

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Муковисцидоз

Выполнила: Парамонова А.И. группа 304

ФФМО педиатрия

Руководитель: д.б.н., доцент Фефелова Ю.А.

Больной Н., 4 года 2 месяца, поступил в клинику с жалобами на затрудненное дыхание, кашель и приступы удушья. В период новорожденности поставлен диагноз «муковисцидоз». В анамнезе: родился на 36 неделе, масса 2680 г., длина тела 48 см., диагностирована мальабсорбция, с 4 месяцев выявлен бронхообструктивный синдром, обострения 1-2 раза ежегодно.

Объективно: кашель с небольшим количеством трудноотделяемой вязкой мокроты. Аускультативно в легких определяется жесткое дыхание, влажные мелкопузырчатые хрипы в области нижних долей легких. Живот вздут, брюшная стенка не напряжена. При аускультации сердца выявлено раздвоение II тона в проекции клапана легочной артерии.

Анализ крови: Hb-122г/л, эритроциты – 4.5×10^{12} /л, ретикулоциты – 2% тромбоциты - 220×10^9 /л, лейкоциты - 10×10^9 /л: нейтрофилы – 45%, п/я -3%, с/я – 40% , базофилы – 0,1%, эозинофилы - 1%, моноциты – 10%, СОЭ – 9 мм/ч.

Копрограмма: жирные кислоты – 15, мыла – 22, непереваримая клетчатка, мышечные волокна. Полифекалия.

Назоцитограмма: 100 лейкоцитов в поле зрения

Обзорный рентген: выявлены поля повышенной пневматизации, корни легких тяжистые, расширены.

ЭхоКГ: полости сердца не изменены, пролапс трикуспидального клапана 0.1, ДХЛЖ

УЗИ ОБП: диффузные изменения в печени, выраженные диффузные изменения в поджелудочной железе



