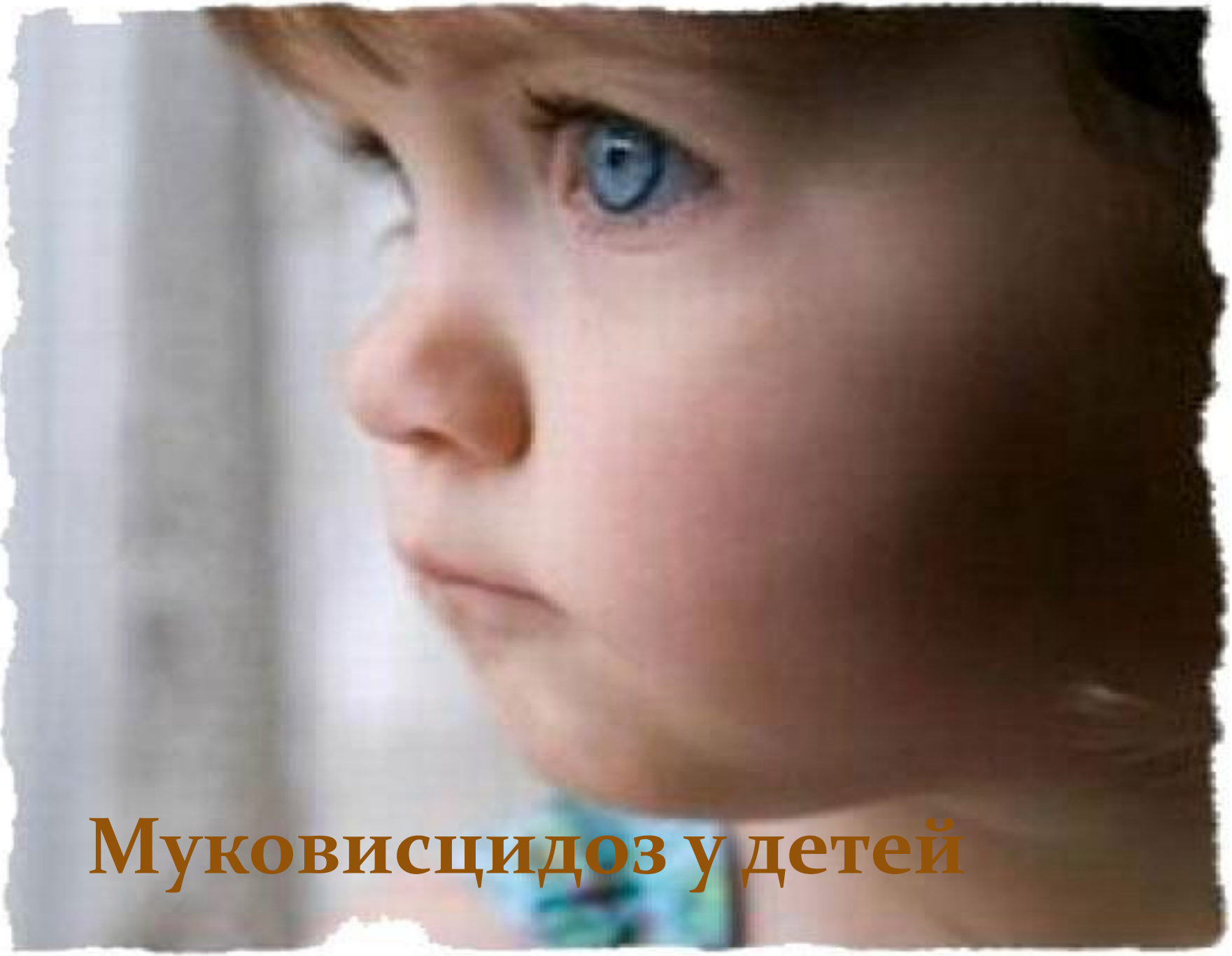


Муковисцидоз у детей

Муковисцидоз

- наследственная болезнь, характеризующаяся системным поражением экзокринных желез (внешней секреции) и проявляющаяся тяжелыми нарушениями функций органов дыхания, желудочно-кишечного тракта и других органов и систем.

Впервые заболевание выделено из группы целиакий (болезней с нарушением кишечного всасывания) в 1936 г. венским педиатром Гвидо Фанкони.

