

Муковисцидоз

***Выполнила студентка
медицинского факультета
4 курса 4л группы
Черноиван А.С.***



Муковисцидоз (кистозный фиброз) — системное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза (МВТР) и характеризующееся поражением желез внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта.

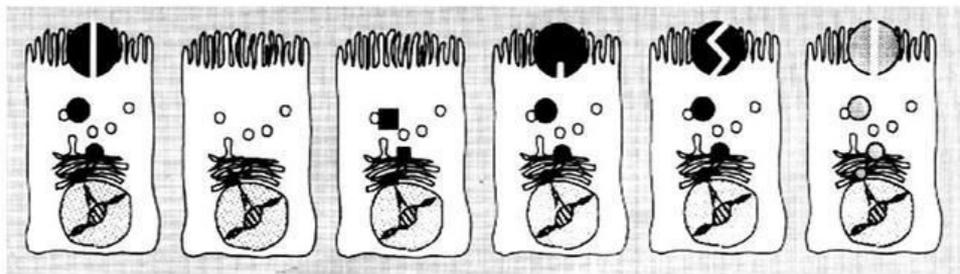
Статистика заболеваемости

Страна	Частота случаев	Страна	Частота случаев	Страна	Частота случаев
Финляндия	1 : 25 000	Северная Ирландия	1 : 5350	Нидерланды	1 : 3560
Турция	1 : 10 000	Россия	1 : 4900	Греция	1 : 3500
Украина	1 : 8400	Дания	1 : 4700	Испания	1 : 3500
Швеция	1 : 7300	Эстония	1 : 4500	Германия	1 : 3300
Польша	1 : 6000	Норвегия	1 : 4500	Чехия	1 : 2833

Этиология

Причиной муковисцидоза являются мутации гена, который обозначается как трансмембранный регулятор проводимости (CFTR). Этот ген контролирует синтез трансмембранного регуляторного белка муковисцидоза (ТРБМ). Чаще всего встречается мутация F508del.

Классификация мутаций гена CFTR по первичному повреждающему эффекту:



Норма

I класс

II класс

III класс

IV класс

V класс

- I класс- заблокирован синтез белка
- II класс- нарушено созревание белка
- III класс- нарушение регуляции белка
- IV класс - снижение проводимости канала
- V класс - уменьшение синтеза нормального белка

Патогенез

Нарушение структуры белка трансмембранного регулятора муковисцидоза

Накопление ионов хлора внутри клетки

Извращение регуляции хлоридного канала

Переход ионов натрия из просвета выводных протоков желез внутрь клетки с увеличением воды

Уменьшение водного компонента секретов органов и желез

Формирование вторичных изменений

Повышение вязкости, застой, затруднение эвакуации секретов

Печень

Поджелудочная железа

Органы дыхания

Классификация муковисцидоза(МВ):

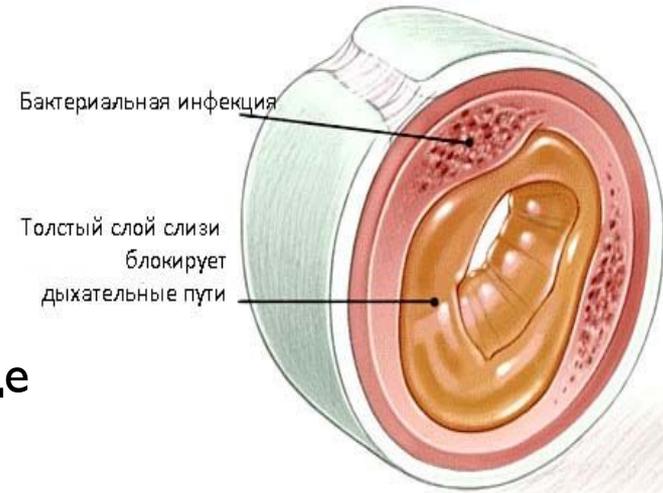
- МВ с панкреатической недостаточностью
- МВ без панкреатической недостаточности в т. ч.
 - первично генитальная форма с врожденной билатеральной аплазией семявыносящих протоков
 - Атипичные формы МВ



