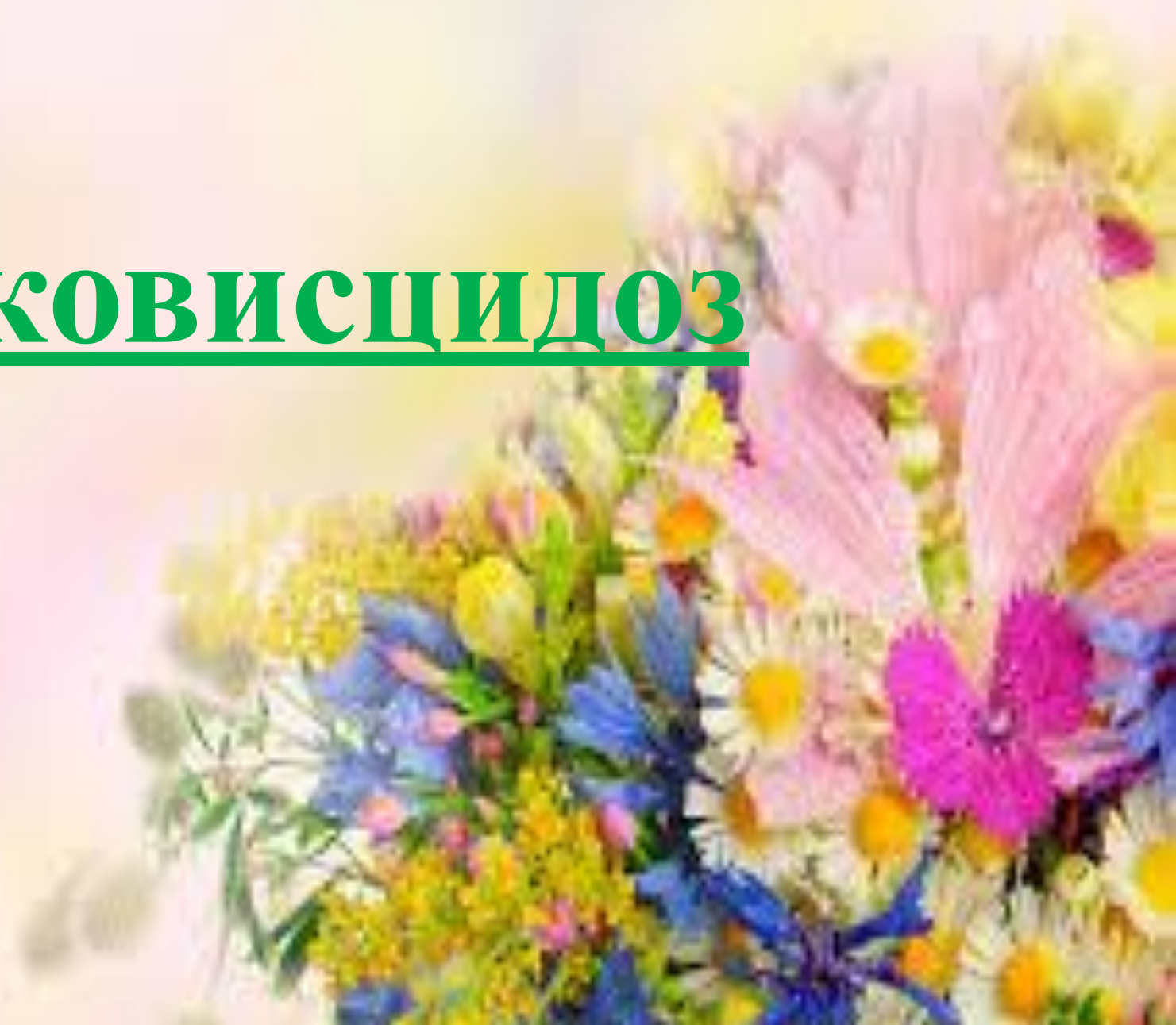


Муковисцидоз



Муковисцидоз

Самое распространённое среди известных наследственных заболеваний

Что такое муковисцидоз (МВ)

