



# МУКОВИСЦИДОЗ

21 ГРУППЫ

ВЫПОЛНИЛА: СТУДЕНКА 4 КУРСА ЛЕЧЕБНОГО ФАКУЛЬТЕТА

ЕНГИБАРЯН С.А.

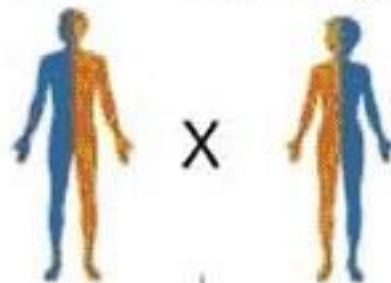
# ЧТО ТАКОЕ МУКОВИСЦИДОЗ ???

Это системное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза и характеризующееся поражением желез внешней секреции, тяжелыми нарушениями функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта.

Слово <<муковисцидоз>> происходит от латинских слов *mucus*-слизь и *viscidus*-вязкий. Это название означает, что секреты, выделяемые различными органами, имеют слишком высокую вязкость и густоту.

Это самое распространенное среди известных наследственных заболеваний. Каждый 20-й житель планеты является носителем дефектного гена. Рождение больного ребенка возможно на 25%, если оба родителя являются носителями генетического дефекта. Патологический ген локализуется в середине длинного плеча 7-й хромосомы.

Родители - носители гена (здоровые)



# ПАТОГЕНЕЗ

Особенности патогенеза (механизма, обуславливающего возникновение заболевания) до конца не определены. Проявляет себя муковисцидоз за счет выделения секрета определенными внешнесекреторными железами, секрет этот обладает повышенной вязкостью. Из-за затруднений, возникающих в его эвакуации, происходит закупорка протоков слизистых желез, железистых органов, ЖКТ и бронхиального дерева, на фоне чего в легких, поджелудочной железе, кишечнике и печени развиваются изменения вторичного характера (в частности это ферментативные нарушения и процессы обтурационно-воспалительного характера). Из-за развития воспалительного процесса в сочетании с фиброзом развивается вторичная форма недостаточности органа. При изучении секрета бронхиальных желез в повышенном количестве обнаруживается фосфор, кроме того, снижению подлежит концентрация калия и натрия, ввиду чего некоторые авторы склонны предполагать, что именно это и является причиной, из-за которой слизь обладает повышенной вязкостью.



# ПАТОГЕНЕЗ

- В свою очередь, такая его задержка становится причиной формирования в пищеварительной и бронхолегочной системах кист мелких размеров. Из-за застоя слизи развивается атрофия железистой ткани, а также прогрессирующий фиброз. Фиброз в частности подразумевает под собой постепенное замещение соединительной тканью тканей железы. Помимо этого, в органах развиваются ранние склеротические изменения. При вторичном инфицировании ситуация осложняется, потому как этому сопутствует развитие у больных гнойного воспаления. Соответственно, бронхолегочная система при муковисцидозе поражается за счет сложностей, связанных с процессом отхождения мокроты (что непосредственным образом связано с ее вязкостью, а также с нарушением функций, осуществляемых мерцательным эпителием), с развитием мукостаза (что определяет застой слизи), а также с хроническим характером воспаления.
- В качестве основы тех изменений, которые происходят с органами дыхания при рассматриваемом нами заболевании, выделяется нарушение проходимости бронхиол и мелких бронхов. Наполненные гнойно-слизистым содержимым, бронхиальные железы постепенно увеличиваются в размерах, за счет чего происходит их выпячивание и последующее перекрытие просвета бронхов. Происходит формирование каплевидных и цилиндрических бронхоэктаз мешотчатого типа, а также формирование эмфизематозных участков легкого. Бронхи в этом случае подвергаются полной обтурации мокротой (то есть полной закупорке, нарушающей проходимость).



**Здоровые легкие**

**Муковисцидоз**

# ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА

Диффузный фиброз, кисты мелких и средних протоков, воспалительную. Инфильтрацию. Островки Лангерганса увеличены в размерах. С возрастом склероз прогрессирует, появляются участки липоматоза, кисты уменьшаются в размерах.



# ПЕЧЕНЬ

В печени выявляются поля развития соединительной ткани между дольками и под капсулой, кистозно расширенные мелкие желчные протоки, признаки жировой и белковой дистрофии. В ряде случаев обнаруживаются гипоплазия желчного пузыря, атрезия пузырного протока.

# КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

## *ФОРМЫ МУКОВИСЦИДОЗА:*

- Мекониевая непроходимость
- Легочная форма
- Кишечная форма
- Смешанная форма
- Атипичная форма
- Печеночная форма

# МЕКОНИЕВАЯ НЕПРОХОДИМОСТЬ

Данная форма заболевания обусловлена отсутствием трипсина, что приводит к скоплению в петлях тонкого кишечника плотного, вязкого по консистенции мекония. У больного ребенка отсутствует выделение мекония. Ко второму дню жизни ребенок становится беспокойным, живот вздут, отмечаются срыгивания и рвота с примесью желчи. Через 1-2 дня состояние новорожденного ухудшается: кожные покровы сухие и бледные, на коже живота появляется сосудистый рисунок, тургор тканей снижен.

