



МАЛИНОВСКАЯ Ю.В., ШАГИАХМЕТОВА Д.С., ХРАМОВА Л.В., КУРЧАКОВА А.В., КАТАЕВА О.О.

Казанский государственный медицинский университет, г. Казань

ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ», г. Казань

Муковисцидоз — проблема ранней диагностики, современные методы лечения

УДК 616.24-003.4-07-08

За последние годы научное знание о муковисцидозе (МВ), механизме его развития на клеточном и молекулярном уровне стремительно развивается. Известно, что заболевание имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. В настоящее время известно более 1500 мутаций, из которых в Европе и России наиболее часто встречается мутация F 508 del (потеря аминокислоты финилаланина в позиции 508), второй по частоте является мутация CFTR dele 2,3 (21 kb).

Клинические проявления МВ очень разнообразны. В связи с этим достаточно часто возникают ситуации, когда дети длительное время состоят на диспансерном учете у педиатров и узких специалистов (хирургов, гастроэнтерологов, ЛОР-врачей, аллергологов, эндокринологов) с другими диагнозами. По нашим данным, рецидивирующая хроническая респираторная патология диагностируется при этом более чем в 50% случаев. Кроме того, изолированно регистрируются такие типичные проявления заболевания, как гипотрофия, мекониальный илеус, инвагинация кишечника, выпадение прямой кишки, хронический холецистит/ДЖВП/ЖКБ, электролитные нарушения (ацетонемическая рвота), полипоз носа, бронхообструктивный синдром и сахарный диабет. Данная ситуация, несомненно, требует пристального внимания со стороны специалистов, наблюдающих детей с подозрением на МВ, так как ранняя диагностика — главное условие продления жизни для этих пациентов.

За последние годы совершен большой скачок в диагностике и лечении МВ:

- в настоящее время появилась еще одна возможность предотвратить рождение ребенка с МВ, это позволяет сделать метод преимплантационной генетической диагностики. Суть методики заключается в тестировании на наличие болезненного гена 4–6-клеточных эмбрионов, полученных при экстракорпоральном оплодотворении;

- активно развивается кинезитерапия, позволяющая эффективно удалять мокроту и тренировать дыхательную мускулатуру (активный цикл дыхания, аутогенный дренаж, РЕР, вибрационная РЕР, внутрилегочная перкуссионная вентиляция, экстрапульмональная высокочастотная осцилляция грудной клетки — вибрационные жилеты и др.);

- появились специализированные смеси для питания детей (Пептамен, Пептамен Юниор, Портаген, Инфатрини, Нутрини, ПедиаШур и др.), позволяющие значительно улучшить нутритивный статус больных;

- арсенал врачей пополнил генно-инженерный муколитик Дорназа-α (Пульмозим), превосходящий другие муколитические средства по влиянию на вязко-эластические свойства мокроты, обладающий выраженной противовоспалительной активностью, снижающий обсемененность мокроты золотистым стафилококком и синегнойной палочкой;

- в дополнение к системной антибактериальной терапии присоединились ингаляционные антибиотики (Тоби, Брамитоб, Колистин) позволяющие достичь более высокой концентрации препаратов в бронхиальном секрете. Проходят клиническую оценку и сертификацию липосомальный ципрофлоксацин, лизин азтреонама (Азли) и аэрозольный левофлоксацин (МР-376);

- заместительная терапия панкреатической недостаточности проводится современными высокоактивными микрогранулированными препаратами с рН-чувствительной оболочкой (Креон, Микрозим). Исследование крови и кала на эластазу-1, в свою очередь позволяет следить за функциональным состоянием поджелудочной железы на фоне применения ферментов, не требуя их отмены;

- в терапии поражения печени при МВ с доказанной клинической эффективностью применяется урсодезоксихолевая кислота (Урсосан, Урсофальк), обладающая холеретическим, мембраностабилизирующим и антиоксидантным эффектом.

Перспективные методы лечения МВ связаны с разработкой и внедрением новых технологий, таких как противовоспалительная терапия, фармакологическое моделирование ионного транспорта, восстановление функции белка MBTP, генная терапия и др. В январе 2012 года FDA (США) был зарегистрирован препарат Калидеко (VX 770) — это первый препарат, корректирующий неправильно работающий ген при МВ, одобренный для лечения больных с 6 лет, имеющих редкую мутацию G551D. В очереди на регистрацию находятся еще два препарата с рабочими названиями VX-809 и VX-661, направленные на корректировку гена МВ с мутацией F 508 del.

В марте 2012 года хирургами Института Склифосовского и НИИ пульмонологии впервые была проведена удачная трансплантация легких больной с МВ. На сегодняшний день достигнуты очевидные успехи в диагностике, лечении, реабилитации и медико-социальной адаптации больных МВ, но остается еще много вопросов, требующих пристального внимания к этим больным.