# ВВЕДЕНИЕ

Название заболевания происходит от латинских слов mucus «слизь» и viscidus «вязкий». Муковисцидоз - это системное наследственное заболевание, при котором поражаются все органы, которые выделяют слизь: бронхолегочная система, поджелудочная железа, печень, потовые железы, слюнные железы, железы кишечника, половые железы.

Муковисцидоз является одним из наиболее распространенных наследственных заболеваний, однако на протяжении долгих лет лечению детей с этим диагнозом не уделялось достаточного внимания. Только в конце ХХ века в России начали создаваться Российские и региональные центры по борьбе с муковисцидозом. Основу терапевтической помощи больным составляет грамотно подобранная пожизненная лекарственная терапия, регулярные профилактические осмотры и стационарное лечение в период обострений.

# 1. КЛАССИФИКАЦИЯ

В основе заболевания лежит мутация в гене CFTR, который локализован в середине длинного плеча 7-й хромосомы. Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу и регистрируется в большинстве стран Европы с частотой 1:2000 - 1:2500 новорождённых. Если оба родителя гетерозиготные (являются носителями мутировавшего гена), то риск рождения больного муковисцидозом ребёнка составляет 25 %. Носители только одного дефектного гена (аллели) не болеют муковисцидозом.

Причиной патологических изменений при муковисцидозе является мутация гена трансмембранного регулятора муковисцидоза. Этот белок регулирует транспорт электролитов (главным образом хлора) через мембрану клеток, выстилающих выводные протоки экзокринных желез. Мутация приводит к нарушению структуры и функции синтезируемого белка, в результате чего секрет, выделяемый этими железами, становится чрезмерно густым и вязким.

Общие признаки: отставание в физическом развитии, рецидивирующие хронические заболевания органов дыхания, полипы носа, упорно текущий хронический гайморит, хронический бронхит, рецидивирующий панкреатит, дыхательная недостаточность. Хронические колиты, холециститы у родственников. Синдром "соленого ребенка"- отложение кристаллов соли на коже лица или подмышечных впадинах.

Выделяют следующие основные формы муковисцидоза:

смешанная (легочно-кишечная, 75-80%);

бронхо-легочная (15-20%);

кишечная (5%).

При бронхо-легочной форме муковисцидоза уже на 1-2 году жизни ребенка появляются признаки поражения дыхательного аппарата. В мелких и средних бронхах скапливается большое количество вязкой мокроты, снижается ее отделение.

Больных беспокоит навязчивый, болезненный, приступообразный кашель с трудно отделяемой мокротой. При обострении процесса и присоединении бактериальной инфекции развиваются рецидивирующие бронхиты, пневмонии с затяжным течением, наблюдается повышение температуры до 38-39°С, усиливаются кашель и одышка.

Клиническая картина кишечной формы муковисцидоза обусловлена недостаточностью ферментативной активности желудочно-кишечного тракта, которая особенно ярко проявляется после перевода ребенка на искусственное вскармливание или прикорм. Расщепление и всасывание питательных веществ снижено, в кишечнике преобладают гнилостные процессы, сопровождающиеся накоплением газов. Очень частый стул, суточный объём каловых масс в 28 раз может превышать возрастную норму. Вздутие живота становится причиной схваткообразных болей животе.

У 10-15 % больных муковисцидоз проявляется в первые дни жизни в виде кишечной (мекониевой) непроходимости. В таком случае у ребенка наблюдается рвота с примесью желчи, отсутствие стула, вздутие живота. Через 12 дней состояние новорожденного ухудшается: кожные покровы сухие и бледные, на коже живота появляется выраженный сосудистый рисунок, беспокойство сменяется вялостью и адинамией, нарастают симптомы интоксикации.

муковисцидоз мутация ген наследование

# 2. ДИАГНОСТИКА

Если в вашей семье имеются случаи муковисцидоза, то при планировании беременности вам обязательно следует обратиться к медицинскому генетику. В настоящее время стала возможной дородовая диагностика муковисцидоза у плода. Именно поэтому при возникновении каждой новой беременности необходимо сразу же (не позднее 8 недели беременности) обратиться в центр дородовой диагностики.

