

МУКОВИСЦИДОЗ: БОЛЕЗНЬ ДУШИ И ТЕЛА

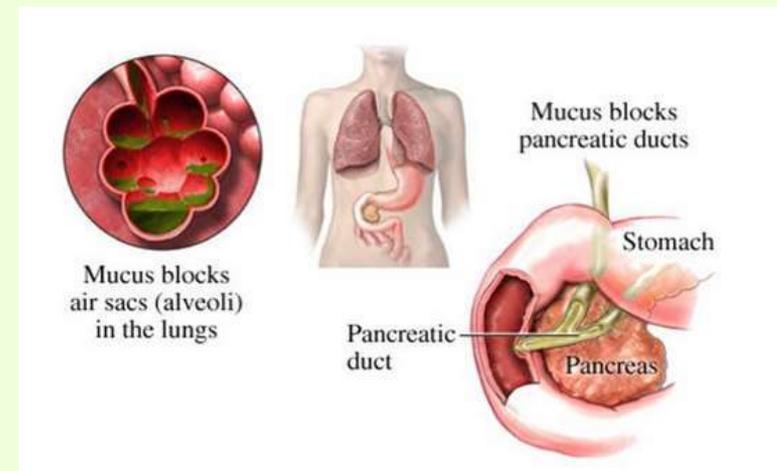
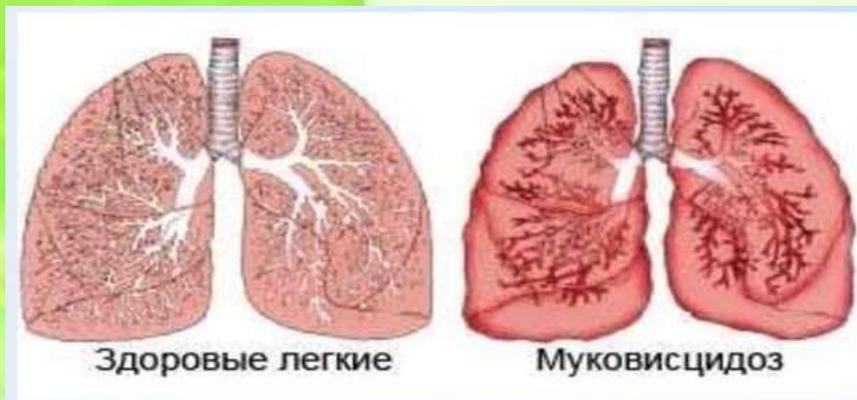
2024

Слово **муковисцидоз** (кистозный фиброз) происходит от латинских слов *mucus* – «слизь» и *viscidus* – «вязкий». Это название означает, что секреты (слизь), выделяемые различными органами, имеют слишком высокую вязкость и густоту.

Муковисцидоз является важной медико-социальной проблемой, что связано с большими моральными, физическими и материальными затратами семьи, органов здравоохранения и общества в целом на диагностику, лечение, реабилитацию и социальную адаптацию больных. Генетические подходы к улучшению здоровья населения становятся все более универсальными. Новые генетические технологии и методы диагностики заставляют пересматривать стратегии в формах профилактики, лечения и реабилитации наследственных заболеваний.

Проблема своевременной диагностики и правильного ведения пациентов с муковисцидозом актуальна не только в нашей стране, но и во всем мире.

8 сентября – Всемирный день муковисцидоза



Впервые муковисцидоз подробно описала патологоанатом Дороти Андерсен (США, детский госпиталь в Нью-Йорке) в 1938 году. Первые попытки прижизненной диагностики заболевания приходятся на середину 40-х годов XX века.

Муковисцидоз (кистофиброз поджелудочной железы) — часто встречающееся генетически детерминированное заболевание, характеризуется поражением всех экзокринных желез жизненно важных органов и систем организма, отличается обычно тяжелым течением и прогнозом, наследуется поаутосомно-рецессивному типу.