МВ — неизлечимая болезнь, которую нельзя называть смертельной, так как при регулярной поддержке продолжительность жизни может быть высокой

Причина — дефект гена, отвечающего за транспорт ионов натрия и хлора через клеточную мембрану

Поддержка больных — это снятие симптомов, нормализация состояния для полноценной жизни

Лечение и поддержка

Стоимость поддержки больного (тыс. руб. в месяц)



60–100 ₺



120–150 ₺

От чего зависит стоимость лечения

- Возраст больного (с возрастом к основному заболеванию добавляются осложнения)
- Регион проживания (нужных препаратов либо нет в наличии, либо выписывают их менее эффективные аналоги)
- Форма и течение основного заболевания

Как передаётся МВ



Благотворительные фонды

«Помоги.орг»
«Острова»
«Созидание»
«Предание»
«Во имя жизни»
«Тепло сердец» (программа «Кислород»)

Области поражения

- Во всех органах, которые выделяют слизь, скапливается густое, вязкое содержимое, его выведение затруднено
- При МВ различным заболеваниям может быть подвержено большинство органов
- МВ вызывает отставание в росте, нехватку витаминов А, D, E, К и др.

Основные проблемы, с которыми сталкиваются больные

- Диагностика: региональные проблемы и снижение продолжительности жизни
- Лечебное питание, реабилитационное оборудование не всегда доступны
- Нет системы пред- и послеоперационной поддержки больных
- Нет достаточного опыта в трансплантологии при МВ
- Нет ресурса для ведения беременности пациентов, отсутствует поддержка их семей с детьми
- Отсутствие федерального центра для больных 18+
- Дорогостоящие препараты трудно получить бесплатно
- Проблема получения и снятия инвалидности для больных

Муковисцидоз

Термин латын сөзінен алғанда «mucus» шырышқа байланысты «viscidus» тұтқыр.

Муковисцидоз өте жиі моногенді ауру, трансмембранды реттеуші белок гені мутациясына байланысты, патогенезінің негізі экзокриндік бездердің маңызды ағзалар мен жүйелер бұзылысы; ағымы мен болжамы ауыр түрде өтетін дерт.

Тұқым қуалайтын аутосомды рецессивті, популяциядағы жиі ауру. Аурудың прогрессивті ағымы соңынан өлімге әкелуі кей науқыстарды мүгедектікке соқтыруы бұл дертке қоғамдық мән береді. Яғни 3860 нәрестеге 1 аурудан.



Патогенезі

Құрамы: экзоннан тұратын, мың жұп нуклеотидтерді қамтитын хоромасоманың ұзын иығының ортасында орналасқан. Ген мутациясы салдарынан белоктың құрамы мен қабілеті бұзылады: ұйқы безі, ішек, бронх өкпе жүйесі, урогениталдық жолдың тысқа шығар өзектерін жабатын эпителиалдық клеткалары мембранасының апикалды бөлігінде орналасады. Бұл клеткалар мен клеткааралық сұйық арасындағы электролиттік тасымалды реттейді. Дертті белоктың клетка мембранасында хлор каналының белсенді рөлін атқара алмауынан хлор иондары клетка ішінде қалады. Осының салдарынан шығарушы өзектер ішінде электр потенциалы өзгереді, бұдан клетка ішінде натрий иондары көптеп енеді. Перицеллюлярлық су компоненттері көп көптеп сіңіріледі. Салдары аталған секреция бездрінде секрет қоюланып, шығуы қиындайды, осыдан көп ағзаларда екіншілік өзгерістер туындайды, ең көрнектісі бронх өкпе жүйесінде.

