

Що таке муковісцидоз?

Інформаційний матеріал про захворювання на муковісцидоз,
його ознаки та способи лікування

„Дамо пацієнтам з муковісцидозом шанс на кращу якість життя“

Що таке муковісцидоз?

Муковісцидоз (МВ) - це рідкісне спадкове аутосомно-рецесивне мультисистемне захворювання, що розвивається на підставі продукції екзокринними залозами секрету підвищеної в'язкості з розвитком вторинних змін переважно у органах систем дихання та травлення.

На сьогоднішній день повністю перемогти цю хворобу неможливо, але за умови постійного адекватного лікування людина з таким діагнозом може прожити довге повноцінне життя. Чим раніше встановлений діагноз, тим легшим буде стан хворого, тим довше і краще він проживе.

Яка частота захворюваності на муковісцидоз?

Кожна 25-а людина в світі є носієм аномального гена муковісцидозу. Муковісцидоз успадковується за аутосомно-рецесивним типом, коли обоє батьків є носіями гена (гетерозиготи по мутантному гену).

За таких умов:

- існує 25% вірогідність (один до чотирьох) того, що у дитини буде МВ (гомозигота по мутантному гену);
- існує імовірність 50% того, що дитина буде носієм, як і його батьки;
- існує 25% вірогідність, що у дитини не буде аномального гена (гомозигота по нормальному гену), він не буде носієм захворювання і не буде хворіти МВ.

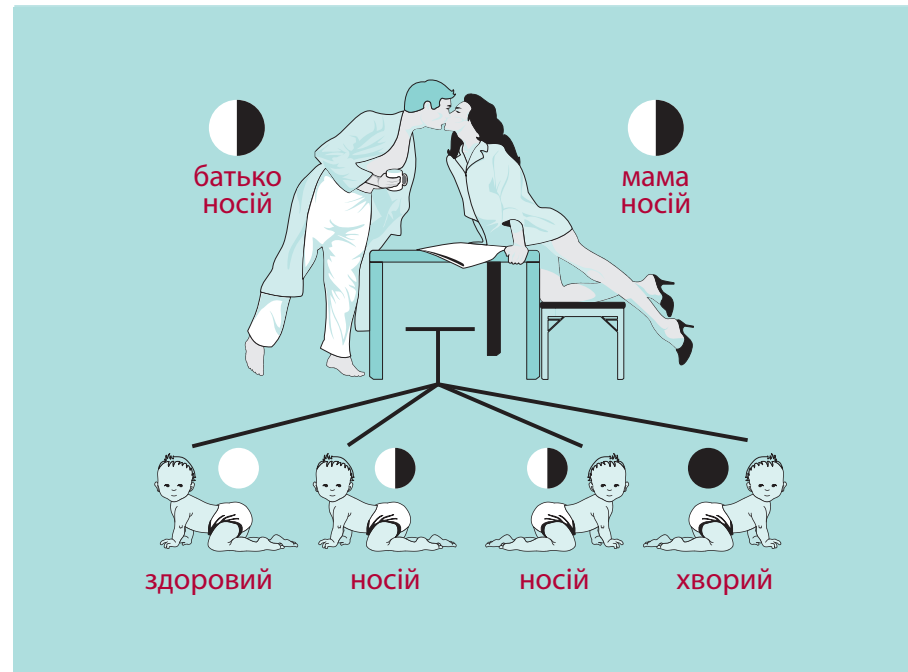
Поширеність муковісцидозу варіює залежно від популяції. У більшості країн Європи і Північної Америки муковісцидозом хворіє 1:3300 - 1:4500 новонароджених.

В умовах значної гіподіагностики МВ в Україні, важливими для його ефективного профілактики є своєчасне встановлення діагнозу і проведення генетичного консультування в родині з використанням молекулярно-генетичного дослідження (ДНК аналізу) як батьків так і дитини.

Які ознаки МВ?

- Солоний смак шкіри.
- Рецидивуючі або хронічні респіраторні симптоми, такі як кашель або задишка.

- Бронхообструктивний синдром.
- Затяжна неонатальна жовтяниця.
- Відставання у фізичному розвитку.
- Дистальний інтестинальний обструктивний синдром.
- Симптом „барабанних паличок“.
- Поліпоз носа.
- Рецидивуючі синусити.
- Хронічна діарея.
- Випадіння прямої кишки.
- Тепловий удар та дегідратація в жарку погоду.
- Зниження толерантності до глюкози.
- Збільшення печінки.
- Портальна гіпертензія зі спленомегалією.
- Затримка пубертатного розвитку, малий зріст.
- Чоловіче безпліддя.



