V	мягкий	VVCC	2	0,02
124	681delC	c.550delC	p.(Leu184Phefs*5)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
125	711+3A>G	c.579+3A>G	p.(=)	неизвестно	мягкий	патогенный	2	0,02
126	711+5G>A	c.579+5G>A	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	2	0,02
127	A141D	c.422C>A	p.(Ala141Asp)	неизвестно	мягкий	патогенный	2	0,02
128	A455E	c.1364C>A	p.(Ala455Glu)	V	мягкий	патогенный	2	0,02
129	c.1219delG	c.1219delG	p.(Glu407Asnfs*35)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
130	c.1608del	c.1608delA	p.(Asp537Thrfs*3)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
131	c.1708_1712del	c.1708_1712delTTATT	p.(Leu570Atrfs*17)	неизвестно	тяжелый	патогенный	2	0,02
132	c.3380_3383del	c.3380_3383delGAAG	p.(Gly1127Glufs*6)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
133	C590Y	c.1769G>A	p.(Cys590Tyr)	неизвестно	неизвестно	не описан	2	0,02
134	CFTRdele19-21(17a-18*)	c.(2988+1_2989-1)(3468+1_3469-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	2	0,02
135	CFTRdele2-8(2-7*)	c.(53+1_54-1)(1116+1_1117-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	2	0,02
136	CFTRdele4-8(4-7*);dele10-11(9-10*)	c.(273-1_274+1)(869+1_870-1)del(1209-1_1210+1)(1392+1_1393+1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	2	0,02
137	CFTRdele8(7*)	c.(868+1_870-1)(1116+1_1117-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	2	0,02
138	CFTRdup7-8(6b,7*)	c.(743+1_744-1)(1116+1_1117-1)dup	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	2	0,02
139	D443fs	c.1329_1350delTATTAATTTCAAGATAGAAAGA	p.(Asp443Glufs*19)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
140	D993A	c.2978A>C	p.(Asp993Ala)	неизвестно	мягкий	VVCC	2	0,02
141	E1104X	c.3310G>T	p.(Glu1104*)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
142	E403D	c.1209G>C	p.(Glu403Asp)	неизвестно	тяжелый	патогенный	2	0,02
143	E92X	c.274G>T	p.(Glu92*)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
144	G1047S	c.3139G>A	p.(Gly1047Ser)	неизвестно	мягкий	патогенный	2	0,02
145	G178R	c.532G>A	p.(Gly178Arg)	III	тяжелый	патогенный	2	0,02
146	G509V	c.1526G>T	p.(Gly509Val)	неизвестно	неизвестно	патогенный	2	0,02
147	I1234V	c.3700A>G	p.(Ile1234Val)	неизвестно	мягкий	патогенный	2	0,02
148	M1028fs	c.3084_3088delGTTGAinsATG	p.(Met1028Ile17Ter)	I	тяжелый	не описан	2	0,02
149	Q1291R	c.3872A>G	p.(Gln1291Arg)	неизвестно	неизвестно	VVCC	2	0,02
150	Q1476X	c.4426C>T	p.(Gln1476*)	неизвестно	мягкий	VVCC	2	0,02
151	S1094X	c.3281C>G	p.(Ser1094*)	неизвестно	тяжелый	не описан	2	0,02
152	S1255P	c.3763T>C	p.(Ser1255Pro)	III	тяжелый	патогенный	2	0,02
153	W202L	c.605G>T	p.(Trp202Leu)	неизвестно	неизвестно	не описан	2	0,02
154	W277X	c.831G>A	p.(Trp277*)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
155	W360P	c.1078A>C	p.(Thr360Pro)	неизвестно	тяжелый	не описан	2	0,02
156	W361X	c.1083G>A	p.(Trp361*)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
157	W846X	c.2537G>A	p.(Trp846*)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
158	Y362X	c.1086T>A	p.(Tyr362*)	I	тяжелый	патогенный	2	0,02
159	Y569D	c.1705T>G	p.(Tyr569Asp)	III	тяжелый	патогенный	2	0,02
160	1078delT	c.948delT	p.(Phe316Leufs*12)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
161	1149delC	c.1017del	p.(Ile340Serfs*29)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
162	1249-5A>G	c.1117-5A>G	p.(=)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
163	1341+1G>A	c.1209+1G>A	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
164	1394delC	c.1262delC	p.(Thr421IlefsX21)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
165	1411delA	c.1279del	p.(Ser427Alafsx16)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
166	1660delG	c.1528delG	p.(Val510Phefs*17)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
167	169dupT	c.37dup	p.(Ser13fs)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
168	1716+18672A>G	c.1584+18672A>G	p.(=)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
169	1811+2T>C	c.1679+2T>C	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
170	1893delT	c.1761del	p.(Phe587Leufs*8)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
171	2114delT	c.1982delT	p.(Ile661Thrfs*2)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01