Диагноз муковисцидоза определяется данными клинических и лабораторных методов обследования пациента. В целях ранней диагностики муковисцидоз входит в программу обследования новорождённых на наследственные и врождённые заболевания. Исследуют уровень иммунореактивного трипсина в сухом пятне крови. При положительном результате тест повторяют на 21-28 день жизни. При повторном положительном результате назначают потовый тест.

Для постановки диагноза заболевания необходимо наличие четырёх основных критериев: хронический бронхолёгочный процесс и кишечный синдром, случаи муковисцидоза в семье, положительные результаты потового теста. Потовая проба основана на определении концентрации хлоридов пота. У ребенка, больного муковисцидозом, этот показатель обычно выше нормы. Однако следует знать, что отрицательный результат не может исключить заболевание на 100%.

Если вы заметили у своего ребенка какие-то из перечисленных симптомов, постарайтесь как можно скорее посоветоваться с педиатром. Чем раньше будет поставлен диагноз и начата грамотная терапия, тем легче будет состояние вашего малыша. На каждого выявленного больного обычно приходится 100 невыявленных.

# 3. ЛЕЧЕНИЕ

Лечение муковисцидоза симптоматическое. Очень важное значение имеет питание больного. Суточный калораж должен на 10-30 % превышать возрастную норму за счёт увеличения в рационе белкового компонента. Потребность в белке удовлетворяют употреблением в пищу мяса, рыбы, яиц, творога. Потребление жиров значительно ограничивают.

Терапия муковисцидоза носит комплексный характер и направлена на разжижение и удаление вязкой мокроты из бронхов, борьбу с инфекционными заболеваниями легких, замещение недостающих ферментов поджелудочной железы, коррекцию поливитаминной недостаточности, разжижение желчи. Важное место в терапии бронхо-легочной формы муковисцидоза занимает кинезотерапия (специальный комплекс упражнений и дыхательной гимнастики, направленных на удаление мокроты). Занятия должны быть ежедневными и пожизненными.

При организации диспансерного наблюдения за больными муковисцидозом в амбулаторных условиях необходимо осуществлять контроль за стулом и массой тела больного, регулярно (1 раз в 3 месяца) проводить копрологическое исследование с целью коррекции дозы препаратов поджелудочной железы, весной и при обострении процесса назначать курсы витаминотерапии (оправдано назначение двойной дозы жирорастворимых витаминов А, Е, D в виде водных растворов).

Первыми признаками начинающегося обострения являются: вялость, снижение аппетита, повышение температуры тела, усиление кашля, изменение цвета и количества мокроты, выраженные нарушения стула (частый, жирный, неоформленный, зловонный), появление болей в животе. Обострения заболевания, как правило, требуют госпитализации в стационар.

# ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Прогноз при муковисцидозе до настоящего времени остаётся неблагоприятным. Летальность составляет 50-60 %, среди детей раннего возраста - выше. При поздней диагностике и неадекватной терапии прогноз значительно менее благоприятный. Большое значение приобретает медико-генетическое консультирование семей, в которых есть больные муковисцидозом.

Критерием качества диагностики и лечения муковисцидоза является средняя продолжительность жизни больных. В европейских странах этот показатель достигает 40 лет, в Канаде и США - 48 лет, а в России - 22-29 лет.

Очень важную роль в лечении детей с муковисцидозом играют родители. На плечи мамы и папы ложится большая ответственность по уходу за больным ребенком. Ведь терапия этого заболевания пожизненная и требует скрупулезного выполнения всех рекомендаций врача. Только родители, находясь с ребенком каждую минуту, могут оценить изменение состояния малыша и вовремя обратиться за медицинской помощью.

# СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИСТОЧНИКОВ

1. Медцинская генетика, под ред. Н. П. Бочкова, М. 2002;

2. А.В.Черняк, А.Г.Чучалин. Нутритивный статус и выживаемость больных муковисцидозом. Сб. по муковисцидозу, 2003, СПб., с.58.

. Саболова Г. Нутритивная терапия пациентов с муковисцидозом (кистозным фиброзом). 2009.

# ПРИЛОЖЕНИЕ



Рис. Муковисцидоз имеет аутосомно-рецессивный тип наследования



Рис. Симптом барабанных палочек и часовых стекол при муковисцидозе