Мутации гена МВ



Дисфункция кодируемого белка (Cl-канала) МВТР



Нарушение водно-электролитного баланса
в эпителиальных клетках бронхолегочной системы



Изменения вязкоэластических свойств
бронхиального секрета



Продукция
слизи

Инфекция

Обструкция



Деструкция тканевых структур бронхолегочного аппарата

Клиникалық көрінісі

Клиникасы әрқилы, бұл баланың жасы, түрлі ағзалар мен жүйенің бұзылыс ауырлығы, кеселдің ұзақтығы мен асқынуы, ем тиімділігіне байланысты:

Асқазан ішек жолдары мен тыныс алу жүйесі бұзылысы.

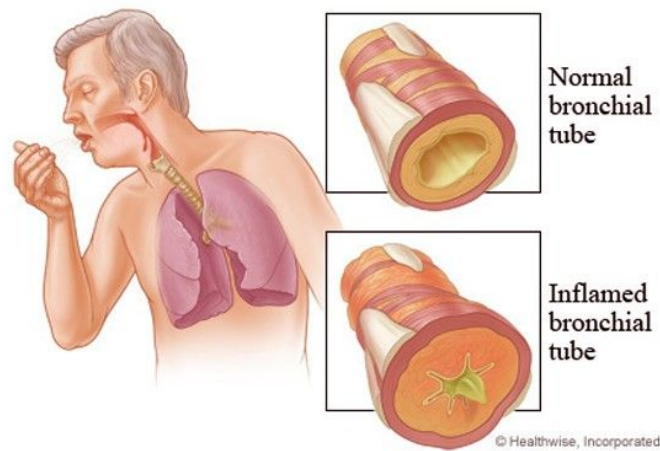
Өкпелігі басым

Ішектігі басым

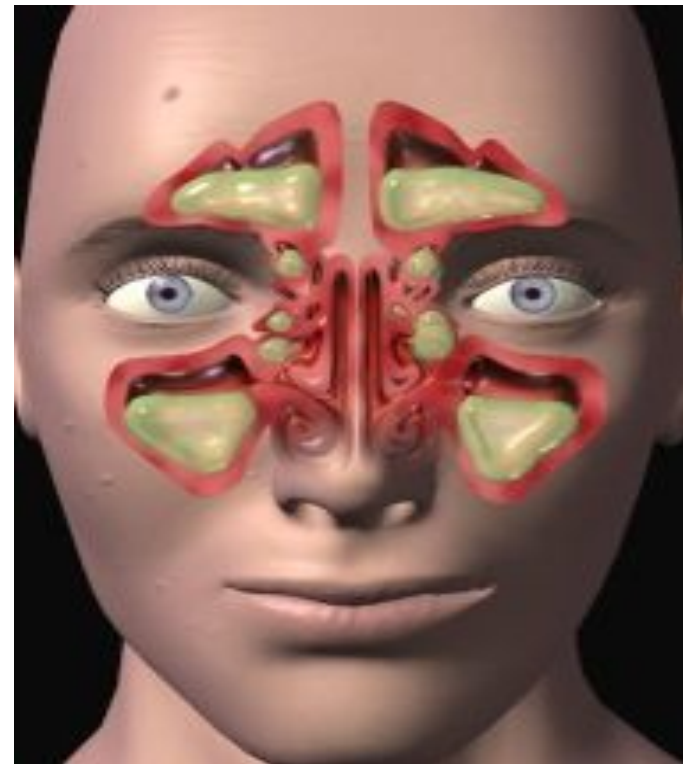


При муковисцидозе нарушается функция легких и поджелудочной железы. Выделения в этих железах становятся такими густыми, что вывести их невозможно. Муковисцидоз - наследственное, аутосомно-рецессивное заболевание.

