

*Беланович У.А.*

## **МУКОВИСЦИДОЗ У НОВОРОЖДЁННЫХ**

*Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Кучук Э.Н.*

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Муковисцидоз, также известный как кистозный фиброз – это тяжелое мультисистемное генетическое заболевание, сопровождающееся нарушением секреции экзокринных желез. Данное заболевание более распространено среди населения европеоидной расы, однако может встречаться и у лиц афроамериканского происхождения. По всемирной статистике заболевание встречается 1:2500 новорожденных, а в Беларуси муковисцидоз диагностируют у одного из восьми тысяч рожденных детей.

Муковисцидоз является аутосомно-рецессивным заболеванием. Главным этиологическим фактором муковисцидоза является мутация в гене, располагающимся в длинном плече 7-ой хромосомы. Этот ген кодирует белок под названием трансмембранный регулятор муковисцидоза, который отвечает за перемещение ионов хлора через клеточные мембраны эпителия, выстилающего выводные протоки экзокринных желез. На данный момент известно более 2000 мутаций в этом белке, которые можно разделить на 6 классов, каждый из которых в разной степени влияет на хлоридные каналы.

В результате мутации происходит образование аномального белка, который нарушает транспорт ионов хлора, что также приводит к усилению реабсорбции ионов натрия и воды в клетку. Изменение электролитного состава вырабатываемого клетками эпителия секрета приводит к продукции густой и очень липкой слизи, которая вызывает закупорку выводных протоков и образование слизистых пробок в различных органах, преимущественно в легких, печени, поджелудочной железе и кишечнике. Из-за этого развивается недостаточность функций этих органов, атрофия тканей экзокринных желез, воспаление и фиброз.

Муковисцидоз имеет три основных клинических проявления:

- 1) Легочная форма – сразу после рождения характеризуется бледностью кожи, слабостью, покашливаниями. Далее легочная форма прогрессирует, сопровождается это частыми острыми респираторными вирусными инфекциями, кашлем с отхаркиванием густого секрета, рецидивирующими двусторонними пневмониями и бронхитами, которые в дальнейшем приобретают хронический характер, приводящий к бронхоэктазам, фиброзу паренхимы легких и дыхательной недостаточности.
- 2) Кишечная форма – в первые дни жизни проявляется кишечной непроходимостью (мекониальным илеусом), вздутием живота, рвотой, беспокойством. У более старших детей проявляется метеоризмом, вздутием живота, частым, зловонным, жирным стулом, слабой прибавкой в весе при сохранении нормального аппетита. Иногда может наблюдаться выпадение прямой кишки. При поражении поджелудочной железы наблюдается нарушение всасывания белков, жиров и витаминов, в результате чего развивается гиповитаминоз, белково-энергетическая недостаточность, задержка роста и физического развития.
- 3) Смешанная форма – встречается чаще остальных, по течению является наиболее тяжелой формой. Она объединяет в себе проявления легочной и кишечной форм муковисцидоза.

В связи с тем, что муковисцидоз является хроническим прогрессирующим и на данный момент неизлечимым заболеванием, пациентам требуется непрерывное пожизненное лечение. Благодаря прогрессу медицины и созданию новых подходов к лечению данной патологии в настоящее время смогли добиться улучшения качества жизни и увеличения её продолжительности в среднем до 40 лет. Таким образом, мы можем сделать вывод, что муковисцидоз является заболеванием, которое требует пристального изучения, так как частота его встречаемости достаточно велика, а лечения на данный момент не найдено, из-за чего наблюдается высокая летальность среди детей и значительное снижение уровня их жизни.