Image size: 600 x 564

View size: 947 x 573

WL: 112 WW: 204

X: 228 px Y: 515 px Value: R:0 G:0 B:0

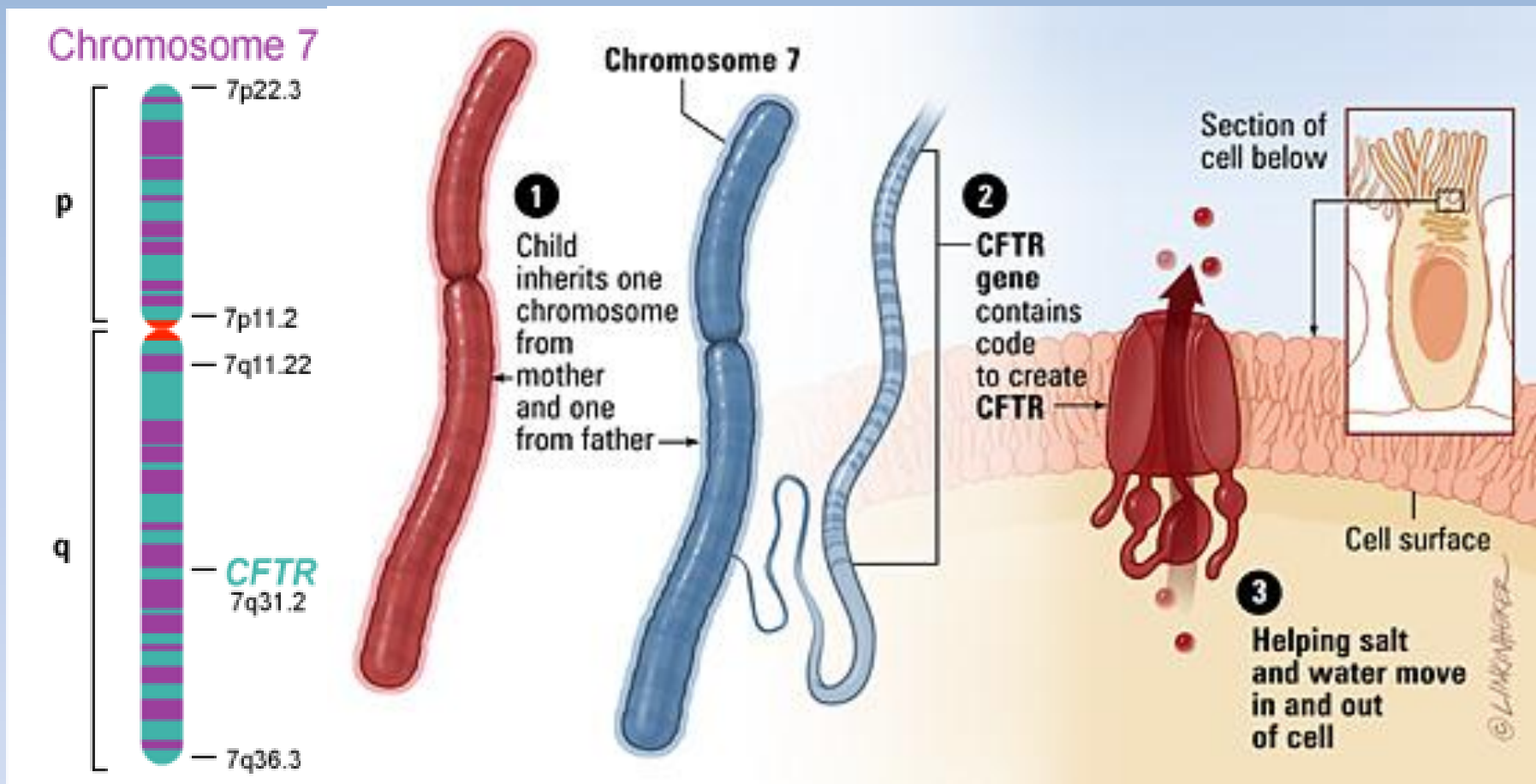
+ Length 3.29 cm

x Length 1.65 cm

⊕ Length 1.69 cm



Этиология



Ген *CFTR* хромосомы 7q31 обуславливает наличие трансмембранного регулятора и его правильное строение и физиологически адекватное функционирование.