Клинические формы МВ

I. Легочная форма МВ, её клинические проявления:

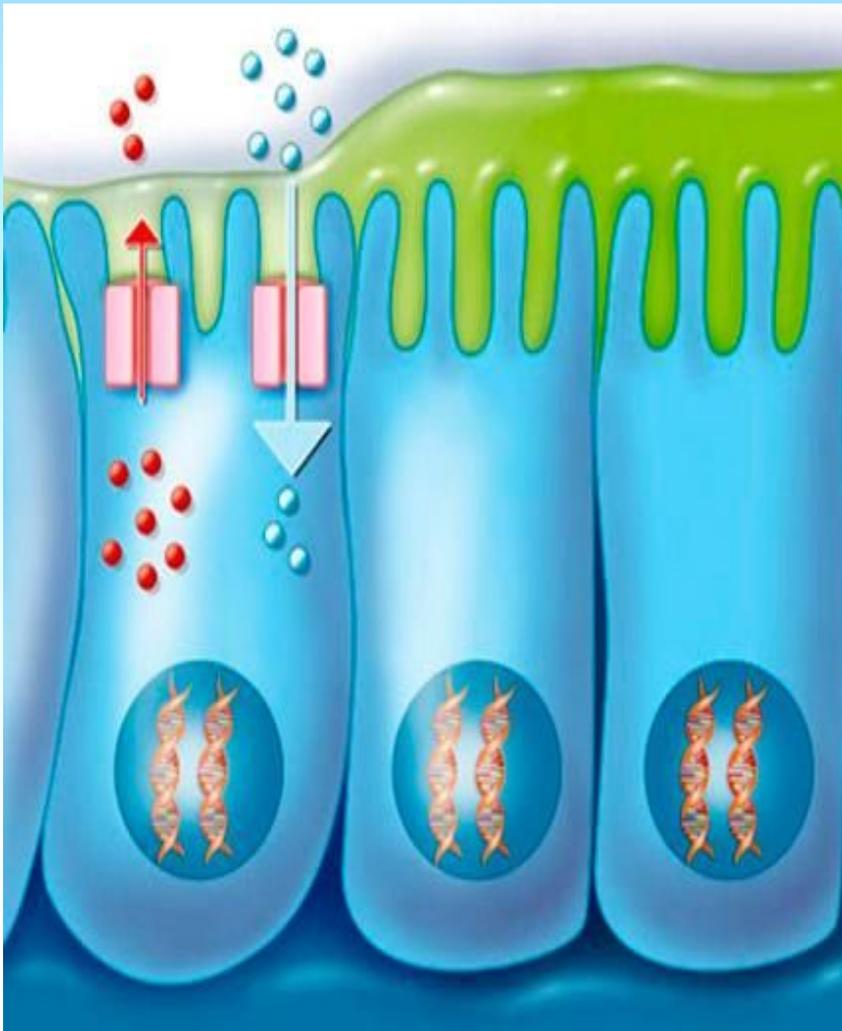
- хронический кашель с выделением вязкой мокроты;
- персистирующая колонизация / инфекция дыхательных путей патогенными микроорганизмами;
- персистирующие изменения на рентгенограмме органов грудной клетки;
- обструкция дыхательных путей;
- носовые полипы, синусит или рентгенологические изменения в параназальных пазухах;
- деформация дистальных фаланг пальцев в виде «барабанных палочек».



2. Кишечная форма, изменения в пищеварительной системе и пищевом статусе, а именно:

- в кишечнике - мекониальный илеус, синдром обструкции дистальных отделов тонкой кишки, выпадение прямой кишки;
- в поджелудочной железе - панкреатическая недостаточность с типичными изменениями стула, рекуррентный панкреатит;
- в печени - клинические или гистологические проявления фокального билиарного цирроза или мультилобулярными цирроза печени;
- нарушение пищевого статуса - проявления недостаточного усвоения компонентов пищи (дефицит массы и длины тела к положенным по возрасту);
- гипопротеинемия с отеками и анемией, вторичный дефицит жирорастворимых витаминов.





3. Синдром острой потери соли, хронический метаболический алкалоз.

4. Обструктивная азооспермия у мужчин, связана с врожденной билатеральной аплазией семявыносящего протока.

5. Смешанная форма

Является наиболее тяжелой и включает клинические симптомы как легочной, так и кишечной форм. С первых недель жизни отмечаются тяжелые повторные бронхиты и пневмонии с затяжным течением, постоянный кашель, кишечные проявления и резкие расстройства питания.

Особенности клинических проявлений в зависимости от возраста ребенка

Неонатальный период.

В неонатальном периоде МВ проявляется признаками интестинальной обструкции (мекониальный илеус) и, в ряде случаев, перитонитом, связанным с перфорацией кишечной стенки. На рентгенограмме определяются характерные пузырьки и вздутие петель кишки при отсутствии уровня жидкости.

Первый год жизни.

У грудного ребенка отмечается стойкий сухой кашель, обильный зловонный жирный стул, задержка физического развития. Иногда родители ребенка замечают чрезмерно соленый вкус пота. Большая потеря солей через кожу у детей с МВ может приводить к истощению запасов натрия и хлора, хронической гипоелектролитемии (псевдосиндром Барретта).

Дошкольный возраст.

Могут развиваться такие проявления МВ, как отставание в росте и весе, нарастающие изменения стула вплоть до выпадения прямой кишки (ректальный пролапс).

Школьный возраст.

Выявляются признаки недостаточности питания, нарушения стула, персистирующие респираторные симптомы, иногда изменения на рентгенограмме и влажные хрипы в легких.

Подростковый возраст.

Наличие гнойного заболевания легких неясной этиологии с признаками хронической гипоксии, отставание в физическом развитии, а также изменений со стороны половой системы (задержка полового развития, стерильность с азооспермией у лиц мужского пола), хронический гайморит, синуситы.

Диагностика

- Изучение семейно-наследственного анамнеза, ранних признаков заболевания, клинических проявлений
- Общий анализ крови и мочи
- Копрограмма
- Микробиологическое исследование мокроты
- Бронхография
- Молекулярно-генетическое тестирование
- Пренатальную диагностику



- Бронхоскопия
- Рентгенография легких
- Спирометрия
- Потовый тест

Современные аспекты базисной терапии

1. Диета.
2. Заместительная ферментотерапия.
3. Лечебные смеси.
4. Желчегонные препараты.
5. Муколитики.
6. Физические методы удаления разреженного с помощью муколитиков мокроты.
7. Антибиотикотерапия.
8. Комплексы поливитаминов.



Спасибо за внимание!