Эпидемиология

По различным данным заболевание встречается с частотой от 1 : 2500 до 1 : 8000 новорожденных, что свидетельствует о значительной распространенности носительства соответствующего гена.

Развитие муковисцидоза связано с мутацией гена, расположенного на 7-й хромосоме

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, мальчики и девочки поражаются одинаково часто

Механизм развития

Из-за нарушения транспорта электролитов через мембрану клеток, которые выстилают протоки желез внешней секреции, выделяемый этими железами секрет становится чрезмерно густым и вязким; нарушается химический состав образующихся в организме жидкостей.

Это быстро приводит к серьезным расстройствам местных механизмов самоочищения, иммунитета и пищеварения.

Классификация муковисцидоза

I. Формы муковисцидоза

- Смешанная (легочно-кишечная) с поражением желудочно-кишечного тракта и бронхолегочной системы (75—80%).
- Легочная (15—20%).
- Кишечная (5%).

II. Фаза и активность процесса

- Фаза ремиссии:
- активность:

— малая;

— средняя.

- Фаза обострения.

Ребенок, больной муковисцидозом

Клинические проявления

- **симптомы со стороны дыхательной системы:** хронический кашель, рецидивирующие пневмонии и ателектазы, перерастяжение легкого, **барабанные палочки** (своеобразная деформация ногтевых фаланг пальцев), постоянные хрипы при аускультации, наличие в мокроте синегнойной палочки, стафилококка, клебсиеллы, грибов, кровохарканье, полипоз носовой полости;
- **симптомы со стороны желудочно-кишечного тракта:** стеаторея (жир в кале), хроническая диарея, выпадение прямой кишки, цирроз печени, холецистит, кишечные завалы;
- **другие симптомы:** задержка роста, снижение уровня белка в крови, анемии и отеки у младенцев.

Диагноз и рекомендуемые клинические исследования

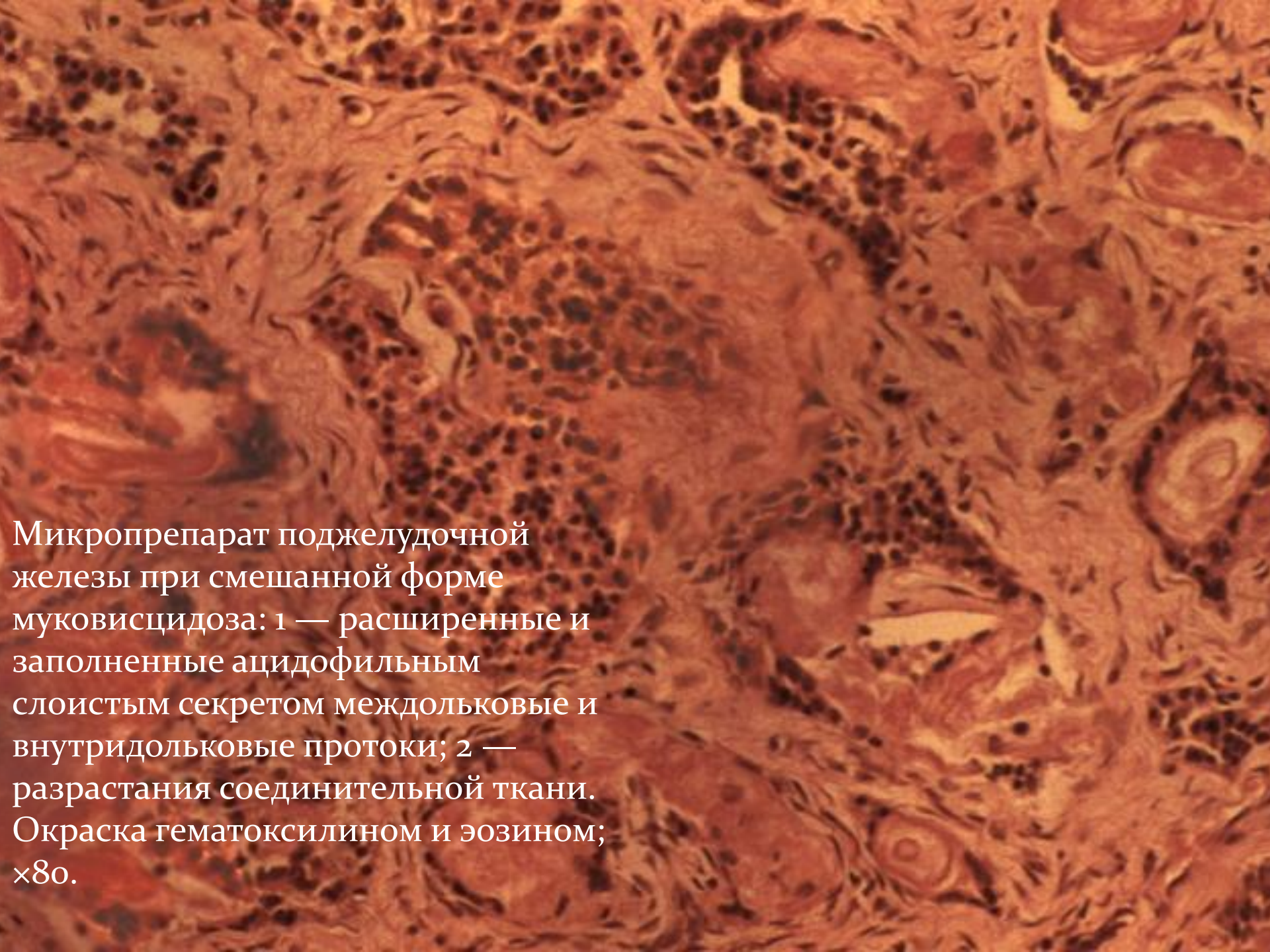
При диагностике муковисцидоза учитываются данные клиники, истории развития ребенка и семьи, дополнительные исследования.