Тыныс жолында обструктивті бронхит созылмалы түрінде ауысады. Сирек, әдетте сәбилерде жедел пневмония басталып, рецидивті ауыр ағым алады. Бронх өкпелік формасы алғашқы белгілерінде енжарлық, қуқыл өң, дұрыс тәбетіне қарамай салмақ қоспау. Өмірінің алғашқы күнінен жөтел, күшейіп, көкжөтелге ұқсайды. Қақырық алдында ашық, бірте тұтқырлығы артып, шырышты іріңді болады. Бронх өкпелік формасының бронхиолиттік не пневмониялық типпен жүруі мүмкін. Өршу ЖРВИ не микоплазмалық инфекцияда байқалады. Соңғы кезде инфекциялық агенттерден басымы көк іріңді таяқшасы. Пневмония ошақтары, ателектаз, пневмосклероз, бөліктері муковисцидозға тән ала құла клиникалық және рентген сипат береді. Өкпелік процесс әрқашан екі жақты. Пневмонияның созылыңқы ағымы, абцеске ауысуы сирек болмай, бронхоэктаздар дамуы ерте болады. Синуситтер муковисцидоздың барлық дерлік формасына тән. Жасөспірімдер мен үлкендерге мұрын полиптері жиі, олар операциядан соң қайта береді. Гипоксия, Тыныш кезде енгігу, цианоз, тахикардия. Өкпелік жүрек, өкпелік және жүрек жетіспеушілік белгілері дамиды. Қол саусақтарының «барабан таяқшалары», сағат шынысы тәрізді өзгерістер пайда болады. Дистрофиялық өгерістер: тері түлеуі, шашатың күлгін түсі мен сынғыштығы, тырнақ сынғыштығы мен көлденең жолақтары.

