Муковисцидоз (кистозный фиброз поджелудочной железы) – это развивающееся в детском возрасте тяжелое наследственное заболевание, поражающее дыхательную и пищеварительную системы.

Ребенок заболевает муковисцидозом только в том случае, если получает его от обоих родителей. Если ген муковисцидоза имеет один родитель, ребенок неизбежно станет его носителем. Замечено, что подавляющее большинство мужчин, больных муковисцидозом, бесплодны, да и больные женщины имеют сниженную способность к зачатию.

При муковисцидозе происходит мутация гена, ответственного за синтез белка, регулирующего транспорт электролитов через мембрану клеток, выстилающих выводные протоки экзокринных желез – желез внешней секреции В результате выделяемый этими железами секрет становится чрезмерно густым и вязким; нарушается химический состав образующихся в организме жидкостей: мокроты, пота, сока поджелудочной железы, желчи. Вязкий густой секрет закупоривает бронхи, выводные протоки поджелудочной железы, а при поражении печени – и желчевыводящие пути.

В 75–80% случаев наблюдают смешанную легочно-кишечную форму заболевания, реже встречаются чисто респираторная и кишечная формы. Наиболее тяжела смешанная форма. У ребенка чаще с первых дней жизни отмечаются повторные тяжелые бронхиты и пневмонии с затяжным течением, характерны мучительный кашель с трудно отделяемой мокротой, кишечные нарушения, расстройства питания. Нелеченая или тяжелая легочная инфекция могут привести к образованию легочных абсцессов (гнойников). У некоторых детей первые легочные проявления возникают на 2–3-м году жизни и у 12% детей – в школьном возрасте. Воспалительные изменения, проявляющиеся тяжелым бронхитом, повторными затяжными пневмониями, ведут к образованию бронхоэктазов и склеротических изменений в сочетании с эмфиземой легких. После каждой перенесенной инфекции в легких ребенка остается все меньше и меньше здоровой ткани. В некоторых случаях возможно скопление в легких такого большого количества вязкой мокроты, что она закупоривает трахею, в какой-то момент дыхание становится невозможным, и наступает смерть.

При длительном течении заболевания (обычно у больных старше 15 лет) наблюдают полипы носа, синуситы, хронический тонзиллит. Для таких больных характерны гнусавый голос, головные боли.

Часто у грудных детей после перевода на искусственное вскармливание поражение поджелудочной железы проявляется недостаточным расщеплением и всасыванием жиров, белков и в меньшей мере – углеводов, а это ведет к развитию гнилостных процессов в кишечнике. Характерны вздутие живота, обильный, жирный, замазкообразный стул с гнилостным запахом; у 10–20% детей отмечается выпадение прямой кишки, нередки боли в животе.

В большинстве случаев новорожденные с муковисцидозом очень плохо прибавляют в весе. У 10–15% больных новорожденных развивается мекониевая непроходимость: серый замазкообразный меконий заполняет просвет тонкой кишки, вызывая рвоту, резкое вздутие живота. Для удаления мекония может потребоваться хирургическая операция.

Пот больного муковисцидозом содержит избыточное количество хлоридов, что лежит в основе теста на муковисцидоз. Нередко родители больного могут ощутить соленый вкус, целуя его, даже если ребенка только что искупали.

Определенное значение для постановки диагноза помимо характерных признаков заболевания и анализа пота имеет исследование фекалий: в них повышено содержание нейтрального жира, мышечных волокон, клетчатки и крахмальных зерен.

Прогноз заболевания остается серьезным: в раннем возрасте погибает до 50–60% детей.

Радикального способа излечения муковисцидоза нет, лечение направлено на облегчение симптомов и предупреждение осложнений. Для освобождения легких от слизи и гноя важны физиотерапевтические процедуры – используется, например, так называемый постуральный дренаж: сначала путем вибромассажа сдвигают с места слизисто-гнойные пробки в дыхательных путях, затем ребенка укладывают так, чтобы пробки сместились в трахею, откуда их легче откашлять. Проводится муколитическая терапия перорально и в виде аэрозольных ингаляций. При неэффективности этих видов лечения делают лечебную бронхоскопию с промыванием бронхов ацетилцистеином и изотоническим раствором хлорида натрия. В случаях развития пневмонии применяют антибиотики. Коррекцию нарушенной функции поджелудочной железы осуществляют с помощью панкреатина, полизима и др. Широко используют витамины.

Пищу больным следует подсаливать, особенно в жаркое время года, так как большое количество соли теряется у них с потом: детям грудного возраста дополнительно дают 1 г соли в сутки, детям старшего возраста – 2–3 г. Необходимо давать ребенку побольше пить. Пища должна быть калорийной, содержать меньше жиров и больше белков.