



Диагностические и терапевтические аспекты ведения пациента с идиопатическим панкреатитом

А.В. Серёжкина, Ю.Е. Савельева✉, К.Б. Гайчук, Н.С. Разинькова, Т.А. Миненкова, И.Г. Хмелевская

ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет» Минздрава России, Курск, Россия

✉yulia200204@mail.ru

Аннотация

После исключения классических причин панкреатита у детей врачи часто сталкиваются с идиопатическими формами заболевания, составляющими до 25–35% случаев и нередко приобретающими рецидивирующее и хроническое течение. Современные исследования показывают, что нередко в основе таких случаев лежит генетическая предрасположенность, требующая расширения диагностического алгоритма. В настоящей публикации представлен клинический случай девочки 4 лет с рецидивирующим острым панкреатитом неустановленной этиологии. Течение заболевания характеризовалось типичной клинико-лабораторной картиной (многократная рвота, абдоминальный болевой синдром, значительный подъем уровней амилазы крови и мочи, ультразвуковые признаки воспаления и отека поджелудочной железы) и быстрым положительным ответом на комплексную терапию. Учитывая идиопатический и рецидивирующий характер патологии в столь раннем возрасте, данный случай наглядно иллюстрирует актуальность и необходимость направления пациента на медико-генетическое консультирование.

Ключевые слова: острый рецидивирующий панкреатит, дети, идиопатический панкреатит, наследственный панкреатит, генетическая диагностика, клинический случай.

Для цитирования: Серёжкина А.В., Савельева Ю.Е., Гайчук К.Б., Разинькова Н.С., Миненкова Т.А., Хмелевская И.Г. Диагностические и терапевтические аспекты ведения пациента с идиопатическим панкреатитом. *Клинический разбор в общей медицине*. 2026; 7 (4): 53–56. DOI: 10.47407/kr2026.7.4.00820

Diagnostic and therapeutic aspects of managing a patient with idiopathic pancreatitis

Aleksandra V. Serezhkina, Yulia E. Savelyeva✉, Kristina B. Gaichuk, Natalia S. Razinkova, Tatiana A. Minenkova, Irina G. Khmelevskaya

Kursk State Medical University, Kursk, Russia

✉yulia200204@mail.ru

Abstract

After excluding the common causes of pancreatitis in children, physicians often encounter idiopathic forms of the disease, which account for up to 25–35% of cases and frequently follow a recurrent and chronic course. Modern research indicates that a genetic predisposition underlies many such cases, necessitating an expansion of the standard diagnostic algorithm. This publication presents a clinical case of a 4-year-old girl with recurrent acute pancreatitis of unknown etiology. The disease course was characterized by a typical clinical and laboratory presentation (repeated vomiting, abdominal pain syndrome, a significant increase in blood and urine amylase, and ultrasound signs of pancreatic inflammation and edema) and a rapid positive response to complex therapy. However, given the idiopathic and recurrent nature of the pathology at such an early age, this case clearly illustrates the relevance and necessity of referring the patient for medical genetic counseling.

Keywords: acute recurrent pancreatitis, children, idiopathic pancreatitis, hereditary pancreatitis, genetic testing, clinical case.

For citation: Serezhkina A.V., Savelyeva Yu.E., Gaichuk K.B., Razinkova N.S., Minenkova T.A., Khmelevskaya I.G. Diagnostic and therapeutic aspects of managing a patient with idiopathic pancreatitis. *Clinical review for general practice*. 2026; 7 (2): 53–56 (In Russ.).

DOI: 10.47407/kr2026.7.4.00820

Острый панкреатит является заболеванием, вызванным аномальной активацией ферментов поджелудочной железы, оказывающих пищеварительное действие на саму железу и окружающие органы. За последние годы отмечается рост заболеваемости панкреатитом в детской популяции, что может отражать как истинное увеличение частоты случаев, так и улучшение диагностики. Частота панкреатита у детей составляет от 3,6 до 13,2 случая на 100 тыс. человек, из которых тяжелые формы составляют от 15 до 20% [1].

Этиология панкреатита у детей отличается от таковой у взрослых: если у последних ведущими факторами являются употребление алкоголя и обструкция выводных протоков, то в детском возрасте спектр причин гораздо

разнообразнее, при этом 25–35% случаев острого панкреатита остаются идиопатическими [2].