№	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Класс	Фенотип	Клиническая значимость по базе CFTR2	n	%
172	2221insA	c.2089dup	p.(Arg697Lysfs*33)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
173	2444delA	c.2312del	p.(Asn771ThrfsX2)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
174	2634delT	c.2502del	p.(Phe834Leufs*10)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
175	2702delA	c.2570delA	p.Lys857Argfs*3	I	тяжелый	не описан	1	0,01
176	2790-2A->G	c.2658-2A>G	p.(=)	V	неизвестно	патогенный	1	0,01
177	2813delA	c.2681del	p.(Asn894fs)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
178	2887delT	c.2755delT	p.(Tyr919fs)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
179	296+12T>C	c.164+12T>C	p.(=)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
180	296+1G>T	c.164+1G>T	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
181	3041delG	c.2909del	p.(Gly970Valfs*11)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
182	3121-2A>G	c.2989-2A>G	p.(=)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
183	3125delA	c.3123del	p.(Lys1041AsnfsTer19)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
184	3199delG	c.3067_3072del	p.(Ile1023_Val1024del)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
185	3321delG	c.3189del	p.(Trp1063*)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
186	3662delA	c.3530delA	p.Lys1177SerfsX15	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
187	3849+1219C>A	c.3717+1219C>A	p.(=)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
188	3849+5G->A	c.3717+5G>A	p.(=)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
189	4005+1G>T	c.3873+1G>T	p.(=)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
190	4005+4485A>T	c.3873+4485A>T	p.(=)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
191	4006-2A>G	c.3874-2A>G	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
192	406-1G>A	c.274-1G>A	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
193	4095+1G>T	c.3963+1G>T	p.(=)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
194	624delT	c.494delT	p.(Leu165*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
195	659delG	c.527del	p.(Ser176Thrfs*25)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
196	663insT	c.531dup	p.Gly178TrpfsX5	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
197	-741T->G	c.-812T>G	p.(=)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
198	840insT	c.708dupT	p.(Gln237SerfsX21)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
199	875+2T>A	c.743+2T>A	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
200	982delA	c.850del	p.(Met284*)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
201	A1256P	c.3766G>C	p.(Ala1256Pro)	неизвестно	неизвестно	не описан	1	0,01
202	c.2493del	c.2493delG	p.(Glu831Aspfs*13)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
203	c.264_268del	c.264_268delATATT	p.(Leu88Phefs*21)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
204	c.324del	c.324delC	p.(Tyr109Metfs*15)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
205	c.353del	c.353delC	p.(Ser118Leufs*6)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
206	c.3615_3625del	c.3615_3625del	p.(Ser1206AsnfsX55)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
207	c.3893del	c.3893delG	p.(Gly1298Glufs*30)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
208	c.3927_3938del	c.3927_3938delGTGGAGTGATCA	p.(Trp1310_Gln1313del)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
209	c.4078del	c.4078delG	p.(Val1360Phefs*20)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
210	c.4094_4098delins	c.4094_4098delinsGATGAACCTCAG	p.(Lys1365Argfs*2)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
211	c.583del	c.583delC	p.(Ala196Hisfs*19)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
212	c.71_72delTGinsA	c.71_72delinsA	p.(Leu24*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
213	CFTRdele12-13(11-12*)	c.(1679-1_1680+1)_ (2490+1_2491-1)	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
214	CFTRdele1-24	c.(? -1270)_(*1553_?)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
215	CFTRdele14a-15(15-17*)	c.(2490+1_2491-1) (2908+1_2909-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
216	CFTRdele16-17b(18-20*)	c.(2908+1_2909-1) (3367+1_3368-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
217	CFTRdele19-20(17*)	c.(2988+1_2989-1) (3367+1_3368-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
218	CFTRdele23(20*)	c.(? 3718-1)_(*3873+1_?) del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
219	CFTRdele25-27(22-24*)	c.(3963+1_3964-1)_(*1_?) del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
220	CFTRdele8-9(7-8*)	c.(1116+1_1117-1) (1209+1_1210-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
221	CFTRdup11-22(10-19*)	c.(1392+1_1393-1) (3717+1_3718-1)dup	p.(=)	VII	тяжелый	не описан	1	0,01
222	CFTRdup4-22(4-19*)	c.(273+1_274-1) (3717+1_3718-1)del	p.(=)	VII	тяжелый	патогенный	1	0,01
223	D572N	c.1714G>A	p.(Asp572Asn)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
224	D979V	c.2936A>T	p.(Asp979Val)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
225	E1371dup	c.4111_4113dup	p.Glu1371dup	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
226	E1433K	c.4297G>A	p.(Glu1433Lys)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
227	E379X	c.1135G>T	p.(Glu379*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01

