

Муковисцидоз У Детей

Толипова Ноила Кудратовна¹, Латипова Шахноза Акбарбековна²

Резюме: Муковисцидоз - это хроническое генетическое заболевание, характеризующееся нарушением работы желез с внешней секрецией и образованием густой слизи в различных органах. Главными признаками являются проблемы с дыханием, пищеварением, хронический кашель и повышенное содержание соли в поте. Диагностика включает генетические тесты, тесты потовой жидкости, клинические симптомы и изображение легких. Лечение включает физическую терапию, ингаляторы, лекарственные препараты и трансплантацию легких. Важными аспектами управления являются профилактика, поддержка со стороны медицинского сообщества и общественности.

Ключевые слова: Муковисцидоз, генетическое заболевание, дыхательные проблемы, пищеварительные нарушения, диагностика, лечение, профилактика, поддержка, качество жизни.

Муковисцидоз, также известный как цистический фиброз, - это генетическое заболевание, характеризующееся нарушением работы желез с внешней секрецией. Основным проявлением этого заболевания является нарушение функции желез, которые обычно вырабатывают секрет, служащий для смазывания и увлажнения поверхностей органов и тканей. У пациентов с муковисцидозом происходит аномальная продукция плотной и вязкой слизи, которая затрудняет функционирование органов, таких как легкие, пищеварительная система, печень, поджелудочная железа и другие. [1.3]

Этот процесс приводит к серьезным медицинским проблемам, таким как хронические инфекции дыхательных путей, нарушения пищеварения и недостаточное всасывание питательных веществ из пищи. Постепенно органы страдают от повреждений, что может привести к развитию серьезных осложнений и снижению продолжительности и качества жизни пациентов.

Муковисцидоз является генетически передаваемым заболеванием, обусловленным мутацией в гене CFTR (цистического фиброза трансмембранного регулятора кондукта), который кодирует белок, контролирующий транспорт ионов через клеточные мембраны. Эта мутация приводит к нарушению работы каналов, ответственных за транспорт ионов хлора и натрия в клетках, что приводит к накоплению вязкой слизи в органах.[2.3.4]

Хотя муковисцидоз является неизлечимым заболеванием, современные методы лечения, такие как физическая терапия, лекарственная терапия и режимы ухода, могут помочь в управлении симптомами и улучшении качества жизни пациентов. Однако раннее выявление и диагностика играют ключевую роль в успешном управлении муковисцидозом и предотвращении развития его осложнений.

¹ Кандидат медицинских наук, доцент кафедры детских болезней в семейной медицины Ташкентской медицинской академии

² Кандидат медицинских наук, старший преподаватель кафедры детских болезней в семейной медицины Ташкентской медицинской академии



Муковисцидоз является генетическим заболеванием, передающимся по аутосомно-рецессивному типу наследования. Это означает, что для развития муковисцидоза необходимо наличие двух аллелей с мутациями в гене, ответственном за заболевание, у пациента. Ген, вызывающий муковисцидоз, называется геном CFTR (цистического фиброза трансмембранного регулятора кондукта).

У здорового человека каждый родитель передает по одному аллелю гена CFTR, и если один из них содержит мутацию, а второй нормальный, то этот человек является носителем муковисцидоза. Носители не проявляют симптомов заболевания, поскольку нормальный аллель способен компенсировать дефектный.[1.3.4]

Однако, если оба родителя являются носителями мутации гена CFTR, с вероятностью 25% их ребенок унаследует от обоих родителей дефектный аллель, что приведет к развитию муковисцидоза. Согласно законам генетики, с вероятностью 50% ребенок унаследует от одного из родителей дефектный аллель и будет носителем, а с вероятностью 25% унаследует нормальные аллели от обоих родителей и не будет иметь мутации гена CFTR.

Ген CFTR кодирует белок, который играет ключевую роль в регуляции транспорта ионов хлора через клеточные мембраны. Мутации в этом гене приводят к нарушению функции каналов, что приводит к нарушениям транспорта ионов хлора и натрия через клеточные мембраны и последующему образованию густой слизи, характерной для муковисцидоза.

Понимание генетического характера муковисцидоза позволяет проводить генетическое консультирование и тестирование у родителей и других членов семьи, что может быть полезно при планировании беременности и предупреждении риска наследования муковисцидоза.

