

ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет имени И.Н. Ульянова»
Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии и вирусологии

Тема: Муковисцидоз

Работу выполнила:

М.Ю. Жирнова

Группа: М-2(2)-17

Содержание:

Определение заболевания	3
Классификация заболевания	4
Механизм развития	5
Фенотип больного	6
Клинические проявления	7
Диагностика и лечение	8
Список литературы	9

Определение заболевания

Муковисцидоз – системное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза и характеризующееся поражением желёз внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания

Клиническая классификация муковисцидоза

- преимущественно лёгочная форма (респираторная, бронхолёгочная);
- преимущественно кишечная форма;
- смешанная форма с одновременным поражением желудочно-кишечного тракта и органов дыхания;
- мекониевая непроходимость кишечника;
- атипичные и стёртые формы (отечно-анемическая, цирротическая и др.).

Механизм развития:

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу

мутация гена,
расположенного в
длинном плече 7-й
хромосомы(7q31.1)

Дисфункция
кодируемого
белка

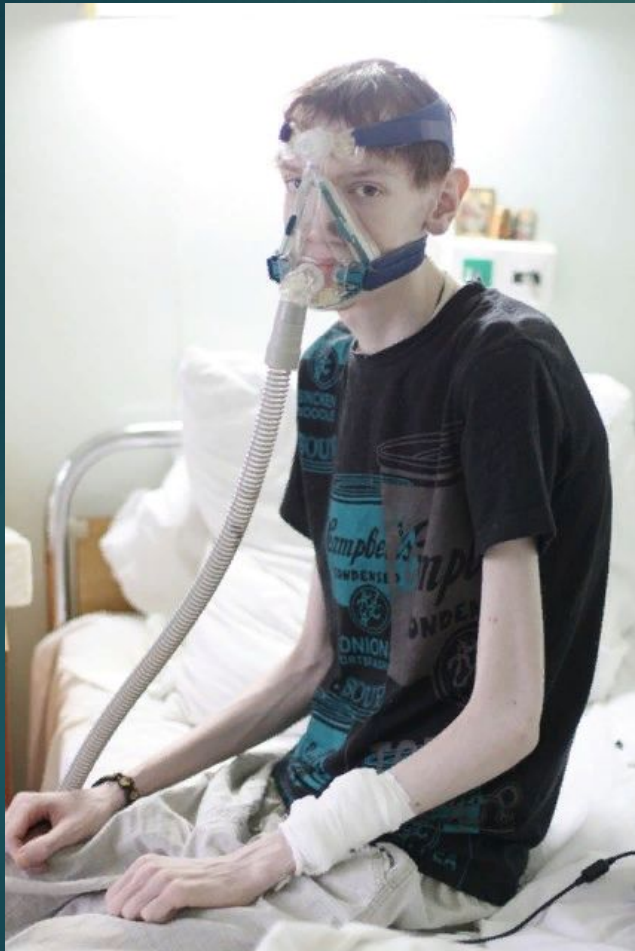
Нарушение
транспорта и
секреции Cl⁻,
нарушения
электрического
потенциала

Уменьшение
водного
компонента
секретов
органов и
желёз

Сгущение секрета
в клетках поджел.
Железы, эпителии
bronхов, слизистой
ЖКТ, семенных
канальцев

Формировани
е вторичных
изменений

Фенотип больного



Внешний вид больного : бледная кожа с землистым оттенком , акроцианоз , общий цианоз, одышка в покое, бочкообразная форма грудной клетки, деформация грудины по типу клиновидной и деформация концевых фаланг пальцев по типу барабанных палочек, ограничение двигательной активности, снижение аппетита, уменьшение массы тела.

Клинические проявления:

В начальной стадии: Продуктивный кашель непостоянный. Возможны варикозные и цилиндрические расширения бронхов с утолщением их стенок. Возможно поражение гайморовых пазух.

В развернутой стадии : могут быть цилиндрические бронхоэктазы с наличием содержимого в бронхах, возможно обнаружение централобулярной эмфиземы. Ведущим клиническим проявлением (помимо изменений стула, изменений ногтевых фаланг, поражения ЛОР-органов) может быть обструктивный синдром, ежедневный продуктивный кашель, гепатомегалия или признаки холестаза (обесцвеченный стул, увеличение уровня щелочной фосфатазы).

В поздней стадии болезни: спонтанный пневмоторакс, амилоидоз почек, желудочно-кишечные кровотечения, острая и хроническая почечная недостаточность.

По данным КТ: кистозные бронхоэктазы, дистрофические изменения за счет распространенных бронхоэктазов или булл. Они требуют длительной кислородотерапии на дому и практически постоянного применения антибиотиков

Исход: прогноз неблагоприятный. Летальность 50-60%/. При поздней диагностике и неадекватной терапии прогноз менее благоприятный.

Диагностика МВ включает в себя:

- I) диагностику по неонатальному скринингу (до клинических проявлений или при их дебюте);
- II) диагностику при наличии клинических проявлений [1]:
 - пациенты из различных групп риска, имеющие характерные клинические проявления не вошедшие в программу неонатального скрининга на МВ;
 - пациенты с ложноотрицательными результатами неонатального скрининга с клиническими проявлениями заболевания;
 - пациенты с неонатальной гипертрипсиногенемией, не получившие обследования в виде потовой пробы;
- III) диагностику среди родственников больных;
- IV) пренатальную диагностику;
- V) преимплантационную диагностику

Лечение:

1. Лечебная физкультура
2. Ингаляционная терапия.
3. Адекватная антибактериальная терапия по показаниям.
4. Заместительная терапия ферментами поджелудочной железы.
5. Витаминотерапия.
6. Применение гепатотропных препаратов.
7. Диетотерапия.
8. Лечение осложнений МВ

Диагностика и лечение описываются в соответствии с лечебно-диагностическим стандартом, либо национальными клиническими рекомендациями

Список использованной литературы

1. https://mukoviscidoz.org/doc/konsensus/CF_consensus_2017.pdf

2.

http://ostrovaru.com/biblioteka/%D0%9C%D0%A3%D0%9A%D0%9E%D0%92%D0%98%D0%A1%D0%A6%D0%98%D0%94%D0%9E%D0%97_%D0%9E%D1%80%D0%BB%D0%BE%D0%B2%D0%B8%20%D0%BA%D0%BE.pdf

3.

<https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D1%83%D0%BA%D0%BE%D0%B2%D0%B8%D1%81%D1%86%D0%B8%D0%B4%D0%BE%D0%B7>