

Муковисцидоз

Муковисцидоз



Муковисцидоз - это мультисистемное, наследственное, опасное для жизни заболевание, характеризующееся поражением экзокринных желез, а также жизненно важных органов и систем: дыхательных путей, желудочно-кишечного тракта, поджелудочной железы, печени, слюнных и потовых желез, репродуктивной системы.

Причины появления муковисцидоза

Причиной патологических изменений при муковисцидозе является мутация гена. Ген назван муковисцидозным трансмембранным регулятором (МВТР).

Симптомы муковисцидоза

Тяжесть протекания муковисцидоза напрямую зависит от возраста, когда стали проявляться первые симптомы, — чем младше ребенок, тем тяжелее течение заболевания и неблагоприятнее прогноз. У большинства детей отмечаются часто рецидивирующие респираторные инфекции с явлениями бронхита. Достаточно рано появляется кашель с выделением гнойной мокроты, тошнотой, рвотой и нарушением сна. Также может отмечаться свистящее дыхание, одышка, задержка прибавки веса, частый, с примесью жира и зловонным запахом стул. Кожные покровы имеют «солёный» привкус в связи с отложением кристаллов соли на коже ребенка.

Диагностика муковисцидоза

Диагностика основана на данных лабораторных и инструментальных исследований, клинической картине, физикальном обследовании и тестах функциональной диагностики.

К специфическим лабораторным критериям муковисцидоза относятся:

- потовый тест — определение электролитов пота (показывает концентрацию ионов натрия и/или хлора);
- исследование назальных потенциалов;
- исследование панкреатической эластазы кала;
- генетические исследования на муковисцидоз и основные генетические заболевания.

К каким врачам обращаться

Если у ребенка наблюдаются какие-то из перечисленных симптомов, следует безотлагательно сообщить об этом врачу-педиатру. При подозрении на муковисцидоз участковый педиатр дает направление в Российский или региональный центр по борьбе с муковисцидозом.

Профилактика муковисцидоза

Если в семье есть случаи муковисцидоза, то при планировании беременности обязательно следует обратиться к медицинскому генетику. В настоящее время стала возможной дородовая диагностика муковисцидоза у плода. Именно поэтому при возникновении каждой новой беременности необходимо сразу же (не позднее 8 недели беременности) обратиться в центр дородовой диагностики.