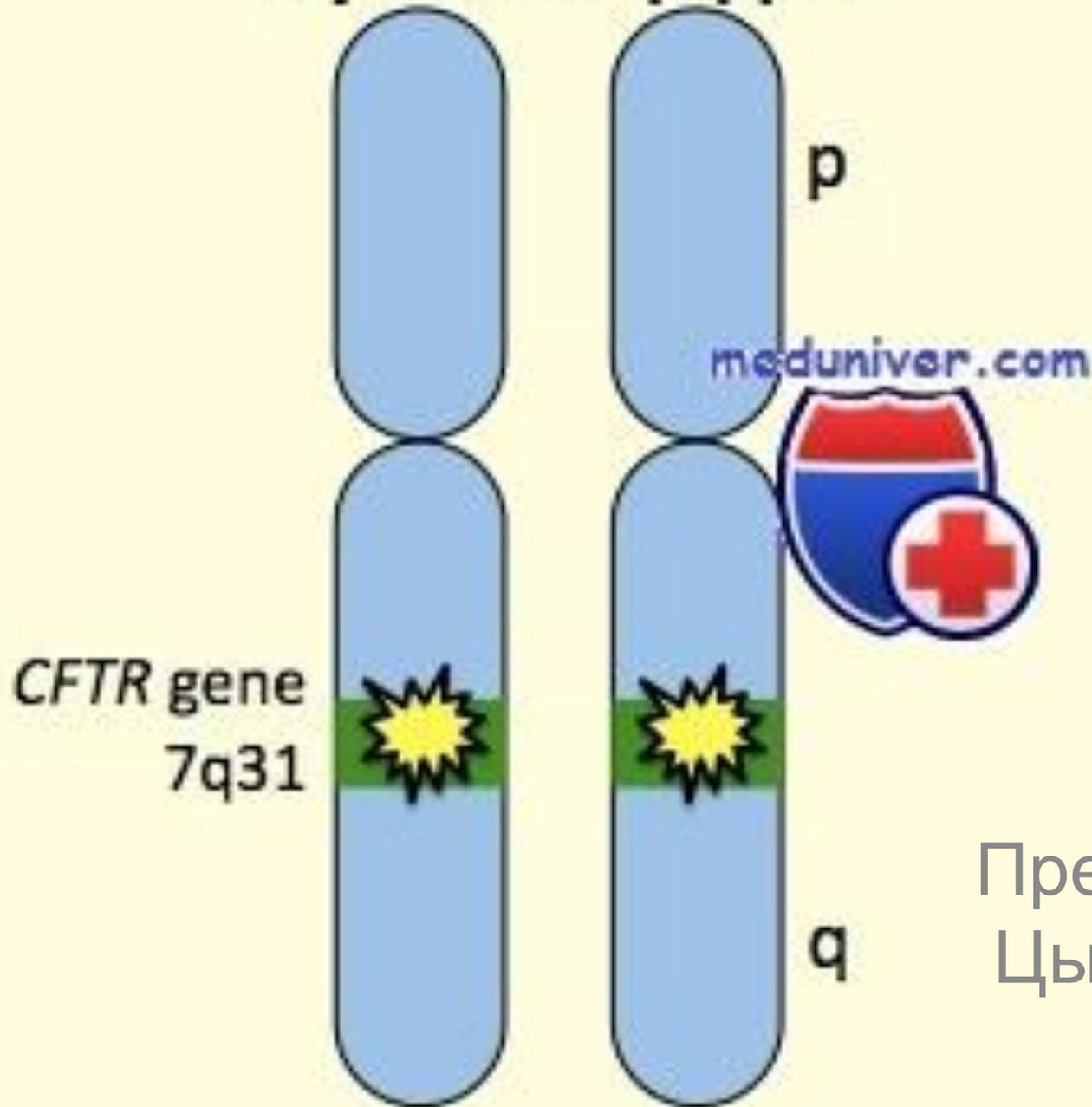


Муковисцидоз



Харева Е.А.