Патогенез

Мутация гена CFTR



Нарушение структуры и функции транспортного белка CFTR



Нарушение мембранного транспорта ионов и воды



Накопление в клетке Cl^- и Na^+



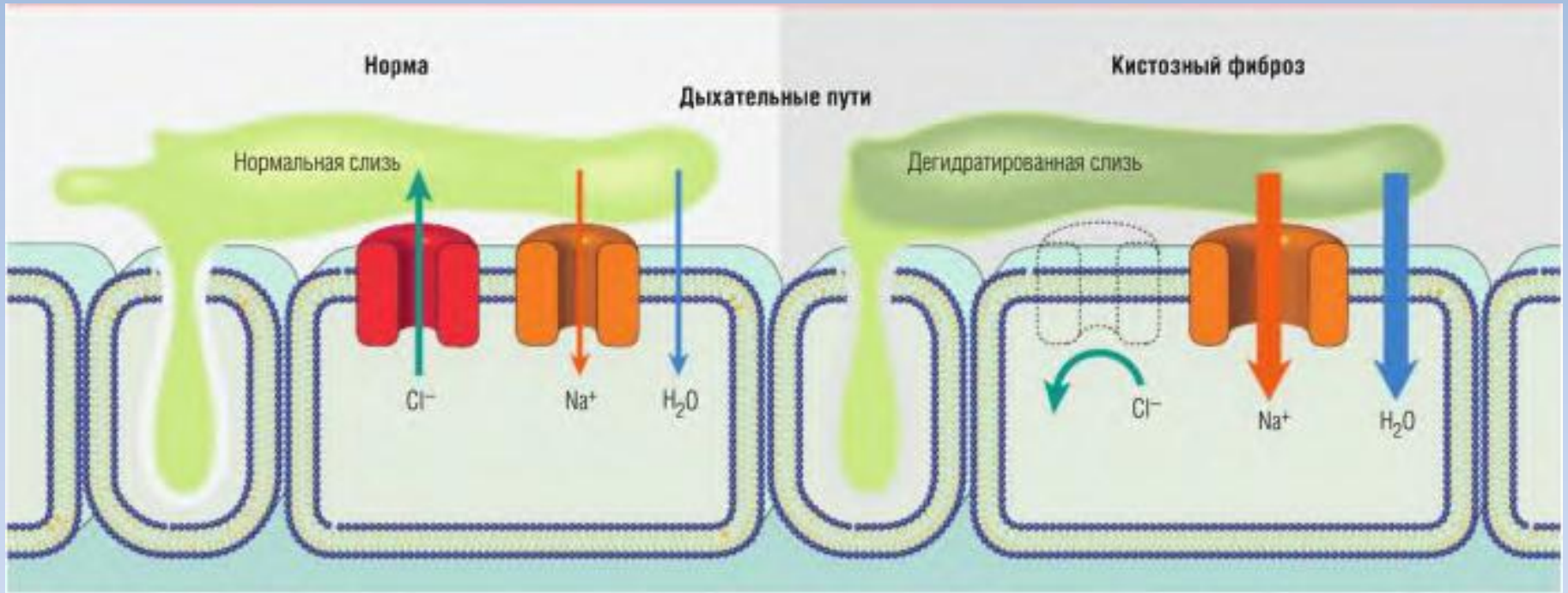
Усиление поступления воды в клетку



Сгущение секрета и нарушение его эвакуации

Патогенез

Изменение секреции железистых органов



