



# МУКОВИСЦИДОЗ

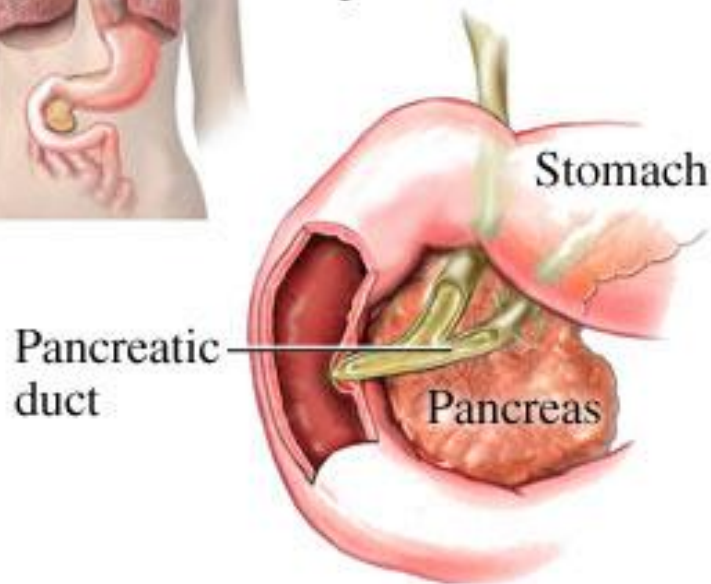
*Муковисцидоз (кистозный фиброз) - наследственное заболевание, сопровождающееся нарушением функций многих желез, которые начинают вырабатывать патологический секрет, что в результате приводит к поражению пищеварительного тракта и легких.*




Mucus blocks  
air sacs (alveoli)  
in the lungs



Mucus blocks  
pancreatic ducts

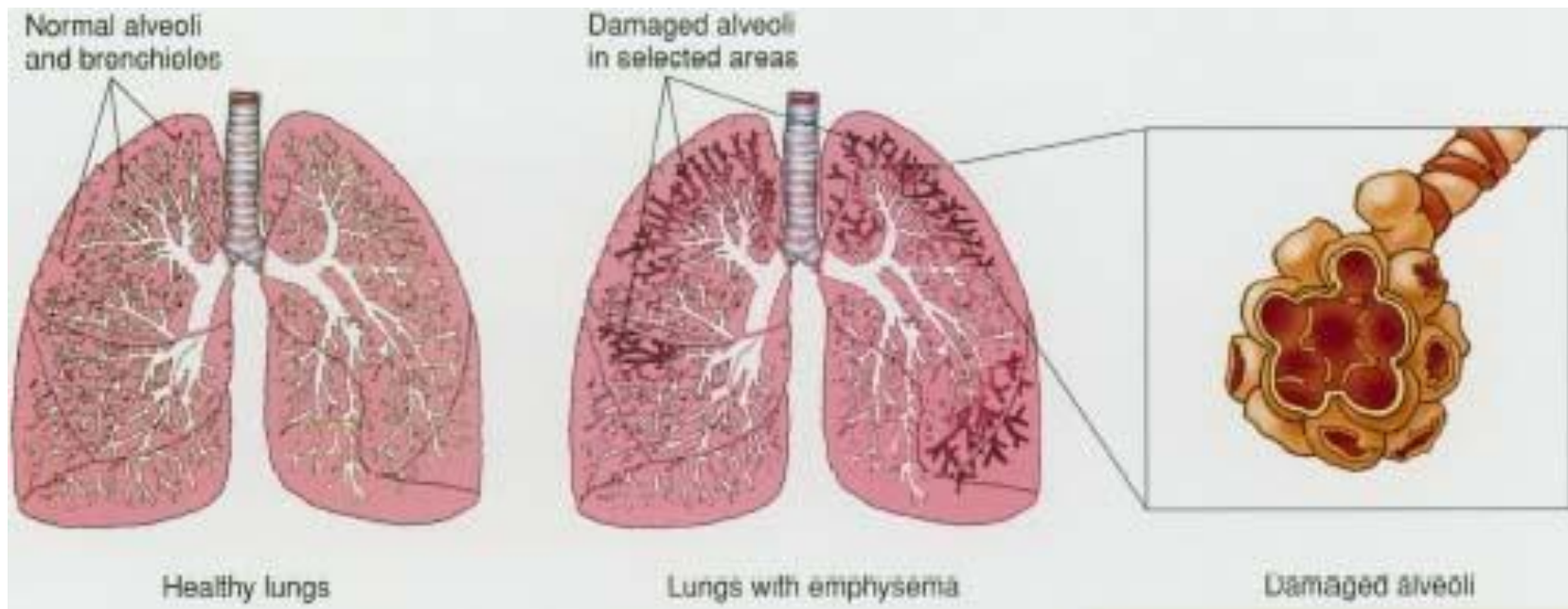




Это самое распространенное среди известных наследственных заболеваний. Каждый 20-й житель планеты является носителем дефектного гена. Рождение больного ребенка возможно на 25%, если оба родителя являются носителями генетического дефекта.