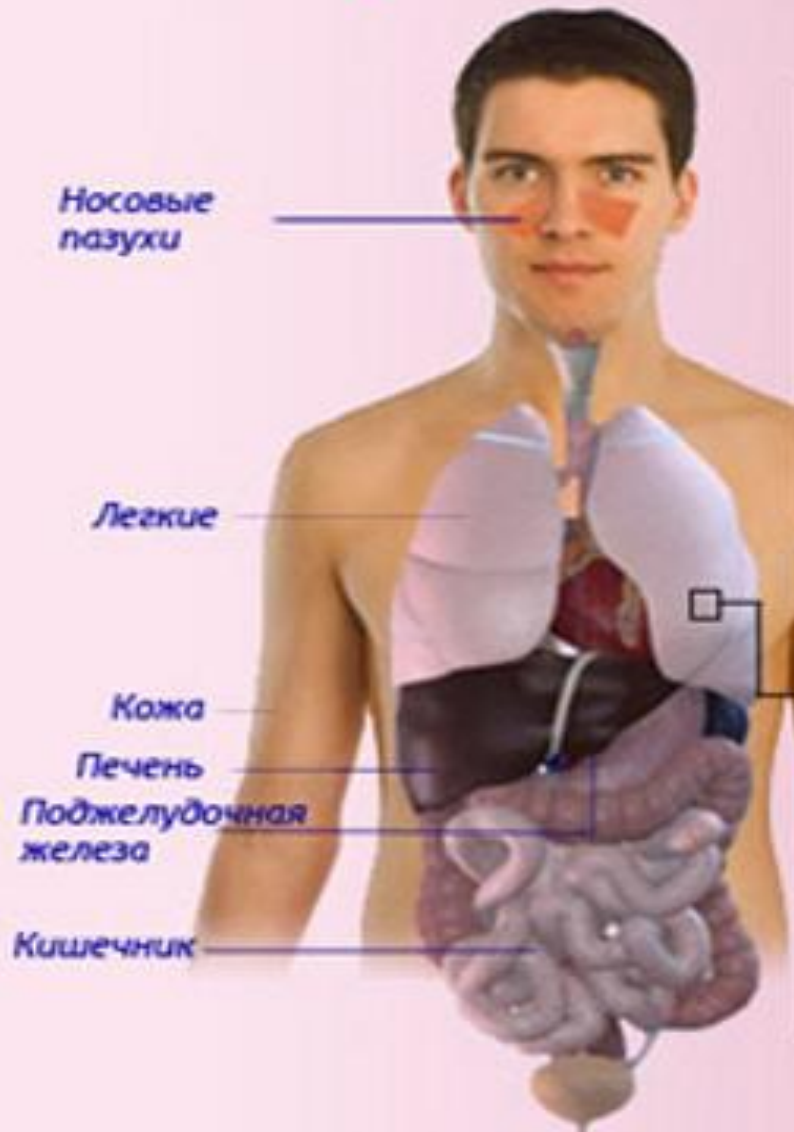


MedicalPictures.net



Муковисцидоз

Cross Section of Airway





Здоровые легкие



Муковисцидоз

Рентгендік өзгерістер: суреті аса полиморфты. Сыртқы тыныс қабілеті науқастардың көбінде обструктивті және рекстриктивті бұзылыстардың қабаттасуымен анықталады.

Өкпенің интерстициалдық тіні бұзылысы синдромы: дәнекер тін өсуінен өкпе суретінің күшеюі, ұялылығы, өкпе түбірі көлеңкесінің көбеюі.

Бронх өткізгіштігі бұзылысы синдромы: өкпе тіні мөлдірлігі артуы, көкеттің төмен тұруы, кеуденің алды арты, көлемінің кеңеюі, бөліктік және сегментарлық ателектаздар.

Альвеолалар толуы: өкпе суретінің үлкен «бал арасы ұясы» тәрізді деформациясы, қабырғасында жұқа құрылыстар пайда болуы.