# ЛЕГОЧНАЯ ФОРМА

- Различают 4 стадии патологических изменений бронхолегочной системы:
- 1-стадия-стадия непостоянных функциональных изменений, которая характеризуется сухим кашлем без мокроты, незначительной или умеренной одышкой при физических нагрузках. Продолжительность стадии составляет 10 лет.
- 2-стадия-стадия развития хронического бронхита, кашель с отделением мокроты, умеренной одышкой, формированием деформацией концевых фаланг пальцев. При аускультации выслушиваются влажные трескающие хрипы на фоне жесткого

- 3-стадия-стадия прогрессирования бронхолегочного процесса с развитием осложнений. Формируются зоны диффузного пневмофиброза и ограниченного пневмосклероза, бронхоэктазы, кисты и выраженная дыхательная недостаточность в сочетании с сердечной недостаточностью по правожелудочковому типу. Продолжительность от 3 до 5 лет.
- 4-стадия характеризуется тяжелой кардиореспираторной недостаточностью, которая в течение нескольких месяцев приводит к смерти больного.



# ВНЕШНИЙ ВИД БОЛЬНОГО

Бледная кожа с землистым оттенком, акроцианоз, общий цианоз, одышки в покое, бочкообразная форма грудной клетки, деформации грудины по типу клиновидной и деформации концевых фаланг пальцев, ограничение двигательной активности, энцефалопатия, артриты и уменьшение массы тела



# КИШЕЧНАЯ ФОРМА

- В кишечнике преобладают гнилостные процессы, сопровождающиеся накоплением газов, что приводит к вздутию живота.
- Дефекации частые, отмечается полифекалия.
- Кал у детей раннего возраста имеет кашицеобразную консистенцию, резко зловонный, жирный, светлый.
- У 10-20% больных нередко отмечается выпадение прямой кишки.
- Больные предъявляют жалобы на сухость во рту, с трудом пережевывают сухую пищу. Аппетит в первые месяцы сохранен, но вследствие нарушения процессов пищеварения, быстро

# СМЕШАННАЯ ФОРМА

Является наиболее тяжелой и включает клинические симптомы как легочной так и кишечной форм. Обычно с первых недель жизни у больного отмечаются тяжелые повторные бронхиты и пневмонии с затяжным течением, постоянный кашель, кишечный синдром и резкие расстройства питания.

# ОСЛОЖНЕНИЯ

- Плеврит
- Пневмоторакс
- Деструкция легких, кровохарканье
- Кишечная непроходимость
- Выпадение прямой кишки
- Хроническое легочное сердце

# ДИАГНОСТИКА

- Сбор анамнеза(отягощенная наследственность,ранне начало заболевания)
- Объективное исследование
- Лабораторное исследование:

Достоверным диагнозом муковисцидоза считают при обнаружении высокого содержания натрия и хлора в поте(потовый тест),высокой концентрации натрия в ногтевых пластинках пальцев рук.

Патогномоничным является содержание натрия и хлора в поте у детей до 1 года свыше 40 ммоль/л,у детей старше одного года и у взрослых-свыше 60 ммоль/л.



# ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Дифференциальный диагноз легочной формы муковисцидоза проводят с хронической пневмонией и наследственно обусловленными поражениями легких (идиопатический гемосидероз легких, болезнь Марфана, синдром Картагенера).

Кишечную форму муковисцидоза дифференцируют с другими синдромами нарушенного кишечного всасывания - глютеновая болезнь (целиакия), дисбактериоз кишечника.

# ЛЕЧЕНИЕ

- При кишечном синдроме с заместительной целью применяют ферментные препараты:панкреатин,панзинорм,котазим-форте,фестал.
- При легочной форме включают мероприятия:
  - 1)Для уменьшения вязкости мокроты применяют ингаляции ферментных препаратов(химопсина,химотрипсина)или муколитических препаратов,ацетилцистеина.С целью разжижения мокроты ацетилцистеин назначают внутримышечно.
  - 2)Для улучшения дренажа бронхов проводят вибрационный массаж грудной клетки,лечебную гимнастику.
  - 3)При обострении легочного процесса назначают

# ЛЕЧЕНИЕ

- 4) В период обострения проводят также УВЧ, электрофорез препаратов магния.
- 5) назначают поливитамины, для уменьшения легочной гипертензии - эуфиллин по 7-10 мг/кг массы тела в сутки внутрь в течение 4-5 нед.
- 6) показаны препараты, улучшающие метаболизм миокарда: оротат калия, кокарбоксилаза. При декомпенсации легочного сердца применяют сердечные гликозиды, глюкокортикоиды (по 1-1,5 мг/кг в сутки в пересчете на преднизолон с учетом

Ну-с, на этом, пожалуй, всё.

Наше время ограничено

**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ.**