Слово «муковисцидоз» происходит от латинских слов *mucus* — «слизь» и *viscidus* — «вязкий». Это название означает, что секреты (слизь), выделяемые различными органами, имеют слишком высокую вязкость и густоту. В результате страдают все эти органы: бронхолегочная система, поджелудочная железа, печень, железы кишечника, потовые и слюнные железы, половые железы.

В легких из-за скапливающейся вязкой мокроты развиваются воспалительные процессы. Нарушается вентиляция и кровоснабжение легких. Возникает мучительный кашель — это один из постоянных симптомов болезни. Легкие легко инфицируются, чаще всего стафилококком или синегнойной палочкой. У больных развиваются повторяющиеся бронхиты и пневмонии, иногда уже с первых месяцев жизни.



Нередко имеется деформация пальцев рук (барабанные палочки) и ногтей (часовые стекла), как следствие тяжелой хронической гипоксии.



*Вы можете себе представить, что значит жить, не снимая противогаза? Противогаза, который с каждым днем работает все хуже и хуже. Примерно так живут больные муковисцидозом. Их легкие работают лишь на 25%.*



# Существует несколько форм муковисцидоза:

- лёгочная форма
- кишечная форма
- смешанная форма

Встречаются также и другие формы болезни...

# Лёгочная форма

Клинически протекает, как тяжелая хроническая пневмония, непрерывно рецидивирующая, с выраженным синдромом обструкции (синдром непроходимости респираторного тракта) дыхательных путей. Рецидивирующее течение бронхолегочной патологии обусловлено развитием т.н. порочного круга. Суть его в том, что накапливаемый в просвете дыхательных путей вязкий секрет приводит к обтурации (закупорка) дыхательных путей, которая в свою очередь способствует развитию хронического воспаления.