Синуситы

Гастроэзофагеальный рефлюкс

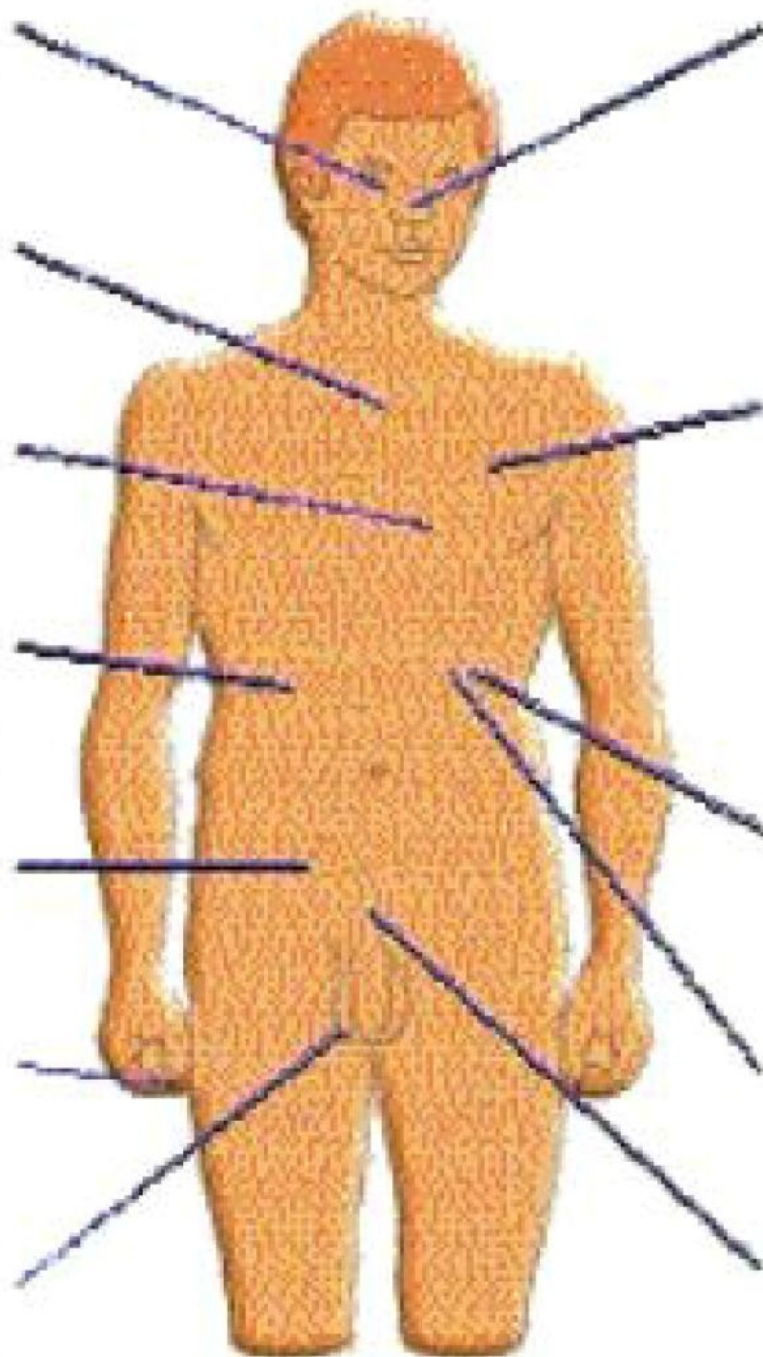
Легочное сердце

Билиарный цирроз печени

Эквивалент меконияльного илеуса

Барабанные палочки

Мужское бесплодие



Полипы носа

Повторные респираторные эпизоды (ОРВИ, бронхиты, пневмонии), приводящие к хроническому бронхолегочному процессу

Недостаточность поджелудочной железы

МВ-зависимый сахарный диабет

Выпадение прямой кишки

Таблица 1. Антибиотики, применяемые у больных муковисцидозом при высеве из бронхального секрета *Staphylococcus aureus* и *Haemophilus influenzae*

Антибиотик	Доза для детей в сутки	Кратность приема в день	Путь введения	Дозы для взрослых в сутки
Профилактически или при нетяжелом обострении бронхолегочного процесса				
Amoxicillin	50–100 мг/кг	3–4	Внутрь	1 г 4 раза
Azithromycin	> 6 мес. — 10 мг/кг 15–25 кг — 200 мг 26–35 кг — 300 мг 36–45 кг — 400 мг	1 раз 3–5 дней	Внутрь	500 мг 1 раз в течение 3 дней
Cefaclor	До 1 года — 125 мг 3 раза 1–7 лет — 250 мг 3 раза > 7 лет — 500 мг 3 раза	3 раза	Внутрь	500 мг 3 раза
Cefixime	6 мес. — 1 год — 75 мг 1–4 года — 100 мг 5–10 лет — 200 мг 11–12 лет — 300 мг	1–2 раза	Внутрь	400 мг
Clarithromycin	< 8 кг — 7,5 мг 2 раза 1–2 г — 62,5 мг 2 раза 3–6 лет — 125 мг 2 раза 7–9 лет — 167,5 мг 2 раза > 10 лет — 250 мг 2 раза	2	Внутрь	500 мг 2 раза
Clindamycin	20–30 мг/кг	3–4	Внутрь	600 мг 4 раза
Cotrimoxazole	6 мес. — 5 лет — 240 мг 2 раза 6–12 лет — 480 мг 2 раза При тяжелой инфекции возможно увеличение дозы на 50 %	2	Внутрь	960 мг 2 раза
Erythromycin	30–50 мг/кг	2–4	Внутрь	1 г 2 раза
Oxacillin	100 мг/кг	4	Внутрь	2 г 3–4 раза
Flucloxacillin	50–100 мг/кг	3–4	Внутрь	1 г 4 раза
Rifampicin	10–20 мг/кг	1–2	Внутрь	0,6–1,2 г в 2–4 приема
Sodium Fusidat	40–60 мг/кг	3	Внутрь	0,75 г 3 раза
При тяжелом обострении бронхолегочного процесса				
Flucloxacillin	100 мг/кг	3–4	Внутривенно	1–2 г 4 раза
Ceftriaxone	50–80 мг/кг	1–2	Внутримышечно Внутривенно	4 г в день
Цефалоспориновые антибиотики I–II поколения для внутримышечного и внутривенного введения в максимальных возрастных дозах				
Vancomycin	40 мг/кг	2–4	Внутривенно	1 г 2 раза в 4 введения