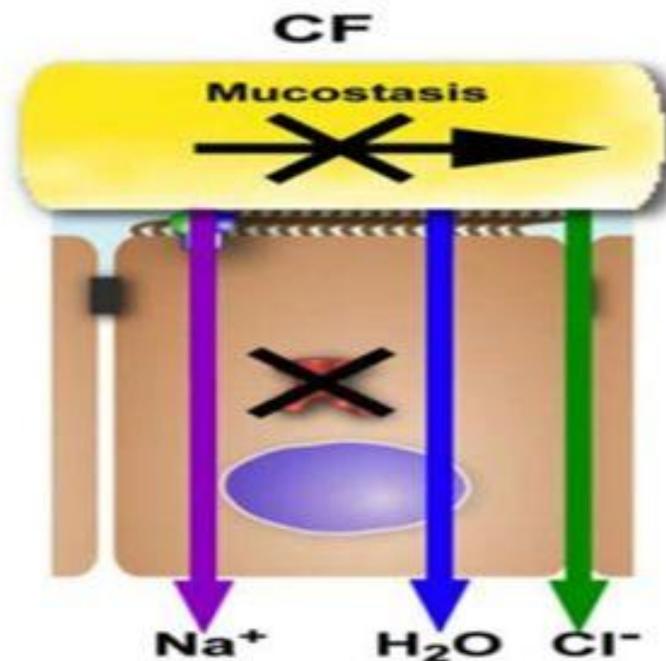
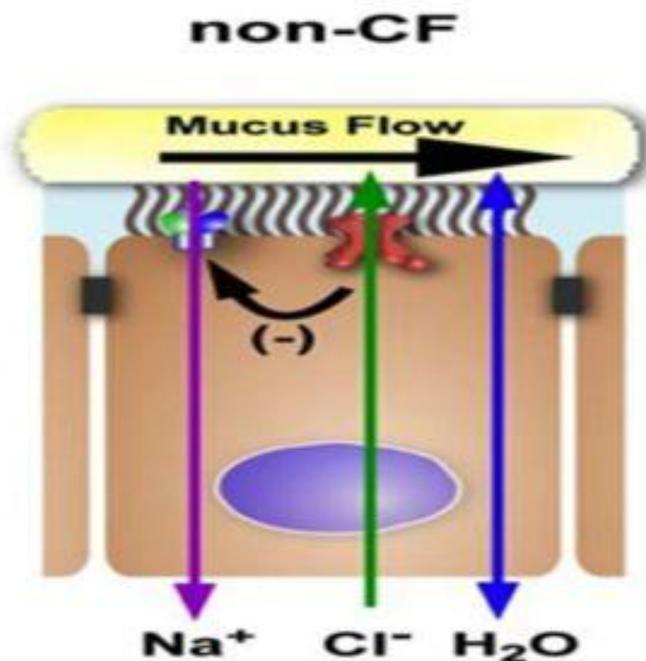
ОЛД-329

Преподаватель:

Цыганенко О.В.

Муковисцидоз (cystic fibrosis), наследуется аутосомно-рецессивно. Самая частая мутация – выпадение 3 нуклеотидов (триплет 508)

Не для запоминания!



