

*Рустамов Мардонкул Рустамович - доктор медицинских наук,
профессор;*

Самаркандский государственный медицинский университет,

г. Самарканд, Республика Узбекистан

Аннотация: муковисцидоз (МВ) - наследственное заболевание, обусловленное системной дисфункцией экзокринных желез. Муковисцидоз наиболее распространен среди лиц европеоидной расы, но случаи заболевания зарегистрированы у представителей всех рас. Среди европеоидного населения регистрируется один случай заболевания на 2000 - 3000 новорожденных, а среди черного африканского и японского населения его частота составляет один случай на 100 тысяч.

Ключевые слова: муковисцидоз, экзокринная часть, секрет, железы.

Болезнь впервые была описана сравнительно недавно, в 1938 г. Патологоанатом Дороти Андерсен описала кистозную дегенерацию поджелудочной железы в сочетании с легочной патологией у маленьких детей [1]. Тогда возникло английское название болезни - Cystic fibrosis (кистозный фиброз). В 1946 г. Farber предложил термин "Муковисцидоз" (от лат. mucus - слизь, viscus - вязкий), указывая на роль повышения вязкости экскрета, выделяемого экзокринными железами. Однако еще раньше, в старинных немецких сказаниях, указывалось, что если при поцелуе ребенка ощущается соленый привкус, ребенок обречен [2]. Муковисцидоз поражает экзокринную часть поджелудочной железы. В связи с этим мы можем рассматривать муковисцидоз, как одну из причин появления сахарного диабета у детей. Высокая распространенность заболевания, выраженная тенденция к дальнейшему росту, тяжелому прогрессирующему течению, ранняя инвалидизация за счет различных осложнений ставят сахарный

диабет в один ряд с важнейшими проблемами медицины и требуют дальнейшего изучения патогенетических механизмов его развития и прогрессирования [3].

Каждый двадцатый европеец является носителем гена муковисцидоза, при этом, если у обоих родителей есть такой ген, то шанс рождения больного ребенка составляет 25%. В России муковисцидоз диагностируется у одного из 5000 новорожденных. В Европе и Северной Америке муковисцидоз встречается в 1 случае на 2500 новорожденных, тогда как заболеваемость им в Африке и в Азии низкая. Частота рождения детей с этой болезнью составляет 0,5%. По ее вине происходит до 6% смертей в раннем детском возрасте. Более того, больные зачастую живут значительно меньше сверстников. В прошлом считалось, что это заболевание поражает легкие и пищеварительную систему, однако сейчас известно, что оно затрагивает большинство органов.

Генетически детерминированное нарушение выделительной функции экзокринных желез, в основном дыхательной системы и желудочнокишечного тракта. Вызывается мутациями гена, кодирующего мембранный белок CFTR, который является каналом ионов хлора в мембранах эпителиальных клеток, регулятором других ионных каналов, а также отвечает за транспорт бикарбонатов. Отсутствие синтеза или синтез патологического белка вызывает блокаду либо ухудшение транспорта хлора из клетки и повышение всасывания натрия в клетку, что приводит к уменьшению содержания воды в секретах экзокринных желез. Низкий объем парацелиарной жидкости, выделяемой эпителием, делает невозможной адекватное слизисто-цилиарное очищение, а высокая концентрация NaCl и изменение pH секрета снижают активность антибактериальных пептидов.

По мнению ряда авторов, повышение уровня иммунореактивного трипсиногена при МВ, происходит в результате закупорки протоков панкреатических желез вязким секретом, что препятствует проникновению

трипсиногена в просвет тонкого кишечника, где он в норме превращается в трипсин. Это приводит к выбросу трипсиногена в кровь [4].

Кроме того, причиной! повышения уровня ИРТ в крови новорожденных, помимо МВ, может быть ряд врожденных и наследственных патологий, таких как: внутриутробная гипоксия плода, внутриутробные инфекции, перинатальный стресс, незрелость плода, конъюгационная желтуха новорожденных, хромосомные перестройки и др., а также гетерозиготное носительство мутаций в гене CFTR, как следствие функциональной недостаточности поджелудочной железы [5].

Цель исследования: изучить особенности течения и частоту осложнений Муковисцидоза у детей.

Материалы и методы. Из всех поступивших больных детей в Самаркандском филиале РНЦЭМП в детском отделении за период с 2018 по 2020 год было выявлено 38 больных Муковисцидозом, у которых отмечались симптомы со стороны клиники (свистящее поверхностное дыхание, персистирующий кашель с вязкой, иногда гнойной мокротой, бледность кожных покровов, сухость во рту, частый «жирный» зловонный стул, кишечные колики, гипотрофия). Диагноз «Муковисцидоз» был поставлен по данным Узи поджелудочной железы, в результате повышения содержания хлора в потовой жидкости, Na и Cl в крови и ногтевых пластинках, по результатам генетического исследования с целью выявления частичных мутаций.