Муковисцидоз является хроническим заболеванием, которое может проявляться различными симптомами в разных органах и системах. Основные признаки и симптомы муковисцидоза у детей включают:

Проблемы с дыханием: Одним из основных проявлений муковисцидоза являются проблемы с дыханием из-за образования густой слизи в легких, что приводит к закупорке дыхательных путей и обструкции бронхов. Дети могут испытывать кашель, одышку, частые респираторные инфекции (например, бронхит и пневмонию), а также ателектаз (коллапс легких).

Пищеварительные проблемы: Муковисцидоз также влияет на пищеварительную систему, вызывая нарушения в работе поджелудочной железы. Это может привести к недостаточному выделению ферментов, необходимых для переваривания пищи, что в свою очередь может привести к недоеданию, нарушению всасывания питательных веществ и роста, а также к возникновению болей в животе, вздутию и диарее.

Хронический кашель: Дети с муковисцидозом часто страдают от хронического кашля, который может быть вызван образованием слизи в дыхательных путях. Кашель может быть сухим или с мокротой.

Повышенное количество соли в поте: Из-за нарушений работы потовых желез, дети с муковисцидозом могут иметь повышенное содержание соли в поте, что приводит к соленому вкусу кожи и повышенной потливости.

Задержка в росте и наборе веса: Из-за пищеварительных проблем и нарушений всасывания питательных веществ дети с муковисцидозом могут иметь задержку в росте и наборе веса.[4.5]

Другие признаки и симптомы: Это также может включать усталость, слабость, повышенную чувствительность к холоду, головные боли, депрессию, проблемы с репродуктивной системой у подростков и другие.

Важно отметить, что симптомы муковисцидоза могут различаться у разных детей и могут изменяться в течение времени. Чем раньше будет поставлен диагноз и начато лечение, тем больше шансов у пациента на улучшение прогноза и качества жизни.



Диагностика муковисцидоза включает в себя разнообразные методы, позволяющие как выявить наличие заболевания, так и определить его конкретные особенности. Среди основных методов диагностики муковисцидоза следующие:

Генетические тесты: Это один из наиболее надежных методов диагностики муковисцидоза, который позволяет обнаружить наличие мутаций в гене CFTR. Генетическое тестирование может быть проведено как у ребенка с клиническими признаками муковисцидоза, так и у родителей, чтобы определить, являются ли они носителями мутаций.

Тесты потовой жидкости: Этот метод основан на анализе содержания хлорида натрия в поте. У пациентов с муковисцидозом уровень хлорида натрия в поте обычно повышен из-за нарушений функции потовых желез. Тест потовой жидкости может быть полезным для диагностики муковисцидоза у новорожденных и младенцев.[1.2]

Клинические симптомы и анамнез: Врач может провести тщательный анамнез и физикальное обследование, чтобы выявить характерные клинические признаки муковисцидоза, такие как проблемы с дыханием, пищеварением, хронический кашель, задержка в росте и наборе веса и др.

Изображение легких: Рентгенография и компьютерная томография (КТ) легких могут быть использованы для визуализации изменений в легких, связанных с муковисцидозом, таких как бронхоэктазии (расширение бронхов) и определение степени поражения легочной ткани.

Функциональные тесты легких: Проведение спирометрии и других функциональных тестов дыхания может помочь оценить степень нарушений дыхательной функции и обструкции дыхательных путей.

Биопсия: В некоторых случаях может потребоваться биопсия легкого или других пораженных органов для подтверждения диагноза и оценки степени повреждения тканей.

Комплексный подход, включающий в себя различные методы диагностики, помогает обеспечить точное и своевременное выявление муковисцидоза у детей и начать соответствующее лечение.

Лечение муковисцидоза направлено на улучшение качества жизни пациентов, предотвращение или замедление прогрессирования заболевания и снижение частоты и тяжести осложнений. Включает в себя различные подходы:

Физическая терапия: Регулярные процедуры физической терапии, такие как клапанная вибрационная терапия (СРТ) и автомассаж, помогают освободить дыхательные пути от слизи, улучшая отхождение мокроты. Это особенно важно для пациентов с обструктивными заболеваниями дыхательных путей.

