

A close-up, profile view of a young child with light brown hair and striking blue eyes. The child is looking out of a window, with a blurred view of the outdoors visible in the background. The image has a torn-paper edge effect.

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.

Родители - носители гена (здоровые)

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

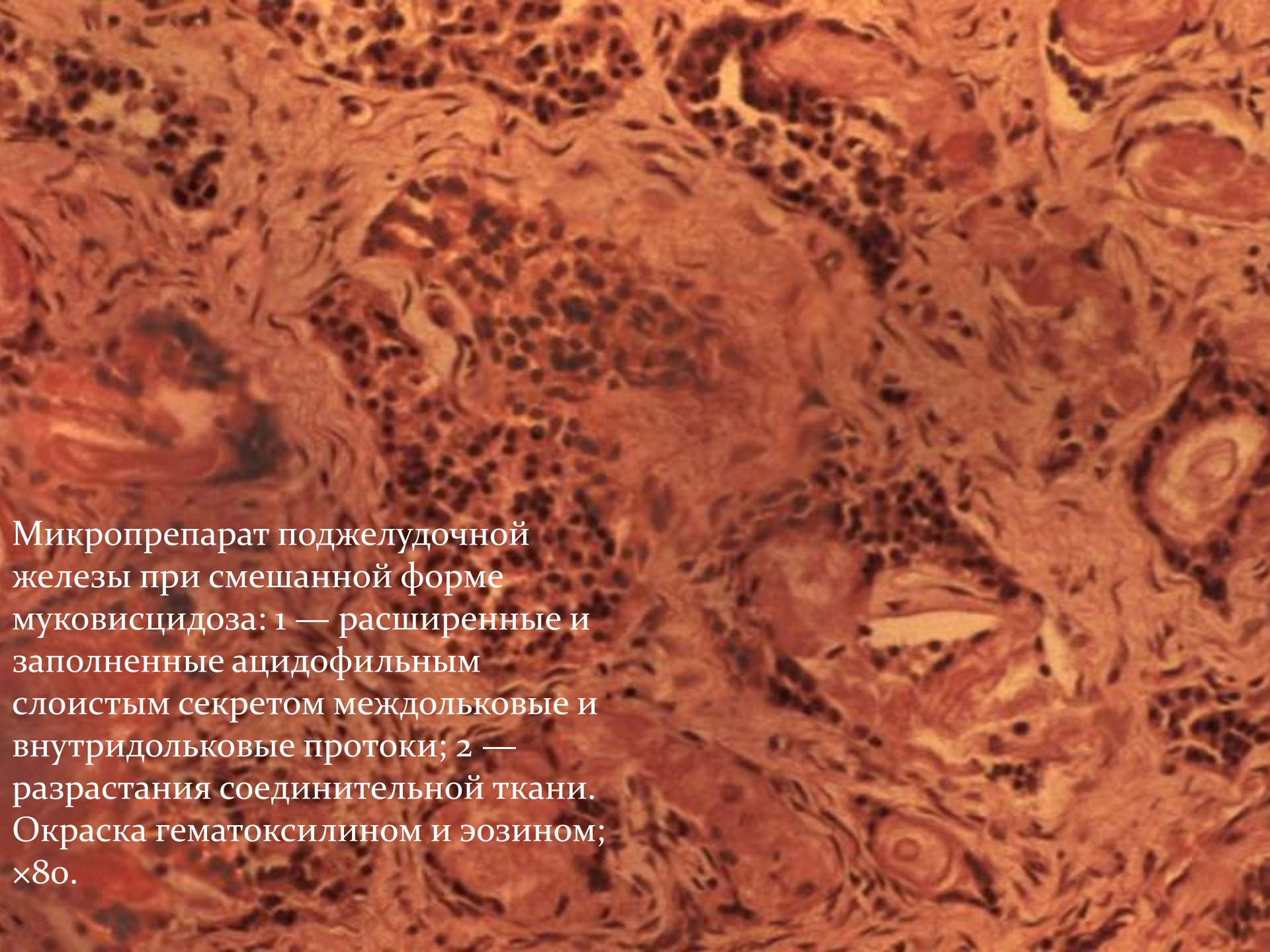
С целью установления диагноза проводится прямое определение носительства дефектного гена. По показаниям проводят рентгенологические обследования, УЗИ (оценивают состояние поджелудочной железы), биохимические и иммунологические исследования

A black and white bronchogram of a child's chest. The image shows the branching pattern of the bronchial tree. There are several prominent, thick-walled, and irregularly shaped bronchi, some appearing as dilated, sac-like structures (bronchoectasias) and others as thin, beaded lines (bronchiectasias). The overall appearance is characteristic of advanced cystic fibrosis lung disease.

**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; $\times 80$.

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 шейечного секрета, что уменьшает вероятность оплодотворения.

Спасибо За Внимание 😊