В разработке данного руководства использованы материалы ВОЗ, Международной Организации Помощи Больным Муковисцидозом, а также многолетний опыт работы Российского Центра Муковисцидоза и Научно-Клинического Отдела Муковисцидоза МГНЦ РАМН.

При составлении руководства основное внимание уделялось доступным в любом регионе методам лечения.

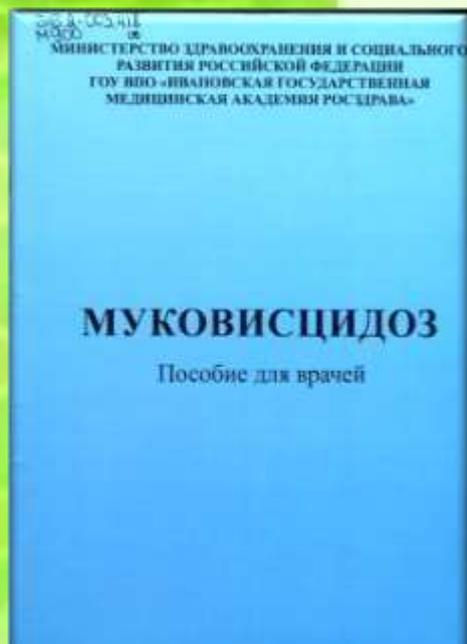
616.2-003

М 90 *Муковисцидоз. (Современные достижения и проблемы) : методические рекомендации / Н. И. Капранов [и др.]. - М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2001. - 76 с. : ил.*



Заболевание характеризуется распространенным поражением экзокринных желез, кистозным перерождением поджелудочной железы, поражением желез кишечника и дыхательной системы из-за закупорки их выводящих протоков вязким секретом, что вызвано изменениями функций хлорных каналов мембран эпителиальных клеток.

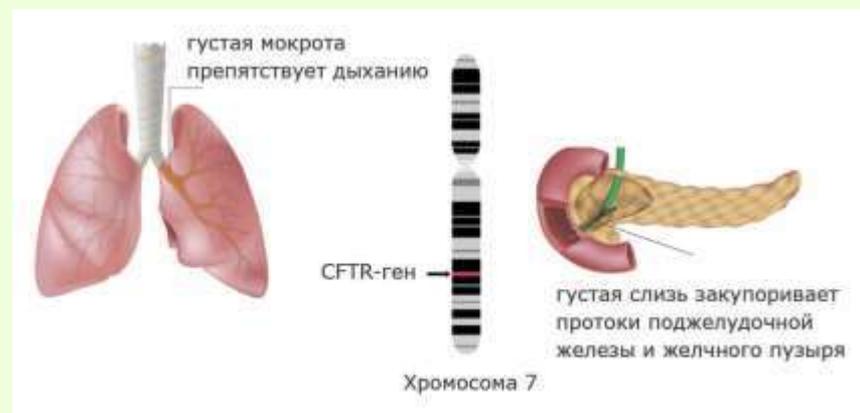
При этом заболевании в той или иной степени вовлекается в патологический процесс весь организм, но в большей степени — органы дыхания, пищеварительный тракт, печень, поджелудочная железа, желчные пути, потовые железы и половые органы (особенно у лиц мужского пола). Ведущим в клинической картине является поражение двух систем организма человека: бронхолегочной и пищеварительной, которое определяет исход заболевания.



В пособии представлены основные вопросы эпидемиологии, этиологии, патогенеза, ранней диагностики, клинической картины и осложнений муковисцидоза, отражены современные терапевтические аспекты, особенности ведения больных на амбулаторном этапе, вопросы реабилитации и диспансерного наблюдения. Отражены основные аспекты проведения неонатального скрининга муковисцидоза.

616.2-003.418

М 900 Муковисцидоз : пособие для врачей / В. П. Желудова, И. М. Морозова, И. Е. Смирнова, Е. Г. Рыжова. - Владимир, 2009. - 44 с. : ил. - Библиогр.: с. 43.



