

НОРМАЛЬНІ ПОКАЗНИКИ ЕЛЕКТРОЛІТІВ У ДІТЕЙ, ХВОРИХ НА МУКОВІСЦИДОЗ

Дубовик Є. І., Єрмоленко Т. С., студ. 5-го курсу

Науковий керівник – доц. М. П. Загородній

СумДУ, кафедра педіатрії з курсом медичної генетики

Муковісцидоз – це захворювання, в основі якого є системне ураження екзокринних залоз, життєво важливих органів і систем. Захворювання має важкий перебіг і прогноз. Успадковується за аутосомно-рецесивним типом з високою частотою в популяції.

Частота захворювання серед новонароджених 1:1000-3500. Частота гетерозиготного носійства 5% і більше. Ген муковісцидозу розташований в 7-й хромосомі. Знайдено більше 700 мутацій гену даного захворювання.

При захворюванні порушений транспорт хлору між клітинами та міжклітинною рідиною. В результаті цього спостерігається згущення секрету залоз, що утруднює його евакуацію, та вторинні зміни. Бронхолегеневі зміни домінують в клінічній картині та визначають прогноз захворювання.

Мукостаз та хронічна бронхіальна інфекція стають фоном для повторних респіраторних захворювань. Крім того, у хворих на муковісцидоз порушена гуморальна система місцевого імунітету, як противірусного, так і протибактеріального. Патоморфологічні зміни при муковісцидозі найбільш виражені також в підшлунковій залозі, кишківнику, печінці, репродуктивній системі. Панкреатична недостатність у вигляді порушення асиміляції жиру і стеатореї, в тій чи іншій мірі, спостерігається у 85-90% хворих.

Клінічна картина муковісцидозу різноманітна і залежить від віку хворих, важкості уражень окремих органів та систем, тривалості захворювання та наявності ускладнень, а також адекватності терапії.

Для прогнозу захворювання важлива рання діагностика захворювання. Дуже важливим критерієм діагностики є підвищення хлоридів поту вище 60 ммоль/л. Причому потовий тест проводиться не менше 3 разів. При одержанні граничних даних (40-60 ммоль/л) необхідно проводити ДНК-аналіз.

Близькі до граничних величин показники можуть спостерігатися при наднирниковій недостатності, псевдоальдостеронізмі, спадковій ектодермальній дисплазії, гіпарпаратиреозі, глікогенозі 1 типу, мукополісахарідозах, нирковому діабеті, синдромі Моріака, при вираженій гіпотрофії, панкреатиті. Відомо, що в 1-2% хворих на муковісцидоз можуть бути нормальні показники електролітів.

Задачею нашого дослідження було встановлення причини високого відсотку нормальних показників електролітів у дітей з клінічними ознаками муковісцидозу.

Нами проаналізовано 4 випадки встановлення у дітей різного віку (від 1,5 місяців до 1 рік 4 міс.) клінічного діагнозу муковісцидозу при показниках хлоридів поту нижче 60 ммоль/л. При цьому діагноз муковісцидозу у пульмонологічному відділенні клініки не викликав великих труднощів, бо клінічна картина була типова: кашель до блювоти при слабкій інтоксикації. Відмічалася виражена резистентність до лікування. До направлення в клініку виставлявся діагноз ГРВІ, бронхіт, обструктивний бронхіт. Характерні випорожнення у дітей: вони масивні, смердючі, в'язкі, блищать, об'ємні.

При аналізі нами встановлено, що забір поту на дослідження проводився методом накладання зігріваючого компресу (не використовувався електрофорез з пілокарпіном через його відсутність), нема в клініці також спеціальних засобів нанодакт чи макродакт для обстеження таких хворих. При направленні в клініку м. Києва у всіх дітей були встановлені високі рівні хлоридів поту. При ДНК - обстеженні у всіх випадках був підтверджений діагноз муковісцидозу. Виявлено носійство патогенного гена і у батьків.

На нашу думку, тільки відсутність умов для стандартизованого обстеження хворих не дозволило якісно провести діагностику захворювань. Таким чином, для проведення якісної та своєчасної діагностики муковісцидозу клініці необхідно використовувати лише стандартизовані методи обстеження.