№	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Класс	Фенотип	Клиническая значимость по базе CFTR2	n	%
228	E384X	c.1150G>T	p.(Glu384*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
229	E402X	c.1204G>T	p.(Glu402*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
230	E527fs	c.1580dupA	p.(Glu528Argfs*40)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
231	E819X	c.2455G>T	p.(Glu819*)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
232	E873E	c.2619G>A	p.(Glu873Glu)	неизвестно	неизвестно	не описан	1	0,01
233	E873X	c.2617G>T	p.(Glu873*)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
234	E92A	c.275A>C	p.(Glu92Ala)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
235	F1052V	c.3154T>G	p.(Phe1052Val)	неизвестно	неизвестно	VVCC	1	0,01
236	F1078I	c.3232T>A	p.(Phe1078Ile)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
237	F1286S	c.3857T>C	p.(Phe1205Ser)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
238	F508del;I1027T	c.[1521_1523delCTT; 3080T>C]	p.(Phe508del;Ile1027Thr)	II	тяжелый	патогенный	1	0,01
239	F587V	c.1759T>G	p.(Phe587Val)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
240	G1061R	c.3181G>A	p.(Gly1061Arg)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
241	G1249E	c.3745G>A	p.(Gly1249Arg)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
242	G1265V	c.3794G>T	p.(Gly1265Val)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
243	G194V	c.581G>T	p.(Gly194Val)	неизвестно	мягкий	VVCC	1	0,01
244	G27X	c.79G>T	p.(Gly27*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
245	G314R	c.940G>C	p.(Gly314Arg)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
246	G451V	c.1352G>T	p.(Gly451Val)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
247	G461E	c.1382G>A	p.(Gly461Glu)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
248	G509D	c.1526G>A	p.(Gly509Asp)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
249	H1085R	c.3254A>G	p.(His1085Arg)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
250	I1328K	c.3983T>A	p.(Ile1328Lys)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
251	I175V	c.523A>G	p.(Ile175Val)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
252	I506T	c.1517T>C	p.(Ile506Thr)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
253	I530T	c.1589T>C	p.(Ile530Thr)	неизвестно	неизвестно	не описан	1	0,01
254	I713fs	c.2136delC	p.(Ile713fs)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
255	K598ins	c.1795_1796insAAA	p.(Lys598dup)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
256	K598X	c.1792A>T	p.(Lys598*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
257	L1093P	c.3278T>C	p.(Leu1093Pro)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
258	L218X	c.653T>A	p.(Leu218*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
259	L233F	c.697C>T	p.(Leu233Phe)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
260	L454del	c.1360_1362delTTG	p.(Leu454del)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
261	L568F	c.1704G>T	p.(Leu568Phe)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
262	L863X	c.2586delG	p.(Leu863*)	I	тяжелый	не описан	1	0,01
263	L927P	c.2780T>C	p.(Leu927Pro)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
264	M152V	c.454A>G	p.(Met152Val)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
265	M1T	c.2T>C	p.(=)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
266	M952I	c.2856G>C	p.(Met952Ile)	неизвестно	мягкий	не патогенный	1	0,01
267	N505H	c.1513A>C	p.(Asn505His)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
268	N886fs	c.2657delA	p.(Asn886fs)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01
269	P5L	c.14C>T	p.(Pro5Leu)	неизвестно	неизвестно	VVCC	1	0,01
270	Q1038X	c.3112C>T	p.(Gln1038*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
271	Q1313X	c.3937C>T	p.(Gln1313*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
272	Q1412X	c.4234C>T	p.(Gln1412*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
273	Q359K;T360K	c.[1075C>A;1079C>A]	p.(Gln359Lys;Thr360Lys)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
274	Q372X	c.1114C>T	p.(Gln372*)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
275	Q378X	c.1132C>T	p.(Gln378*)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
276	Q720X	c.2158C>T	p.(Gln720*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
277	Q890X	c.2668C>T	p.(Gln890*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
278	R1070Q	c.3209G>A	p.(Arg1070Gln)	IV	мягкий	VVCC	1	0,01
279	R1070W	c.3208C>T	p.(Arg1070Trp)	IV	мягкий	VVCC	1	0,01
280	R1102X	c.3304A>T	p.(Arg1102*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
281	R1162L	c.3485G>T	p.Arg1162Leu	неизвестно	мягкий	не патогенный	1	0,01
282	R347L	c.1040G>T	p.(Arg347Leu)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
283	R352Q	c.1055G>A	p.(Arg352Gln)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
284	R709X	c.2125C>T	p.(Arg709*)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
285	R764X	c.2290C>T	p.(Arg764*)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
286	R851X	c.2551C>T	p.(Arg851*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
287	S182R	c.544A>C	p.(Ser182Arg)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
288	S549N	c.1646G>A	p.(Ser549Asn)	III	тяжелый	патогенный	1	0,01
289	S549R(T>G)	c.1647T>G	p.(Ser549Arg)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
290	T465P	c.1393A>C	p.(Thr465Pro)	неизвестно	Мягкий	не описан	1	0,01
291	T501A	c.1501A>G	p.(Thr501Ala)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01