Що відбувається в організмі хворого на МВ?

Прояви захворювання пов'язані з виділенням всіма зовнішньосекреторними залозами секрету підвищеної в'язкості. Утруднення його евакуації ведуть до закупорки вивідних проток залозистих органів, слизових залоз бронхіального дерева та шлунково-кишкового тракту. У результаті цього в підшлунковій залозі, легенях, печінці та кишечнику відбуваються вторинні зміни (обтураційно-запальні процеси і ферментативні порушення).

Як лікують МВ?

Існуючі лікувальні заходи, в основному симптоматичні, безсумнівно,

сприяють покращенню прогнозу хвороби, особливо при ранній діагностиці і лікуванні.

Основні принципи терапії хворих на МВ:

1. Нормалізація нутритивного статусу з корекцією панкреатичної недостатності, дієтичною компенсацією енерговитрат та недостатнього засвоєння компонентів їжі:
 - ферментотерапія препаратами підшлункової залози;
 - вітамінотерапія;
 - дієтотерапія;
 - лікування ускладнень МВ
 - підтримка функцій гепатобілярної системи;
2. Збереження функції легень шляхом забезпечення евакуації бронхіального секрету та боротьби з інфекцією дихальних шляхів.
3. Останнім часом в лікуванні хворих на МВ успішно використовуються так звані коректори та потенціатори мутантного гену. Однак через високу вартість вони ще не увійшли у широку клінічну практику.

Обов'язковими складовими лікування хворих на МВ є:
- фізіотерапія;
- лікувальна фізкультура (кінезітерапія);
- муколітична терапія;

4. Антимікробна терапія;

5. Психоемоційна адаптація;

Обстеження пацієнта з підозрою на МВ та призначення лікування хворим з уже встановленим діагнозом повинні проводитися в центрі МВ. У перелік фахівців, які займаються веденням хворих на МВ, входять:

пульмонолог
генетик
медична сестра
кінезітерапевт
лікар-дієтолог
психолог
соціальний працівник
мікробіолог

гастроентеролог
ендокринолог
рентгенолог
хірург
кардіолог
оториноларинголог
імуноалерголог
ревматолог
ортопед
гінеколог
уролог
фармаколог
інтенсивна терапія - анестезіолог
центр трансплантації - трансплантолог

Своєчасна, максимально рання діагностика, адекватна терапевтична тактика та безперервний нагляд за хворою на МВ дитиною запобігають виникненню багатьох симптомів й відстрочують розвиток ускладнень та незворотних змін в організмі.

HUSKROUA/1702/8.2/0008 Назва проекту: **SK UA CF CARE**

«Передача ноу-хау та створення Центру муковісцидозу для забезпечення кращого догляду за хворими на муковісцидоз в Івано-Франківській області»



Словацька Асоціація Муковісцидозу, Парк Ангеліnum 2, 040 01 Кошице, Словаччина
www.cfasociacia.sk, cfasociacia@gmail.com, +421 903 608 455



Благодійний фонд „RIMON“, Велика Житомирська, 20, 01001, Київ, Україна
rimon.foundation@gmail.com, +38044 537 52 77, www.rimon.in.ua



Комунальне некомерційне підприємство «Івано-Франківська обласна дитяча клінічна лікарня Івано-Франківської обласної ради»
вул. Коновальця, 132, Україна, if-odkl@ua.fm, www.odkl.if.ua

ВГО «Всеукраїнська асоціація допомоги хворим на муковісцидоз»
Президент Волошина Лариса, Контакти: 098-733-92-33
uacpcf@gmail.com, https://www.facebook.com/groups/cysticfibrosiaua/

«Держави-члени Європейського Союзу вирішили зв'язати разом свої ноу-хау, ресурси та долі. Разом вони побудували зону стабільності, демократії та сталого розвитку, зберігаючи культурне різноманіття, толерантність та свободи особистості. Європейський Союз зобов'язаний ділитися своїми досягненнями та цінностями з країнами та народами за його межами».

«Програма транскордонного співробітництва ENI Угорщина-Словаччина-Румунія-Україна 2014-2020 забезпечує фінансування ЄС для сталого розвитку на кордоні України з Угорщиною, Словаччиною та Румунією, допомагає зменшити різницю в рівні життя та вирішити спільні проблеми, долаючи ці кордони».

«Ця публікація була підготовлена за фінансової підтримки Європейського Союзу. Виключну відповідальність за її зміст несе Словацька Асоціація Муковісцидозу і вона не обов'язково відображає погляди Європейського Союзу».