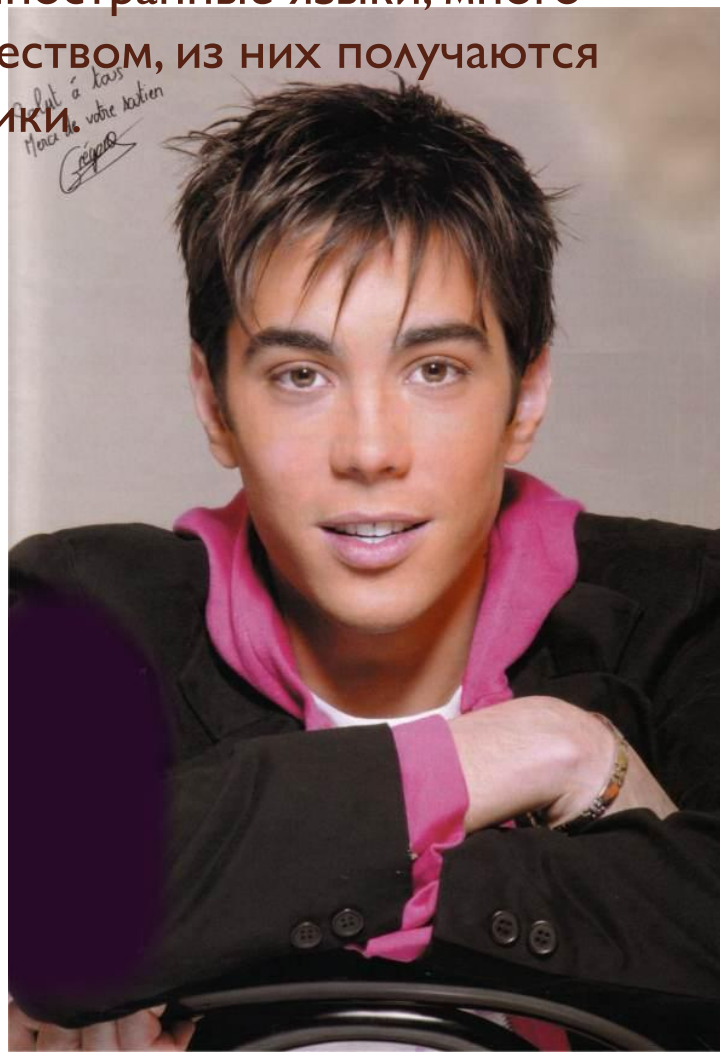
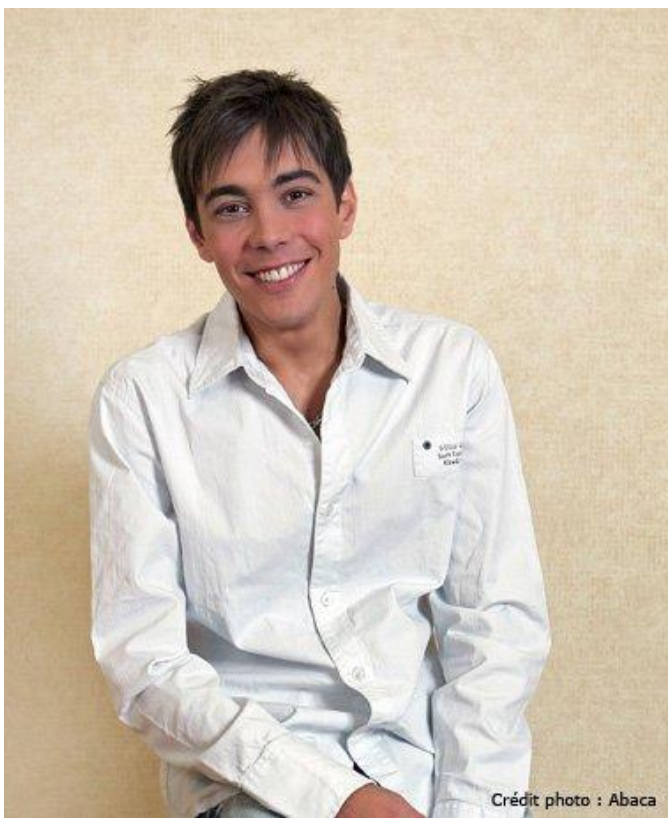
# Кишечная форма

Характеризуется диспептическим синдромом с типичным стулом (полифекалия, стеаторея, креаторея ). Это связано с выраженной ферментативной недостаточностью поджелудочной железы- дефицитом липазы, трипсина, амилазы. Из других клинических проявлений может быть выпадение прямой кишки, гастроэзофагальный рефлюкс. Моносимптомным проявлением муковисцидоза является мекониальный илеус или мекониальная непроходимость.

# Редкие формы:

- **Отечно-анемическая** - у детей периода новорожденности, проявляющаяся отеками, выраженной бледностью кожи и слизистых, желтухой, увеличением печени. несколько позже присоединяются кишечные расстройства.
- **Печеночная форма** - сопровождается клиникой гепатита, цирроза печени.
- **Дистрофическая форма** у детей дошкольного возраста – значительное отставание в физическом развитии, дистрофия, анорексия при отсутствии явных поражений желудочно- кишечного тракта и органов дыхания.

Больные муковисцидозом не заразны и умственно совершенно полноценны. Среди них много по-настоящему одаренных и интеллектуально развитых детей. Они особенно успешно занимаются делами, которые требуют покоя и сосредоточенности — изучают иностранные языки, много читают и пишут, занимаются творчеством, из них получаются замечательные музыканты, художники.



Больные муковисцидозом могут создавать семьи. Если второй супруг не является носителем дефектного гена, такие пары могут иметь здоровых детей.



Основу лечения составляет диетотерапия. Общим положением диетотерапии детей с муковисцидозом является активное увеличение энергообеспечения, достижение хорошего нутритивного статуса. Это достигается увеличением калорийности пищи на 20-25 % за счет белков (до 3-5 г/кг) и, в последнее время, за счет жиров.



The Original Food Pyramid

В лечении микробно-воспалительных процессов при муковисцидозе требуется применение резервных антибиотиков нового поколения – фторхинолоны, карбапенемы, аминогликозиды и максимальные их дозы, муколитические средства – АСС и др., а также глюкокортикоиды, НПВС (при обострении процесса). Об эффективности комплексной терапии свидетельствует улучшение нутритивного статуса, удовлетворительная прибавка массы тела.



Научные разработки в лечении муковисцидоза – во Франции при лечении легочной формы муковисцидоза – трансплантация органов (легкие-сердце), проводятся исследования в области генной терапии.