№	Традиционное название генетического варианта	Название по кодирующей ДНК	Название по синтезируемому белку	Класс	Фенотип	Клиническая значимость по базе CFTR2	n	%
292	T604I	c.1811C>T	p.(Thr604Ile)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
293	TG13T5	c.1210-33_1210-6GT[13]T[4]	p.(=)	V	мягкий	VVCC	1	0,01
294	V392G	c.1175T>G	p.(Val392Gly)	неизвестно	мягкий	патогенный	1	0,01
295	W1063X	c.3189G>A	p.(Trp1063*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
296	W1316X	c.3947G>A	p.(Trp1316*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
297	W19G	c.55T>G	p.(Trp19Gly)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
298	W401X	c.1202G>A or c.1203G>A*	p.(Trp401*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
299	W57G	c.169T>G	p.(Trp57Gly)	неизвестно	тяжелый	патогенный	1	0,01
300	W882X	c.2645G>A	p.(Trp882*)	I	тяжелый	патогенный	1	0,01
301	Y569C	c.1706A>G	p.(Tyr569Cys)	неизвестно	неизвестно	патогенный	1	0,01
302	Y917D	c.2749T>G	p.(Tyr917Asp)	неизвестно	мягкий	не описан	1	0,01
303	A120T	c.358G>A	p.(Ala120Thr)	неизвестно	мягкий	VVCC	1	0,01
304	c.1174del36bp_intr9ins48bp	c.1174del36bp_del95bp_intr9ins48bp	p.(=)	неизвестно	тяжелый	не описан	1	0,01

Примечание: VVCC – Variant of Varying Clinical Consequence, Вариант с различными клиническими последствиями.