Наиболее полно этиопатогенетическая структура панкреатитов отражена в классификации TIGAR-O (toxic-metabolic, idiopathic, genetic, autoimmune, recurrent/acute, obstructive). Ведущие причины развития патологии у детей – генетические факторы (мутации), аномалии развития панкреатических протоков, последствия травм и операций, инфекционные поражения железы, желчнокаменная болезнь, хронический холецистит с обструкцией выводных протоков. Среди генетических факторов, обуславливающих развитие заболевания, ключевое значение имеют следующие мутации: катионного трипсиногена (кодируемого ге-

ном *PRSS1*); трансмембранного регулятора хлоридного канала (ген *CFTR*); ингибитора серин-протеазы 1 Kazal (ген *SPINK1*), трансмембранного регулятора (ген *CTRC*), химотрипсина С (ген *CTRC*). Их результатом является нарушение баланса активации и инактивации трипсиногена в ацинарных клетках и протоках поджелудочной железы, приводящее к непосредственному ее повреждению. Мутации наследуются ауtosомно-доминантно, но описаны и ауtosомно-рецессивные формы. Частота встречаемости наследственного панкреатита, по разным данным, варьирует от 14 до 79% среди пациентов с хроническим и рецидивирующим панкреатитом [3].

В оценке функционального состояния поджелудочной железы большое значение придается определению ферментного спектра крови и мочи, наличию «феномена уклонения ферментов». Наиболее распространено изучение активности амилазы, трипсина, его ингибитора, эластазы, липазы в сыворотке крови, а также амилазы, липазы в моче, повышенные уровни которых считают основными лабораторными маркерами панкреатита. У здоровых детей уровень амилазы в крови и соотношение амилазы крови и мочи – величины постоянные. При обострении панкреатита содержание амилазы в крови и моче может увеличиваться в 5–10 раз. В период выраженного обострения панкреатита нередко регистрируется повышенный уровень эластазы крови, активность которой повышается раньше, чем уровни других протеолитических ферментов [4].

В педиатрической практике обращает на себя внимание быстрый переход от острого панкреатита к хроническому (в среднем за 3,79 года) [5]. У 10–30% пациентов с идиопатической формой наблюдается прогрессирование заболевания в острую рецидивирующую, а затем и в хроническую стадию [2].

Столь агрессивное течение заболевания требует тщательного анализа вовлеченных этиологических факторов. С внедрением более широкого генетического тестирования было показано, что мутации в генах, ассоциированных с панкреатитом, часто являются причиной как острого рецидивирующего, так и хронического панкреатита у детей.

Данные ряда исследований свидетельствуют, что генетическая предрасположенность выявляется почти у половины детей с идиопатическим хроническим и острым рецидивирующим панкреатитом и у трети пациентов с острым панкреатитом, а наличие мутаций является значимым предиктором трансформации острой и рецидивирующей форм заболевания в хронический панкреатит [2].

Исторически наследственный панкреатит определялся как панкреатит, ассоциированный с высокопенетрантными герминальными мутациями, в частности в гене катионного трипсиногена (*PRSS1*). Формы панкреатита, связанные с наследованием иных генетических вариантов не по ауtosомно-доминантному типу, относили к семейному панкреатиту. Такое определение включает и генетические мутации, наследуемые как по

ауtosомно-рецессивному, так и по сложному типу, а именно – в генах *SPINK1* и *CFTR* [5].

Современные представления о наследственном панкреатите сформировались после открытия в 1996 г. первой ассоциированной мутации R122H в гене *PRSS1*. К настоящему времени идентифицирован целый спектр патогенных вариантов, включая гены *SPINK1*, *CFTR*, *CTRC*, *CPA1*, *CASR* и *claudin-2*, часто требующий сочетанного воздействия генетических и средовых факторов, нарушающих баланс в системе регуляции протеаз.

Патогенные варианты *PRSS1*, преимущественно мутации R122H и N29I, наследуются по ауtosомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью и представляют собой мутации, приводящие к изменению свойств катионного трипсиногена. Он становится склонным к преждевременной самоактивации и устойчивым к расщеплению (аутолизу). Это нарушает баланс в поджелудочной железе, запуская неконтролируемый каскад активации пищеварительных ферментов, что в итоге приводит к аутоперевариванию ткани и развитию хронического панкреатита [6].

В отличие от них, мутация N34S в гене *SPINK1* является вариантом, ослабляющим ингибирование трипсина, и в гетерозиготной форме обычно выступает не как самостоятельная причина, а как модификатор заболевания, требующий дополнительных генетических или средовых триггеров для манифестации панкреатита.

Гетерозиготные мутации в гене *CFTR* (такие как R75Q) выявляются у 25–30% пациентов с идиопатическим хроническим панкреатитом. В то время как гомозиготные формы вызывают классический муковисцидоз, носительство одной мутации нарушает функцию хлорного канала, что считается независимым фактором риска развития гипоферментного панкреатита [7].

Таким образом, современная классификация рассматривает генетические варианты при наследственном панкреатите в континууме от однозначно патогенных (*PRSS1*) до модифицирующих (*SPINK1*, *CTRC*), фенотипический вклад которых определяется сложным взаимодействием в системе регуляции панкреатических протеаз.

