


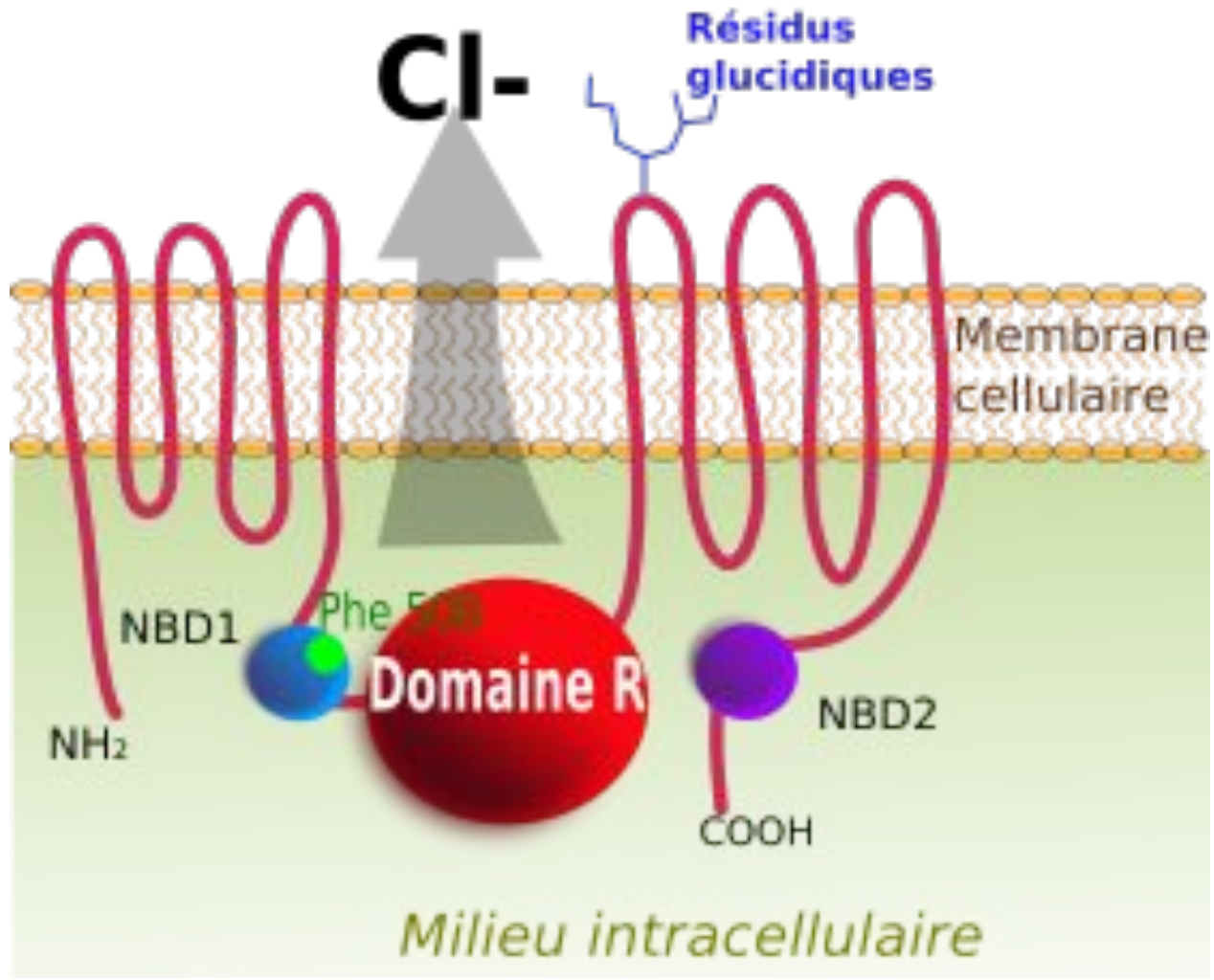


Муковисцидоз

A young boy is lying in a hospital bed, wearing a nebulizer mask over his nose and mouth. He is connected to an IV drip stand with a brown bottle. The room has a small framed picture on the wall. The text is overlaid on the image.

Системное наследственное заболевание, обусловленное мутацией гена трансмембранного регулятора муковисцидоза и характеризующееся поражением желёз внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания. Муковисцидоз представляет особый интерес не только из-за широкой распространённости, но и потому, что это одно из первых наследственных заболеваний, которое пытались лечить.