ПРИЛОЖЕНИЕ 3

Национальности пациентов регистра по федеральным округам Российской Федерации

Национальность	Всего	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	ДФО	СКФО	Москва	СПб
Русские	79,6	85,4	90,5	83,2	66,9	85,9	94,6	88,0	29,4	84,4	90,3
Татары	3,4	1,3	2,0	–	11,1	3,3	0,7	–	–	3,0	1,5
Чеченцы	2,6	0,3	–	0,3	–	2,1	–	–	40,8	0,8	–
Чуваши	1,8	0,4	–	–	7,1	1,2	–	–	–	0,8	–
Башкиры	0,9	0,1	–	–	3,8	0,8	–	–	–	–	–
Азербайджанцы	0,9	0,8	2,0	0,3	0,9	1,7	0,7	0,6	0,5	0,5	2,1
Украинцы	0,8	1,0	0,3	3,3	0,5	0,8	–	0,6	–	1,3	0,5
Таджики	0,8	1,1	0,6	0,3	0,8	0,4	0,7	1,2	–	0,3	0,5
Армяне	0,7	0,9	0,8	1,8	0,4	0,0	0,5	0,6	0,5	1,0	1,0
Даргинцы	0,4	0,3	–	0,0	–	1,2	–	0,6	4,0	0,8	–
Крымские татары	0,4	–	–	4,5	–	–	–	–	–	–	–
Ингуши	0,3	–	–	–	–	–	–	0,6	5,0	–	–
Карачаевцы	0,3	–	–	–	–	–	–	–	5,0	–	–
Осетины	0,3	0,1	–	–	–	–	–	–	4,0	0,3	–
Аварцы	0,2	0,1	–	–	–	–	–	–	3,5	0,3	–
Молдаване	0,2	0,6	–	–	–	–	–	0,6	–	1,0	–
Кумыки	0,2	0,1	–	–	–	–	–	–	2,5	0,3	–
Евреи	0,1	0,1	0,6	–	–	–	–	1,2	–	0,3	1,0
Турки	0,1	–	–	1,5	–	–	–	–	–	–	–
Удмурты	0,1	–	0,3	–	0,5	–	0,0	–	–	–	0,5
Узбеки	0,1	–	0,3	0,3	0,0	–	0,7	–	–	–	–
Абхазы	0,1	0,2	–	0,3	0,1	–	–	–	–	0,3	–
Белорусы	0,1	0,1	–	0,6	0,1	–	–	–	–	0,3	–
Лезгины	0,1	–	–	–	0,0	–	0,5	–	1,0	–	–
Немцы	0,1	–	–	0,3	0,3	–	0,2	–	–	–	–
Балкарцы	0,1	–	–	–	–	–	–	–	1,5	–	–
Буряты	0,1	–	–	–	–	–	0,5	0,6	–	–	–
Греки	0,1	0,1	–	0,3	–	–	–	–	0,5	0,3	–
Грузины	0,1	0,1	0,3	–	0,1	–	–	–	–	–	0,5
Мордва	0,1	–	–	–	0,4	–	–	–	–	–	–
Болгары	0,1	0,2	–	–	–	–	–	–	–	0,3	–
Кабардинцы	0,1	–	0,3	–	–	–	–	–	0,5	–	0,5
Казахи	0,1	–	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–
Киргизы	0,1	0,1	–	–	0,1	–	–	–	–	–	–
Марийцы	0,1	–	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–
Русины	0,1	0,2	–	–	–	–	–	–	–	0,3	–
Тувинцы	0,1	–	–	–	–	–	0,5	–	–	–	–
Цыгане	0,1	–	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–
Абазины	0,03	–	–	–	–	–	–	–	0,5	–	–
Арабы	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	–	–	0,5
Ассирийцы	0,03	–	–	–	0,13	–	–	–	–	–	–

