

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

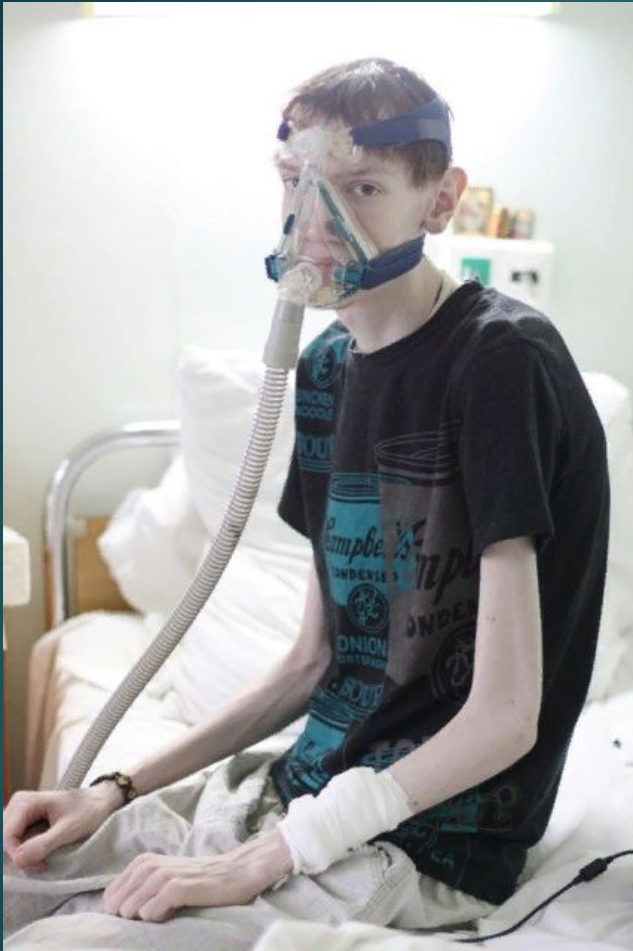
Нарушение  
транспорта и  
секреции Cl<sup>-</sup>,  
нарушения  
электрического  
потенциала

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 гипертрипсиногемией, не получившие обследования в виде потовой пробы;

III) диагностику среди родственников больных;

IV) пренатальную диагностику;

V) преимплантационную диагностику

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](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](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>