

## ОСОБЛИВОСТІ МАНІФЕСТАЦІЇ МУКОВІСЦИДОЗУ У ДІТЕЙ

Загородній М.П., Люлько Н.В.\*

Кафедра педіатрії з курсом мед генетики медичного інституту СумДУ, Сумська обласна дитяча клінічна лікарня\*

Муковісцидоз (МВ) – одне з поширених моногенних спадкових захворювань з аутосомно-рецесивним типом успадкування, яке проявляється хронічним обструктивним процесом в дихальних шляхах, їх бактеріальним ураженням, порушенням системи травлення з недостатністю екзокринної функції підшлункової залози. Частота МВ серед новонароджених 1:1000-3500. Частота гетерозиготного носійства 5% і більше. Ген МВ розташований в 7-й хромосомі (7q31). Цей ген контролює синтез трансмембранного регуляторного білка муковісцидозу. Причиною характерних патологічних змін в організмі хворого на МВ є наявність мутацій в обох алелях гена. В результаті цього змінюється транспорт іонів хлору, що порушує електролітний склад та зневоднює секрет екзокринних залоз. Мукостаз та хронічна бронхіальна інфекція стають фоном для повторних респіраторних захворювань. У хворих МВ порушена гуморальна система місцевого імунітету.

Не дивлячись на значні досягнення генетики, МВ залишається актуальною проблемою педіатричної служби.

Задачею нашого дослідження було вивчення особливостей маніфестації МВ у хворих. Був проведений аналіз медичної документації дітей, яким встановлений діагноз МВ і які проходили амбулаторне чи стаціонарне лікування у спеціалістів Сумської обласної дитячої клінічної лікарні (СОДКЛ). При встановленні діагнозу МВ керувалися стандартами, затвердженими МОЗ України. Ступінь тяжкості стану визначали за шкалою Швахмана - Кульчицького на момент обстеження хворого.

Результати дослідження. Проведений аналіз медичної документації 12 дітей різного віку свідчить, що легенева форма була у 3 осіб, кишкова – в одному випадку, змішана - в 8.

Клінічні прояви МВ в 9 дітей були з 3 місяців до 1 року, в двох дітей після року. Захворювання проявлялися бронхітами з обструктивним синдромом, вони мали затяжний характер та не піддавалися стандартному лікуванню. В однієї дитини маніфестація захворювання наступила з перших годин життя (подібні випадки в літературі не описані). Всі діти в умовах СОДКЛ були дообстежені, консультовані генетиком.

У випадку прояви захворювання в перший день після народження була наявна дихальна недостатність, яка швидко перейшла в поліорганну недостатність. Відмічена схильність до метаболічного алкалозу. Не дивлячись на комплексну терапію, включаючи штучну вентиляцію легень, креон - стан хворого стабілізувати не вдалося і через 1 добу 10 годин після народження дитина померла. Діагноз МВ підтверджений патологоанатомічним дослідженням.

Таким чином, МВ у дітей частіше всього маніфестує у віці з трьох місяців до року і в основному симптомами респіраторних захворювань з обструкцією. З перших днів життя захворювання проявляється вкрай рідко.