Отсутствие белка CRTF



Гиперактивация ENaC



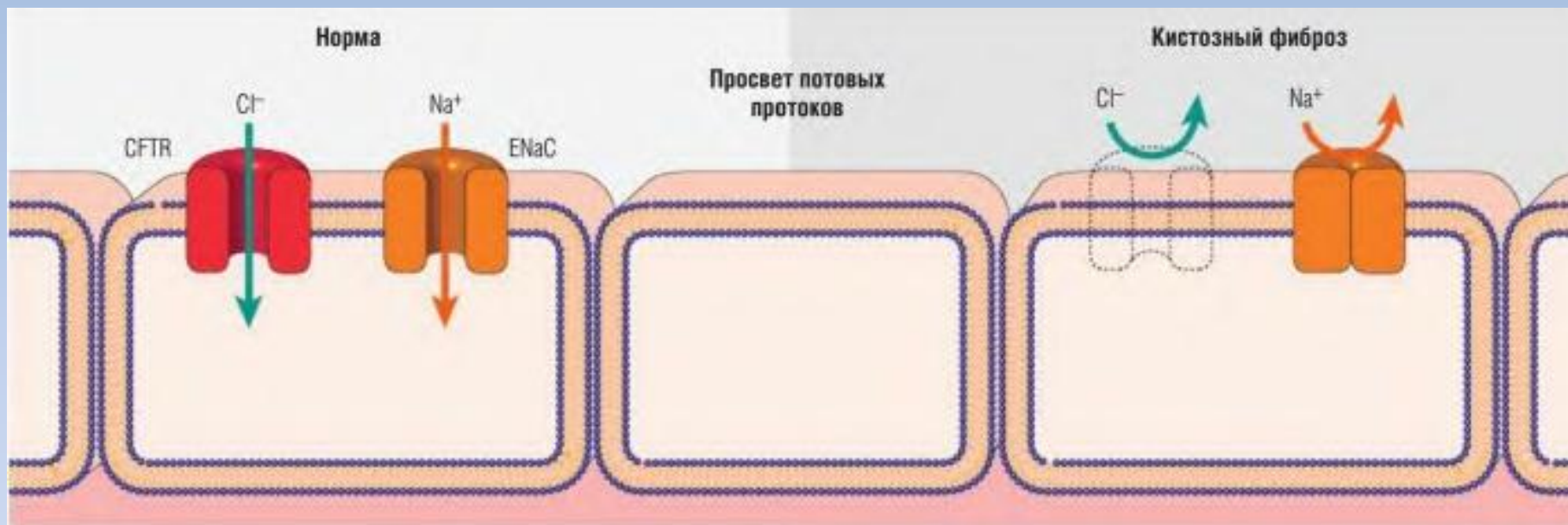
Усиление поступления воды в клетку



Сгущение секрета

Патогенез

Изменение секреции потовых желез



Отсутствие белка CRTF



Прекращение функционирования ENaC



Повышение концентрации Na и Cl в секрете потовых желез

Морфологические изменения