Национальность	Всего	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	ДФО	СКФО	Москва	СПб
Индийцы (хинди)	0,03	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–	–
Карелы	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	–	–	–
Коми	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	–	–	–
Корейцы	0,03	0,1	–	–	–	–	–	–	–	–	–
Курды	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	–	–	0,5
Лакцы	0,03	–	–	–	–	0,4	–	–	–	–	–
Македонцы	0,03	0,1	–	–	–	–	–	–	–	–	–
Табасараны	0,03	–	–	–	–	–	–	–	0,5	–	–
Хакасы	0,03	–	–	–	–	–	0,2	–	–	–	–
Ханты	0,03	–	–	–	–	0,4	–	–	–	–	–
Другое	4,0	6,4	0,8	2,7	6,1	1,7	0,0	5,4	0,5	–	–

Основные этнические группы по всем федеральным округам и городам федерального значения (распространённость ≥ 1) (%)

Национальность	Всего	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	ДФО	СКФО	Москва	СПб
Русские	79,6	85,4	90,5	83,2	66,9	85,9	94,6	88,0	29,4	84,4	90,3
Татары	3,4	1,3	2,0	–	11,1	3,3	0,7	–	–	3,0	1,5
Чеченцы	2,6	0,3	–	0,3	–	2,1	–	–	40,8	0,8	–
Чуваши	1,8	0,4	–	–	7,1	1,2	–	–	–	0,8	–

Этнические группы средней распространённости (0,5–0,9) по всем федеральным округам и городам федерального значения (%)

Национальность	Всего	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	ДФО	СКФО	Москва	СПб
Башкиры	0,9	0,1	–	–	3,8	0,8	–	–	–	–	–
Азербайджанцы	0,9	0,8	2,0	0,3	0,9	1,7	0,7	0,6	0,5	0,5	2,1
Украинцы	0,8	1,0	0,3	3,3	0,5	0,8	–	0,6	–	1,3	0,5
Таджики	0,8	1,1	0,6	0,3	0,8	0,4	0,7	1,2	–	0,3	0,5
Армяне	0,7	0,9	0,8	1,8	0,4	0,0	0,5	0,6	0,5	1,0	1,0

Малые этнические группы (0,2–0,4) (%)

Национальность	Всего	ЦФО	ЮФО	УФО	ДФО	СКФО	Москва
Даргинцы	0,4	0,3	0,0	1,2	0,6	4,0	0,8
Крымские татары	0,4	–	4,5	–	–	–	–
Ингуши	0,3	–	–	–	0,6	5,0	–
Карачаевцы	0,3	–	–	–	–	5,0	–
Осетины	0,3	0,1	–	–	–	4,0	0,3
Аварцы	0,2	0,1	–	–	–	3,5	0,3
Молдаване	0,2	0,6	–	–	0,6	–	1,0
Кумыки	0,2	0,1	–	–	–	2,5	0,3

Редкие этнические группы (0,1–0,19) по всем федеральным округам и городам федерального значения (%)

Национальность	Всего	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	ДФО	СКФО	Москва	СПб
Евреи	0,1	0,1	0,6	–	–	–	–	1,2	–	0,3	1,0
Турки	0,1	–	–	1,5	–	–	–	–	–	–	–
Удмурты	0,1	–	0,3	–	0,5	–	0,0	–	–	–	0,5
Узбеки	0,1	–	0,3	0,3	0,0	–	0,7	–	–	–	–
Абхазы	0,1	0,2	–	0,3	0,1	–	–	–	–	0,3	–
Белорусы	0,1	0,1	–	0,6	0,1	–	–	–	–	0,3	–
Лезгины	0,1	–	–	–	0,0	–	0,5	–	1,0	–	–
Немцы	0,1	–	–	0,3	0,3	–	0,2	–	–	–	–
Балкарцы	0,1	–	–	–	–	–	–	–	1,5	–	–
Буряты	0,1	–	–	–	–	–	0,5	0,6	–	–	–
Греки	0,1	0,1	–	0,3	–	–	–	–	0,5	0,3	–
Грузины	0,1	0,1	0,3	–	0,1	–	–	–	–	–	0,5
Мордва	0,1	–	–	–	0,4	–	–	–	–	–	–
Болгары	0,1	0,2	–	–	–	–	–	–	–	0,3	–
Кабардинцы	0,1	–	0,3	–	–	–	–	–	0,5	–	0,5
Казахи	0,1	–	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–