Ингаляторы: Использование ингаляторов с лекарственными препаратами, такими как бронходилататоры и муколитики, помогает улучшить дыхательную функцию, расширить бронхи и разжижить слизь, облегчая ее отхождение.

Лекарственная терапия: Применение лекарственных препаратов для улучшения дыхательной функции и пищеварения. В том числе могут применяться антибиотики для лечения и профилактики инфекций дыхательных путей, препараты для разжижения слизи, ферментные препараты для улучшения пищеварения и всасывания питательных веществ.

Трансплантация легких: В случае тяжелых и прогрессирующих форм муковисцидоза, когда функция легких сильно нарушена и не реагирует на консервативное лечение, может быть рассмотрена трансплантация легких. Это процедура, при которой больной получает новые легкие от донора, что может значительно улучшить его состояние и продолжительность жизни.

Профилактические меры: Важными аспектами управления муковисцидозом являются профилактика инфекций дыхательных путей, регулярное физическое упражнение, поддержание здорового питания и соблюдение рекомендаций по применению лекарств.



Различные методы лечения муковисцидоза обычно применяются в комбинации с целью достижения наилучшего результата. Пациентам с муковисцидозом необходимо регулярно следить за своим состоянием и обращаться за медицинской помощью при появлении новых симптомов или ухудшении текущего состояния.

Муковисцидоз оказывает значительное влияние на качество жизни не только детей, страдающих от этого заболевания, но и их семей. Рассмотрим основные аспекты влияния муковисцидоза на физическое и эмоциональное благополучие, социальную адаптацию и доступ к образованию и медицинской помощи:

Физическое благополучие: Дети с муковисцидозом сталкиваются с рядом физических проблем, таких как проблемы с дыханием, хронический кашель, пищеварительные нарушения и повышенная утомляемость. Эти факторы могут значительно ограничить их способность к участию в обычных активностях и повседневных занятиях.

Эмоциональное благополучие: Дети с муковисцидозом могут испытывать стресс, тревогу, депрессию и чувство изоляции из-за болезни и частых посещений больниц. Также они могут испытывать эмоциональные трудности в связи с ограничениями в физической активности и социальной адаптации.

Социальная адаптация: Муковисцидоз может оказать влияние на социальную адаптацию детей, так как они могут испытывать трудности в учебе, спорте и других областях из-за физических ограничений и частых госпитализаций. Это может привести к чувству отчуждения и недостаточной социальной поддержке.

Доступ к образованию и медицинской помощи: Дети с муковисцидозом могут испытывать трудности в получении доступа к качественному образованию из-за регулярных госпитализаций, отсутствия школьного присутствия и неполного учебного года. Также важно обеспечить доступ к специализированной медицинской помощи и реабилитации для эффективного управления заболеванием.

В целом, муковисцидоз оказывает значительное влияние на качество жизни детей и их семей, требуя комплексного подхода к лечению, поддержке и реабилитации. Важно обеспечить социальную и психологическую поддержку для семей, страдающих от этого заболевания, и содействовать созданию условий для полноценной жизни и развития детей с муковисцидозом.

Научные исследования, направленные на разработку новых методов диагностики, лечения и улучшения качества жизни пациентов с муковисцидозом, являются активной областью исследований. Некоторые из последних научных достижений в этой области включают:

Генетические терапии: Исследования в области генной терапии муковисцидоза исследуют возможность внедрения нормального гена CFTR в клетки дыхательных путей пациентов с мутацией этого гена. Эти исследования направлены на разработку новых методов лечения, которые могут решить проблему коренным образом, восстанавливая нормальную функцию CFTR и улучшая дыхательную функцию.

Фармакологические терапии: Последние исследования сосредотачиваются на разработке новых лекарственных препаратов для улучшения дыхательной функции и пищеварения у пациентов с муковисцидозом. Это включает в себя разработку муколитиков, которые помогают разжижать слизь, а также ингаляторов с новыми компонентами для улучшения очистки дыхательных путей.

Трансплантация органов: Научные исследования в области трансплантации легких и других органов продолжают с целью совершенствования методов трансплантации и улучшения результатов для пациентов с муковисцидозом в случае тяжелых поражений легких.

Технологии поддержки жизнедеятельности: Разработка инновационных медицинских технологий, таких как улучшенные ингаляторы, устройства для физической терапии и системы



мониторинга здоровья, направлена на повышение эффективности и доступности лечения для пациентов с муковисцидозом.

