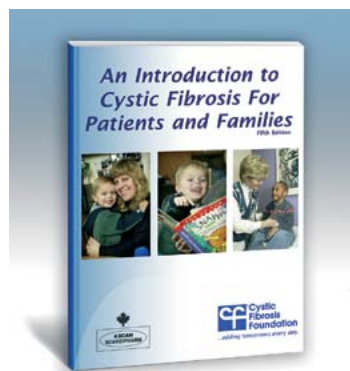


МУКОВИСЦИДОЗ: БОЛЕЗНЬ, ЛЕЧЕНИЕ, НАДЕЖДЫ

Москва, 2013



Эта книга осована на дополненном и адаптированном переводе брошюры «An Introduction to Cystic Fibrosis for Patients and Families», изданной в США при поддержке Фонда помощи больным муковисцидозом (Cystic Fibrosis Foundation) и компании Axcap Scandinapharm.

Авторы англоязычного оригинала — Джеймс Каннингем (Центр муковисцидоза, Форт-Уэрт, Техас) и Линн Таусси (Еврейский медико-исследовательский центр, Денвер, Колорадо).

Первое издание — 1989 г., пятое издание — 2003 г.

Переводчики и авторы адаптации: М. С. Молчанова, А. С. Егорова при участии М. А. Сониной, Н. А. Титова
Научный редактор: к. м. н. С. А. Красовский
Литературный редактор: Ю. А. Пузырей
Корректоры: М. С. Молчанова, Ю. А. Пузырей
Художник: М. В. Брыксина
Верстка: Е. В. Грозовская



© Настоящее издание осуществлено по инициативе благотворительного фонда «Тепло сердец», программа «Кислород».

Книга издана при финансовой поддержке Всероссийского общества инвалидов.

© Все права защищены. Любое использование, полное или частичное, материалов данной книги возможно только с обязательной ссылкой на нее и с разрешения правообладателей.

Книга предназначена для бесплатного распространения среди больных муковисцидозом и членов их семей, волонтеров, социальных работников, а также для общественного просвещения. Запрещено любое использование, полное или частичное, материалов данной книги в коммерческих целях.

ПОСВЯЩЕНИЕ

Мы с уважением и любовью посвящаем эту книгу нашим пациентам и их близким, от которых мы каждый день узнаем что-то новое о жизни и о муковисцидозе.

СОДЕРЖАНИЕ

ПРЕДИСЛОВИЕ	5
О чем эта книга и как ей пользоваться	5
ЧАСТЬ I. БОЛЕЗНЬ И ДИАГНОСТИКА	7
Глава 1. Что такое муковисцидоз.	7
Изменения в организме при муковисцидозе	9
Мифы и факты о болезни	10
Частота встречаемости	13
Наследование	14
Подробнее о генетических основах муковисцидоза	16
Можно ли обнаружить носительство муковисцидоза?	17
Глава 2. Как диагностируется муковисцидоз	19
Симптомы муковисцидоза	19
Потовые пробы	20
Генетические анализы	22
Дородовая диагностика	23
Обследование новорожденных	24
Тестирование родственников	25
ЧАСТЬ II. ВЛИЯНИЕ БОЛЕЗНИ НА ОРГАНИЗМ	26
Глава 3. Потовые железы	28
Изменения при муковисцидозе	28
Лечение	29
Глава 4. Органы дыхания	30
Как функционирует дыхательная система	30
Что происходит с органами дыхания при муковисцидозе	31
Методы обследования	33
Лечение	35
Профилактические меры	40
Респираторные осложнения при муковисцидозе	41
Как распознать легочное обострение	43
Состояние верхних дыхательных путей	44
Глава 5. Пищеварительная система	45
Как функционирует желудочно-кишечный тракт	45
Что происходит с органами пищеварения при муковисцидозе	45

ПРЕДИСЛОВИЕ

О чем эта книга и как ей пользоваться

Вам сообщили, что у вас или у вашего ребенка муковисцидоз. Вы встревожены и растеряны. И, конечно, вы хотите больше узнать об этой болезни и ее лечении. Тогда эта книга для вас. Она ответит на многие вопросы, поможет справиться с растерянностью и подскажет, где найти более подробную информацию и поддержку.

Более двадцати лет назад первое издание книги вышло в США на английском языке. С тех пор она многократно переиздавалась. Сейчас волонтеры российских благотворительных фондов впервые перевели ее на русский язык, а также постарались адаптировать для российских читателей и дополнить некоторыми полезными материалами. Изменения и дополнения внесены с согласия авторов оригинала.

Мы постоянно узнаем что-то новое о муковисцидозе. Одна небольшая книга не может рассказать обо всем. Тем не менее она позволит вам лучше узнать, что это за болезнь и как она лечится. Для понимания текста не требуется медицинской подготовки. Специальные термины, которые вы можете встретить в книге, объяснены в *Приложении 1*.

И Если вы встретите в книге незнакомое слово, постарайтесь найти его в словаре терминов («Приложение 1. Словарь терминов», стр. 87).

В ходе чтения обязательно записывайте возникающие вопросы, чтобы впоследствии задать их врачам, волонтерам или другим больным. Можно и нужно спрашивать лечащего врача о ходе лечения, о применяемых лекарствах и методиках. Однако надо помнить: не каждый медик имеет ясное представление о муковисцидозе, поскольку эта болезнь встречается сравнительно редко.

Муковисцидоз (в дальнейшем используется также сокращение **МВ**) влияет на многие органы и системы органов. Значит, лечение должно быть комплексным. В нем принимают участие различные врачи. Это особенно актуально для России, где специалистов по муковисцидозу пока еще мало и больных часто наблюдают врачи смежных специальностей. Это прежде всего пульмонологи (специалисты по заболеваниям легких) и гастроэнтерологи (специалисты по заболеваниям желудочно-кишечного тракта). В диагностике и консультациях по поводу наследования болезни участвуют медицинские генетики. Огромную роль в борьбе с болезнью играют физиотерапевты и кинезитерапевты: они разрабатывают программу необходимых процедур и обучают этим процедурам больных и их близких. Для разработки правильного рациона питания может понадобиться консультация диетолога. В лечении принимают участие также эндокринологи, нефрологи, кардиологи, ортопеды, гинекологи, психологи и т. д.

Список российских клиник и специалистов, занимающихся лечением муковисцидоза, приведен в *Приложении 2*. Мы рекомендуем обращаться за консультациями к врачам, которые перечислены в этом списке. Однако приведенная в нем информация может быть неполной, устаревшей или

Симптомы мальабсорбции.....	46
Лечение.....	47
Желудочно-кишечные осложнения при муковисцидозе.....	50
Глава 6. Половая система.....	54
Мужская репродуктивная система и ее изменения при муковисцидозе.....	54
Женская репродуктивная система и ее изменения при муковисцидозе.....	55
Контрацепция.....	56
Возможно ли рождение здорового ребенка?.....	57
ЧАСТЬ III. ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ.....	59
Глава 7. Некоторые необходимые меры.....	59
Физические упражнения.....	60
Вопросы гигиены.....	61
Еще раз о прививках.....	63
Курение недопустимо!.....	64
Глава 8. У ребенка муковисцидоз. Что делать?.....	65
Ваш малыш растет.....	67
Как говорить с ребенком о болезни.....	68
Общение с другими людьми.....	69
Глава 9. Взросление и самостоятельность.....	72
Глава 10. Муковисцидоз у взрослых.....	75
ЧАСТЬ IV. НАСТОЯЩЕЕ И БУДУЩЕЕ.....	79
Глава 11. Исследования и перспективы.....	79
Генотерапия.....	79
Лекарства-корректоры.....	80
Новые препараты для поддерживающей терапии.....	81
Трансплантация легких.....	82
Глава 12. Ситуация с муковисцидозом в России.....	83
ЧАСТЬ V. ПРИЛОЖЕНИЯ.....	87
Приложение 1. Словарь терминов.....	87
Приложение 2. Медицинские центры и специалисты.....	105
Российские центры муковисцидоза.....	105
Москва и Санкт-Петербург.....	106
Региональные медицинские учреждения.....	108
Центры муковисцидоза в СНГ.....	119
Приложение 3. Информация в интернете.....	121
Приложение 4. Методы очищения дыхательных путей.....	124
Приложение 5. Ведение записей.....	126

неточной. В случае проблем мы советуем связываться с благотворительными фондами и волонтерскими группами — как общероссийскими, так и сформированными по месту вашего жительства.

В *Приложении 3* перечислены некоторые интернет-ресурсы, которые помогут подробнее узнать о современной ситуации с лечением муковисцидоза, а также о возможностях получения благотворительной помощи для российских больных. *Приложения 4 и 5* описывают методы очищения дыхательных путей при муковисцидозе и возможный формат ежедневных записей о состоянии и лечении больного.

Мы надеемся, что эта книга станет для вас источником полезных сведений о муковисцидозе. Вы сможете лучше понять, что представляет собой эта болезнь, как она диагностируется и лечится, где можно получить помощь. Но в небольшой брошюре нельзя дать ответы на все вопросы. Поэтому обязательно ищите информацию сами: задавайте вопросы, читайте различные материалы, обращайтесь к врачам и к активистам инициативных групп. Чем больше вы будете знать, тем успешнее будет ваша борьба с болезнью!



ЧАСТЬ I БОЛЕЗНЬ И ДИАГНОСТИКА

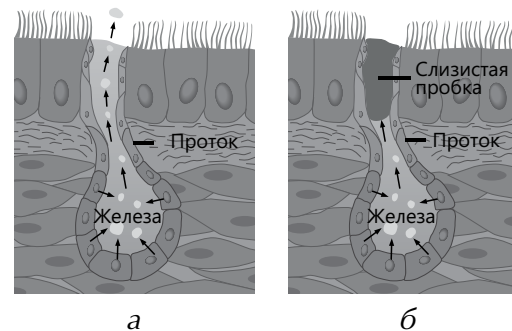
Глава 1

Что такое муковисцидоз

Муковисцидоз — наследственное заболевание, поражающее многие органы и системы органов. Ребенок рождается с этим заболеванием, и затем с течением времени развиваются различные симптомы болезни.

При муковисцидозе нарушена работа определенных желез. Речь идет о так называемых *экзокринных железах*; их еще называют железами внешней секреции. Они вырабатывают пот, слезь, слюну и пищеварительные соки. Через специальные протоки эти выделения выходят на поверхность тела или в полые органы, такие как кишечник или дыхательные пути.

Экзокринные железы и их выделения жизненно важны для организма. Например, слезь необходима для удаления пыли и бактерий из дыхательных путей. Кроме того, она играет роль «смазочного материала» в протоках и каналах различных органов, подобно смазочному маслу в автомобильном двигателе.



Клетки легких:

- у здорового человека слезь свободно выходит из железы наружу;
- у больного муковисцидозом проток железы закупорен слизистой пробкой

В организме здорового человека слюнь жидкая и легко выводится. А вот в организме больного МВ ситуация иная. У него нарушен транспорт солей и воды в клетки и из клеток. В результате экзокринные железы производят слюнь измененного состава: в ней слишком мало воды. Такая слюнь будет густой и клейкой. Именно поэтому болезнь и названа муковисцидозом: это слово происходит от латинских слов *mucus* — слюнь и *viscidus* — вязкий.

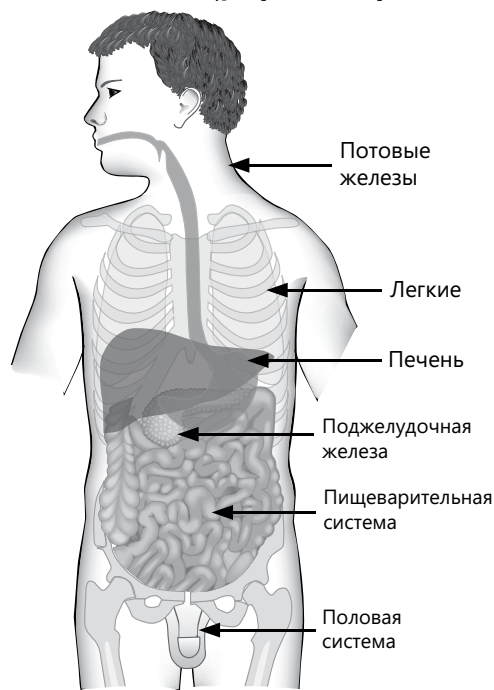
Вязкая слюнь закупоривает протоки желёз и другие каналы. Возникают слизистые пробки, которые мешают работе различных органов. Чаще всего пробки образуются в дыхательных путях или органах желудочно-кишечного тракта. Это приводит к нарушениям дыхания и пищеварения. Так развиваются симптомы муковисцидоза.

Болезнь также влияет на работу потовых желёз. При муковисцидозе пот содержит слишком много соли. Это может вызвать проблемы в периоды повышенного потоотделения.

В то же время муковисцидоз не влияет на работу эндокринных желёз (или, как говорят, желёз внутренней секреции), которые вырабатывают гормоны и выделяют их в кровь. Исключение — поджелудочная железа, о чем подробнее рассказано ниже.

В англоязычной литературе муковисцидоз обычно называют *кистозным фиброзом* — *cystic fibrosis*. Это название отражает характерные для МВ изменения поджелудочной железы (стр. 9).

И Муковисцидоз влияет на работу желёз внешней секреции. Они производят пот, слюнь, слюнь и пищеварительные соки, которые затем выходят через протоки на поверхность тела или во внутренние органы. При муковисцидозе протоки желёз забиваются вязкой слюнью.



Муковисцидоз нарушает работу многих органов, включая легкие, кишечник, поджелудочную железу, печень, половые органы и потовые железы

Изменения в организме при муковисцидозе

Итак, при муковисцидозе возникает избыток густой вязкой слизи в различных органах: в бронхах, в поджелудочной железе, в слизистых оболочках пищеварительного тракта. Работа этих органов нарушается. Но вид и тяжесть симптомов сильно различаются у разных людей. У некоторых больных сильнее всего нарушена функция органов дыхания, у других тяжелее поражена пищеварительная система. Поэтому различают *легочную* и *кишечную* формы болезни. Однако чаще всего встречается *смешанная* форма, при которой наблюдается сочетание легочных и кишечных проблем. Известно, что кишечная форма болезни со временем переходит в смешанную, а вот легочная форма с поражением только дыхательной системы может наблюдаться в течение длительного времени.