Нарушается выделение секретов железами

Генная патология

- Патогенез муковисцидоза:
дефект гена транспортного белка

↓
нарушение транспорта Na и Cl

↓
увеличение осмотического давления и
вязкости секрета экзокринных желез

←
полиферменто-п
атии

←
обструкция малых
выводных протоков,
кисто-фиброз желез

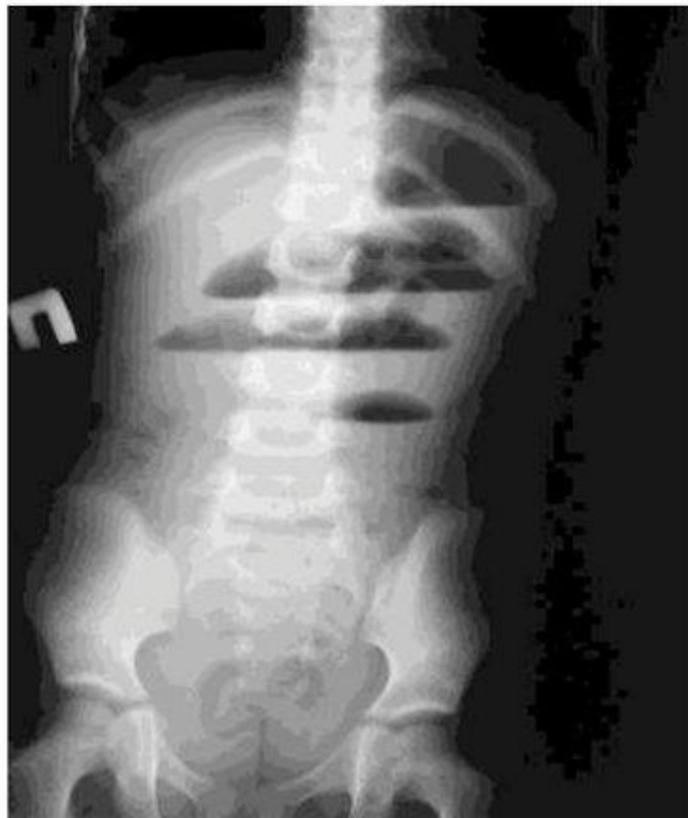
Клинические формы

- Мекониевый илеус новорождённых
- Кишечная форма
- Бронхолёгочная форма
- Смешанная (лёгочно-кишечная) форма



Рис. 42.3. Мекониевая непроходимость. Толстая кишка на контрастной рентгенограмме имеет малый диаметр, так как меконий не достигает ее

Мекониевая непроходимость



- Через 1—2 дня состояние новорождённого ухудшается: нарастают симптомы интоксикации и эксикоза.
- При объективном обследовании пациента отмечаются одышка и тахикардия, при перкуссии живота — тимпанит, при аускультации перистальтика не прослушивается. Обзорная рентгенограмма органов брюшной полости позволяет выявить вздутые петли тонкого кишечника и спавшиеся отделы в нижней части живота.