Нарушение секреции бронхиального эпителия



Изменение вязкоэластических свойств бронхиального секрета



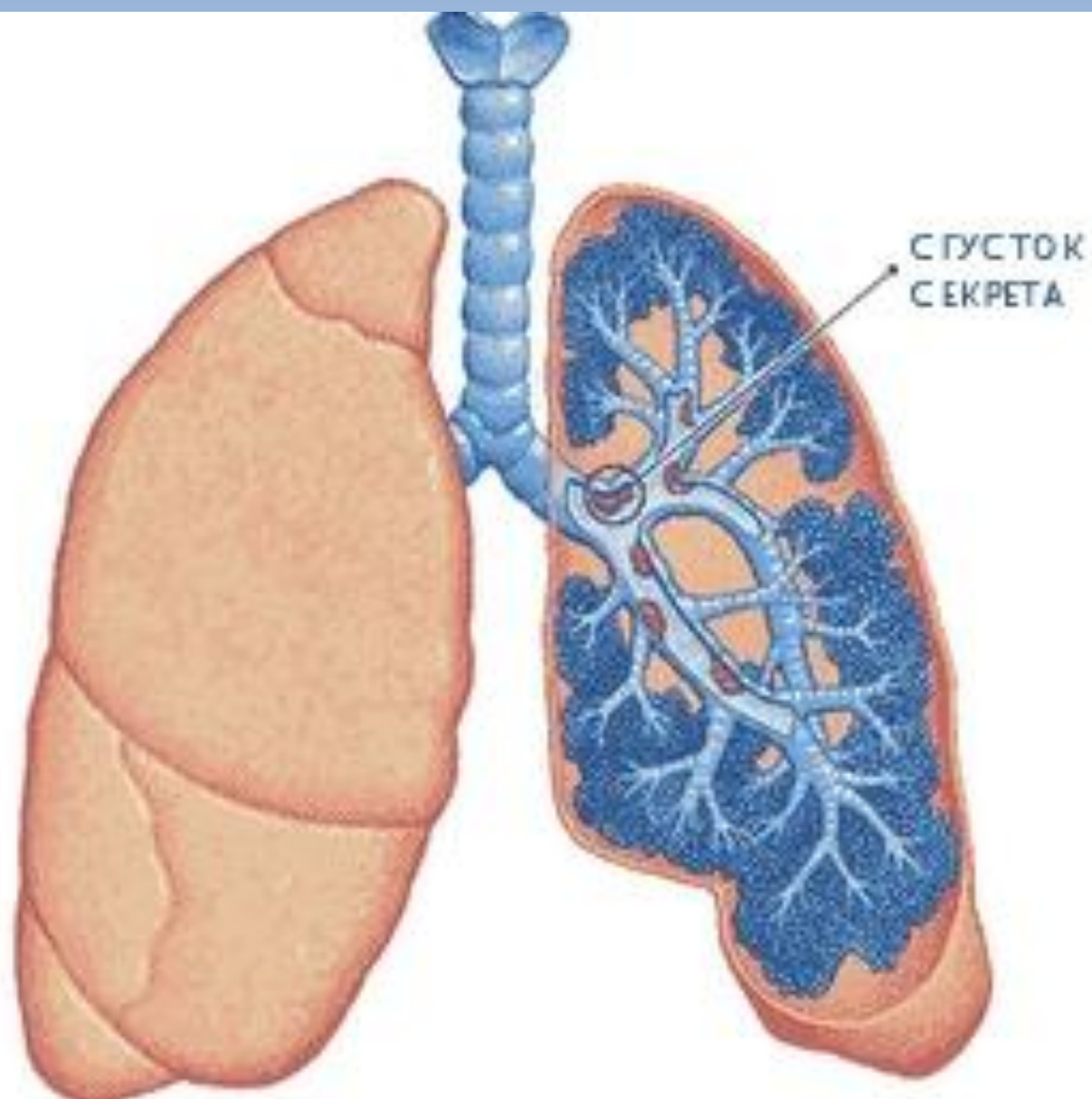
Обструкция просвета бронхов

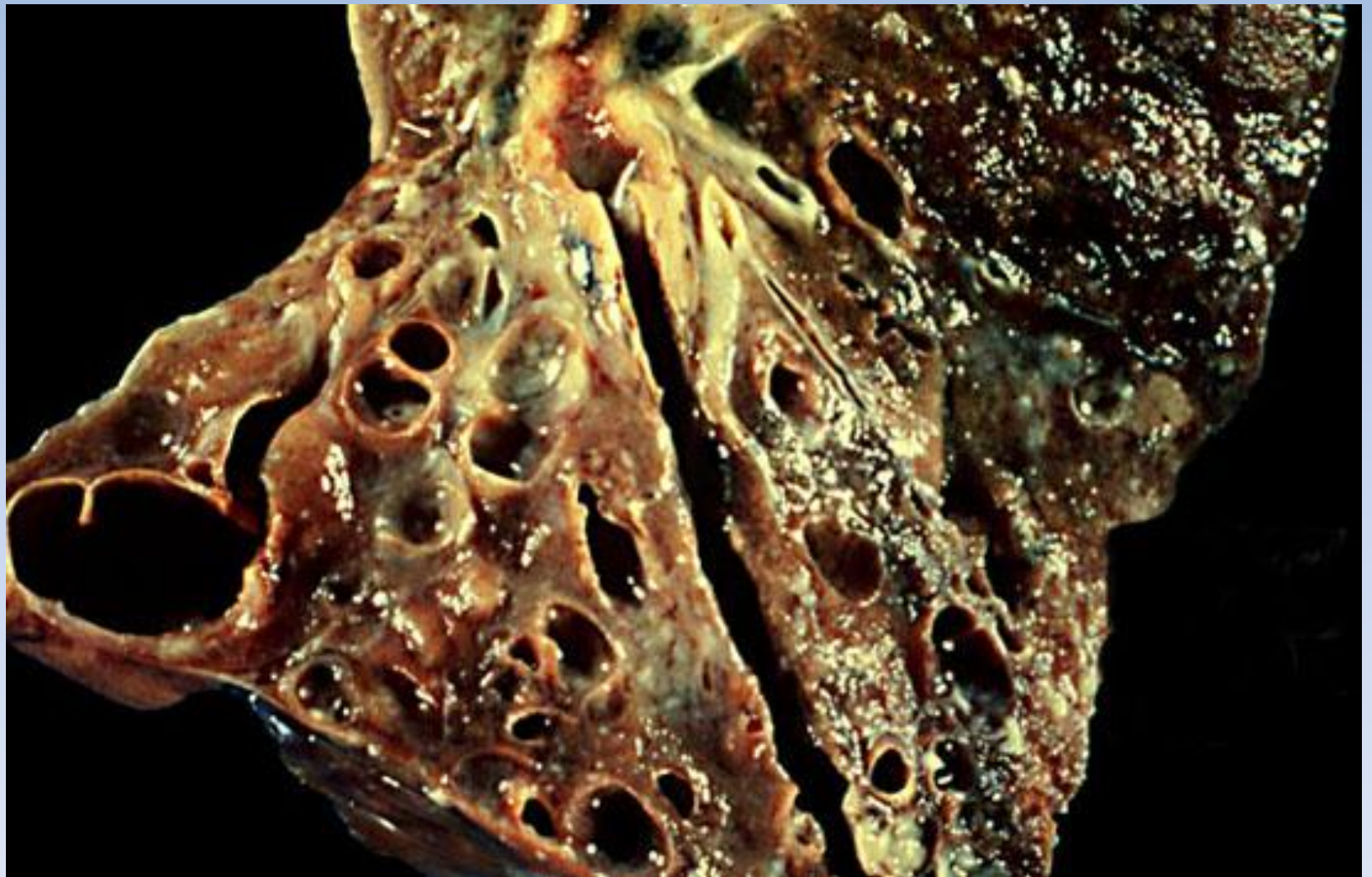


Хроническое воспаление в стенках бронхиального дерева



Формирование бронхоэктазов, диффузный
пневмосклероз





