

- Диагностика наследственного панкреатита проводится с помощью легкодоступных анализов сыворотки крови.
- Мутации генов *PRSS1*, *SPINK1* и *CFTR* являются наиболее распространенными дефектами, вызывающими наследственный панкреатит.

- Пациенты с наследственным панкреатитом подвержены высокому риску развития аденокарциномы ПЖ.

Перевод А. В. Цыс
Редактирование проф. Н. Б. Губергриц

Литература:

1. CFTR. *Genetics home reference*, 2016. URL: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/cftr#conditions> (last accessed: 17.06.2016).
2. Dorfman R. Cystic fibrosis mutation database. *Cystic fibrosis mutation database*, 2011. URL: <http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/home.html> (last accessed: 17.06.2016).
3. Freedman S. D. Treatment of chronic pancreatitis. *UpToDate*, 2014. URL: http://www.uptodate.com/contents/treatment-of-chronicpancreatitis?source=see_link (last accessed: 17.06.2016).
4. Katkin J. P. Cystic fibrosis: clinical manifestations and diagnosis. *UpToDate*, 2016. URL: <http://www.uptodate.com/contents/cystic-fibrosis-clinical-manifestations-and-diagnosis> (last accessed: 17.06.2016).
5. Katkin J. P. Cystic fibrosis: genetics and pathogenesis. *UpToDate*, 2014. URL: <http://www.uptodate.com/contents/cystic-fibrosis-genetics-andpathogenesis> (last accessed: 17.06.2016).
6. Whitcomb D. C. Cystic fibrosis. *Pancreas.org: information and help about pancreatic diseases*, 2009. URL: <https://pancreas.org/patients/cystic-fibrosis/> (last accessed: 17.06.2016).
7. Whitcomb D. C. Hereditary pancreatitis. *UpToDate*, 2016. URL: <http://www.uptodate.com/contents/hereditary-pancreatitis> (last accessed: 17.06.2016).

УДК 616.37-002-056.7-036.1
doi: 10.33149/vkp.2023.02.08

RU Клиническое наблюдение наследственного панкреатита

G. P. Bensen, T. B. Gardner

Section of Gastroenterology and Hepatology, Dartmouth-Hitchcock Medical Center, Lebanon, New Hampshire, USA

Из книги Gardner T., Smith K. (eds) *Pancreatology*. Springer, Cham. P. 11–19.

Ключевые слова: наследственный панкреатит, муковисцидоз, патогенез, тактика курации, риск рака поджелудочной железы

На прием обратилась 29-летняя женщина, имеющая в анамнезе три эпизода острого панкреатита на фоне муковисцидоза (МВ). Ей установили диагноз МВ в возрасте 16 лет вследствие частых рецидивирующих пневмоний, синуситов и других респираторных заболеваний. Генетически она является гетерозиготой по мутациям E60X и AY55E в гене *CFTR*. Из-за обострений МВ в виде легочной патологии, 1–2 раза в год она проходила лечение в стационаре. Год назад у нее было обнаружено снижение уровня фекальной эластазы, свидетельствующее о недостаточности функции поджелудочной железы (ПЖ).

Пациентка сообщила, что в анамнезе у неё три эпизода острого панкреатита, при которых она была госпитализирована в стационар на срок до недели во всех трех случаях. В каждом случае ее беспокоила интенсивная боль в животе, а также отмечались повышенные уровни липазы в крови (более 1500 единиц). Между этими обострениями никакого дискомфорта она не ощущала.

В анамнезе у нее были выявлены: МВ, мальформация Chiari, умеренная депрессия, оперативные вмешательства по поводу вентральной грыжи (2 раза) и

холецистэктомии. Никакой генетической предрасположенности в отношении заболеваний ПЖ или МВ пациентка не отмечала. Два сканирования (компьютерная томография) в течение прошлого года, а также проведение холецистэктомии несколько месяцев назад исключили билиарный генез ее панкреатита. Тем не менее, у нее обнаружены кальцификаты и атрофия ПЖ. Уровни триглицеридов и кальция в крови нормальные, она не употребляет алкоголь и не курит.

