

Информация для пациента

Муковисцидоз

Муковисцидоз – генетическое заболевание, которое обусловлено мутациями в гене муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости. В результате генетического дефекта секрет большинства желез внешней секреции сгущается, затрудняется его эвакуация.

При муковисцидозе нарушен нормальный отток слизи из дыхательных путей, что приводит к застою мокроты и воспалению, поэтому у пациентов часто отмечается кашель с выделением мокроты, нередко у такого ребенка доктора выслушивают влажные и/или сухие локальные или распространенные хрипы в легких.

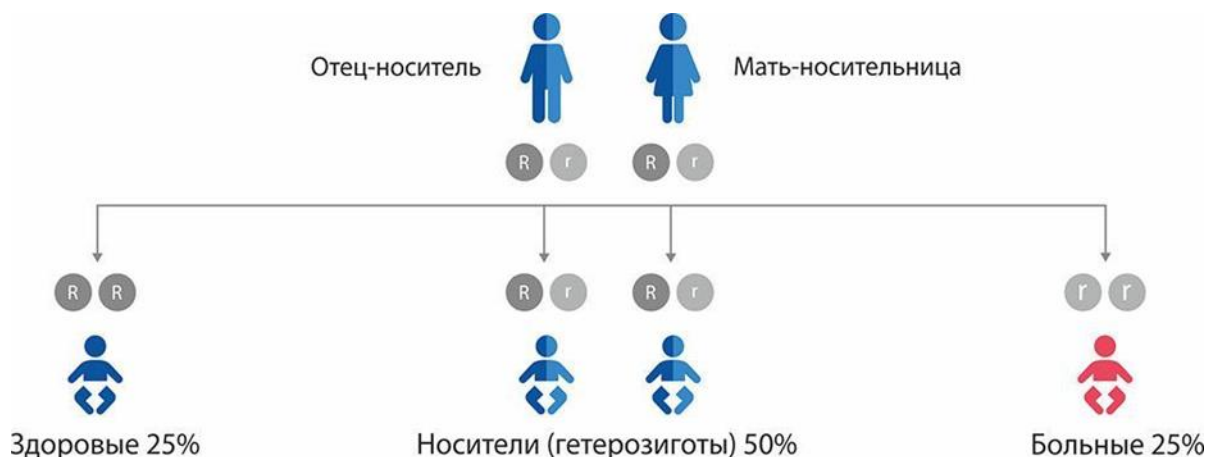
Заболевание муковисцидоз (кистозный фиброз) характеризуется тем, что в той или иной степени в патологический процесс вовлекается весь организм, но в большей степени - органы дыхания, поджелудочная железа, печень, желчные пути, желудочно-кишечный тракт, потовые железы. Благодаря ранней диагностике и новейшим терапевтическим режимам, муковисцидоз (кистозный фиброз) давно перестал быть только педиатрической проблемой.

Адекватное своевременное и регулярное лечение, а также реабилитация способствуют улучшению прогноза и качества жизни у большинства пациентов.

Исключительно важным является ежедневное проведение мероприятий, способствующих очистке дыхательных путей. Этим техникам и методикам обучает врач-физиотерапевт в специализированном центре муковисцидоза.

Как наследуется пропионовая ацидемия?

ПА наследуются по аутосомно-рецессивному типу. Это значит, что болезнь проявляется только в том случае, если оба родителя являются носителями болезни и, хотя сами они не болеют, передают ребенку два пораженных гена. Большинство семей, где есть ребенок с этим заболеванием, не сталкивались раньше с подобной проблемой. Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где уже есть больные дети, составляет 25% на каждую беременность.



Все семьи с ПА должны обязательно пройти медико-генетическое консультирование и получить полную информацию от врача-генетика о риске повторного проявления данного заболевания в семье, обсудить со специалистом все вопросы, связанные с наследованием заболевания.

Как диагностируют муковисцидоз?

В рамках неонатального скрининга на первом этапе в крови новорожденных (24-48 ч у доношенных, 7е сутки у недоношенных) определяется уровень ИРТ. При повышении порогового уровня ИРТ проводится ретест на 21-28й день жизни. Как правило, в случае ложноположительных результатов к концу первого месяца первично повышенные показатели ИРТ снижаются в отличие от показателей детей с МВ. Однако возможны исключения. При положительном результате ретеста ребенок направляется для проведения потовой пробы и ДНК-диагностики, включающей поиск частых патогенных вариантов (мутаций) в гене CFTR.

Лечение

Лечение МВ представляется сложной проблемой, над которой на протяжении уже многих десятилетий работают специалисты во всем мире, однако до сих пор МВ остается фатальным заболеванием, хотя продолжительность и качество жизни больных за последние 50 лет значительно выросли.

Лечение данной патологии должно быть комплексным и проводится под наблюдением специалистов, желательно в центрах по диагностике и лечению МВ.

Основными направлениями в лечении МВ являются следующие:

- Муколитическая терапия
- Кинезитерапия
- Антимикробная терапия
- Противовоспалительная терапия
- Ферментотерапия препаратами поджелудочной железы
- Витаминотерапия
- Диетотерапия
- Лечение осложнений МВ

Общественные места

При посещении мест массового скопления людей пациентам с муковисцидозом необходимо соблюдать стандартные меры профилактики инфекций, прежде всего включающие в себя:

- Гигиену рук.

Обрабатывать руки антибактериальным гелем или спиртовыми салфетками перед принятием пищи, после посещения туалета, после контакта с животными или игры на детской площадке (работе на огороде и т.д.).

- Ношение лицевой маски.

Особенно в таких высокорисковых по вирусной нагрузке местах, как метро, аэропорт, вокзал, на детских праздниках, культурно-массовых мероприятиях в закрытых помещениях. При организации мероприятий на воздухе ношение лицевой маски не обязательно.

- После возвращения из мест массового скопления людей вымыть руки, умыться, промыть назальным душем нос, сменить одежду.

Пациенты МВ в одной семье

- Не использовать общие предметы (зубные щетки, посуда, дыхательное и кинезитерапевтическое оборудование).

- Проводить кинезитерапию в разных комнатах и в разное время, не использовать дыхательные тренажеры друг друга.
- Пациенты с МВ, не живущие в одной семье, должны соблюдать меры предосторожности: не здороваться за руку, избегать тесных контактов, держаться друг от друг на расстоянии не менее 2 м.

Обработка небулайзера (очистка, дезинфекция) после каждого использования.

Региональный медико-генетический центр ГАУЗ ЧОДКБ

Адрес: г. Челябинск, ул. Блюхера 42а, 1 корпус

Телефон: +7 (351) 232 79 94

Электронная почта: mgk@odkb74.ru