Морфологические изменения

Сгущение секрета поджелудочной железы



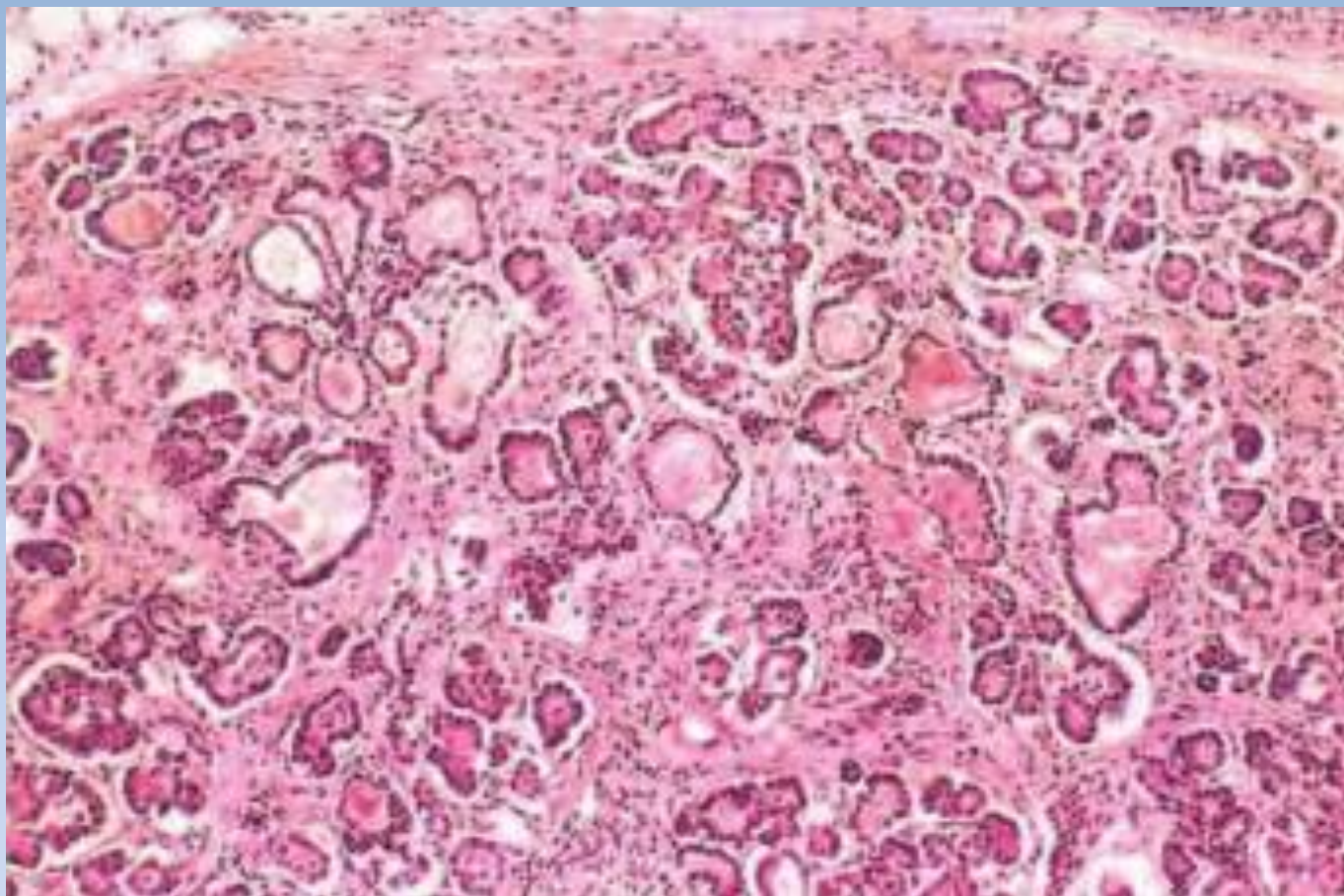
Обструкция выводящих путей



Накопление активированных ферментов в поджелудочной железе



Аутолиз
Формирование кист, фиброз



Изменения в поджелудочной железе: расширение и закупорка протоков, атрофия и фиброз паренхимы