Пациентка должна продолжать избегать приема алкоголя и табакокурения, поскольку это может способствовать прогрессированию симптомов панкреатита. Кроме того, панкреатит может обостряться вследствие эмоционального стресса и потребления продуктов с высоким содержанием жиров. Наша пациентка должна быть уверена, что она продолжает соблюдать здоровую диету с низким содержанием жиров. Направление пациентки к диетологу может стать полезной опцией. Генетическое тестирование следует провести с целью определения наличия мутации гена *SPINK1* и его возможного влияния на патологический процесс. Генетическое исследование часто выполняется для скрининга патологии генов *PRSSI*, *CFTR*, *SPINK1* и *CTRC*. Несмотря на это, определение того, как и какие гены могут или не могут быть вовлечены, кардинально не изменит наш подход к тактике ведения пациентки и стратификацию риска развития злокачественной опухоли ПЖ.

При лечении панкреатита у нашей пациентки первоначальным пунктом врачебного подхода является контроль боли. Затем ей следует пройти компьютерную и/или магнитно-резонансную холангиопанкреатографию для изучения состояния протоков ПЖ, определения наличия в них патологических изменений, которые подлежат эндоскопическому или хирургическому лечению. Известно, что при гетерозиготном варианте *CFTR* мутации могут вызывать панкреатит только при наличии *pancreas divisum*. Если компьютерная томография или магнитно-резонансная холангиопанкреа-

тография предоставляют доказательства обструкции малого протока, мы можем решить проблему эндоскопически с помощью эндоскопической ретроградной холангиопанкреатографии.

EN Hereditary pancreatitis: case study

G. P. Bensen, T. B. Gardner

Section of Gastroenterology and Hepatology, Dartmouth-Hitchcock Medical Center, Lebanon, New Hampshire, USA

From the book by Gardner T., Smith K. (eds) *Pancreatology*. Springer, Cham. P. 11–19.

Key words: hereditary pancreatitis, cystic fibrosis, pathogenesis, management approach, risk of pancreatic cancer

A 29-year-old female presents for evaluation of three episodes of acute pancreatitis in the context of having cystic fibrosis (CF). She was diagnosed at age 16 with CF due to recurrent pneumonias, sinus disease, and respiratory ailments. She is heterozygous for the E60X and AY55E mutations in the *CFTR* gene. On average she is admitted to the hospital 1–2 times per year for CF flares due to her lung dysfunction. One year ago she had a fecal elastase performed showing she was pancreatic sufficient.

The woman reports having three discreet episodes of acute pancreatitis where she was hospitalized for up to a week in all three instances. In each case she had considerable amounts of abdominal pain and recorded lipase values over 1500. She claims to feel fine in between episodes.

Her past medical history includes cystic fibrosis, Chiari malformation, mild depression, status post ventral

hernia repair times two, status post lung embolization, and status post cholecystectomy. She reports no family history of pancreatic disease or of CF. Two CT scans within the past year show and a cholecystectomy a few months ago ruled out biliary disease as a cause of her pancreatitis. She does however have extensive calcifications and pancreatic atrophy. Her triglyceride and calcium levels are normal and she does not drink alcohol nor does she smoke.

Most importantly, the patient must continue to avoid alcohol and tobacco as these toxins can contribute to progression of her pancreatitis symptoms. Her pancreatitis can also be exacerbated due to emotional stress and high intake of dietary fat. Our patient needs to make sure she continues to try and eat a healthy, low-fat diet. Referring the patient to a nutritionist may be beneficial. Genetic testing could be performed to determine if there may be a *SPINK1* mutation that is contributing to the problem. Genetic testing is often done to look at the *PRSS1*, *CFTR*, *SPINK1*, and *CTRC* genes. Determining what other genes may or may not be involved will not change our management approach or her condition and risk stratify her for eventually developing a pancreatic malignancy.

In managing our patient's pancreatitis, the most important initial treatment is pain control. Next, the patient should have a CT scan and/or MRCP performed to look into the ductal anatomy of the pancreas and see if there is anything obstructive that could be treated endoscopically or surgically. We know that in the heterozygous *CFTR*/pancreatitis pattern, the *CFTR* mutations may only cause pancreatitis in the presence of pancreatic divisum. If the CT scan or MRCP shows evidence of obstruction of the minor duct, we may be able to fix the issue endoscopically with ERCP.