Национальность	Всего	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	ДФО	СКФО	Москва	СПб
Киргизы	0,1	0,1	–	–	0,1	–	–	–	–	–	–
Марийцы	0,1	–	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–
Русины	0,1	0,2	–	–	–	–	–	–	–	0,3	–
Тувинцы	0,1	–	–	–	–	–	0,5	–	–	–	–
Цыгане	0,1	–	–	–	0,3	–	–	–	–	–	–

Очень редкие этнические группы (<0,1) по всем федеральным округам и городам федерального значения (%)

Национальность	Всего,	ЦФО	СЗФО	ЮФО	ПФО	УФО	СФО	СКФО	СПб
Абазины	0,03	–	–	–	–	–	–	0,5	–
Арабы	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	0,5
Ассирийцы	0,03	–	–	–	0,13	–	–	–	–
Индийцы (хинди)	0,03	–	–	0,3	–	–	–	–	–
Карелы	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	–
Коми	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	–
Корейцы	0,03	0,1	–	–	–	–	–	–	–
Курды	0,03	–	0,3	–	–	–	–	–	0,5
Лакцы	0,03	–	–	–	–	0,4	–	–	–
Македонцы	0,03	0,1	–	–	–	–	–	–	–
Табасараны	0,03	–	–	–	–	–	–	0,5	–
Хакасы	0,03	–	–	–	–	–	0,2	–	–
Ханты	0,03	–	–	–	–	0,4	–	–	–

Условные обозначения

Сокращения федеральных округов:

ЦФО – Центральный федеральный округ

СЗФО – Северо-Западный федеральный округ

ЮФО – Южный федеральный округ

ПФО – Приволжский федеральный округ

УФО – Уральский федеральный округ

СФО – Сибирский федеральный округ

ДФО – Дальневосточный федеральный округ

СКФО – Северо-Кавказский федеральный округ

Примечания:

- прочерк (–) означает отсутствие данных или значение <0,05;
- все значения указаны в процентах (%);
- Москва и Санкт-Петербург выделены отдельно как города федерального значения.

Доминирующая группа: русские составляют 79,6 от всех пациентов регистра, с максимальной долей в Сибирском ФО (94,6) и минимальной в Северо-Кавказском ФО (29,4).

Региональные особенности:

- в Приволжском ФО значительную долю составляют татары (11,1) и чуваша (7,1);
- в Северо-Кавказском ФО преобладают чеченцы (40,8) над русскими (29,4);
- в Южном ФО высокая доля крымских татар (4,5).

Этническое разнообразие: в регистре представлено более 50 различных этнических групп, что отражает многонациональный состав Российской Федерации.

ISBN 978-5-98803-474-2



Подписано в печать 18.08.2026 года.
Формат 60х90/8. Гарнитура Newton. Печать офсетная.
Бумага мелованная. Печ. л. 11,5. Тираж 200 экз.
Заказ 3621.

Издательский Дом «МЕДПРАКТИКА-М», г.Москва, вн.тер.г. муниципальный округ
Перово, Мартеновская ул., д. 5, помещ. I, ком. 8, офис 6А.
Тел. (985) 413-23-38, E-mail: id@medpraktika.ru, www.medpraktika.ru

Отпечатано в типографии «ТДДС-Столица-8»
Россия, 111123, г. Москва, ш. Энтузиастов, д. 56, стр. 11.
Тел.: (495) 363-48-84
www.capitalpress.ru