Перечислим важнейшие проявления муковисцидоза. Более подробно они будут описаны ниже.

• Хронические заболевания легких

Липкая густая слюнь скапливается в бронхах, мешая движению воздуха и угнетая нормальное дыхание. Возникает дыхательная недостаточность. При этом вязкая мокрота, накапливаясь в легких, создает благоприятную среду для размножения болезнетворных микробов. Поэтому практически у всех больных МВ рано или поздно возникают хронические заболевания бронхов и легких. Часто встречаются обструктивные бронхиты, пневмонии, хронические инфекции дыхательных путей (например, стафилококковая, синегнойная или грибковые), бронхиоло-бронхоэктазы (аномальные расширения бронхов и бронхиол) и другие проблемы.

• Заболевания пищеварительной системы

Примерно у 85% больных МВ нарушено пищеварение. Густая слюнь, забивая протоки поджелудочной железы, не пропускает ферменты в кишечник. В результате пища плохо переваривается и усваивается. Из-за закупорки протоков и скопления слизи постепенно повреждается и сама поджелудочная железа. Образуются кисты, постепенно происходит так называемое фиброзное перерождение железы. Отсюда и второе название муковисцидоза — *кистозный фиброз*.

У новорожденных встречается особое осложнение муковисцидоза — *мекониальный илеус* (см. стр. 50). При нем просвет кишечника закупоривается из-за скопления кала (у новорожденных кал носит название мекония), который имеет слишком густую и вязкую консистенцию. В результате возникает кишечная непроходимость.

• Прочие нарушения

У большинства людей с муковисцидозом именно проблемы с органами дыхания и пищеварения определяют тяжесть протекания болезни. Однако муковисцидоз влияет и на другие органы — например, на половую систему. Далее,

как уже говорилось, нарушения касаются и потовых желёз: они производят пот со слишком высоким содержанием соли.

При МВ нередко развиваются и вторичные заболевания: сахарный диабет, цирроз печени, портальная или легочная гипертензия, бронхиальная астма, кардиологические проблемы («легочное сердце»), почечная недостаточность, остеопороз и другие патологии.

Таким образом, муковисцидоз так или иначе влияет на работу очень многих органов и систем организма. Подробнее об этом рассказано в главах 3—6 нашей книги.

До сих пор мы далеко не всё знаем о муковисцидозе. Однако в последние 20—25 лет были проведены важные исследования. Так, ученые немало узнали о гене, «отвечающем» за развитие муковисцидоза, и о том, как и почему генетические нарушения приводят к болезни. И, разумеется, были разработаны и усовершенствованы разные методы лечения.

Мифы и факты о болезни

Не все люди в России (да и в других странах) представляют себе, что такое муковисцидоз. Кроме того, часто приходится сталкиваться с неверной информацией об этой болезни. Рассмотрим несколько важных вопросов, ответы на которые помогут прояснить ситуацию.

Можно ли заразиться муковисцидозом?

Нет! Не нужно этого бояться! Муковисцидоз — генетическое заболевание. Это значит, что человек может только родиться или не родиться с ним. Заражение невозможно ни в какой ситуации.

Правда, больные МВ часто кашляют из-за возникающих у них инфекций дыхательных путей, и поэтому некоторые люди считают их заразными для окружающих. Однако практически все эти инфекции не опасны для обычных людей. Они поражают именно пациентов с МВ, потому что при этой болезни в легких скапливается слизь, способствующая размножению бактерий.

Виноваты ли родители в том, что у ребенка муковисцидоз?

У некоторых родителей из-за болезни ребенка возникает чувство вины. Но на самом деле в случившемся никто не виноват! Никакие действия родителей до зачатия или в ходе беременности не могут вызвать или исключить появление муковисцидоза. Будет ли ребенок болен или здоров, определяется в момент зачатия.

Больной ребенок может родиться только в том случае, если у обоих родителей в организме присутствуют изменения (как говорят генетики, *мутации*)

❗ *Муковисцидоз не заразен! Это наследственное заболевание. Оно не зависит от вредных привычек и экологической ситуации. Больной ребенок может родиться, если оба родителя являются носителями болезни или сами больны муковисцидозом.*

в определенном гене. И если ребенок унаследует такие измененные гены от обоих родителей, он будет болен.

При этом в подавляющем большинстве случаев сами родители здоровы. Это означает, что у каждого из них в организме есть копии как нормального, так и измененного гена. Таких людей называют *носителями* болезни. Обычно носители даже не подозревают о том, что у них в организме присутствует измененный ген. Такие люди ничем не больны и никак внешне не отличаются от остальных. Носительство можно обнаружить только с помощью специального генетического анализа. Носителем МВ может быть любой из нас.

При этом невозможно проконтролировать, какой именно ген перейдет от каждого родителя к ребенку во время зачатия — нормальный или измененный. Это зависит от случайных факторов. Поэтому у одних и тех же родителей могут быть как больные, так и здоровые дети. Носительство муковисцидоза и передача его потомству никак не связаны с другими заболеваниями, с образом жизни, вредными привычками или экологической ситуацией.

Влияет ли муковисцидоз на работу мозга?

Муковисцидоз никак не влияет на нервную систему, в том числе на головной мозг. Несмотря на тяжесть заболевания, больные МВ имеют нормальные способности к обучению, а зачастую даже обладают высоким интеллектом и различными талантами. Многие из них заканчивают школу с хорошими отметками, получают высшее образование, становятся успешными профессионалами. У них поразительная воля к жизни.

Среди людей, у которых был диагностирован муковисцидоз, есть писатели и поэты, киноактеры и певцы, журналисты и врачи, программисты и спортсмены. Так, по мнению многих специалистов, великий композитор Фредерик Шопен был болен именно муковисцидозом, хотя подтвердить это предположение путем генетического анализа сейчас невозможно.

Встречался ли муковисцидоз в прежние времена?

Иногда приходится слышать, что «раньше муковисцидозом не болели». Однако в действительности это совсем не новое заболевание. Еще в 1595 г. был описан случай болезни, симптомы которой, как мы сейчас понимаем, явно указывали на муковисцидоз. А в XVII—XVIII веках некоторые врачи уже знали,



что излишняя «солёность» кожи младенца (характерный симптом муковисцидоза) — грозный признак, говорящий о плохом здоровье.

В то же время, хотя болезнь существует многие века, люди узнали о ней сравнительно недавно. Только в XX веке было открыто, что муковисцидоз является отдельным, самостоятельным заболеванием. «Кистозный фиброз поджелудочной железы» был впервые описан швейцарским доктором Гуидо Фанкони в 1936 г. А в 1938 г. американский педиатр Дороти Андерсен (кстати, племянница великого сказочника Ханса Кристиана Андерсена) указала на взаимосвязь поражения легких, кишечника и поджелудочной железы при этой болезни. В 40-е годы XX века стало также ясно, что заболевание имеет наследственную природу. Однако конкретные генетические изменения, вызывающие развитие муковисцидоза, стали известны лишь в 1989 г.

Лечится ли муковисцидоз?

Современная медицина не может полностью излечивать муковисцидоз. Прогноз остается серьезным, и средняя продолжительность жизни больных МВ пока заметно меньше, чем у здоровых людей. Однако сейчас поддерживающее лечение позволяет большинству пациентов доживать до зрелого возраста и вести активную жизнь.

Более полувека назад, когда муковисцидоз был впервые описан в медицинской литературе, больные обычно умирали в раннем детстве. Но использование современных эффективных лекарств (антибиотиков, ферментов, муколитиков), а также физиотерапии и дыхательных упражнений, привело к резкому увеличению продолжительности и качества жизни пациентов. При своевременно начатом и постоянно проводимом лечении многие больные могут прожить 40 и более лет, а некоторые доживают и до пенсионного возраста. Эти люди получают образование и профессию, занимаются спортом, а некоторые из них создают семьи и даже рожают здоровых детей.

Дальнейшее изучение генетических основ МВ должно помочь в разработке лекарств, которые будут способны излечивать саму болезнь, а не только облегчать ее симптомы.

В развитых странах тратится много сил и средств на разработку новых эффективных методов лечения муковисцидоза. Продолжительность и качество жизни больных продолжают повышаться. Ситуация постепенно улучшается и в России, хотя медленнее, чем хотелось бы. Если до 80-х годов XX века муковисцидоз в Советском Союзе практически не лечился, то сейчас практически все современные методики его терапии известны и в России. К сожалению, основной проблемой является недостаточное финансирование. Поддерживающее лечение больных МВ требует довольно больших денежных

И Муковисцидоз нельзя полностью вылечить. Но современные лекарства и физиотерапия позволяют больным вести полноценную жизнь в течение многих лет.

средств, и далеко не все расходы покрываются государством. Эта проблема подробно описана в главе 12.

Частота встречаемости

Муковисцидоз — наиболее распространенное генетическое заболевание среди людей европейского происхождения. Так, в Европе МВ регистрируется с частотой 1 на 2000—2500 живых новорожденных, а в США — с частотой 1 на 3200 новорожденных, принадлежащих к европеоидной расе.



Согласно официальным данным, в России более 2000 больных муковисцидозом

В России муковисцидоз диагностируется приблизительно у одного из 10 000 детей. При этом общее число больных, согласно официальным данным Министерства здравоохранения за 2010 г., составляет 2186 человек. Скорее всего, эти цифры занижены, так как проводить тестирование новорожденных на муковисцидоз у нас начали совсем недавно. В стране могут быть сотни недиагностированных больных, но их точное число, конечно, неизвестно.

Впрочем, большинство исследователей считает, что в России частота встречаемости МВ все же ниже, чем в большинстве европейских стран.

Разумеется, с возрастанием продолжительности жизни больных МВ увеличивается и их доля среди населения.

Заболеваемость МВ сильно зависит от этнического происхождения. Так, среди жителей большинства азиатских и африканских стран (представителей монголоидной и негроидной рас) муковисцидоз встречается намного реже, чем среди европейцев. В этих странах частота встречаемости составляет не 1 на 2500—3000, а приблизительно 1 на 100 000 новорожденных. Поэтому на разных континентах заболеваемость может различаться во много раз.

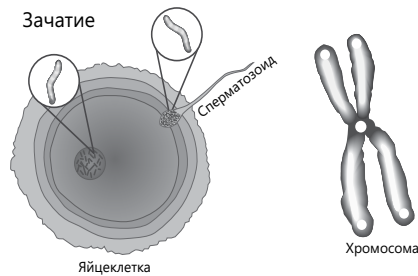
В России официальные цифры заболеваемости для разных регионов также различаются, хотя и не слишком сильно:

Центральный федеральный округ	1 : 8764 новорожденных	Южный федеральный округ	1 : 12 972
Северо-Запад	1 : 11 148	Поволжье	1 : 10 265
Урал	1 : 10 561	Сибирь	1 : 9122
Дальний Восток	1 : 8507		

У мужчин и у женщин муковисцидоз встречается одинаково часто. Как будет показано ниже, это объясняется генетическими причинами.

Наследование

Возраст, когда начинают проявляться симптомы МВ, и виды этих симптомов могут сильно различаться у разных людей. Однако в любом случае муковисцидоз, как и любое генетическое заболевание, возникает уже в момент зачатия ребенка. Зачатие происходит, когда материнская яйцеклетка сливается с отцовским сперматозоидом. Как известно, обе эти клетки содержат в себе десятки тысяч *генов*, которые обеспечивают передачу тех или иных признаков потомству. Гены, полученные ребенком от родителей, определяют не только внешние признаки (цвет волос и глаз, рост, черты лица), но и множество показателей, связанных со здоровьем. Некоторые гены очень важны для нормального функционирования организма, а изменения в них вызывают серьезные проблемы, такие как муковисцидоз и другие наследственные заболевания.



При зачатии генетические материалы сперматозоида и яйцеклетки объединяются. Белыми кружками обозначено расположение различных генов на хромосоме

Гены находятся в *хромосомах*. Это нитевидные структуры, находящиеся в ядрах клеток. В каждой хромосоме есть многие тысячи различных генов. Хромосомы объединены в пары: клетка человеческого организма содержит 46 хромосом, образующих 23 пары. Подавляющее большинство генов находится в клетке в двух «экземплярах», по одному на каждой из двух парных хромосом. Эти два экземпляра того или иного гена могут быть одинаковыми, а могут и различаться между собой. Например, одна копия гена может быть нормальной, а в другой могут быть какие-то неблагоприятные изменения.

Каждый сперматозоид и каждая яйцеклетка содержат половинный набор хромосом. Туда входит по одной хромосоме из каждой хромосомной пары родительского организма — а значит, по одному гену из каждой пары генов.

При зачатии, когда родительские клетки сливаются, ребенок получает половину генов отца и половину генов матери. Именно так в его организме создаются новые пары генов. При этом невозможно проконтролировать, какой именно ген из каждой пары материнских или отцовских генов перейдет к ребенку при зачатии! Это зависит от случайных факторов.

Генетики называют муковисцидоз *аутосомно-рецессивным заболеванием*. Это означает, что ген, изменения которого вызывают МВ, находится не в половых хромосомах. Поэтому у женщин и у мужчин болезнь возникает с одина-

ковой частотой. При этом муковисцидоз развивается, только если при зачатии ребенок получил по одной копии измененного гена от **обоих** родителей.

Если хотя бы от одного из родителей получен нормальный ген, то проявлений болезни у ребенка не будет. Нормальный ген будет доминировать и полностью обеспечить все необходимые функции в организме. Человек с одной копией нормального и одной копией измененного гена будет *носителем* заболевания. У носителей нет никаких симптомов муковисцидоза, обычно они даже не подозревают о присутствии аномального гена в своем организме, но они могут в дальнейшем передать этот измененный ген своему потомству.



Приблизительно один из тридцати белых европейцев — носитель «дефектного» гена, вызывающего муковисцидоз

Итак, у здоровых родителей может родиться больной ребенок, только если оба родителя являются носителями заболевания. Носительство МВ встречается сравнительно часто. Считается, что среди европеоидной (белой) расы приблизительно каждый тридцатый человек имеет одну копию измененного гена, «ответчающего» за развитие муковисцидоза, и является носителем болезни. Значит, в одной из нескольких сотен супружеских пар может случайно получиться так, что оба супруга будут носителями МВ — причем, как правило, люди об этом и не подозревают! А у такой пары вероятность рождения больного ребенка составляет $\frac{1}{4}$, т. е. **25%**.