- **Потовая проба**
- **Измерение разности назальных потенциалов**

С целью установления диагноза проводится прямое определение носительства дефектного гена.
По показаниям проводят рентгенологические обследования, УЗИ (оценивают состояние поджелудочной железы), биохимические и иммунологические исследования

Бронхограмма ребенка 6 лет, больного смешанной формой муковисцидоза: деформированн ые бронхи, рассеянные цилиндрические и мешотчатые бронхоэктазы

Обзорная рентгенограмма грудной клетки (прямая проекция) ребенка 7 лет, больного легочной формой муковисцидоза (фаза ремиссии): эмфизема, диффузный пневмосклероз, особенно выраженный в прикорневых зонах



Микропрепарат поджелудочной железы при смешанной форме муковисцидоза: 1 — расширенные и заполненные ацидофильным слоистым секретом междольковые и внутридольковые протоки; 2 — разрастания соединительной ткани. Окраска гематоксилином и эозином; ×80.

Осложнения муковисцидоза

- Недостаток витамина Е проявляется гемолитической анемией у новорожденных и неврологической симптоматикой у детей старшего возраста.
- Обструкция дистальных отделов тонкой кишки встречается у 2% детей младше 5 лет, у 27% пациентов в возрасте старше 30 лет, 7—15% пациентов всех возрастов.

Осложнения муковисцидоза

- Сахарный диабет выявляется у 20% взрослых пациентов с муковисцидозом.
- Фиброз печени, развивающийся в той или иной степени почти у всех пациентов с муковисцидозом, в 5—10% наблюдений прогрессирует до тяжелого заболевания печени с билиарным циррозом и портальной гипертензией.

Общие принципы лечения

Цели лечения:

- поддержание образа жизни пациента, максимально приближенного к жизни здоровых детей;
- профилактика и лечение обострений бронхолегочных заболеваний;
- обеспечение адекватного питания.

Обязательными составляющими лечения пациентов с муковисцидозом являются:

- методики дренирования бронхиального дерева и лечебная физкультура;
- диетотерапия;
- муколитическая терапия;
- антибактериальная терапия;
- заместительная терапия препаратами поджелудочной железы;
- витаминотерапия;
- лечение осложнений муковисцидоза.

Прогноз

За последние 20 лет терапия больных муковисцидозом достигла определенных успехов, что позволило увеличить среднюю продолжительность жизни до 25 лет. Большинство больных погибает от дыхательной недостаточности (95%); к другим причинам смерти относят печеночную недостаточность и прочие осложнения. Некоторые больные с муковисцидозом живут более 50-60 лет.

Вследствие врожденной облитерации (запустевания) семенных протоков практически все мужчины, страдающие муковисцидозом, стерильны. У женщин, страдающих муковисцидозом, происходит образование густого спермицидного шеечного секрета, что уменьшает вероятность оплодотворения.

Спасибо За Внимание ☺️