Результаты: За период наблюдения сохраняется стабильным число детей, госпитализированных по поводу Муковисцидоза: в 2018 г — 16 человек, в 2019—13, в 2020—9. На момент постановки диагноза 15,7% (6) детей были в возрасте 0–6 мес., 5% (2) в возрастных группах 6–12 мес., 1–3 года. Следует отметить, что только в 21% случаев (8 детей) был проведен неонатальный скрининг, у 30% пациентов он проведен не был, а у двух пациентов нет данных о его проведении, в связи с чем они не вошли в статистическую обработку. Диагноз «Муковисцидоз, смешанная форма» был выставлен в 73% случаев. Данные по степени тяжести распределились

следующим образом: в 2018 году 11 пациентов (68,7%) наблюдались с тяжелым течением Муковисцидоза, 31,2% (5) — средней степени тяжести; за 2019—61,5 % (8) — тяжелая степень, 30,7 % (4) — средняя (в 1 случае не было данных о тяжести); за 2020—66% (6) — тяжелая, 33% (3) — средняя степень тяжести. В структуре осложнений лидером была хроническая панкреатическая недостаточность: в 2018 и 2020 гг. осложнила основное заболевание в 100% случаев, в 2019 — 50%. Далее по частоте осложнений стояли бронхоэктазы: в 2018 —62,5% (5 из 8), в 2019 — 50% (3 из 6), в 2020 — 80% (4 из 5). Следующее — пневмофиброз: 2018 — 12,5% (2), 2019 — 10% (1), 2020 — 33% (3). Легочная гипертензия: в 2018 — 31,2% (5), 2019 — 30% (4), 2020— 11% (1).

Вывод. Таким образом, чаще диагноз Муковисцидоза выявляется у детей в возрасте 0–6 мес. (15,7%). Неонатальный скрининг был проведен в 21% случаев. Преобладающая форма Муковисцидоза — смешанная (73%), тяжелой степени тяжести. Самые частые осложнения — хроническая панкреатическая недостаточность (50–100%), бронхоэктазы (50–80%), пневмофиброз (10–33%), легочная гипертензия (11-31,2%).

Список литературы:

1. Толипова Н. К., Латипова Ш. А. Муковисцидоз у детей //Miasto Przyszłości. – 2024. – Т. 47. – С. 316-321.
2. Янкина Г. Н. и др. Муковисцидоз: коморбидность с другими тяжелыми заболеваниями //Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. – 2023. – №. 3 (211). – С. 98-111.
3. Хаитбаева Н. Т., Исамухамедова М. Т., Омонова У. Т. СОВРЕМЕННЫЙ ВЗГЛЯД НА РАННЮЮ ДИАГНОСТИКУ МУКОВИСЦИДОЗА В УЗБЕКИСТАНЕ //Естественные науки в современном мире: теоретические и практические исследования. – 2024. – Т. 3. – №. 5. – С. 28-31.
4. Крук А. Р. ОСВЕДОМЛЕННОСТЬ МОЛОДЕЖИ О ЗАБОЛЕВАНИИ МУКОВИСЦИДОЗ Введение //ПРОБЛЕМЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ РАЗВИТИЯ СОВРЕМЕННОЙ МЕДИЦИНЫ. – С. 143.

5. Гаршина В. Д. и др. О перспективе применения бактериофагов при лечении муковисцидоза //Инфекционные болезни: Новости. Мнения. Обучение. – 2023. – Т. 12. – №. 3 (46). – С. 120-130.
6. Рустамов М., Мамаризаев И. Особенности состояния сердечно-сосудистой и дыхательной системы у детей при внебольничной пневмонии с миокардитами //Международный журнал научной педиатрии. – 2023. – Т. 2. – №. 10. – С. 353-356.
7. Мамаризаев И. К. ОПТИМИЗАЦИЯ ЛЕЧЕНИЯ АТОПИЧЕСКОГО ДЕРМАТИТА У ДЕТЕЙ //ILM FAN XAVARNOMASI. – 2024. – Т. 1. – №. 2. – С. 320-325.
8. Атаева М. С., Мамаризаев И. К., Рустамова Ю. М. ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ВНЕБОЛЬНИЧНЫХ ПНЕВМОНИЙ С МИОКАРДИТАМИ У ДЕТЕЙ //Journal of cardiorespiratory research. – 2023. – Т. 1. – №. 2. – С. 48-51.
9. Мамаризаев И. К. FEATURES OF THE COURSE, MORPHO-FUNCTIONAL AND CLINICAL-INSTRUMENTAL INDICATORS OF COMMUNITY-ACQUIRED PNEUMONIA WITH MYOCARDITIS IN CHILDREN //УЗБЕКСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЖУРНАЛ. – 2024. – Т. 5. – №. 2.
10. Komilzhonovich M. I. STUDYING THE PHARMACOLOGICAL EFFECTIVENESS OF THE USE OF THE DRUG" ADVANTAN" ON THE COURSE OF ATOPIC DERMATITIS IN CHILDREN //Research Focus. – 2024. – Т. 3. – №. 2. – С. 239-241.