Поясним подробнее. Если **оба родителя — носители заболевания**, то половина отцовских сперматозоидов и половина материнских яйцеклеток содержат измененный ген. Значит, вероятность получения этого гена от любого из родителей составляет $\frac{1}{2}$. А болезнь возникает лишь в случае, если такие гены получены сразу от обоих родителей. Такое событие произойдет с вероятностью $\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$. При этом невозможно заранее предсказать или проконтролировать, какие именно гены будут переданы от родителей ребенку — иными словами, какая яйцеклетка с каким сперматозоидом соединится при зачатии. И независимо от того, были ли ранее у такой пары больные дети, вероятность появления ребенка с МВ при **каждой последующей беременности** будет также составлять $\frac{1}{4}$, или 25%.

Если же аномальный ген получен только от одного родителя, то ребенок будет носителем болезни. Если оба родителя сами являются носителями, вероятность рождения ребенка-носителя составляет $\frac{1}{2}$, т. е. 50%.

Наконец, с вероятностью $\frac{1}{4}$, или 25%, ребенок может получить от обоих родителей-носителей копии нормального гена.

Итак, перечислим возможные варианты наследования в ситуации, когда и отец, и мать — носители МВ.

1. И сперматозоид отца, и яйцеклетка матери содержат измененные гены.
Ребенок болен МВ.
2. Сперматозоид содержит измененный ген, яйцеклетка — нормальный.
Ребенок клинически здоров, но является носителем МВ.
3. Сперматозоид содержит нормальный ген, яйцеклетка — измененный.
Ребенок клинически здоров, но является носителем МВ.
4. И сперматозоид, и яйцеклетка содержат нормальные гены.
Ребенок здоров.

Эти варианты проиллюстрированы на схеме, приведенной ниже.

А если носителем муковисцидоза является только один из родителей? В этом случае дети не будут больны, но с вероятностью 50% могут оказаться носителями заболевания.

Наследование муковисцидоза в случаях, когда один из родителей болен этой болезнью, рассмотрено в главе 6.

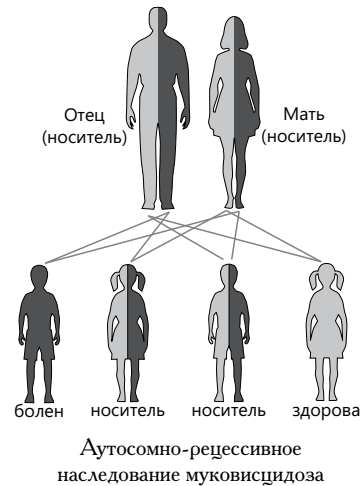
Подробнее о генетических основах муковисцидоза

Как уже говорилось, основной единицей наследственности является ген. А что такое гены? Это фрагменты молекулы ДНК, состоящие из сотен и тысяч маленьких «кирпичиков», так называемых пар оснований. Иногда в генах возникают изменения (*мутации*), которые могут привести к их неправильному функционированию. При мутациях те или иные «кирпичики» в определенном гене выпадают или заменяются на другие. Именно мутации и вызывают развитие наследственных болезней, таких как муковисцидоз.

Ген, изменения которого вызывают муковисцидоз, был открыт в 1989 г. Однако изучение его возможных аномалий продолжается и поныне.

В норме этот ген отвечает за выработку белка, который называют *регулятором трансмембранной проводимости* или *трансмембранным регулятором*

❗ У здоровых родителей может родиться ребенок с муковисцидозом, только если и отец, и мать — носители заболевания. В этом случае вероятность рождения больного ребенка равна 25%.



муковисцидоза (**Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator, CFTR**). Белок CFTR формирует в клеточных мембранах (оболочках) каналы для переноса в клетку и из клетки ионов хлора — заряженных частиц, которые входят в состав раствора соли. Такой ионный транспорт жизненно важен для нормального функционирования организма.

Если же в гене, отвечающем за выработку белка CFTR, возникают вредные мутации, то изменения возникают и в самом белке. Нарушается формирование каналов в клеточных мембранах. Затрудняется транспорт ионов — а значит, нормальное движение соли и воды в клетку и из клетки.

❗ Муковисцидоз связан с изменениями в гене белка, который по-английски называется CFTR. Из-за этих изменений нарушается транспорт соли и воды. Железы производят слишком вязкую слизь. В результате развиваются симптомы болезни.

Это нарушение водно-солевого транспорта называется *основным дефектом при муковисцидозе*. Именно оно приводит к развитию симптомов болезни, причем сильнее всего оно влияет на работу желез, вырабатывающих слизь, а также потовых желез. В поджелудочной железе, в бронхах, в слизистой оболочке пищеварительного тракта скапливается вязкая слизь, а потовые железы производят пот с избыточным содержанием солей.

Сейчас в гене, отвечающем за выработку белка CFTR, уже обнаружено более 1900 вариантов мутаций. Ученые постоянно открывают всё новые и новые изменения.

Чаще всего у больных муковисцидозом встречается мутация, которая обозначается **F508del**. Из гена «выпадает» небольшой участок, и поэтому в молекуле белка CFTR также отсутствует фрагмент — одна аминокислота. Такие измененные молекулы не могут в достаточных количествах достигать поверхности клетки и формировать каналы для транспорта ионов. Однако есть и другие варианты мутаций, также ведущие к развитию МВ. Например, при некоторых мутациях дефектные молекулы белка достигают клеточной мембраны, но не могут там правильно функционировать. Известны и такие мутации, при которых молекулы этого белка вообще не синтезируются.

Изучение гена CFTR позволяет больше узнать не только о механизме развития болезни, но и о возможных стратегиях ее лечения. Так, исследуются возможности генотерапии при МВ (см. главу 11).

Можно ли обнаружить носительство муковисцидоза?

У носителей муковисцидоза, имеющих лишь одну копию измененного гена, нет симптомов болезни. Однако носительство можно обнаружить путем генетического анализа. Обычно такой анализ проводится, если среди родственников уже были случаи заболевания МВ. Тогда человек беспокоится, не может ли он или она передать «дефектный» ген своему потомству.

Для проведения генетического анализа на носительство берется кровь из вены (другой способ взятия клеток для анализа, применяемый в некоторых странах Запада, — так называемый мазок соскоба щеки, т. е. соскоб клеток со слизистой оболочки внутренней поверхности щеки). Если в клетках обнаруживается измененная копия соответствующего гена, то человек является носителем. Может встать вопрос о проверке и других членов семьи, чтобы понять, являются ли они носителями МВ.

! Среди ваших родных были или есть больные муковисцидозом? Тогда перед рождением детей стоит проконсультироваться у генетика и сделать анализ на носительство этой болезни.

Сложнее провести поиск носителей МВ среди широких слоев населения. Это дорогостоящий анализ, который пока делается далеко не везде. Кроме того, можно искать лишь известные изменения гена, но ведь наверняка существует и множество до сих пор неизвестных мутаций. При этом анализы в большинстве лабораторий позволяют определить только наиболее распространенные мутации.

В России существует ряд медицинских организаций, проводящих генетические анализы. В Москве анализ на носительство муковисцидоза можно сделать, например, в **Медико-генетическом научном центре Российской академии медицинских наук (ГУ МГНЦ РАМН)**.

Адрес 115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1.
Телефон 8(495)320-60-90 — ДНК-диагностика,
д. б. н. Петрова Ника Валентиновна.

Глава 2

Как диагностируется муковисцидоз

Как и многие другие заболевания, муковисцидоз диагностируется на основании истории болезни, клинического обследования и лабораторных анализов.

Сбор семейного анамнеза — информации о здоровье членов семьи больного — позволяет узнать, какие медицинские проблемы были у его родственников. Это играет важную роль в диагностике, так как муковисцидоз — генетическое заболевание и может встречаться у нескольких членов одной и той же семьи.

При клиническом осмотре устанавливают симптомы МВ. Лабораторные анализы и инструментальные исследования позволяют подтвердить диагноз и понять, как именно болезнь повлияла на функционирование различных органов.

Симптомы муковисцидоза

Муковисцидоз у ребенка возникает с момента зачатия, т. е. еще до рождения. Однако симптомы болезни могут быть видны с первых же дней жизни, а могут некоторое время и не проявляться: у разных людей первые клинические признаки муковисцидоза наблюдаются в разном возрасте.

В 10—15% случаев симптомы МВ очевидны сразу после рождения ребенка. У таких новорожденных возникает непроходимость кишечника — так называемый *мекониальный илеус*. При этом просвет кишечника закупорен слишком густым и вязким первородным калом (меконием).

В других случаях первые клинические признаки болезни можно заметить в более позднем возрасте. Однако, как правило, это все же происходит до трех лет. Если в семье уже бывали случаи заболевания МВ, то обычно диагноз ставится еще раньше.

С другой стороны, иногда в течение многих лет болезнь остается необнаруженной или неверно диагностированной. Это связано с тем, что форма и тяжесть заболевания различаются у разных больных. Кроме того, некоторые признаки муковисцидоза могут напоминать симптомы многих других болезней, что затрудняет диагностику.



Муковисцидоз — врожденная болезнь, однако у многих детей симптомы проявляются не сразу. Впрочем, обычно это происходит в первые три года жизни

Чаще всего наблюдаются следующие симптомы и признаки МВ:

- Солоноватый вкус кожи.
- Низкая масса тела даже при хорошем аппетите: больные часто весят ниже нормы для своего возраста.
- Кишечные нарушения: хронический понос, частый зловонный стул, большое количество жира в кале (стеаторея).
- Хрипы, свистящее дыхание.
- Кашель с большим количеством густой мокроты.
- Повторяющиеся пневмонии.
- Носовые полипы — разрастания слизистых оболочек носовой полости и пазух носа.
- «Барабанные палочки» — утолщения кончиков пальцев рук и ног, часто с деформацией ногтевых пластинок в виде «часовых стекол».
- Ректальный пролапс — эпизоды выпадения прямой кишки, т. е. выхода ее тканей наружу через заднепроходное отверстие.

Все эти симптомы по отдельности не уникальны для муковисцидоза, а могут встречаться и при других заболеваниях. Кроме того, у многих больных проявляются не все перечисленные симптомы, а лишь некоторые из них. Поэтому для подтверждения диагноза МВ обязательно проводятся диагностические тесты. Прежде всего это так называемая потовая проба — анализ пота на содержание ионов натрия и хлора.

Потовые пробы

Пóтовые пробы — основной метод лабораторной диагностики муковисцидоза. Как уже упоминалось, МВ влияет на работу желез внешней секреции, включая потовые железы. Действительно, при этой болезни нарушается транспорт соли в организме, а соль (хлорид натрия) в основном выделяется с потом. У детей, больных МВ, вырабатывается нормальное количество пота, но содержание соли в нем резко повышено. Именно для определения концентрации соли, т. е. содержания ионов натрия и хлора, и делается анализ.

Провести потовую пробу достаточно просто. Чтобы вызвать потоотделение, используют вещество под названием *пилокарпин*. Его вводят в кожу



Потовая проба — «золотой стандарт» диагностики муковисцидоза

при помощи слабого электрического тока (эта процедура называется *пилокарпин-ионофорезом*). После такой стимуляции к коже прикладывается марлевая салфетка или фильтровальная бумага для сбора пота. Этот участок плотно закрывают водонепроницаемой пленкой и оставляют под ней приблизительно на полчаса. Затем пропитанную потом салфетку или фильтровальную бумагу удаляют с кожи и измеряют содержание соли в потовой жидкости.

Сейчас для проведения потовой пробы используются экспресс-методы: аппараты «Макродакт» и «Нанодакт» позволяют быстро и точно измерить хлориды пота и снизить погрешность, характерную для классического метода измерения.

У здоровых детей концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости обычно не превышают 40 ммоль/л (т. е. миллимолей на литр; миллимоль — единица количества вещества, используемая в химии). Показатели от 40 до 60 ммоль/л считаются пограничными. А при содержании хлорида натрия свыше 60 ммоль/л результат пробы считается положительным, т. е. подтверждающим диагноз «муковисцидоз». При использовании анализаторов электропроводности («Макродакт», «Нанодакт» и др.) положительным считается результат свыше 80 ммоль/л, так как при этом в потовой жидкости определяется суммарное содержание всех солей, а не только хлорида натрия.

И *Потовая проба позволяет обнаруживать значительное число случаев муковисцидоза. Однако окончательный ответ при подозрении на муковисцидоз может дать только генетический анализ!*

Потовая проба безболезненна, проста в исполнении и точна, а ее проведение не требует больших затрат. Вероятность ложноположительных и ложноотрицательных результатов невысока. Однако для этого важно, чтобы проба проводилась правильно. Необходимо избегать испарения и загрязнения образцов пота, а также ошибок при определении концентрации. Поэтому потовые пробы должны

делаться квалифицированными специалистами в лабораториях, где уже накоплен достаточный опыт. Тогда вероятность ошибки минимальна. Кроме того, при получении положительного результата обязательно проводятся повторные пробы и сопоставление с клиническими данными.

Потовая проба помогает поставить диагноз «муковисцидоз». Однако ее результаты не позволяют оценить тяжесть заболевания. Также этот тест непригоден для поиска носителей болезни: у них не изменен солевой обмен и содержание хлорида натрия в потовой жидкости находится в пределах нормы.

При некоторых мутациях результаты потового теста могут быть пограничными или даже отрицательными. Поэтому, если есть основания подозревать муковисцидоз, а результаты потовой пробы являются сомнительными, окончательный ответ может дать только генетический анализ, который в таких случаях обязателен.

Генетические анализы

Приблизительно в 90% случаев муковисцидоз можно диагностировать, используя молекулярно-генетический анализ. В отличие от других диагностических методов, этот анализ также дает возможность узнать о генетических изменениях в конкретном случае болезни.

Чтобы получить клетки для проведения генетического анализа, обычно просто берут кровь из вены. Однако возможны и другие методы: так, в некоторых странах Запада принято брать клетки со слизистой оболочки внутренней поверхности щеки (*мазок соскоба щеки*).

Более чем у половины российских больных МВ генетический анализ обнаруживает две копии «дефектного» гена с мутацией F508del (см. стр. 17). В таких случаях говорят, что организм является *гомозиготным* по F508del; используется также обозначение F508del/F508del. У большинства остальных больных присутствует одна копия гена с мутацией F508del, а другая копия содержит какую-либо из сотен других известных мутаций. В этих случаях говорят, что больной является *гетерозиготным* по F508del. Также есть и больные, у которых в обеих копиях гена присутствуют другие мутации, отличные от F508del.

При генетическом тестировании невозможно проверить больного на все известные для МВ мутации, так как их число уже превышает 1900. Однако если в хромосомах пациента не обнаруживается ни одной из 10—20 наиболее распространенных в данном регионе мутаций, диагноз «муковисцидоз» уже намного менее вероятен.

Есть определенная связь между видом мутации и тяжестью протекания болезни. Многие специалисты различают «тяжелые» и более «щадящие» мутации. Например, при наличии двух «тяжелых» мутаций всегда развивается недостаточность поджелудочной железы, в то время как при наличии у больного хотя бы одной «щадящей» мутации эта недостаточность не развивается долгое время или вообще никогда (и наблюдается легочная форма заболевания, см. стр. 9). Однако все же сложно предсказать, насколько тяжело будет протекать заболевание в каждом конкретном случае. Даже у двух больных с совершенно одинаковыми мутациями ход болезни может существенно различаться. Эти отличия объясняются как другими генетическими особенностями, так и негенетическими факторами.

В России генетические анализы пока недостаточно распространены. Во-первых, не во всех регионах есть возможности такого тестирования.

И При генетическом тестировании на МВ невозможно проверить все мутации, так как их известно более 1900, а большинство лабораторий выявляет только 20—30 самых частых вариантов. Поэтому обнаружение мутаций в обеих копиях гена МВ говорит о болезни, тогда как необнаружение не исключает диагноза МВ.

Во-вторых, это довольно дорогое исследование: анализ на 20 с лишним мутаций, наиболее характерных для российских больных МВ, стоит свыше 3000 рублей.

В то же время изучение генетических основ болезни важно как для проверки больных и их родственников, так и для поиска новых видов терапии. Ведь механизм нарушения водно-солевого транспорта при муковисцидозе, как указано выше, может различаться в зависимости от конкретных генетических изменений. А значит, методы устранения этих клеточных нарушений тоже могут различаться. Это учитывается при разработке лекарств-корректоров нового поколения, проходящих сейчас клинические испытания (*глава 11*).

Дородовая диагностика

Многие генетические заболевания, включая муковисцидоз, можно обнаружить с помощью пренатальной (дородовой) диагностики — иными словами, еще во время внутриутробного развития. Для этого используются такие методы, как *амниоцентез* или *биопсия ворсин хориона*. При амниоцентезе производится прокол плодных оболочек с забором небольшого количества околоплодных вод для лабораторного исследования. При биопсии хориона для исследования берутся пробы так называемых хориональных ворсин — небольших выростов хориона (оболочки, из которой развивается плацента). Затем клетки из полученных образцов подвергают генетическому анализу для поиска изменений, приводящих к развитию МВ. Для диагностики МВ могут также изучаться белки околоплодной жидкости, но этот биохимический анализ не является стопроцентно надежным.

Пренатальная диагностика обычно применяется в случаях, когда в семье уже бывали случаи рождения детей с муковисцидозом и родители хотят исключить рождение еще одного больного ребенка. Однако для некоторых родителей прерывание беременности даже в случае обнаружения МВ у плода может быть неприемлемо по этическим или религиозным соображениям. Кроме того, процедуры амниоцентеза и биопсии хориона связаны с небольшим (порядка 1%) риском выкидыша или других осложнений.

Другой возможный способ избежать рождения больного ребенка — использование *экстракорпорального оплодотворения* (ЭКО). В этом случае можно переносить эмбрион в матку только после проверки на генетические изменения, вызывающие МВ. Такая технология называется предимплантационной генетической диагностикой (ПГД). К сожалению, эта сложная и дорогая процедура пока недоступна большинству россиян.

В Москве и Санкт-Петербурге можно произвести дородовую диагностику в следующих центрах:

И Муковисцидоз можно диагностировать еще до рождения ребенка, во время внутриутробного развития. Это называется пренатальной (дородовой) диагностикой.

1. Лаборатория пренатальной диагностики Медико-генетического научного центра Российской академии медицинских наук (ГУ МГНЦ РАМН).

Адрес	15478, Москва, ул. Москворечье, д. 1.
поликлиника	
ГУ МГНЦ РАМН	8(495)324-87-72.
ДНК-диагностика	д. б. н. Петрова Ника Валентиновна, 8(495)324-60-90.
зав. лабораторией пренатальной диагностики	проф. Золотухина Татьяна Владимировна, 8(495)324-21-46.
родильный дом № 27	врач Юдина Елена Владимировна, 8(495)450-47-83.

2. Лаборатория пренатальной диагностики НИИ акушерства и гинекологии РАМН им. Д. О. Отта.

Адрес	199164, Санкт-Петербург, Васильевский остров, Менделеевская линия, д. 3.
зав. лабораторией пренатальной диагностики	проф. Баранов Владислав Сергеевич, 8(812)328-04-87.
генетик	д. м. н. Иващенко Татьяна Эдуардовна, 8(812)328-98-09.

Обследование новорожденных

Как известно, чем раньше диагностирован муковисцидоз и начато лечение, тем лучше прогноз и больше продолжительность жизни. В последние годы ситуация с ранней диагностикой муковисцидоза в России существенно улучшилась. С 1 января 2007 г. во всех субъектах Российской Федерации внедрен неонатальный скрининг на муковисцидоз, т. е. массовое обследование новорожденных. Разумеется, программы скрининга новорожденных на МВ существуют также во многих странах Европы и Северной Америки. Такие программы позволяют не только улучшить результаты лечения за счет ранней диагностики, но и вовремя выявить семьи, нуждающиеся в генетической консультации. Кроме того, так можно определить истинную частоту заболевания.

Стандартные потовые пробы неудобны для тестирования новорожденных, так как в первые дни жизни ребенка у него трудно собрать достаточное количество пота. Кроме того, повышенное содержание соли в потовой жидкости может обнаруживаться и у некоторых здоровых новорожденных. Поэтому на первом этапе производится так называемый тест на ИРТ (иммунореактивный трипсиноген — вещество, производимое поджелудочной железой). Его уровень в крови новорожденных, страдающих муковисцидозом, в несколько раз выше, чем у здоровых детей. Для проведения теста у ребенка на 4—5 сутки после

📌 *Сейчас в России новорожденных проверяют на муковисцидоз. Это называется неонатальным скринингом.*

рождения берется капля крови, которая затем высушивается и анализируется на содержание ИРТ.

Тест на ИРТ достаточно надежен, однако возможны ложноположительные результаты: высокое содержание ИРТ может обнаружиться и у некоторых детей, не больных муковисцидозом. Поэтому необходима дальнейшая проверка. В России она производится в следующем порядке. Если результат первого теста на ИРТ выше 70 нг/мл (наногаммов на миллилитр; наногамм — одна миллиардная доля грамма), то на четвертой неделе жизни делают повторный тест на ИРТ. Если же и при повторном тесте показатель ИРТ превышает пороговое значение (на этом сроке оно составляет 40 нг/мл), то ребенка направляют на потовую пробу. Возможно также проведение молекулярно-генетической диагностики, в том числе при пограничном результате потовой пробы. В других странах могут применяться другие последовательности тестов.

Тестирование родственников

Муковисцидоз — генетическое заболевание, при котором «дефектные» гены передаются детям от обоих родителей. Поэтому братья и сестры ребенка, больного МВ, тоже должны пройти тесты для исключения или подтверждения этого диагноза. Тестирование необходимо даже при отсутствии признаков болезни: ведь первые симптомы муковисцидоза могут проявиться в самом раннем возрасте. В то же время чем раньше удастся поставить правильный диагноз, тем скорее можно начать лечение, чтобы по возможности сдержать развитие заболевания.

В ряде случаев проводится тестирование и других родственников больного — например, двоюродных братьев и сестер. Это делается, если у них есть подозрительные симптомы или если семья обеспокоена возможным наличием болезни или носительства у ребенка. Можно провести как потовую пробу, так и генетический анализ.



ЧАСТЬ II

ВЛИЯНИЕ БОЛЕЗНИ НА ОРГАНИЗМ

Проявления муковисцидоза у больных могут быть достаточно разнообразными. В зависимости от преобладающих симптомов выделяют три основные клинические формы.

1. Кишечная форма муковисцидоза обусловлена нарушениями работы ферментов в желудочно-кишечном тракте. Обычно ее проявления обнаруживаются после перевода грудного ребёнка на искусственное вскармливание или введения прикорма. Ухудшаются расщепление и усвоение пищи, особенно жиров и белков. Из-за этого дети отстают в росте и физическом развитии, даже при нормальном аппетите у них низкий вес. Стул частый и обильный, зловонный, с повышенным количеством жира. Живот может быть вздут из-за гнилостных процессов в кишечнике, сопровождающихся газообразованием. У некоторых больных наблюдается ректальный пролапс — выпадение прямой кишки. Нередки боли в различных областях живота. Со временем развиваются и другие патологические процессы: нарушение оттока желчи (холестаз), жировая инфильтрация и цирроз печени. Считается, что кишечная форма наблюдается у 5—10% больных муковисцидозом. Ко взрослому возрасту кишечная форма заболевания трансформируется в смешанную.

2. Респираторная, или бронхолегочная, форма развивается из-за скопления вязкой слизи в дыхательной системе. Это ведет к закупорке бронхов и их мелких ответвлений — бронхиол. Симптомы болезни могут наблюдаться с первых дней жизни, а могут впервые проявиться и позже — например, на фоне перенесенной ОРВИ. Больных мучает частый кашель, сопровождающийся отделением густой мокроты. Слизистые пробки в дыхательной системе инфицируются золотистым стафилококком, синегнойной и гемофильной палочками, другими бактериями, нередко в сочетании друг с другом. Возникают тяжелые повторяющиеся бронхиты и пневмонии. Болезнью может быть пора-

жена и носоглотка. Наблюдаются одышка, бледность, слабость. Постепенно развиваются такие изменения, как деформации грудной клетки, патологические расширения бронхов (бронхоэктазы), эмфизема, пневмосклероз, «лёгочное сердце» и т. д. На поздних стадиях заболевания больные страдают от тяжелой дыхательной (а иногда и сердечной) недостаточности. Бронхолегочная форма характерна для 15—20% случаев муковисцидоза.

И Основные формы муковисцидоза — кишечная, респираторная и смешанная. Самая распространенная и самая тяжелая — смешанная форма.

3. Смешанная, или легочно-кишечная, форма — наиболее распространенная (65—75% всех случаев болезни) и, как правило, наиболее тяжелая. При этом наблюдаются различные сочетания симптомов, характерных для кишечной и бронхолегочной форм.

В этой части книги мы подробно расскажем о том, как муковисцидоз влияет на различные органы и системы организма. Конечно, не все описанные симптомы обязательно наблюдаются у каждого больного. Однако все они достаточно распространены, и следует знать, как распознаются эти симптомы и какие меры надо принять при их появлении.

Глава 3

Потовые железы

Уже упоминалось, что муковисцидоз нарушает работу экзокринных желез. Это железы, выделения которых через протоки выводятся во внешнюю среду — на поверхность тела или в полые органы. При муковисцидозе проблема обычно заключается в том, что слишком густые и вязкие выделения закупоривают протоки. Однако с потовыми железами ситуация не совсем такая.

Потовые железы тоже относятся к экзокринным, но пот при муковисцидозе не становится липким и вязким. Количество пота также не превышает норму. Однако его соленость выше, чем у здоровых людей. Содержание соли (хлорида натрия) в потовой жидкости у больных МВ повышено в 2–5 раз. На этом и основан основной тест на муковисцидоз — потовая проба, т. е. измерение содержания соли в потовой жидкости. Методика такого измерения описана в главе 2.

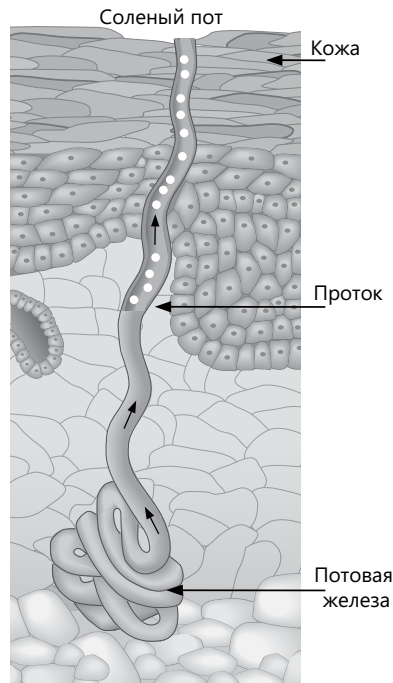
Изменения при муковисцидозе

Повышенная соленость пота — характерный признак муковисцидоза, который был известен еще до начала серьезного изучения этой болезни. Обычно этот симптом первыми замечают родственники. Целуя ребенка, они ощущают солоноватый вкус его кожи. Иногда можно даже увидеть крошечные кристаллики соли на коже ребенка.

Итак, при муковисцидозе больные теряют с потом сравнительно много соли. Обычно проблем из-за этого не возникает: потери компенсируются солью, содержащейся в пище. Однако при усиленном потоотделении может случиться так, что выведение соли из организма будет превышать ее поступление с пищей.

Человек потеет больше обычного в следующих ситуациях:

- в жаркую погоду;
- при физической нагрузке (спорт, тяжелый труд);
- во время болезни, сопровождающейся повышенной температурой.



При муковисцидозе потовые железы производят пот, содержащий слишком много соли

Если больной муковисцидозом усиленно потеет и теряет слишком много соли, у него могут возникнуть симптомы, вызванные солевой недостаточностью:

- утомляемость;
- слабость;
- повышение температуры;
- мышечные судороги;
- боли в животе;
- рвота;
- обезвоживание;
- тепловой удар.

Лечение

Справиться с солевой недостаточностью достаточно просто. Нужно просто стараться есть побольше соленых продуктов. Если речь идет о ребенке, ему тоже следует разрешить есть соленую пищу, а также по желанию подсаливать приготовленную еду.

В периоды усиленного потоотделения (занятия спортом или физическим трудом, жаркая погода, повышение температуры во время болезни) полезно увеличить употребление соли и воды. Если симптомы солевой недостаточности не проходят, врач может рекомендовать дополнительный прием соли.

И Больные муковисцидозом теряют с потом больше соли, чем здоровые люди. Иногда им полезно увеличить употребление соли и воды.

Больным муковисцидозом следует избегать слишком сильного потоотделения — например, связанного с избыточным пребыванием на жаре или на ярком солнце. Но руководствуйтесь здравым смыслом. Помните, что больным МВ не рекомендуется ограничивать физическую активность! Если есть опасения, что при занятиях спортом вы или ваш ребенок потеряете слишком много соли, следует просто восполнять запасы соли в организме и пить больше воды.

Если вам кажется, что у вас или вашего ребенка присутствуют симптомы солевой недостаточности, обратитесь к врачу. В некоторых случаях пациентам с МВ надо контролировать количество употребляемой соли. Врач скажет, относится ли это к вам.

Глава 4

Органы дыхания

У большинства людей с муковисцидозом тяжесть состояния в первую очередь связана с дыхательными нарушениями. Практически у всех больных МВ в той или иной мере страдают легкие. У разных людей поражение органов дыхания начинает проявляться в разном возрасте и может быть разной степени тяжести. Но все же, как правило, именно состояние легких определяет продолжительность и качество жизни больных.

Как функционирует дыхательная система

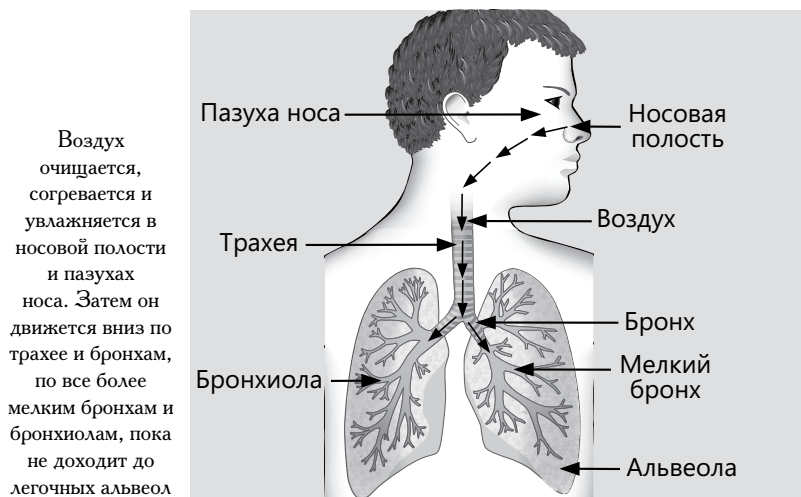
Вдыхаемый воздух по дыхательным путям (которые представляют собой систему полых трубок) движется из внешней среды в легкие. Выдыхаемый воздух по тем же путям проходит из легких во внешнюю среду.

Основная функция дыхательной системы — газообмен, который включает в себя два взаимосвязанных процесса.

- **Кислородный обмен:** при каждом вдохе дыхательная система получает кислород из воздуха и транспортирует его к легким, где он поступает в кровь. С кровотоком кислород разносится по всем частям тела.

- **Обмен углекислого газа:** при каждом выдохе дыхательная система выводит углекислый газ из крови обратно в воздух. Углекислый газ — это продукт использования кислорода в организме, «выхлопной газ» нашего тела.

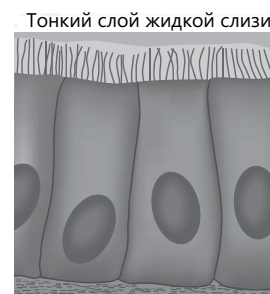
Дыхательная система состоит из двух основных частей, граница между которыми находится в верхней части гортани.



1. Верхние дыхательные пути включают в себя нос, носоглотку и ротоглотку. Кроме того, с ними связаны придаточные пазухи носа: гайморова (верхнечелюстная), лобная и другие. Когда вдыхаемый воздух проходит через верхние дыхательные пути, из него отфильтровываются инородные тела, такие как пыль и бактерии. Кроме того, воздух согревается и увлажняется.

2. Нижние дыхательные пути и легкие. Нижние дыхательные пути начинаются с гортани и трахеи (дыхательного горла). Трахея разделяется на два главных бронха, ведущих соответственно в правое и левое легкие. Каждый бронх разветвляется на более мелкие, а те, в свою очередь, на еще более мелкие ветви. Получается древовидная структура — так называемое бронхиальное дерево. Мелкие конечные ответвления этого дерева называются *бронхиолами*. Концевые бронхиолы оканчиваются крошечными воздушными пузырьками — *альвеолами*. С каждым вдохом и выдохом эти пузырьки надуваются и сдуваются, как мельчайшие воздушные шарики. Именно в альвеолах и происходит газообмен.

В верхних дыхательных путях вдыхаемый воздух очищается от большинства загрязняющих его мелких частиц. Но некоторые частицы все равно попадают в нижние дыхательные пути. Чтобы обеспечить их своевременный вывод и не допустить развития инфекций, в дыхательных путях предусмотрен специальный механизм. Железы внешней секреции (экзокринные железы) производят жидкую слизь, которая выстилает внутреннюю поверхность дыхательных путей. Под слизью находится слой клеток с выростами, похожими на крошечные волоски. Эти выросты называются *ресничками*. Реснички совместно движутся, как бы проталкивая слизь по направлению к горлу.



Тонкий слой жидкой слизи
Клетки здорового человека производят жидкую слизь. Ее тонкий слой легко смещается ресничками

Таким образом, в организме здорового человека работает эффективный механизм очищения дыхательных путей. Благодаря ему бактерии, пыль и другие частицы вместе со слизью выносятся в горло, где мы их либо откашливаем, либо проглатываем.

Что происходит с органами дыхания при муковисцидозе

У больных муковисцидозом слизь в дыхательных путях слишком густая и вязкая. Как и у здоровых людей, она также задерживает частицы, поступающие вместе с воздухом. Однако ресничкам трудно вытолкнуть эту густую слизь в горло. Поэтому она не очищает дыхательные пути, а забивает их, образуя пробку. Эти пробки препятствуют газообмену, поскольку не дают воздуху

входить и выходить из некоторых альвеол (воздушных пузырьков в легких).

Слизистые пробки, которые не удаляются из дыхательных путей, часто инфицируются. Такие легочные инфекции особенно опасны для больных муковисцидозом по следующим причинам.

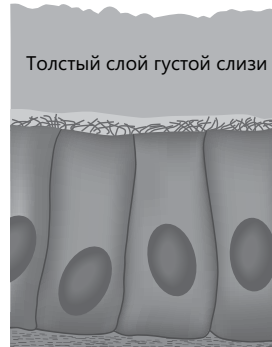
- Инфекции вызывают воспалительный процесс, который повреждает реснички и дыхательные пути. В результате слизь, посторонние частицы и бактерии еще хуже выводятся из легких.
- Инфекции часто приводят к усиленному образованию слизи. У больных муковисцидозом это означает, что будет образовываться еще больше слизистых пробок, а значит, будут создаваться еще более благоприятные условия для инфекций.

Итак, при инфекционно-воспалительном процессе возникает порочный круг «инфекция — образование слизи — воспаление». Слизистые пробки забивают дыхательные пути, приводя к размножению бактерий и распространению инфекций. Легкие начинают вырабатывать еще больше слизи, чтобы очистить дыхательные пути. Однако в результате возникают новые пробки, инфекция распространяется все больше, и цикл повторяется, постепенно приводя к серьезному поражению легких.

Именно закупорка (или, как еще говорят, обструкция) дыхательных путей из-за густой слизи вызывает большинство респираторных симптомов у больных МВ. Это кашель, свистящее дыхание, одышка, плохая переносимость физических нагрузок, усиленное отделение мокроты, повторяющиеся инфекции — пневмонии и бронхиты.

Есть несколько видов бактерий, которые редко вызывают заболевания у здоровых людей, но становятся причиной тяжелых инфекций у многих больных муковисцидозом:

- Золотистый стафилококк (по-латыни *Staphylococcus aureus*);
- Гемофильная палочка (*Haemophilus influenzae*);
- Синегнойная палочка (*Pseudomonas aeruginosa*);
- Ахромобактер (*Achromobacter*);
- Стенотрофомонас (*Stenotrophomonas maltophilia*);
- Сепация (*Burkholderia cepacia*).



У больного МВ клетки покрыты вязкой слизью. Реснички прижаты и не способны выводить слизь



Развитие поражения легких при муковисцидозе: порочный круг

Инфицирование золотистым стафилококком и гемофильной палочкой особенно характерно для раннего детского возраста. В более позднем возрасте основную опасность обычно представляет синегнойная палочка. В последние годы врачи обращают пристальное внимание на инфицирование сепацией, которая устойчива к большинству антибиотиков.

Полностью избежать контактов с бактериями невозможно. Кроме того, если инфицирование уже произошло, обычно не удается полностью удалить эти микроорганизмы из легких больных МВ. Но использование специальных методов очищения дыхательных путей (по-английски — *airway clearance techniques*, АСТ) и лекарств помогает выводить избыток слизи из бронхов и легких и контролировать инфекции.

Методы обследования

При обследовании врач прежде всего выслушивает рассказ больного о наблюдаемых симптомах и самочувствии. Производится клинический осмотр. Однако, чтобы получить полную информацию о функционировании дыхательной системы больного, необходимы специальные диагностические исследования. Основные виды таких исследований, применяемых при муковисцидозе, перечислены ниже.

• **Рентген или флюорография грудной клетки** позволяет «заглянуть внутрь» легких и оценить изменения, вызванные болезнью. Может использоваться и **компьютерная томография**, дающая более детальную и точную информацию, чем обычный рентгеновский снимок. Эти исследования помогают понять, насколько сильно нарушена структура легких, присутствуют ли признаки воспалительных процессов, есть ли пневмоторакс (скопление воздуха в плевральной полости) или угроза пневмоторакса.

• **Исследования функции внешнего дыхания** помогают оценить функцию легких, т. е. понять, насколько хорошо они работают. На основании показаний приборов определяются многочисленные параметры: жизненная емкость легких (разница между объемами воздуха в легких при полном вдохе и выдохе), объем форсированного выдоха за первую секунду, скорости потока воздуха в различные моменты выдоха и т. д. Такие пробы должны проводиться регулярно: они позволяют врачам определять, как изменяется функция легких



Измерения функции внешнего дыхания

с течением времени, и контролировать эффективность лечения. Однако обычные измерения функции внешнего дыхания сложно проводить у детей раннего возраста. Зачастую надо подождать, пока ребенку не исполнится пять—шесть лет.

• **Посев мокроты** очень важен для точной диагностики и лечения легочных инфекций. Он позволяет определить, какие микроорганизмы (говорят также «микробиота») присутствуют в органах дыхания. Небольшое количество мокроты помещают в стерильные сосуды со специальной средой, которая способствует росту бактерий. Через несколько дней определяют, какие именно бактерии или грибы размножились в этой среде. Если посев проведен правильно, то обнаружение каких-либо микроорганизмов при этом исследовании означает, что именно они присутствуют и в легких. Затем можно проанализировать чувствительность обнаруженных бактерий к разным антибиотикам, чтобы подобрать наиболее эффективные лекарства для лечения конкретной инфекции.

• **Клинический и биохимический анализы крови.** При МВ периодически нужно проверять разнообразные показатели крови. Анализы помогают обнаружить инфекционные процессы, оценить ответ на лечение, выявить побочные эффекты лекарств. Их результаты важны и для отслеживания изменений, не связанных с дыхательной системой. Так, поскольку при муковисцидозе нередко нарушена работа печени и/или почек, используется биохимический анализ с печеночными (трансаминазы, билирубин) и почечными пробами. Анализы крови полезны для определения показателей обмена веществ и уровней различных витаминов, поскольку у больных МВ часто возникает витаминная недостаточность. Необходимы также измерения сахара крови, так как у некоторых больных МВ постепенно развивается сахарный диабет.

• **Измерения насыщения гемоглобина кислородом (сатурации).** Проблемы с органами дыхания у больных муковисцидозом нередко приводят к гипоксии, т. е. к кислородному голоданию организма. Больные с хронической гипоксией жалуются на сильную утомляемость, одышку, у них возникает перегрузка сердца. Чтобы уменьшить гипоксию, нужно, чтобы больные получали кислород не из воздуха (где его лишь 21%), а из обогащенной кислородом газовой смеси (где его содержание 90—95%). Поэтому для больных с тяжелым поражением легких очень важны источники кислорода.

В качестве таких источников используются баллоны с кислородом, а также кислородные концентраторы, позволяющие получать из обычного воздуха почти чистый кислород.

Чтобы регулировать частоту использования кислорода и скорость его потока, нужно оценивать степень гипоксии. Для этого измеряется так называемая *сатурация* — уровень насыщения артериальной капиллярной

крови кислородом. У здорового человека уровень сатурации составляет около 95—98%. Заметное снижение сатурации по сравнению с этим показателем говорит о кислородном голодании.

Для измерения сатурации используется специальное устройство — пульсоксиметр. Это небольшой, простой и безопасный прибор, датчик которого обычно накладывается на палец. Пульсоксиметр позволяет быстро и с высокой точностью оценить сатурацию. При этом содержание кислорода оценивается по уровню поглощения света; взятие крови на анализ не требуется.

• **Газы крови.** Для оценки функции легких может периодически производиться исследование газов артериальной крови. Содержание кислорода и углекислого газа в крови указывает на то, насколько эффективен газообмен в легких. Гипоксемия (снижение содержания кислорода в крови) и гиперкапния (увеличение содержания углекислого газа) являются признаками дыхательной недостаточности. В рамках этого анализа оценивается и кислотно-щелочное равновесие крови, которое также зависит от вентиляции легких.

Лечение

Хронические заболевания легких — одни из наиболее серьезных осложнений МВ. Однако правильное и своевременное лечение позволяет замедлить их развитие и как можно дольше сохранить функцию легких. Терапия направлена на очищение закупоренных дыхательных путей, а также на лечение и предотвращение инфекций.

Муковисцидоз может по-разному воздействовать на организм, и поэтому терапия подбирается индивидуально для каждого случая. Затем она корректируется в зависимости от изменений состояния больного, а также по мере разработки новых методик и лекарств. Чтобы обеспечить эффективное лечение и повысить продолжительность и качество жизни больного, следует четко выполнять назначения врача!

В лечении можно выделить четыре основных направления, которые применяются комплексно:

- очищение дыхательных путей;
- физические упражнения;
- ингаляционная терапия;
- прием антибиотиков.

Рассмотрим все эти направления подробнее.

И Чтобы улучшить состояние органов дыхания при муковисцидозе, необходимы регулярные дыхательные и физические упражнения, ингаляции и прием антибиотиков.

Очищение дыхательных путей

Различные методики очищения дыхательных путей позволяют больным легче дышать и лучше себя чувствовать. Густая, вязкая слизь отделяется от стенок дыхательных путей, продвигается по направлению к горлу и затем удаляется. Благодаря выводу избытка слизи улучшается функция легких и снижается риск тяжелых инфекций. Некоторые приемы позволяют обеспечить проникновение воздуха за слизистые пробки, что также ведет к улучшению вентиляции легких. Поэтому дыхательные упражнения обязательно входят в схему лечения больных МВ.

Есть множество различных процедур, стимулирующих очищение дыхательных путей. Некоторые из них подробнее описаны в *Приложении 4 (стр. 124)*. Как правило, эти методики относительно просты. Многие из них не требуют никаких вспомогательных приборов, для других требуются те или иные приспособления. У совсем маленьких детей процедуры можно проводить с помощью родственников, друзей и медицинских работников. Старшие дети и взрослые обычно справляются самостоятельно.

Специальные комплексы упражнений и дыхательной гимнастики, направленные на удаление мокроты, носят название *кинезитерапии* (от греческого «*kinesis*» — движение). Сочетание пассивных и активных дыхательных приемов с физическими упражнениями позволяет достичь максимальной эффективности.

Отдельно надо сказать несколько слов о кашле у больных МВ. Первый шаг в удалении слизи обеспечивается методами очищения легких, но второй шаг — именно кашель. Это основной, самый естественный способ удаления слизи. Больные муковисцидозом должны кашлять! Окружающие часто думают, что кашляющий человек заразен. Но мы знаем, что заразиться муковисцидозом невозможно. Дети также должны понимать, что кашель необходим, не нужно его стесняться. Объясните и родственникам, и школьным товарищам вашего ребенка, что кашель помогает ему лучше себя чувствовать и не опасен для окружающих. При муковисцидозе нельзя использовать препараты, подавляющие кашель! Проблема возникает, только если больной кашляет сильнее обычного: это может быть признаком обострения, и нужно обратиться к врачу.

Кроме кашля, применяются и другие методы удаления мокроты из дыхательных путей. Так, может быть эффективен форсированный выдох — *хаффинг*, при котором воздух с силой выталкивается из открытого рта.

Процедуры очищения дыхательных путей часто сопровождаются использованием лекарств, таких как бронхорасширяющие средства (бронходилататоры, бронхолитики) и антибиотики. Ингаляции с бронходилататорами должны проводиться **до** или **во время** очищения, чтобы облегчить отхождение слизи

И При муковисцидозе кашель необходим для удаления слизи из дыхательных путей. Нельзя использовать лекарства, подавляющие кашель!

из дыхательных путей. Ингаляции с антибиотиками должны проводиться **после** процедур очищения.

Помните, что эффективное очищение дыхательных путей достигается только при **регулярном** проведении процедур! Занятия кинезитерапией необходимо проводить ежедневно от 20 минут до 2 часов. Конкретный комплекс упражнений зависит от рекомендаций врача. Время от времени (например, раз в год) эта схема корректируется.

Постоянно проводятся исследования для разработки новых, более эффективных и легче выполняемых методик очищения дыхательных путей.

Для российских читателей рекомендуем также специальную литературу:

- *Физиотерапия при кистозном фиброзе (муковисцидозе). Пособие для пациентов, родителей, физиотерапевтов и врачей / пер. с нем. М. Д. Горшкова, 2005.*
- *О. И. Симонова, С. В. Хрущев. Физическая культура детей с заболеваниями органов дыхания. М.: Академия, 2006.*

Занятия спортом

Физические нагрузки полезны практически всем людям, но для больных муковисцидозом они играют особую роль. И детям, и взрослым с этой болезнью рекомендуются занятия спортом, такие как езда на велосипеде, плавание, бег, спортивные игры и др. Спорт улучшает функцию легких: нагрузки способствуют разжижению слизи и стимулируют кашель, выводящий эту слизь из дыхательных путей. Кроме того, спортивные упражнения укрепляют дыхательные мышцы и улучшают работу сердца.

Большинство детей с муковисцидозом может заниматься практически любым спортом, кроме разве что плавания с аквалангом или альпинизма. Однако многие российские специалисты советуют не увлекаться видами спорта, которые связаны с высоким риском травматизма: боксом, мотоспортом, регби, хоккеем, тяжелой атлетикой, прыжками с парашютом, прыжками в воду. Дело в том, что после серьезных травм подвижность больного будет сильно ограничена как минимум на несколько недель, а это плохо влияет на функцию легких.

Кроме того, необходимо помнить, что при усиленном потоотделении пациенты с МВ должны принимать больше жидкости и соли (*стр. 29*).

Ингаляционная терапия

Пациенты с муковисцидозом получают ингаляционную терапию в форме аэрозолей, т. е. путем вдыхания мельчайших жидких или твердых частиц, распыленных в воздухе. Поэтому практически все больные должны иметь дома прибор для ингаляций и уметь правильно им пользоваться.

Перечислим основные группы препаратов, используемых при ингаляционной терапии МВ:

• *Бронходилататоры* (бронхорасширители, бронхолитики) — лекарства, которые способствуют расширению бронхов и выведению слизи. При муковисцидозе для наибольшей эффективности терапии бронходилататоры в виде ингаляций используют перед дыхательными упражнениями. Примеры: сальбутамол, атровент, симбикорт, форадил, атимос, вентолин.

• *Муколитики* — препараты, снижающие вязкость мокроты и способствующие ее отделению. Терапия муколитиками при МВ должна проводиться ежедневно до или во время очистки дыхательных путей. Основной муколитик, применяемый при лечении муковисцидоза, — пульмозим (дорназа альфа). Используются также флуимуцил, АЦЦ, лазолван, физиологический или гипертонический раствор хлорида натрия и др.

• *Противовоспалительные средства* уменьшают воспаление дыхательных путей. Для ингаляций используются гормональные (стероидные) противовоспалительные препараты, такие как пульмикорт. Нестероидные противовоспалительные средства, такие как ибупрофен, обычно принимают в форме таблеток или капсул.

• *Антибиотики* необходимы для лечения инфекций дыхательных путей. Ингаляции антибиотиками проводятся после дыхательных упражнений. В виде ингаляций вводятся такие антибиотики, как тобрамицин (ТОБИ, Брамитоб), колистин и некоторые другие препараты.

Для ингаляций используются приборы двух основных видов: дозированные ингаляторы и небулайзеры. Расскажем о них подробнее.

• *Ингалятор-дозатор, дозированный ингалятор* — небольшое устройство, которое позволяет больному вводить в организм определенную дозу лекарства. Пациент нажимает на баллончик, нужное количество лекарства высвобождается и со струей газа-носителя в виде аэрозоля поступает в дыхательные пути. Однако тут возможны сложности, особенно у маленьких детей, так как нажатие на баллончик и вдох должны происходить синхронно. Чтобы облегчить освоение прибора и уменьшить побочные эффекты, такие устройства часто дополняют спейсером (сепаратором). Это специальная промежуточная камера, куда попадает аэрозоль перед тем, как его вдохнет пациент.

Во избежание трудностей с синхронизацией вдоха и нажатия также были разработаны ингаляторы, активируемые вдохом пациента. Активация вдохом используется и в порошковых ингаляторах, где газ-носитель не используется, а лекарство в виде порошка попадает в легкие вместе с потоком вдыхаемого воздуха. Однако для пользования таким прибором необходима достаточная сила вдоха, что ограничивает его использование.

• В *небулайзере* (от латинского «небула» — облачко, туман) жидкое лекарство, содержащееся в герметичном сосуде, каким-либо способом распыляется

в виде аэрозоля. Больной в течение определенного времени вдыхает это распыленное лекарство через маску или дыхательную трубку.

Основные устройства для небулайзерной терапии — *компрессорные (струйные) ингаляторы*. В них распыление лекарства производится за счет сжатого воздуха, нагнетаемого компрессором. Существует множество моделей компрессорных небулайзеров, и часть из них доступна в России. С их помощью можно вводить практически любые препараты, рекомендованные для ингаляций. В более компактном и бесшумном *ультразвуковом ингаляторе* поток аэрозоля образуется благодаря воздействию ультразвуковых волн. *Электронно-сетчатые ингаляторы* — наиболее современный тип небулайзеров. Они отличаются удобством и высокой эффективностью, но высокая цена пока ограничивает их применение. Большинство небулайзеров может использоваться пациентами любого возраста. Существуют и специальные модели для детей — например, компрессорный небулайзер Pari Junior Boy.

Возможности применения небулайзеров шире, чем у дозированных ингаляторов. Во-первых, небулайзеры могут использоваться при лечении совсем маленьких детей, больных в очень тяжелом состоянии или пациентов с обострениями, когда большие дозы препарата должны проникнуть в сильно суженные бронхи. Во-вторых, некоторые препараты не имеют лекарственных форм, подходящих для дозированных ингаляторов. Наконец, только небулайзеры, за счет очень мелкого размера частиц, способны обеспечить транспорт лекарства в легочные альвеолы.

Конкретный вид ингалятора рекомендует лечащий врач. Ингаляторы постоянно совершенствуются, разрабатываются их новые модели и модификации.

Кроме выбора подходящего прибора, очень важна правильная техника проведения ингаляций, обеспечивающая воздействие лекарства на нужные участки дыхательной системы. Поэтому, если у вас или у вашего ребенка муковисцидоз, вам необходимо ознакомиться с принципами ингаляций для всех используемых лекарств.

Прием антибиотиков

Антибиотики — препараты, используемые для лечения бактериальных инфекций. Так как легочные инфекции являются частыми осложнениями при МВ, терапия больных обязательно включает в себя антибиотики.

Лечение антибиотиками подбирается индивидуально для каждого больного МВ. Иногда эти лекарства нужны каждый день в течение всей жизни, а иногда только при обострениях. Подбор препаратов производится на основе посева мокроты на бактерии и анализа их чувствительности к разным антибиотикам (стр. 34). Если посев не делать или делать неправильно, то лечение антибиотиками часто становится бесполезным и даже опасным: бактерии, развивающиеся в легких, могут оказаться нечувствительными к наугад подобранным антибиотикам, и инфекция будет развиваться дальше.

К сожалению, при МВ обычно не получается полностью избавиться от бактерий в легких (таких как золотистый стафилококк, синегнойная и гемофильная палочки, сепатия). Поэтому цель лечения — контролировать эти инфекции, избегая обострений.

Даже при правильном подборе терапии бактерии могут стать нечувствительными к применяемым антибиотикам. В этом случае говорят о *резистентности*. Приходится подбирать другой антибиотик. Поэтому важны повторные посевы мокроты.

Антибиотики могут вводиться в организм разными способами.

- *Пероральное введение* (от латинского *per os*, «через рот»). Так принимают лекарства в форме таблеток, капсул, растворов, сиропов и т. д. Обычно пероральный прием антибиотиков используется для лечения не слишком серьезных обострений МВ.

- *Парентеральное введение* (от греческого *para enteron*, «минуя желудочно-кишечный тракт») — введение посредством инъекций или вливаний. При лечении МВ антибиотики чаще вводятся в кровеносную систему через внутривенный катетер, но используются и внутримышечные уколы. Антибиотики в такой форме используются для лечения тяжелых бактериальных инфекций, когда пероральный прием неэффективен. Парентеральное введение антибиотиков обычно производится в больничных условиях, но иногда может осуществляться и дома.

- *Ингаляционное введение* антибиотиков в форме аэрозолей используется для лечения легочных инфекций в случаях, когда пероральные и внутривенные антибиотики недостаточно эффективны. Ингаляции антибиотиками также применяются для предотвращения обострений.

При муковисцидозе обычно используются длительные курсы антибиотиков, так как легочные инфекции у этих больных носят затяжной характер. Преждевременное прерывание курса лечения недопустимо!

Профилактические меры

Всегда проще предотвращать осложнения и обострения, чем их лечить. Это относится и к больным муковисцидозом.

Одна из важнейших профилактических мер — прививки от инфекционных заболеваний. Прививки согласно стандартному календарю рекомендованы большинству детей, но для больных МВ они особенно важны. Дело в том, что многие «детские» и «взрослые» инфекции воздействуют на дыхательные пути и легкие. Так, вирусные инфекции типа кори или гриппа заметно ослабляют дыхательную систему и часто приводят к бактериальным осложнениям. При муковисцидозе эти осложнения особенно тяжело переносятся и плохо излечиваются. Поэтому необходимо по возможности предотвращать их, используя профилактические прививки. Разумеется, при обострении бронхолегочного процесса график прививок необходимо согласовать с лечащим врачом.

В России в календарь детских прививок включены прививки от гепатита В; туберкулеза; коклюша, дифтерии и столбняка (АКДС); полиомиелита; гемофильной инфекции; кори, краснухи, паротита (ККП). Многие дети получают также вакцинацию против ветряной оспы и пневмококковой инфекции. Кроме этих «детских» прививок, больным МВ рекомендуются и регулярные вакцинации против гриппа, так как осложнения этого заболевания особенно опасны для таких пациентов (подробнее см. в главе 7).

Далее, больные муковисцидозом должны просто поменьше контактировать с возбудителями инфекций. Конечно, это не значит, что ребенка надо лишать прогулок или общения со сверстниками — это плохо повлияет на его душевное и физическое состояние. И в любом случае нельзя полностью избежать столкновения с безвредными микробами. Но необходимо разумно себя вести и соблюдать правила гигиены. Так, многих инфекций можно избежать благодаря регулярному тщательному мытью рук с мылом. Не следует общаться с больными, страдающими ОРВИ и другими инфекционными заболеваниями. В сезон гриппа стоит избегать больших скоплений людей. В зависимости от функции легких и эпидемической ситуации маленьким детям может быть не рекомендовано посещение детского сада и других детских коллективов.

Отдельная сложная проблема — заражение инфекциями в медицинских учреждениях. Эту проблему можно было бы частично решить путем «разделения по флоре», т. е. обеспечения того, чтобы больные МВ с разными бактериальными инфекциями не общались друг с другом и не лежали в одной палате. К сожалению, в российских условиях это условие обычно невыполнимо, так как специализированных больничных отделений для лечения МВ в России очень мало. Поэтому и здесь особенно важным становится соблюдение гигиенических мер. Нужно также свести к минимуму личные контакты между больными, которые инфицированы разными бактериями.

Респираторные осложнения при муковисцидозе

Бронхоэктазы

У многих больных муковисцидозом из-за постоянных воспалений повреждаются стенки бронхов. Они растягиваются, теряют упругость. Образуется необратимое патологическое расширение бронхов — *bronхоэктаз*. Такое расширение ухудшает выведение слизи из бронхов и приводит к изменениям в дыхании.

Для профилактики бронхоэктазов очень важно своевременное лечение инфекций дыхательных путей. Чтобы удалить слизь из бронхов при бронхоэктазах, применяются специальные методы очищения дыхательных путей, включая *постуральный* (позиционный) *дренаж* и *хаффинг* (см. Приложение 4).

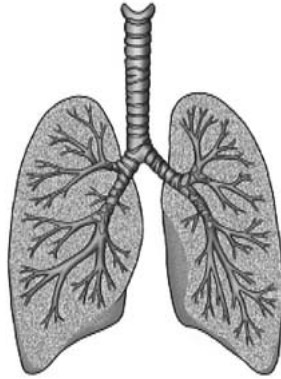
Пневмоторакс

Пневмоторакс — скопление воздуха или газов в плевральной полости, т. е. в пространстве, находящемся между стенками грудной полости и легким. Пневмоторакс происходит при разрыве легочной ткани. Когда из легкого

в плевральную полость выходит значительное количество воздуха, это легкое не может нормально расправиться при вдохе, и дыхание затруднено.

Пневмоторакс возникает примерно у 4% больных МВ. При подозрении на пневмоторакс необходимо подтвердить или исключить его, проведя рентгенографию или компьютерную томографию грудной клетки. Если у больного возникает резкая боль в груди, он дышит часто и поверхностно и жалуется на нехватку воздуха, надо срочно вызывать «скорую помощь»!

Пневмоторакс различается по степени серьезности. При небольшом неосложненном пневмотораксе лечение может не потребоваться; в этом случае воздух сам выходит из плевральной полости, и легкое расправляется. Но в более тяжелых ситуациях это осложнение приводит к серьезной нехватке кислорода, снижению артериального давления, а при отсутствии лечения — и к смерти. Для ликвидации пневмоторакса применяются различные приемы, включая откачку воздуха из плевральной полости. Иногда необходима хирургическая операция, чтобы не допустить повторного пневмоторакса.



Ателектаз

Ателектаз — состояние, при котором участок легкого «спадается» и в него не поступает воздух. Ателектаз может развиваться как осложнение ряда легочных заболеваний. При муковисцидозе он возникает сравнительно часто из-за повышенной вязкости мокроты, которая вызывает закупорку бронхов слизистыми пробками. Чем обширнее ателектаз, тем серьезнее его клинические проявления. Для лечения ателектазов при МВ могут применяться бронхоскопия, дыхательная гимнастика и лекарственные препараты.

Кровохарканье (гемоптоз, гемоптизис)

Гемоптоз — кашель с отхаркиванием крови. У больных муковисцидозом могут появляться прожилки крови в мокроте. Чаще всего это связано с небольшим кровотечением из стенок дыхательных путей. При воспалениях слизистые оболочки дыхательных путей особенно легко повреждаются, а откашливание густой слизи ведет к их раздражению и может вызвать кровотечение. В этом случае специальное лечение не требуется.

В более редких случаях гемоптоз может означать легочное осложнение — например, разрыв артерии, при котором кровь изливается в просвет дыхательных путей. Это опасная ситуация, требующая немедленного медицинского вмешательства. Так, может понадобиться эмболизация, т. е. целенаправленная закупорка поврежденного сосуда. Если в откашливаемой мокроте много крови (а не просто отдельные прожилки) или эта кровь ярко-алая, немедленно обратитесь к врачу!

Легочное сердце (*cor pulmonale*)

У некоторых больных МВ с течением времени постепенно происходит увеличение правых отделов сердца с утолщением их стенок. Это явление называют *легочным сердцем*. Дело в том, что из-за поражения легких у больных ограничен нормальный газообмен и в кровь попадает меньше кислорода. Чтобы обеспечить организм кислородом, сердце вынуждено работать интенсивнее, прокачивая через легкие большее количество крови. Кроме того, у таких больных может увеличиваться давление в артериях, переносящих кровь из сердца в легкие. Это также ведет к более интенсивной работе сердца и увеличению его правых отделов. Постепенно такое сердце «устает», начинает работать менее эффективно и хуже прокачивает кровь. Могут возникать отеки, особенно в нижней части ног, из-за застоя жидкости в организме.

Для лечения легочного сердца используются различные лекарства, улучшающие функцию сердца и легких. При появлении отеков применяются диуретики (мочегонные препараты). Чтобы облегчить дыхание, больному могут также назначить кислородотерапию, т. е. вдыхание воздуха с повышенным содержанием кислорода.

«Барабанные палочки»

Один из часто встречающихся признаков муковисцидоза — так называемые «барабанные палочки». Это утолщения кончиков пальцев рук и ног, возникающие из-за разрастания соединительной ткани. При этом возникает и характерная деформация ногтей в виде «часовых стекол». Механизм деформации кончиков пальцев точно не ясен, но известно, что ее развитие тесно связано с заболеваниями легких и хронической дыхательной недостаточностью.

Симптом барабанных палочек у больных МВ не является показателем тяжести хода болезни! Он также может встречаться у людей с некоторыми пороками сердца и другими заболеваниями легких, такими как эмфизема или хроническая обструктивная болезнь легких.

Как распознать легочное обострение

Периодически у больных МВ ухудшается состояние легких. В этих случаях говорят о легочном обострении. Такие обострения, вызванные инфекциями, требуют специального лечения. Если у вас или у вашего ребенка легочное обострение, необходимо быстро обратиться к специалисту-пульмонологу!

Перечислим возможные признаки легочного обострения, которые следует знать:

- усиление кашля, особенно по ночам;
- свистящее дыхание;
- чувство тяжести, стеснения в груди;
- увеличение количества мокроты;
- изменение цвета мокроты (от светлого до темно-желтого или зеленого);
- иногда прожилки крови в мокроте;

- утомляемость, вялость, нехватка энергии, неспособность переносить привычные физические нагрузки;
- повышение частоты дыхания и сердечных сокращений;
- снижение показателей функции внешнего дыхания;
- потеря веса, ухудшение аппетита;
- иногда повышение температуры.

Состояние верхних дыхательных путей

Муковисцидоз влияет не только на состояние бронхов и легких, но и на верхние дыхательные пути, т. е. на нос и его придаточные пазухи. Как правило, это не вызывает серьезного ухудшения состояния. Тем не менее возможны два осложнения, которые могут вызвать затруднение носового дыхания, выделения из носа, головные боли и другие симптомы, ведущие к ухудшению самочувствия.

- *Синусит* — воспаление придаточных пазух носа, вызванное их закупоркой из-за скопления вязкой густой слизи. Закупорка приводит к инфицированию. Самая известная разновидность синусита — гайморит, т. е. воспаление гайморовой (верхнечелюстной) пазухи. Синусит лечится антигистаминными и сосудосуживающими препаратами, которые обеспечивают отток содержимого из пазухи. Для борьбы с инфекцией применяются антибиотики. Может использоваться промывание носа. Иногда для откачивания гноя и промывания пазухи требуется прокол; это неприятная, но довольно эффективная процедура.

- *Носовые полипы* представляют собой разрастания слизистой оболочки носа или придаточных пазух. Они встречаются реже, чем синусит, и обычно диагностируются в ходе обычного осмотра отоларингологом. Не вполне понятно, почему у больных МВ возникают полипы. Одна из возможных причин — проблемы со слизистыми железами носовой полости. Полипы не всегда требуют лечения. Однако если они разрастаются и затрудняют носовое дыхание, может потребоваться лекарственная терапия или хирургическое удаление.

Глава 5

Пищеварительная система

Одна из наиболее серьезных проблем при муковисцидозе состоит в нарушении пищеварения. Однако правильная диета и регулярный прием ферментов существенно улучшают состояние больных.

Как функционирует желудочно-кишечный тракт

Переваривание и усвоение пищи — сложные процессы. После того как мы прожежем и проглотим еду, она через пищевод попадает в желудок. Наличие еды в желудке стимулирует выработку ферментов поджелудочной железы. Еда, измельченная и перемешанная с желудочным соком, в виде кашицы поступает в тонкий кишечник. В свою очередь, ферменты поджелудочной железы попадают в тонкий кишечник через специальный выводной проток (*панкреатический проток, вирсунгов проток*).

Разные ферменты поджелудочной железы (их еще называют *панкреатическими ферментами*) помогают переваривать белки, жиры и углеводы. Так, фермент липаза играет ключевую роль в переваривании жиров.

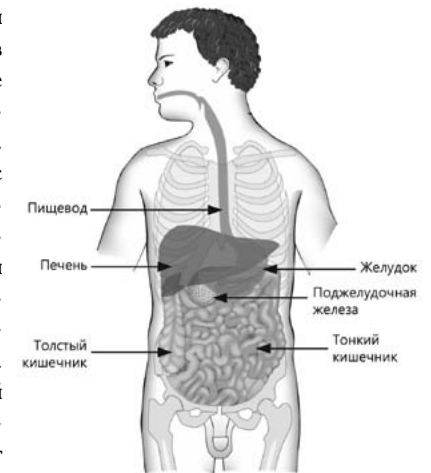
Именно в тонком кишечнике в основном происходит переваривание пищи и всасывание питательных веществ в кровь. После того как большая часть съеденной пищи усваивается в тонком кишечнике, оставшаяся часть попадает в толстый кишечник. Там из нее всасывается вода, а также некоторые витамины и минеральные вещества.

В стенках кишечника также есть железы, вырабатывающие слизь. Она действует как смазка и помогает непереваренным остаткам легче проходить через кишечник.

Что происходит с органами пищеварения при муковисцидозе

У большинства людей с муковисцидозом поджелудочная железа производит такие вязкие выделения, что ее протоки блокируются густой слизью. В результате ферменты не могут проникнуть в тонкий кишечник. Возникает, как говорят, секреторная недостаточность желудочно-кишечного тракта.

Поскольку панкреатические ферменты не попадают в тонкий кишечник, пища плохо расщепляется. Значительная часть полученных с пищей белков,



Пищеварительная система человека

жиров и углеводов фактически не усваивается в организме больного. В таких случаях говорят о *мальабсорбции* — синдроме нарушения всасывания в кишечнике.

Белки в пище необходимы для роста организма и восстановления тканей при их повреждении. Жиры содержат много калорий и являются (наряду с углеводами) основным источником энергии для роста и развития. Поэтому мальабсорбция белков и жиров у детей часто приводит к задержке роста и физического развития. Жиры необходимы также для усвоения некоторых витаминов, поэтому при МВ может возникнуть витаминная недостаточность — гиповитаминоз.

Как правило, признаки мальабсорбции начинают наиболее ярко проявляться при переводе маленького ребенка с грудного вскармливания на искусственную молочную смесь или при введении прикормов.

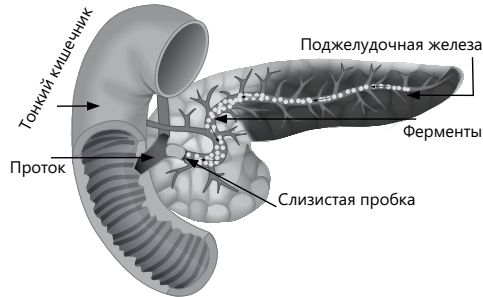
У некоторых больных муковисцидозом густая слизь в кишечнике может вызвать его закупорку и кишечную непроходимость. Тогда необходимо специальное лечение (стр. 50).

Симптомы мальабсорбции

• **Недостаточный набор веса, задержка роста, физического и полового развития.** Многие больные муковисцидозом очень худы и выглядят младше своих лет. Дефицит веса встречается даже у тех пациентов, которые имеют хороший аппетит, часто и помногу едят. Причина — плохое всасывание жиров и белков в кишечнике. Заболевания легких еще сильнее истощают больных, поскольку много калорий тратится на работу дыхательной системы и борьбу с инфекциями.

• **Частый, обильный, зловонный стул с повышенной примесью жира.** Из-за плохого всасывания жиров значительная их часть выходит из организма с калом. Увеличенность количества жира в стуле является важным диагностическим признаком МВ. Содержание других примесей, таких как мышечные волокна и крахмальные зерна, позволяет точнее определить степень ферментативной недостаточности.

• **Боли в животе и повышенное газообразование.** Многие больные с мальабсорбцией жалуются на боли в животе. К накоплению газов, вздутию живота и болям приводят гнилостные процессы, возникающие из-за ферментативной недостаточности. У маленьких детей из-за колик часто отмечается беспокойство во время и после приема пищи. Прием ферментов



Слизистая пробка не дает пищеварительным ферментам проникнуть в тонкий кишечник

обычно позволяет контролировать все эти симптомы. Боли в животе при МВ могут быть также связаны с воспалением поджелудочной железы (панкреатитом), язвенной болезнью, кишечной непроходимостью и другими факторами. Кроме того, боли в мышцах живота иногда вызываются приступами кашля.

Лечение

Лечение желудочно-кишечных проблем при МВ состоит из двух компонентов. Во-первых, необходимы диета и правильная организация питания; во-вторых, больной должен принимать пищеварительные ферменты, витамины и желчегонные препараты. Эти компоненты лечения дополняют друг друга и должны применяться совместно и постоянно. Тогда у большинства пациентов удается добиться существенного улучшения.

Диета

Правильно подобранная диета очень важна для нормального роста и развития ребенка. Дети с муковисцидозом могут и должны есть ту же еду, что и обычные дети, но им нужно получать с пищей больше питательных веществ из-за синдрома мальабсорбции. Кроме того, они тратят больше калорий на дыхание и поддержание функционирования легких. Нужное количество дополнительных калорий рассчитывается индивидуально, в зависимости от возраста, роста и веса ребенка и его общего состояния.