Морфологические изменения

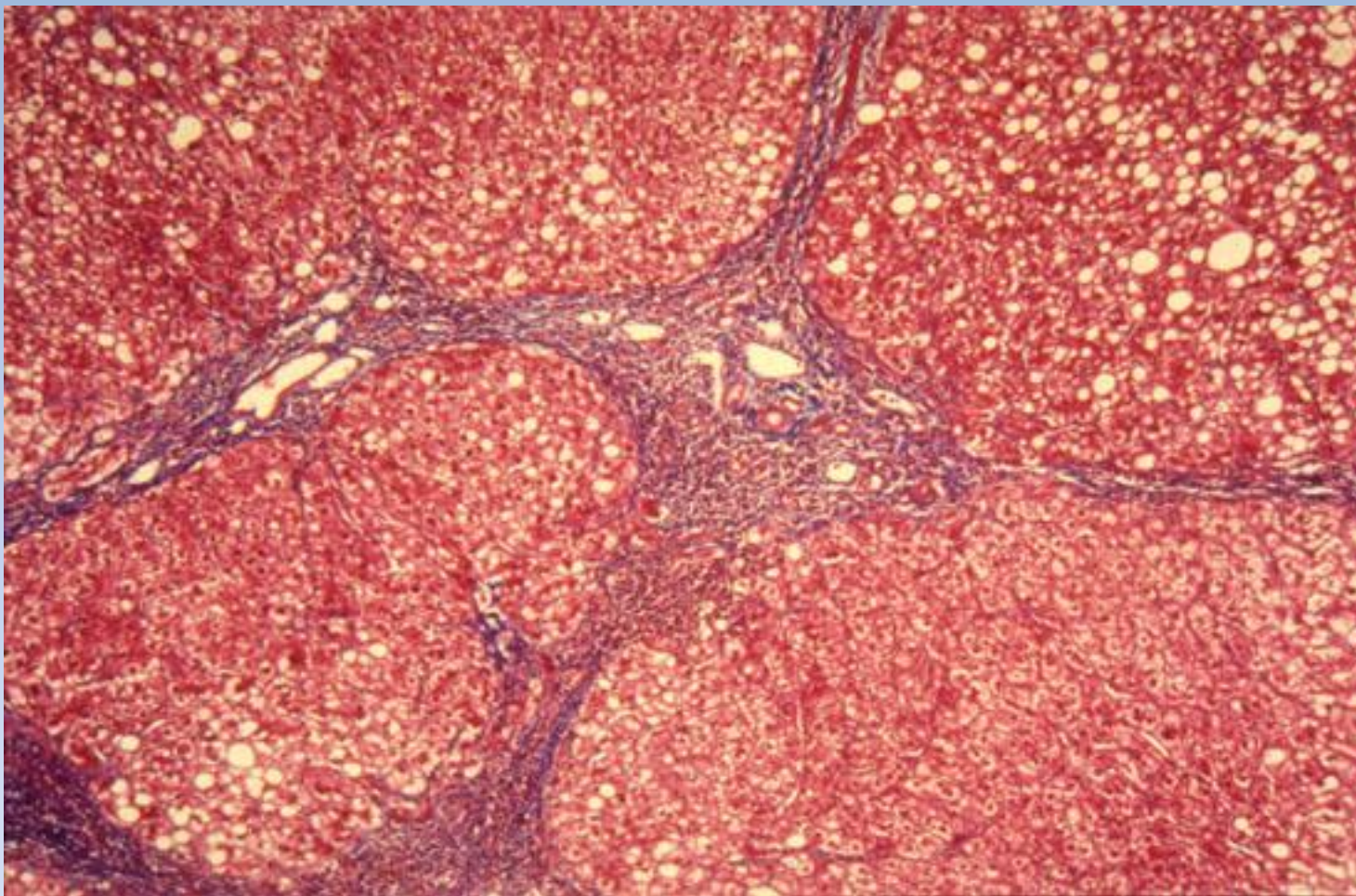
Нарушение билиарной секреции печени



Сгущение и застой желчи в протоках



Расширение протоков
Атрофия паренхимы печени, фиброз



Фиброз печени

Клиническая картина

Формы муковисцидоза:

- Кишечная (10%)
- Легочная (15-20%)
- Смешанная (70%)

Клиническая картина

Кишечная форма: развивается вследствие недостаточности панкреатических ферментов.

- Вздутие живота
- Полифекалия, стеаторея
- Формирование у новорождённых *меконияльного илеуса*
- Повышенная вязкость слюны, сухость во рту
- Гипотрофия, гиповитаминоз (особенно витамины А, D, K)
- Проявление симптомов СД.

Клиническая картина

Легочная форма: обусловлена гиперпродукцией вязкого секрета в бронхолегочной системе.

- Бронхоэктазы, эмфизема, гнойно-обструктивный бронхит, пневмонии
- Бледность кожных покровов, акроцианоз, одышка в покое, бочкообразная грудная клетка, деформация дистальных фаланг по типу «барабанных палочек»