Муковисцидоз

Cross Section of Airway

Носовые пазухи

Легкие

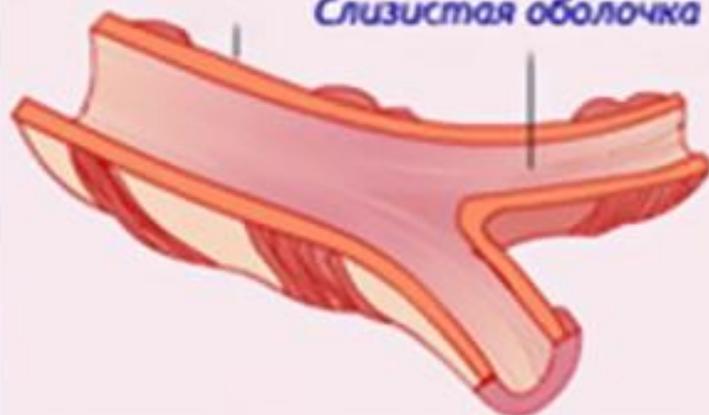
Кожа

Печень

Поджелудочная железа

Кишечник

Стенка воздушного канала
Слизистая оболочка



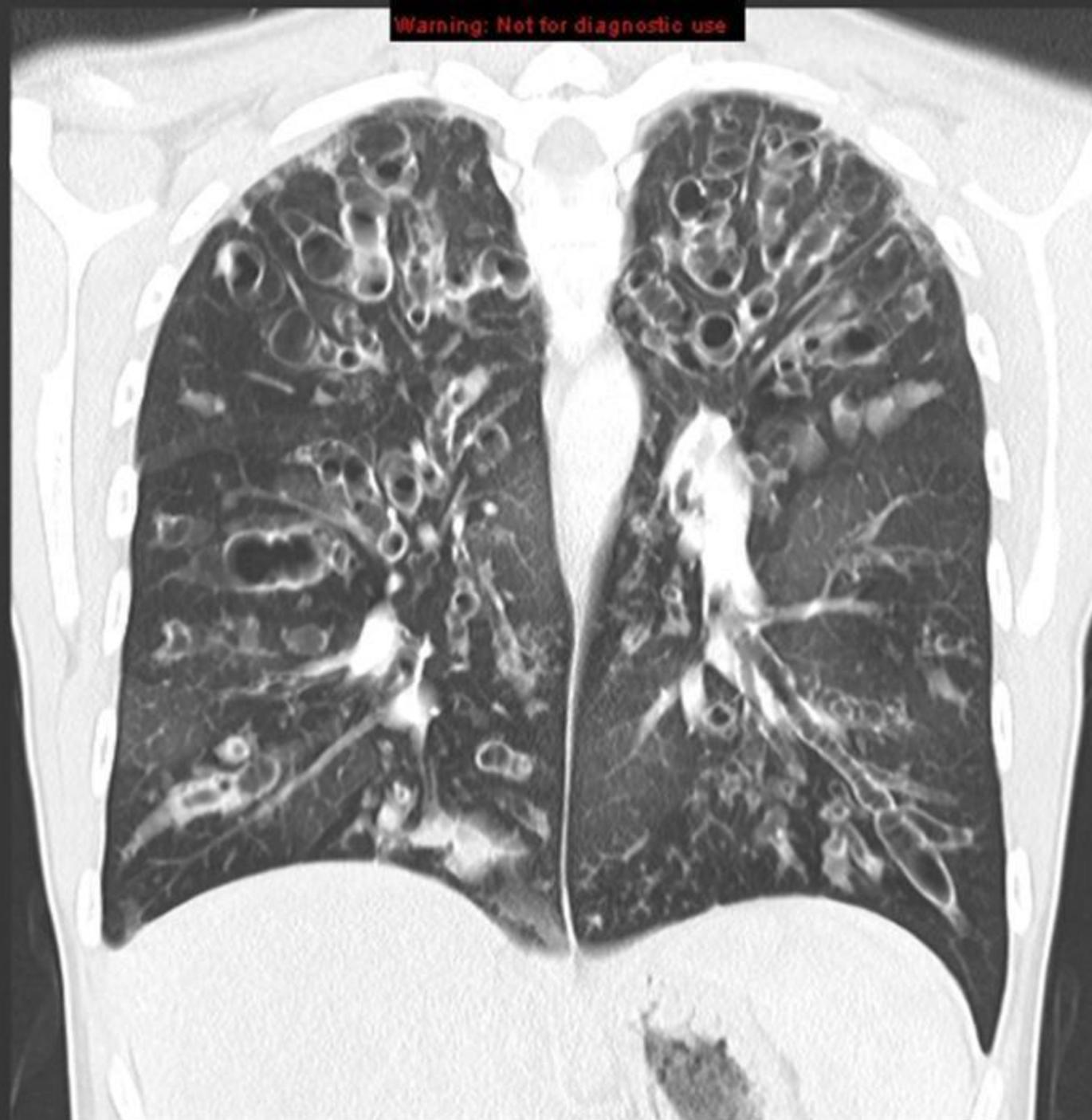
Утолщение слизистой
Слизь с кровью



Муковисцидоз

Warning: Not for diagnostic use

Муковисцидоз



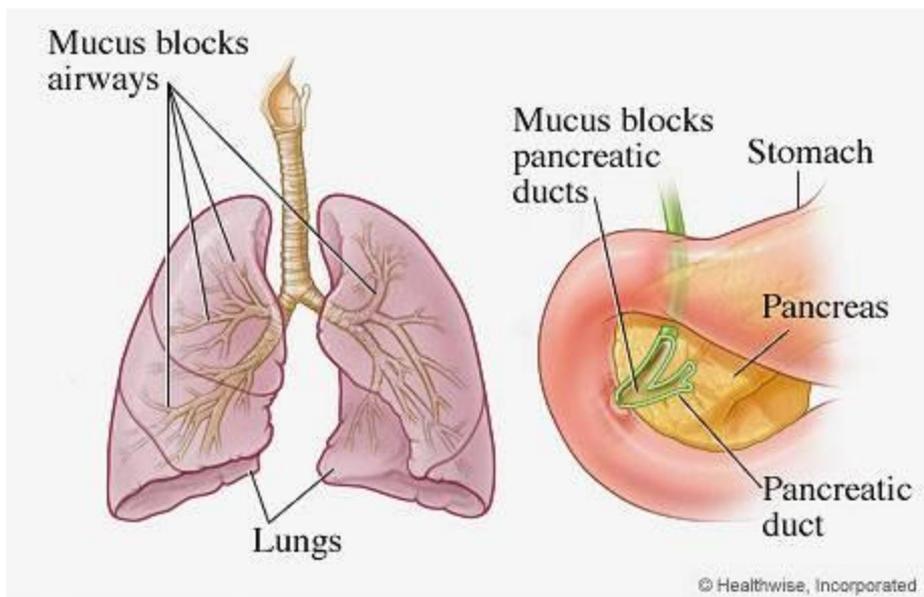
Слизь блокирует
дыхательные пути



Слизь блокирует проток
поджелудочной железы



Органы, страдающие при муковисцидозе (CF)



«Барабанные палочки» и «часовые стекла» – проявления хронической легочной инфекции