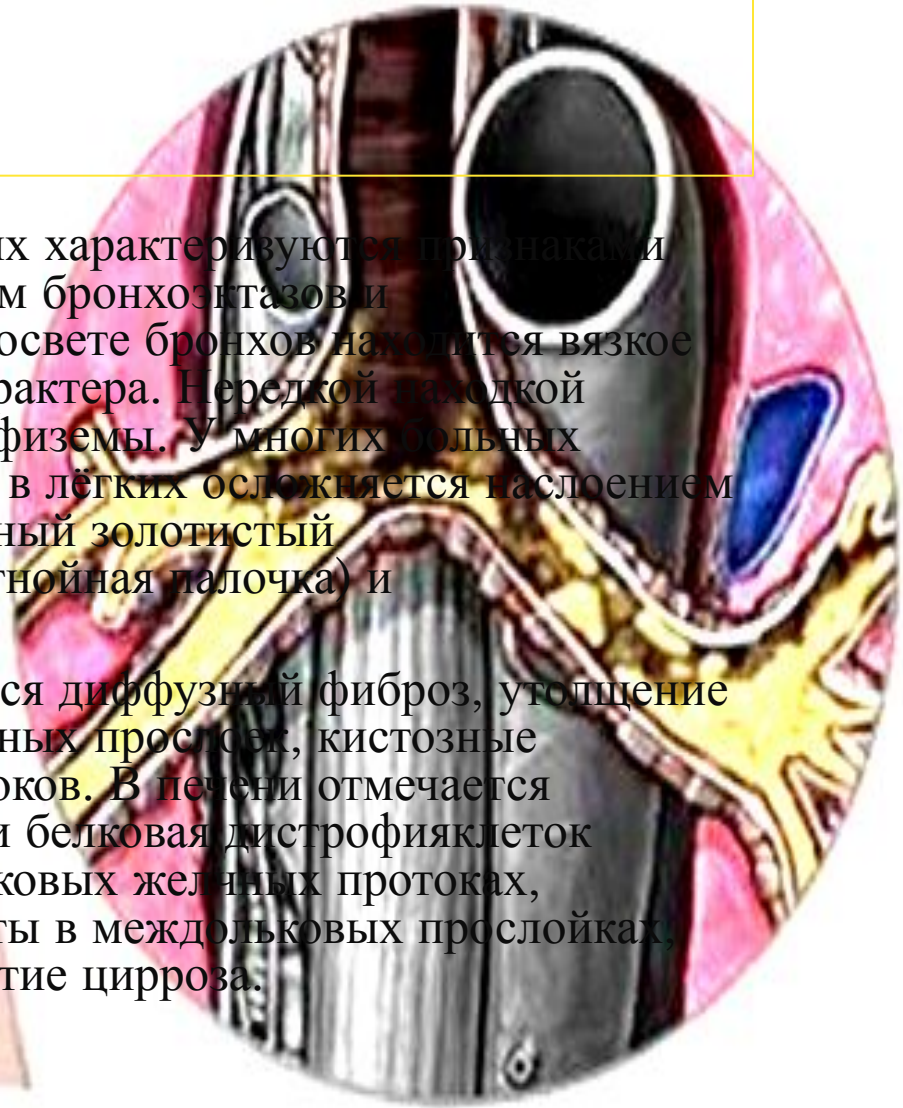
03/03/2008



ПАТОЛОГИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

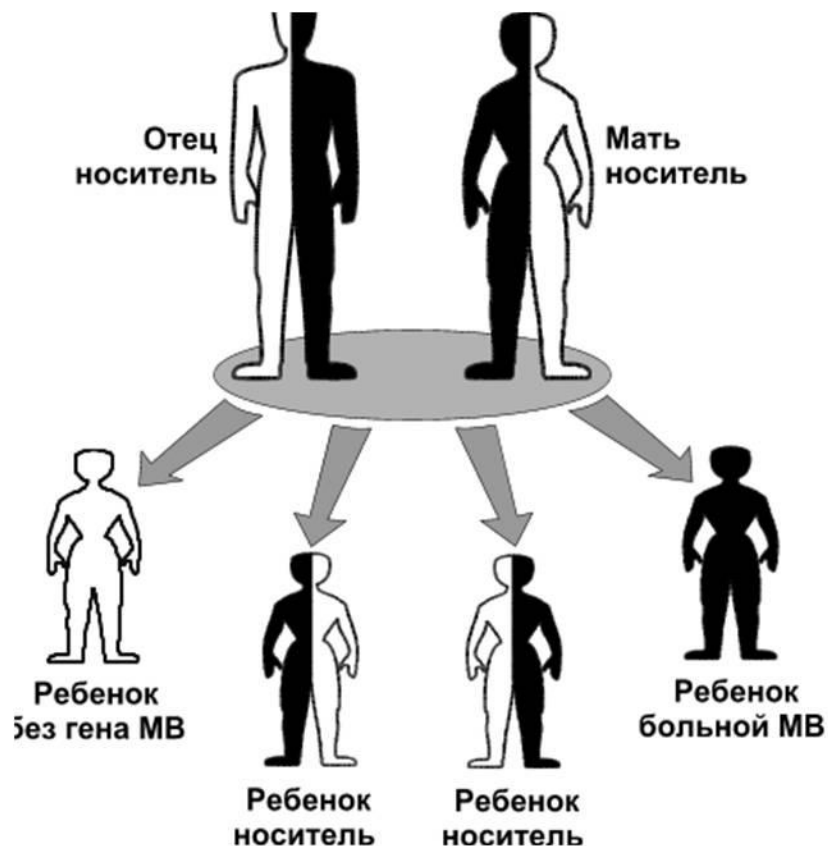
Патологические изменения в лёгких характеризуются признаками хронического бронхита с развитием бронхоэктазов и диффузного пневмосклероза. В просвете бронхов находится вязкое содержимое слизисто-гнойного характера. Нередкой находкой являются ателектазы и участки эмфиземы. У многих больных течение патологического процесса в лёгких осложняется наложением бактериальной инфекции (патогенный золотистый стафилококк, гемофильная и синегнойная палочка) и формированием деструкции.

В поджелудочной железе выявляется диффузный фиброз, утолщение междольковых соединительнотканых прослоек, кистозные изменения мелких и средних протоков. В печени отмечается очаговая или диффузная жировая и белковая дистрофия клеток печени, желчные стазы в междольковых желчных протоках, лимфоцитарные инфильтраты в междольковых прослойках, фиброзная трансформация и развитие цирроза.



НАСЛЕДОВАНИЕ

Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу и регистрируется в большинстве стран Европы с частотой 1:2000 — 1:2500 новорождённых. В России в среднем частота болезни 1:10000 новорождённых. Если оба родителя гетерозиготные (являются носителями мутировавшего гена), то риск рождения больного муковисцидозом ребёнка составляет 25 %. Носители только одного дефектного гена (аллели) не болеют муковисцидозом. По данным исследований частота гетерозиготного носительства патологического гена равна 2—5 %.



ДИАГНОСТИКА

Пот для исследования собирают после электрофореза с пилокарпином. Минимальное количество пота, необходимое для получения достоверного результата, составляет 100 мг. Разница между показателями натрия и хлора в пробе не должна превышать 20 ммоль/л, в противном случае исследование повторяют. При отработанной методике допустимо определение одного из ионов. У здоровых детей концентрация ионов натрия и хлора в поте не должна превышать 40 ммоль/л. Диагностически достоверным критерием муковисцидоза является содержание ионов хлора выше 60 ммоль/л и натрия — выше 70 ммоль/л. Для подтверждения диагноза требуется положительный трёхкратный потовый тест с содержанием хлоридов пота выше 60 ммоль/л. Важное значение в диагностике муковисцидоза имеет копрологическое исследование.

ЛЕЧЕНИЕ

Лечение муковисцидоза симптоматическое. Очень важное значение имеет питание больного. Суточный калораж должен на 10—30 % превышать возрастную норму за счёт увеличения в рационе белкового компонента. Потребность в белке удовлетворяют употреблением в пищу мяса, рыбы, яиц, творога. Потребление жиров значительно ограничивают. Можно использовать жиры, в состав которых входят жирные кислоты со средним размером цепи, так как их усвоение не зависит от активности липазы поджелудочной железы.

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 ₺

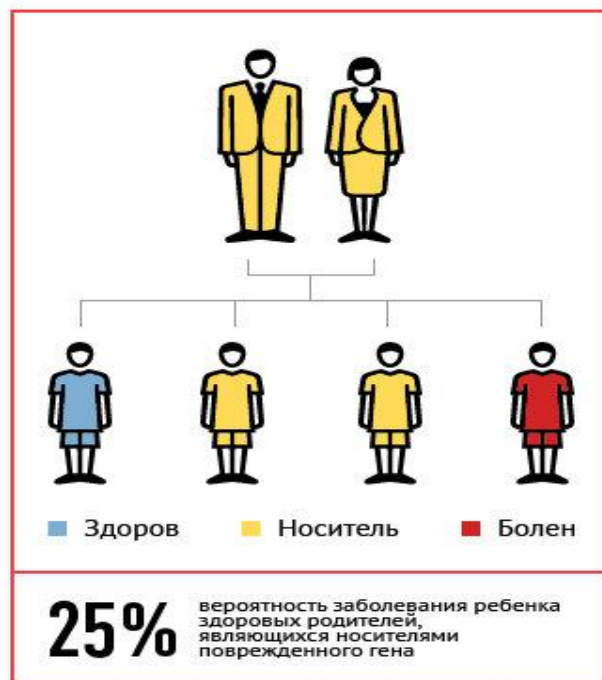


120–150 ₺

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