Психологическая поддержка и реабилитация: Исследования в области психологической поддержки и реабилитации направлены на разработку программ, способствующих улучшению эмоционального благополучия и адаптации пациентов с муковисцидозом и их семей к болезни и ее последствиям.

В целом, научные исследования в области муковисцидоза продолжают активно развиваться, открывая новые перспективы для более эффективного лечения и улучшения качества жизни пациентов.

Профилактика и поддержка играют ключевую роль в обеспечении заботы о детях, страдающих от муковисцидоза, и их семьях. Важно осознавать, что муковисцидоз является хроническим и прогрессирующим заболеванием, и эффективная профилактика и поддержка помогают улучшить качество жизни пациентов и снизить тяжесть болезни. Вот некоторые аспекты важности профилактики и поддержки:

Раннее выявление и диагностика: Раннее обнаружение муковисцидоза позволяет начать лечение на ранних стадиях заболевания, что помогает снизить риск осложнений и улучшить прогноз.

Регулярные медицинские осмотры и обследования: Регулярные посещения врача и проведение необходимых медицинских обследований позволяют отслеживать состояние здоровья пациента, своевременно выявлять и лечить осложнения.

Соблюдение лечения и рекомендаций врача: Важно, чтобы пациенты и их семьи следовали рекомендациям врача относительно лечения, приема лекарств и режима ухода, чтобы обеспечить эффективное управление заболеванием.

Образование и информирование: Образование пациентов и их семей о муковисцидозе, его лечении и уходе помогает им лучше понять болезнь, осознать важность соблюдения лечения и принимать активное участие в управлении своим здоровьем.

Психологическая поддержка: Пациенты с муковисцидозом и их семьи могут испытывать эмоциональные трудности, связанные с болезнью. Психологическая поддержка и консультирование помогают справиться с стрессом, тревогой и депрессией, а также развивать стратегии справления.

Социальная поддержка: Пациентам и их семьям может потребоваться поддержка социальных служб, волонтеров и общественных организаций, предоставляющих помощь в организации быта, финансовой поддержке, доступе к ресурсам и т. д.

Создание поддерживающей среды: Общество должно создавать условия для инклюзии и поддержки пациентов с муковисцидозом, обеспечивая доступность образования, медицинской помощи, социальных услуг и возможностей для активного участия в общественной жизни.

В целом, комплексный подход к профилактике и поддержке пациентов с муковисцидозом позволяет улучшить их качество жизни, снизить риск осложнений и обеспечить полноценное участие в общественной жизни. Важно объединить усилия медицинского сообщества, семей, общественных организаций и государства для достижения этой цели.

В заключении, муковисцидоз представляет собой серьезное генетическое заболевание, которое оказывает значительное влияние на качество жизни детей и их семей. Он требует комплексного подхода к диагностике, лечению, профилактике и поддержке. Несмотря на значительные достижения в области медицины и научных исследований, муковисцидоз остается вызовом для медицинского сообщества и общества в целом. Важно продолжать улучшать методы диагностики и лечения, разрабатывать новые терапевтические подходы, а также обеспечивать пациентам и их семьям необходимую поддержку и социальную интеграцию. Только



совместными усилиями мы сможем обеспечить лучшее качество жизни для детей, страдающих от муковисцидоза, и дать им надежду на будущее.

Литература:

1. Riordan JR, Rommens JM, Kerem B, et al. Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of complementary DNA. *Science*. 1989;245(4922):1066-1073.
2. Elborn JS. Cystic fibrosis. *Lancet*. 2016; 388(10059):2519-2531.
3. Taylor-Cousar JL, Wiley C, Felton LA, St Clair C. Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry 2019 Annual Data Report. Bethesda, MD: Cystic Fibrosis Foundation; 2020.
4. Ramsey BW, Davies J, Mc Elvaney NG, et al. A CFTR potentiator in patients with cystic fibrosis and the G551D mutation. *N Engl J Med*. 2011; 365(18):1663-1672.
5. Bell SC, Mall MA, Gutierrez H, et al. The future of cystic fibrosis care: a global perspective. *Lancet Respir Med*. 2020; 8 (1):65-124.