Мекониальный илеус – проявление CF

Синуситы

Гастроэзофагеальный рефлюкс

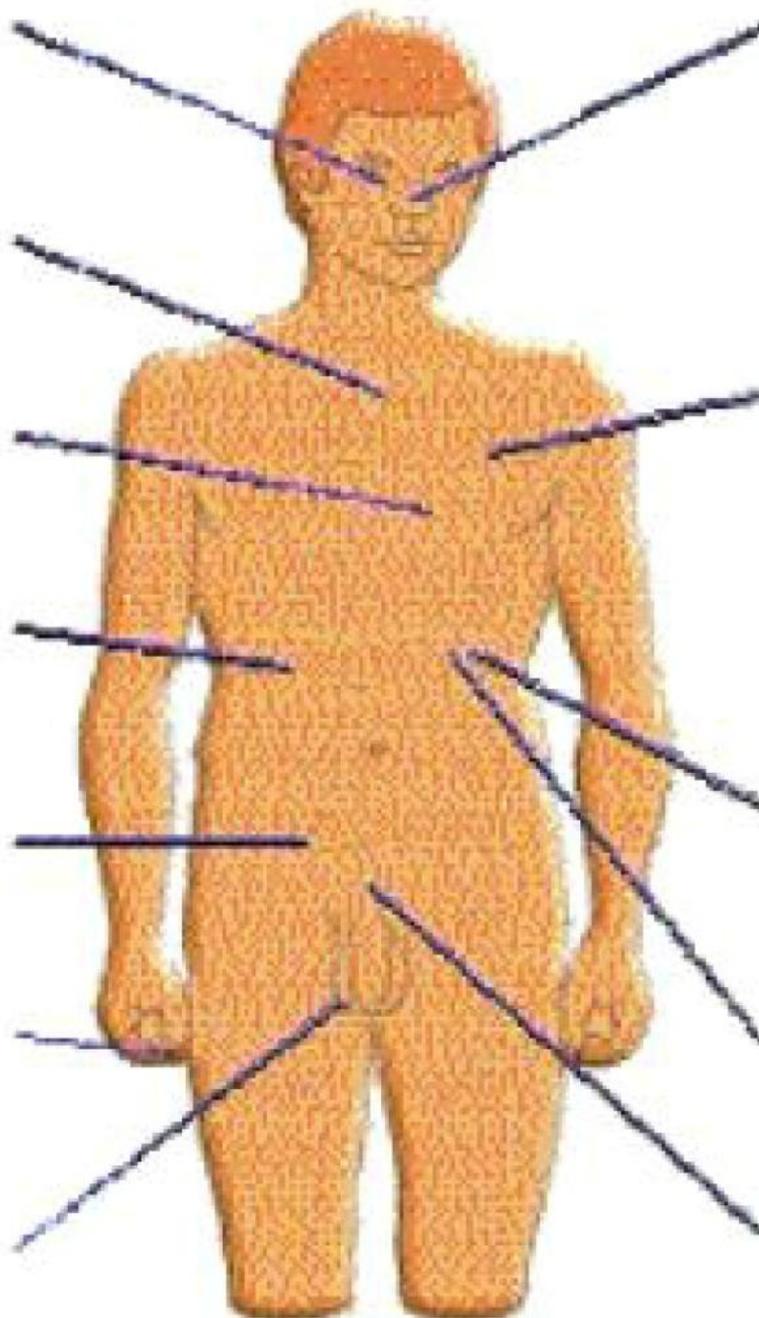
Легочное сердце

Билиарный цирроз печени

Эквивалент мекониального 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

Родители - носители гена (здоровые)

Развитие муковисцидоза связано с мутацией гена, расположенного на 7-й хромосоме



X



Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, мальчики и девочки поражаются одинаково часто



Здоров
25%



25%

Носители



25%



Больной
25%

Диагностика

основана на клинической картине, результатах биохимического анализа ионов Na^+ и Cl^- в поте (Na^+ более 70 ммоль/л, Cl^- 60 ммоль/л). В затруднительных случаях используют молекулярно-генетическую технологию. Для просеивающей (скрининговой) преклинической диагностики муковисцидоза лучший метод - измерение уровня иммунореактивного трипсина в каплях высушенной на фильтровальной бумаге крови, что позволяет судить об уровне активности

Неонатальный скрининг

- «проведения в государственных и муниципальных учреждениях здравоохранения массового обследования новорожденных детей (далее - неонатальный скрининг) на наследственные заболевания (**адреногенитальный синдром, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, фенилкетонурию**) в целях их раннего выявления, своевременного лечения, профилактики инвалидности и развития тяжелых клинических последствий, а также снижения детской летальности от наследственных заболеваний.»



Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 N 185 "О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания"