

# ***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.

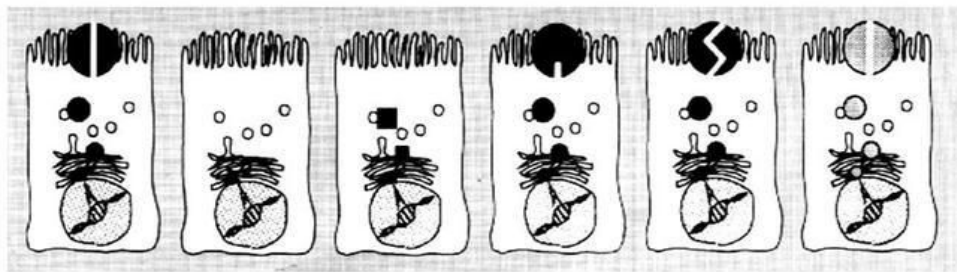
# Статистика заболеваемости

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

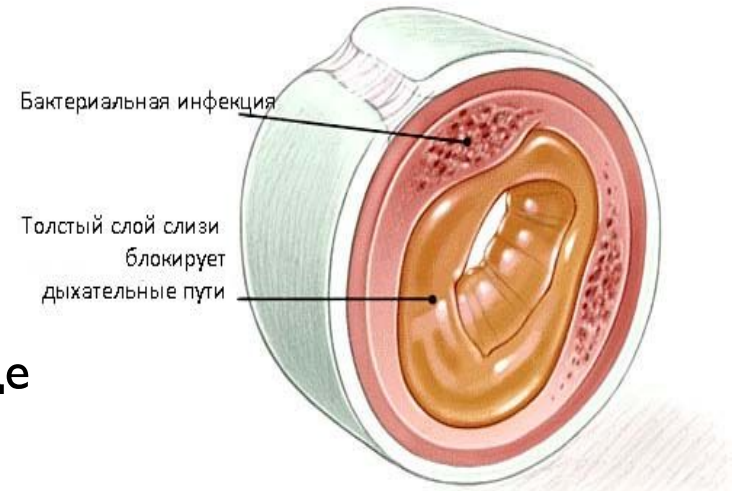
- МВ с панкреатической недостаточностью
- МВ без панкреатической недостаточности в т. ч.
  - первично генитальная форма с врожденной билатеральной аплазией семявыносящих протоков
  - Атипичные формы МВ



# Клинические формы МВ

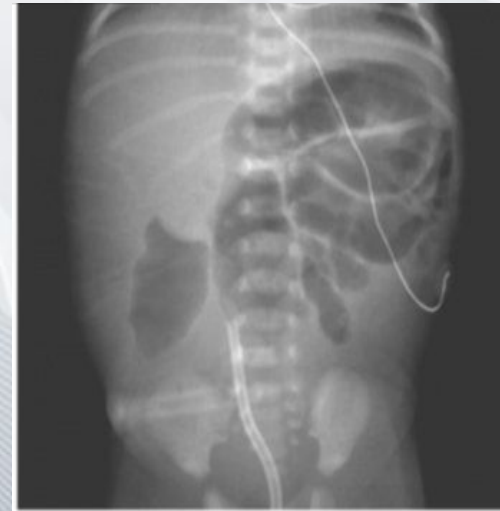
I. Легочная форма МВ, её клинические проявления:

- 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».

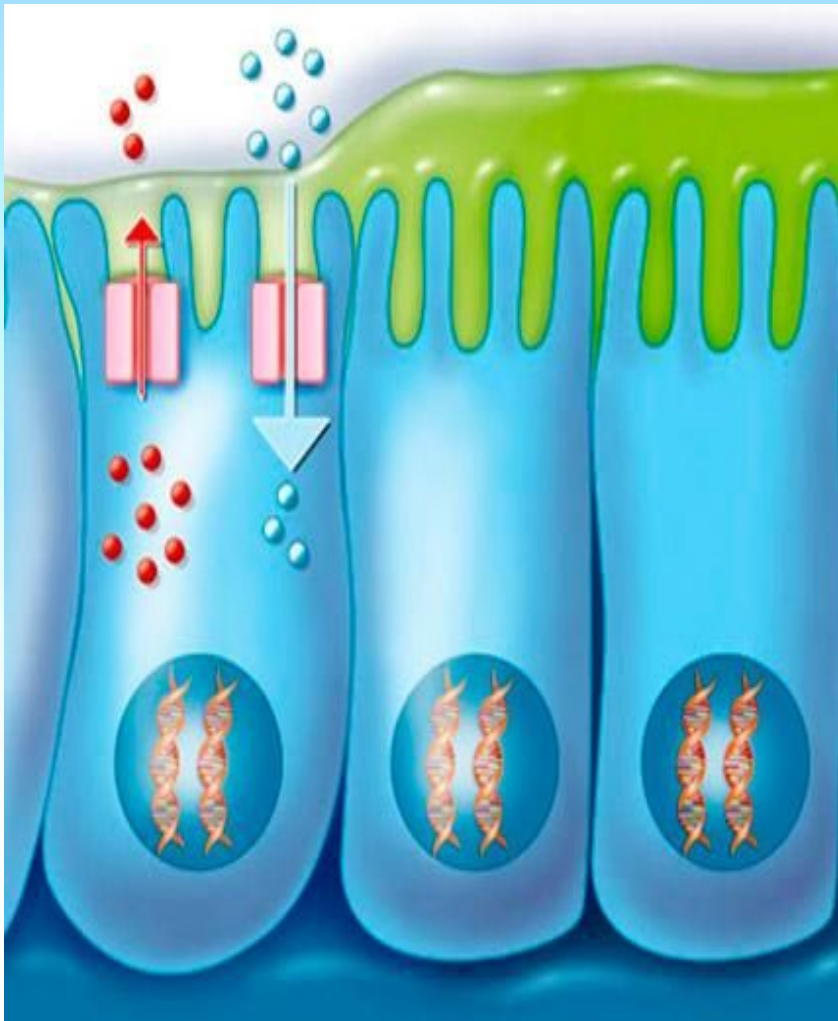


## 2. Кишечная форма, изменения в пищеварительной системе и пищевом статусе, а именно:

- 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!***