Характерные фенотипические проявления муковисцидоза

1. Хронические бронхолегочные заболевания:

- Хроническая колонизация или инфекция характерными для муковисцидоза патогенами, *Staphylococcus aureus*, нетипируемая *Haemophilus influenzae*, мукоидная и немучоидная формы *Pseudomonas aeruginosa* и *Burkholderia ceracia*.
- Хронический кашель и отделение мокроты.
- Персистирующие рентгенологические изменения в легких (бронхоэктазы, ателектазы, инфильтрация, гиперинфляция).
- Обструкция дыхательных путей, проявляющаяся «свистом» и «эмфиземой».
- Полипы носа, патология гайморовых пазух (R-ски).
- Симптом «часовых стекол» и «барабанных палочек».

2. Заболевания желудочно-кишечного тракта и нарушения питания:

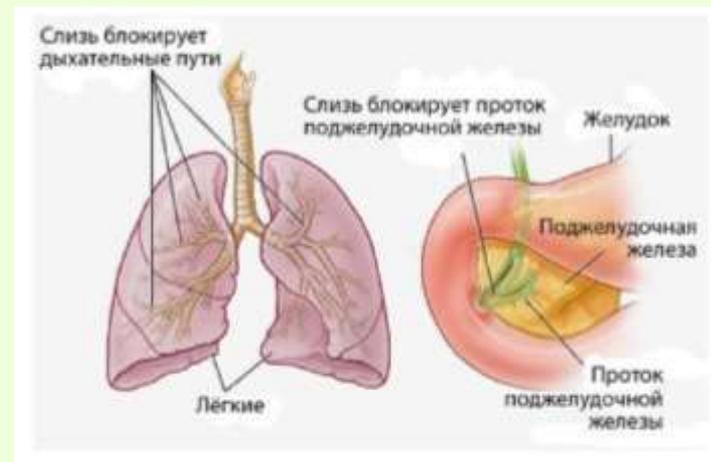
- Кишечные симптомы: мекониальный илеус, синдром дистальной интестинальной обструкции, выпадение прямой кишки.
- Панкреатические симптомы: недостаточность внешнесекреторной функции поджелудочной железы, рецидивирующий панкреатит.
- Хроническая патология печени с клиническими или гистологическими признаками очагового билиарного цирроза или мультилобулярного цирроза.
- Нарушения питания: дистрофия (белково-калорпйная недостаточность), гипопротеинемия и отек, вторичные нарушения из-за дефицита водорастворимых витаминов (А, Д, Е и К).

3. Синдром потери соли: острая солевая потеря с коллапсом, хроническим метаболическим алкалозом.

4. Урогенитальная патология: у мужчин обструктивная азооспермия как следствие двустороннего отсутствия семявыносящих каналов.

Диагностика муковисцидоза

1. Анамнез.
2. Физикальное обследование.
3. Лабораторные исследования.
4. Инструментальные исследования.
5. Пренатальная диагностика.
6. Неонатальная диагностика.



Лечение муковисцидоза

Обязательные составляющие лечения больных муковисцидозом:

1. Методики дренирования бронхиального дерева и лечебная физкультура.
2. Диетотерапия.
3. Муколитическая терапия.
4. Антибактериальная терапия.
5. Заместительная терапия недостаточности экзогенной функции поджелудочной железы.
6. Витаминотерапия.
7. Лечение осложнений.



В данном руководстве освещены основные заболевания и патологические состояния дыхательной системы, с которыми встречается практикующий врач на амбулаторном или стационарном этапе. Каждый раздел, посвященный той или иной патологии, написан специалистом в данной области, что позволяет наиболее полно изложить патогенетические, диагностические и лечебные аспекты заболевания. Для удобства восприятия материала в книге представлено большое количество схем, графиков, иллюстраций и фотоматериалов.



616.2

М 978 Мэскел, Ник.

Руководство по респираторной медицине = Respiratory Medicine / Н. Мэскел, Э. Миллар ; пер. с англ. под ред. С. Н. Авдеева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 598 с.