Лабораторная диагностика

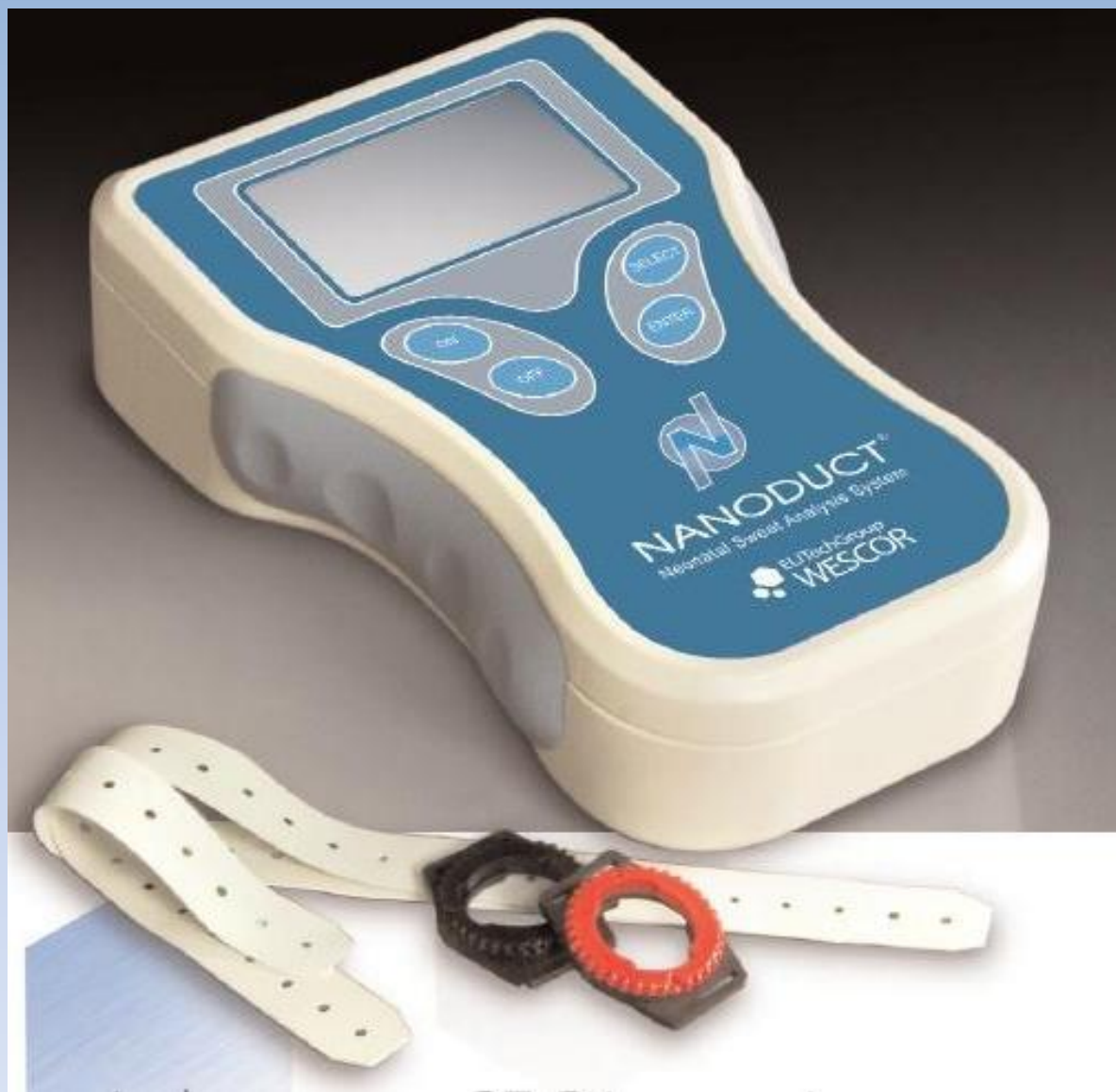
У новорожденных первого месяца жизни:

- **Тест на иммунореактивный трипсин (ИРТ)**

Положительный результат – превышение концентрации солей в 5-10р.

- **Потовый тест (по Гибсону-Куку):** определение концентрации ионов натрия и хлора в образце пота.

Положителен при превышении концентрации более 40 ммоль/л.



Лабораторная диагностика

Пренатальная диагностика: анализ биоптата ворсин хориона или амниотической жидкости с выделением ДНК плода и выявление мутаций хромосомы 7q31 молекулярно-генетическим методом.

Выявление мутации у родителей, составление генеалогического древа.

ДНК-тесты: проведение ПЦР для выявления мутации гена CFTR у пациента.

Функциональная диагностика

- Обзорный рентген органов грудной и брюшной полости.
- УЗИ органов брюшной полости
- ЭКГ, Эхо-КГ.
- Спирография
- Копрограмма, ОАМ, РАК.

Лечение

- Фармакотерапия панкреатическими ферментами
- Муколитическая терапия
- Антимикробная терапия (при обострениях со стороны дыхательной системы)
- Противовоспалительная терапия
- Диета, витаминотерапия
- Лечебная физкультура

Основная цель: приблизить образ жизни ребенка к жизни здоровых детей, обеспечить профилактику осложнений

Диета

Рекомендации:

- увеличение энергопотребления до 120-150%
- 40% - жиры, 15-20% - белки

Возраст	Белок, г/кг	Калораж здорового ребенка (ккал/кг)	Калораж ребенка с муковисцидозом (ккал/кг)
0-1 год	3-4 (до 6)	120	200
1-3 года	3-4	90-100	150
3-10 лет	2,5-3	70-80	100
11-14 лет	1,5-2,5	45-70	80

Спасибо за внимание!