Показания для проведения генетического тестирования с целью выявления наследственного панкреатита определяются на основе комплексного анализа клинической картины и семейного анамнеза. Первоначальный этап включает тщательное изучение медицинской истории пациента для исключения вторичных причин панкреатита, таких как системные заболевания, прием лекарственных препаратов или инфекционные процессы. Диагностический алгоритм дополняется инструментальными исследованиями – ультразвуковым сканированием, компьютерной томографией и магнитно-резонансной холангиопанкреатографией (МРХПГ), позволяющими визуализировать структурные аномалии и обструктивные изменения панкреатобилиарной зоны. Следует учитывать, что информативность

МРХПГ в выявлении панкреатобилиарных мальюнкций у пациентов младше 2 лет ограничена, что может потребовать повторного исследования или проведения эндоскопической ретроградной холангиопанкреатографии.

Генетическое тестирование рекомендуется при наличии одного или нескольких критериев: семейного анамнеза, отягощенного по идиопатическим формам хронического и острого рецидивирующего панкреатита, особенно с дебютом в детском возрасте; выявления у родственников известных патогенных мутаций, ассоциированных с наследственным панкреатитом; случаев необъяснимого развития панкреатита у детей; диагностики идиопатического хронического панкреатита у лиц моложе 25 лет; наличия рецидивирующих эпизодов острого панкреатита неустановленной этиологии, а также при соответствии пациента критериям включения в утвержденные исследовательские протоколы [8]. Данный диагностический подход позволяет стратифицировать риск и оптимизировать алгоритм молекулярно-генетического обследования.

Современные исследования в педиатрии связывают определенные генетические мутации с ранним дебютом и быстро прогрессирующим течением заболевания [5]. Это, в совокупности с рядом уникальных клинических особенностей и значительным повышением риска развития карциномы поджелудочной железы, делает наследственный панкреатит предметом активных дискуссий и интенсивного изучения.

Цель исследования – на примере клинического случая проанализировать диагностические и терапевтические аспекты ведения пациента с идиопатическим панкреатитом, включая интерпретацию критериев направления на молекулярно-генетическое тестирование и обоснование персонализированного подхода к лечению.

Клинический случай

Девочка 4 лет поступила 04.04.2023 с жалобами на многократную рвоту и боли в животе. Из анамнеза известно, что с декабря 2021 г. у ребенка наблюдались респираторные симптомы, а в марте 2022 г. был диагностирован токсокароз, пролеченный специфической терапией. Однако в ноябре 2022 г. развился острый панкреатит с ферментативным перитонитом, потребовавший лапароскопического вмешательства. В 2023 г. осуществлялись повторные госпитализации по поводу панкреатита.

Анализ крови показал лейкоцитоз ($12,8 \times 10^9/\text{л}$), тромбоцитоз ($412 \times 10^9/\text{л}$), повышенные уровни аланинаминотрансферазы (205 Ед/л) и аспартатаминотрансферазы (157 Ед/л), а также амилазы крови (430 Ед/л) и мочи (8671 Ед/л), что подтверждает активный воспалительный процесс и поражение поджелудочной железы.

Уровень амилазы демонстрирует характерную динамику, соответствующую острому панкреатиту с быстрым разрешением. Начальное значение амилазы мочи 6640 Ед/л (05.04.2023, 6:00) уже значительно превышает норму (до 1000 Ед/л), а через 12 ч наблюдается

резкий подъем до 19 340 Ед/л (05.04.2023, 18:00), что является диагностически значимым пиком. В последующие сутки отмечается постепенное снижение – 13 250 Ед/л (06.04.2023, 6:00), затем выраженное падение до 1636 Ед/л (07.04.2023, 6:00) и 369 Ед/л (07.04.2023, 18:00), что свидетельствует о быстром купировании процесса. Небольшой подъем до 1176 Ед/л (08.04.2023, 6:00) может отражать остаточную ферментативную активность.

При поступлении уровень амилазы крови составлял 430 Ед/л, затем резко вырос до 1938 Ед/л. С 06.04.2023 началось стойкое снижение до 173 Ед/л, и к 08.04.2023 показатель почти нормализовался (136 Ед/л). Такая динамика с высоким пиком и быстрой нормализацией характерна для острого панкреатита средней степени тяжести.

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости выявило увеличение поджелудочной железы, диффузные изменения ее паренхимы, наличие выпота в сальниковой сумке (до 20 мл), что соответствовало острому панкреатиту с отрицательной динамикой.

Лечение в реанимации включало инфузионную терапию, парентеральное питание, антибиотик меропенем (380 мг 3 раза в день), ингибиторы протеаз (гордокс), октреотид для подавления секреции поджелудочной железы, спазмолитики (дротаверин) и омепразол.

Положительная динамика демонстрирует эффективность комплексного лечения. Быстрое снижение уровня амилазы с третьих суток лечения свидетельствует о купировании острого воспалительного процесса в поджелудочной железе.