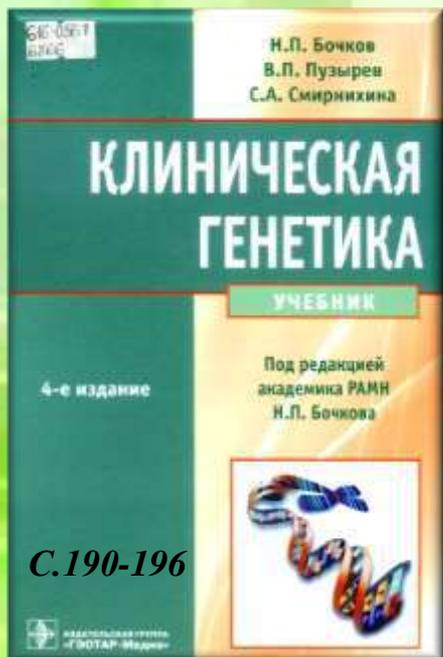
В книге наряду с фундаментальными основами респираторной медицины описываются и разбираются случаи из клинической практики, а также даются важные рекомендации по обследованию пациента.

616.2

Б 971 Бэйкер, Эмма.

Респираторная медицина = Respiratory medicine. Clinical cases uncovered / Э. Бэйкер, Д. Лай ; пер. с англ. под ред. С. И. Овчаренко. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 460 с. : ил. - (Секреты клинических разборов).





С.190-196



С. 288-328

616.24

П 885 Пульмонология : клинические рекомендации / С. Н. Авдеев [и др.] ; гл. ред. А. Г. Чучалин . - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 331 с. : ил. - (Клинические рекомендации).

616-056.7

Б 866 Бочков, Николай Павлович.

Клиническая генетика : учебник : для студентов : [гриф] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова . - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 582 с. : ил. + 1 эл. опт. диск (CD-ROM).



Глава 30.

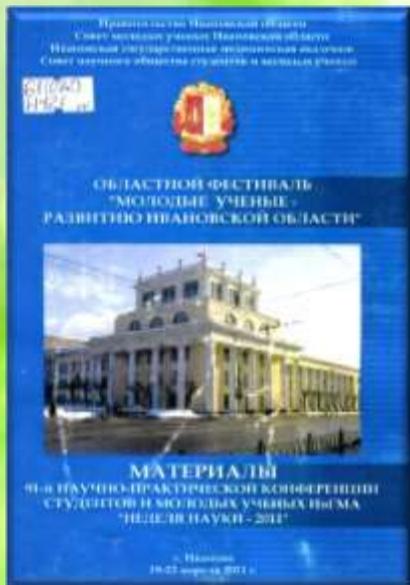
С. 469-498

616.2-085.23

Р 277 Рациональная фармакотерапия заболеваний органов дыхания : руководство для практикующих врачей / А. Г. Чучалин [и др.] ; под общ. ред. А. Г. Чучалина. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Литтерра, 2013. - 866 с. : ил. - (Рациональная фармакотерапия : серия руководств для практикующих врачей).



Вопросы муковисцидоза в изданиях Ивановского медицинского университета:



61(082)

Н 421 Дошлова, Д. В. *Случай муковисцидоза / Д. В. Дошлова, С. Е. Юданова. // Неделя науки-2011 : материалы 91-й ежегодной научно-практической конференции студентов и молодых ученых ИвГМА (в рамках областного фестиваля "Молодые ученые - развитию Ивановской области") / отв. исполн.: М. О. Пузырев, Е. А. Игнатъев, Н. В. Батрак. – Иваново, 2011. – С. 60.*



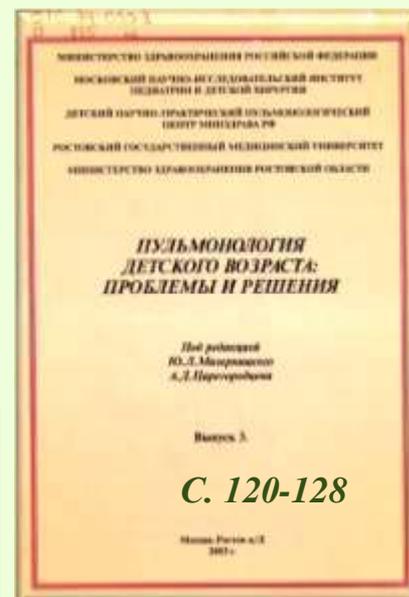
616.2-053.2

Б 792 *Болезни органов дыхания в практике педиатра : руководство для врачей : в 2 ч. / Е. Н. Андрианова [и др.] ; под ред. А. И. Рывкина, Н. С. Побединской. - Иваново , 2003.
Ч. 2. - 2003. - 247 с.*



616.24-053.2

П 885 *Пульмонология детского возраста: проблемы и решения. Вып. 3; ред.: Ю. Л. Мизерницкий, А. Д. Царегородцев. - М. , 2003. - 250 с.*



Публикации в журналах

*Стеколыщикова Е.А., Сергеев К.В., Мельник С.И. Муковисцидоз
// Российский педиатрический журнал. -2022. – Т. 25, № 6. – С. 436.*

*Современные подходы к ведению детей с муковисцидозом / А.А. Баранов ,
Л.С. Намазова-Баранова, С.И. Купцов [и др.].
// Педиатрическая фармакология. – 2022. – Т. 19, № 2. – С. 153-195.*

*Применение препарата ингаляционного маннитола у пациентов с
муковисцидозом / Е.А.Енина, А.И.Кириченко, Э.В. Водовозова [и др.].
// Российский педиатрический журнал. – 2022. – Т. 25, №1. – С.116.*

*Противомикробная активность сыворотки крови при муковисцидозе до
и после трансплантации легких В.Г.Арзумян, И.М.Ожован,
В.Б.Полищук [и др.].
// Пульмонология. – 2022. Т. 32, № 2. – С.226–231.*

*Особенности углеводного обмена у детей с муковисцидозом: история 30-
ти лет / Н.В.Лябина, .И.Симонова, И.В.Широкова [и др.].
// Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. – 2022. – № 3. –
С.93–106.*

*Аюпова, Г.Р. Проблемы и достижения в изучении клинико-генетических
аспектов муковисцидоза / Г.Р.Аюпова, И.Р.Миннихметов, Р.И.Хусаинова
// Казанский медицинский журнал. – 2022. – Т. 103, № 4. – С.628–640.*



Авторефераты

АД / 55875 Кондратенко, Ольга Владимировна.

Комплексный подход к микробиологической диагностике бактериальных осложнений при муковисцидозе : 03.02.03 - Микробиология : автореф. дис. ... д-ра мед. наук / О. В. Кондратенко ; [науч. консультант А. В. Жестков ; выполнение: Самар. гос. мед. ун-т, защита: Южно-Урал. гос. мед. ун-т]. - Челябинск, 2020. - 46 с. : табл., рис. - Библиогр.: с. 41-46.

АД / 56260 Исматуллин, Данир Дамирович.

Оптимизация микробиологической диагностики инфекционных осложнений, вызванных нетуберкулезными микобактериями, у пациентов с муковисцидозом : 03.02.03 - Микробиология : автореф. дис. ... канд. мед. наук / Д. Д. Исматуллин ; [науч. рук. А. В. Лямин ; выполнение и защита: Южно-Урал. гос. мед. ун-т]. - Челябинск, 2022. - 24 с. : рис., табл. - Библиогр.: с. 21-24.

Электронные ресурсы

Блохин, Б. М. *Детская пульмонология : национальное руководство / под ред. Б. М. Блохина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 960 с. (Серия "Национальные руководства"). - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL :*

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458570.html>

(дата обращения: 17.11.2023). - Режим доступа : по подписке.

Выставка представлена на сайте библиотеки
Ивановского государственного медицинского
университета: <http://libisma.ru/>
подготовила Тарасова С.В.



Глава 6