Прогноз благоприятный при условии сохранения положительной динамики. Однако сохраняется риск хронизации панкреатита и формирования псевдокист, что требует длительного наблюдения.

Обсуждение

Учитывая идиопатический характер панкреатита у пациентки, отсутствие установленных этиологических факторов и молодой возраст манифестации заболевания, представляется клинически обоснованным направление на медико-генетическое консультирование с последующим молекулярно-генетическим тестированием. Современные данные свидетельствуют, что более 25% случаев идиопатического панкреатита в детском возрасте ассоциированы с патогенными вариантами в генах *PRSS1*, *SPINK1*, *CFTR* и *CTRC*. Диагностический алгоритм должен включать комплексный анализ указанных генов, что соответствует международным клиническим рекомендациям. Выявление генетической предрасположенности имеет не только диагностическое, но и прогностическое значение, позволяя оценить риск хронизации процесса, определить тактику динамического наблюдения и решить вопрос о необходимости обследования родственников первой линии родства. Полученные результаты позволяют верифицировать форму заболевания и разработать персонализированный подход к долгосрочному ведению пациентки.

Заключение

Данный клинический случай демонстрирует сложную диагностическую задачу, связанную с развитием острого панкреатита у ребенка на фоне сочетанной патологии. Хотя положительная динамика на фоне комплексной терапии (инфузионной, антибактериальной, противопаразитарной) подтвердила правильность лечебной тактики, это не отменяет необходимости поиска генетической предрасположенности.

Учитывая идиопатический и рецидивирующий характер панкреатита в педиатрической практике, данный случай наглядно иллюстрирует актуальность своевременного направления на медико-генетическое консультирование. Комплексное генетическое тестирова-

ние (анализ генов *PRSSI*, *SPINK1*, *CFTR*, *CTRC*) является обязательным компонентом обследования, так как позволяет выявить наследственную предрасположенность, определяющую риск хронизации процесса. Таким образом, междисциплинарный подход с обязательным участием генетика необходим для установления полной картины заболевания, разработки долгосрочной стратегии наблюдения и профилактики рецидивов, а также для определения круга родственников, нуждающихся в скрининге.

Список литературы доступен на сайте журнала <https://klin-razbor.ru/>

The list of references is available on the journal's website <https://klin-razbor.ru/>

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Серёжкина Александра Владимировна – ассистент каф. педиатрии ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет». E-mail: aleksandra.ykv@gmail.com; ORCID: 0000-0002-0283-2498

Савельева Юлия Евгеньевна – студентка 6-го курса лечебного фак-та ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет». E-mail: yulia200204@mail.ru; ORCID: 0009-0009-0747-0404

Гайчук Кристина Борисовна – студентка 6-го курса лечебного фак-та ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет». E-mail: gaichukkristina@yandex.ru; ORCID: 0009-0000-9659-2917

Разинькова Наталья Сергеевна – канд. мед. наук, доц. каф. педиатрии ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет». E-mail: nrazin79@ya.ru; ORCID: 0000-0001-7711-8865

Миненкова Татьяна Александровна – канд. мед. наук, ассистент каф. педиатрии ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет». E-mail: minenkovata@mail.ru; ORCID: 0000-0001-5099-4734

Хмелевская Ирина Григорьевна – д-р мед. наук, проф., зав. каф. педиатрии ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет». E-mail: KhmlG@ya.ru; ORCID: 0000-0003-2621-0180

Поступила в редакцию: 18.12.2025

Поступила после рецензирования: 13.01.2025

Принята к публикации: 12.02.2025

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Aleksandra V. Serezhkina – Assistant, Kursk State Medical University. E-mail: aleksandra.ykv@gmail.com; ORCID: 0000-0002-0283-2498

Yulia E. Savelyeva – 6th year Student, Kursk State Medical University. E-mail: yulia200204@mail.ru; ORCID: 0009-0009-0747-0404

Kristina B. Gaichuk – 6th year Student, Kursk State Medical University. E-mail: gaichukkristina@yandex.ru; ORCID: 0009-0000-9659-2917

Natalia S. Razinkova – Cand. Sci. (Med.), Assoc. Prof., Kursk State Medical University. E-mail: nrazin79@ya.ru; ORCID: 0000-0001-7711-8865

Tatiana A. Minenkova – Cand. Sci. (Med.), Assistant, Kursk State Medical University. E-mail: minenkovata@mail.ru; ORCID: 0000-0001-5099-4734

Irina G. Khmelevskaya – Dr. Sci. (Med.), Full Prof., Kursk State Medical University. E-mail: KhmlG@ya.ru; ORCID: 0000-0003-2621-0180

Received: 18.12.2025

Revised: 13.01.2025

Accepted: 12.02.2025