Правильное питание и достаточный вес хорошо влияют на состояние легких при МВ. При достаточном поступлении питательных веществ организм поддерживает необходимую силу дыхательных мышц и более эффективно борется с инфекциями. Легкие лучше растут и развиваются, быстрее восстанавливаются после инфекций и других повреждений.

Итак, при МВ полезна высококалорийная еда. Рацион должен быть обогащен белковыми продуктами, такими как мясо, рыба, творог, яйца. В диету обязательно следует включать жиры, и ограничивать их количество не нужно: богатая жирами диета полезна для больных муковисцидозом! В некоторых источниках можно встретить утверждения, что жиры вредны больным МВ, но эти представления устарели. Жиры очень калорийны и являются хорошим источником энергии для роста и развития. Наконец, в рацион обязательно включают продукты, богатые витаминами.

Пациентам с муковисцидозом целесообразно подсаливать пищу, особенно в периоды повышенного потоотделения, поскольку много соли теряется с потом.

Больные МВ часто употребляют с пищей большое количество жидкости. В частности, это помогает справиться с чувством сухости во рту, которое обусловлено слишком высокой вязкостью слюны.

И Больные муковисцидозом должны полноценно питаться и получать больше калорий, чем здоровые люди. Для нормального усвоения пищи необходим прием ферментов. Назначать и пересматривать дозу ферментов должен только врач!

Многие дети с муковисцидозом хорошо себя чувствуют при обычной высококалорийной диете, сопровождающейся приемом ферментов (см. ниже). Если же больной не может набрать или удерживать достаточный вес, то к питанию необходимо добавлять специализированные питательные смеси. Используются такие смеси, как «Нутридринк», «Нутризон», «Пептамен». Очень эффективен питательный коктейль «Скандишейк», но он, к сожалению, пока не продается в России.

В качестве дополнительной литературы можем рекомендовать следующую книгу:

- Г. Саболова, *Нутритивная терапия пациентов с муковисцидозом / пер. с англ., 2009.*

Прием пищеварительных ферментов

Большинству пациентов с МВ нужна заместительная терапия пищеварительными ферментами. Слово «заместительная» здесь означает, что препараты замещают собственные ферменты организма, которые не могут проникнуть в кишечник через заблокированные протоки поджелудочной железы. Ферменты помогают переваривать жиры, белки и углеводы, способствуют усвоению пищи, улучшают набор и поддержание веса.

Ферментные препараты выпускаются в виде капсул и принимаются перорально (т. е. через рот). В каждой капсуле находятся мелкие гранулы, которые и содержат пищеварительные ферменты. Каждая гранула-микросфера имеет специальное покрытие, обеспечивающее высвобождение ее содержимого именно в тонком кишечнике. Там ферменты участвуют в пищеварении, помогая организму усваивать съеденную пищу.

Нужная дозировка ферментов подбирается индивидуально, чтобы обеспечить нормальный рост и хорошее самочувствие ребенка. Она зависит от возраста больного, состава принимаемой пищи и от того, насколько поражена болезнью поджелудочная железа. Оптимальный подбор дозы устанавливается по нормализации стула и снижению количества жира в кале по данным его анализа (*копрограммы*). Начальная доза ферментов потом может постепенно корректироваться.

Ферментные препараты обычно безвкусны и не вызывают неприятных ощущений, но младенцы и маленькие дети могут сначала их выплевывать. Важно отнестись к этому терпеливо и спокойно, а в случае выплевывания снова постараться дать ребенку лекарство. Для маленьких детей можно открыть капсулу с ферментом, смешать ее содержимое с небольшим количеством мягкой еды и сразу же



дать с ложечки перед основным приемом пищи. Младенцам после этого нужно дать грудное молоко или смесь. Дети постарше и взрослые принимают капсулы целиком, запивая жидкостью. Постепенно все дети привыкают к приему ферментов перед едой.

Иногда работе ферментов мешает кислота, содержащаяся в желудке. В этом случае врач рекомендует лекарства для ее нейтрализации — блокаторы кислоты или антациды.

Желудочно-кишечная симптоматика обычно улучшается сразу после начала приема ферментов. Если симптомы возвращаются, это означает, что нужно скорректировать дозировку или сменить препарат. **Но пересматривать дозу фермента может только врач!** Не пытайтесь это делать самостоятельно, потому что слишком большие дозы ферментов могут быть вредны для толстого кишечника.

Важно принимать ферменты при каждом приеме пищи. Это относится даже к грудным кормлениям у маленьких детей, полдникам и перекусам у детей постарше и у взрослых, употреблению дополнительных питательных смесей. Собираясь в гости или в поездку, обязательно нужно брать с собой запас ферментов, чтобы не пропустить их прием!

Среди ферментных препаратов есть как *бренды* (фирменные лекарства), так и *дженерики* — непатентованные копии оригинальных препаратов. Хотя дженерики дешевле, для лучшего эффекта врачи настоятельно советуют принимать бренд-препараты, так как дженерики обычно менее активны. Наиболее популярный ферментный препарат, который принимают больные МВ в России, — креон, содержащий смесь важнейших ферментов поджелудочной железы.

Помните:

- Ферменты действуют в течение примерно часа после приема. Принимайте ферменты непосредственно перед едой в правильной дозировке. Еще раз напоминаем: не должно быть приемов пищи без ферментов! В некоторых источниках сказано, что единственное исключение — если во время перекуса вы едите и пьете только продукты, практически не содержащие ни жиров, ни белков, ни крахмала. Это могут быть соки, газированные напитки, сладкий чай без молока, леденцы, фруктовый лед. Но в любом случае обязательно спросите врача, в каких случаях ферменты перед едой можно не принимать.



Больные муковисцидозом должны принимать ферменты перед едой

- Иногда перед приемом очень жирной пищи (такой как фаст-фуд, пицца или жареные блюда) нужно использовать повышенную дозу фермента. Если жирная еда вызывает какие-то пищеварительные проблемы, поговорите об этом с врачом.

- Гранулы, содержащиеся в капсуле, нельзя раздроблять или разжевывать. Это снижает эффективность препарата и может привести к раздражению ротовой полости.

- Для маленьких детей капсулы приходится открывать. Можно смешивать их содержимое с мягкой кислой пищей (например, с яблочным пюре). Не следует смешивать ферменты с молочными продуктами, такими как йогурт: это снижает эффективность препарата. Не смешивайте ферменты с едой заранее!

- Ферменты хранятся в плотно закрытой упаковке при комнатной температуре, иначе они теряют свои свойства. Их нельзя ни держать в холодильнике, ни подолгу оставлять на жаре. Так, креон рекомендуют хранить при температуре не выше 20°C. Следует избегать попадания прямых солнечных лучей на препараты. Необходимо следить за соблюдением срока годности, указанного на упаковке.

Витамины

Из-за нарушенного всасывания жиров у больных муковисцидозом могут не усваиваться определенные жирорастворимые витамины: А, D, Е и К. Тогда необходимо принимать эти витамины дополнительно. Желательно выбирать водорастворимые формы витаминов, для усвоения которых не нужен жир.

Желудочно-кишечные осложнения при муковисцидозе

Мекониальный илеус новорожденных

Мекониальный илеус, или мекониевая непроходимость кишечника, — это закупорка кишечника первородным калом (меконием) у новорожденного младенца. У здоровых новорожденных выделение мекония обычно происходит в течение суток после родов. Однако приблизительно у 15% младенцев с МВ меконий слишком густой и вязкий. Он не выделяется вовремя и закупоривает кишечник, приводя к частичной или полной непроходимости. Тогда именно мекониальный илеус становится первым симптомом болезни. Он встречается почти исключительно при муковисцидозе.

Как правило, мекониальный илеус диагностируется уже на вторые сутки после рождения ребенка. У таких детей отмечаются рвота, беспокойство, вздутие живота. Необходимо срочное лечение. Иногда возможна консервативная терапия (клизмы), но обычно требуется операция.

Опасным осложнением мекониевой непроходимости может быть перфорация (разрыв стенки) кишечника с развитием мекониевого перитонита.

Кишечная обструкция

Синдром дистальной кишечной обструкции (непроходимости) рассматривается как аналог мекониального илеуса, но у детей более старшего возраста.

Он возникает приблизительно у 10% больных. Густая слизь и плохо переваренная пища мешают нормальному движению содержимого по кишечнику. Может возникнуть частичная или полная кишечная непроходимость. Она бывает спровоцирована обезвоживанием, недостаточными дозами принимаемых ферментов, сменой пищевого рациона. Ее симптомы — боль в животе и уменьшение частоты стула по сравнению с нормой. Если у больного муковисцидозом не было стула больше 24 часов и он жалуется на боли в животе, нужно обратиться к врачу.

Для лечения кишечной непроходимости используются специально подобранная диета, заместительная ферментная терапия, увеличенный прием жидкостей, клизмы, размягчающие стул препараты и т. д. Лечение необходимо начать сразу после обнаружения кишечной непроходимости, чтобы предотвратить ухудшение. К сожалению, иногда не удается обойтись без хирургической операции.

Выпадение прямой кишки (ректальный пролапс)

Под *выпадением прямой кишки* подразумевают выход тканей прямой кишки наружу через заднепроходное отверстие. Это явление встречается у 10—20% больных муковисцидозом, чаще всего у маленьких детей, которых начинают высаживать на горшок. Возможные причины выпадения — увеличенные частота и объем стула, его аномальный состав (из-за нарушений всасывания), повышение внутрибрюшного давления из-за кашля и низкий вес. Эпизоды выпадения прямой кишки обычно проходят с возрастом, когда у ребенка улучшаются усвоение пищи и легочная функция. Для лечения ректального пролапса редко требуется операция, чаще прямую кишку просто вправляют «вручную».

Цирроз печени

В печени есть протоки, через которые выходит вырабатываемая в этом органе желчь. При муковисцидозе густые слизистые выделения могут закупоривать желчные протоки. Возникают застои желчи (холестаз) и увеличение печени (гепатомегалия). С течением времени холестаз может привести к *циррозу печени* — тяжелому необратимому поражению, при котором нормальные клетки печени постепенно замещаются соединительной тканью и функция этого органа нарушается.

На фоне цирроза нередко также развивается опасный синдром *портальной гипертензии*, т. е. повышенного давления в системе воротной вены, по которой кровь от других пищеварительных органов течет в печень.

Чтобы не пропустить развитие цирроза, у больных муковисцидозом необходимо регулярно контролировать функцию печени. Так, биохимический анализ крови с печеночными пробами включает в себя измерения уровней билирубина, ферментов-трансаминаз (АЛТ, АСТ) и некоторых других показателей. При неблагоприятных результатах анализов может быть рекомендован прием таких лекарств, как урсосан или урсофальк (урсодезоксихолевая кислота). Они способствуют уменьшению холестаза.

Тяжелое поражение печени возникает не во всех случаях МВ. По некоторым оценкам, частота развития цирроза печени при этом заболевании составляет 5—10%.

Желчнокаменная болезнь

Камни в желчном пузыре встречаются у 10—15% больных муковисцидозом. Механизм развития желчнокаменной болезни точно не установлен, но, судя по всему, также связан с застоем желчи. Камни в желчном пузыре во многих случаях не вызывают неприятных симптомов и не требуют вмешательства. Однако может понадобиться и лечение, в том числе операция по удалению желчного пузыря.

Сахарный диабет

У некоторых больных муковисцидозом развивается особая форма диабета — так называемый *муковисцидозозависимый сахарный диабет (МЗСД)*. Его частота резко возрастает с возрастом больного: от нескольких процентов в детские годы до 30% и более в возрасте старше 25 лет. Поэтому начиная с определенного возраста необходимо ежегодно проверять уровень сахара крови натощак и обязательно проводить тест толерантности к глюкозе, чтобы не пропустить начало развития диабета.

Диабетом называется болезнь, при которой наблюдается недостаточность или нарушенная функция инсулина — гормона поджелудочной железы. В результате повышается уровень глюкозы в крови (такое состояние называется гипергликемией) и нарушается обмен веществ. При муковисцидозе причина диабета состоит в изменениях поджелудочной железы из-за болезни. В числе прочего нарушаются структура и функции и тех ее областей, где происходит выработка инсулина.

Сахарный диабет при муковисцидозе характеризуется обычными симптомами диабета: снижение веса, сильная жажда и повышенное выделение мочи. Однако картина сахарного диабета при муковисцидозе имеет и свои характерные черты, отличающие его от других разновидностей диабета.

Стандартное лечение МЗСД состоит в инъекциях инсулина. Однако диета при этом не такая, как при «обычном» диабете: она должна оставаться высококалорийной и содержать все необходимые питательные вещества. Для разработки рекомендаций и диагностики возможных проблем со здоровьем необходимо наблюдение эндокринолога.

Остеопороз

У больных муковисцидозом сравнительно часто развивается *остеопороз* — истончение костной ткани и снижение ее прочности. При остеопорозе увеличивается опасность переломов и деформаций костей. Чем старше пациент, тем выше риск остеопороза. Особенно часто бывают поражены позвоночник и бедренные кости.

Точный механизм развития остеопороза при муковисцидозе неизвестен, но установлено, что частота и тяжесть этого осложнения соотносятся и с состоя-

нием дыхательной системы, и с получением и усвоением питательных веществ. Среди важных факторов, ведущих к его появлению, можно также назвать прием гормонов — глюкокортикостероидов в ходе лечения МВ. Кроме того, к возникновению остеопороза при МВ предрасполагают цирроз печени и задержка полового развития.

Для профилактики остеопороза важны прием препаратов кальция и витамина D, физическая активность. При возникновении остеопороза могут быть рекомендованы специальные лекарственные препараты.

Другие возможные осложнения

Обменные нарушения при муковисцидозе могут стать причиной и других осложнений. Так, недостаточная нейтрализация желудочного сока может способствовать развитию язвенной болезни двенадцатиперстной кишки или других отделов желудочно-кишечного тракта. На фоне обменных нарушений у некоторых больных развиваются мочекаменная болезнь и другие почечные осложнения. У детей раннего грудного возраста в ряде случаев возникает дефицит белка в крови (гипопротеинемия), приводящий к отекам.

Глава 6

Половая система

Вопросы сексуальности и деторождения очень важны как для совсем молодых юношей и девушек, так и для взрослых людей. Это относится и к большим муковисцидозом. Если у вашего ребенка МВ, вас также волнуют эти вопросы: как будет происходить его половое развитие, будет ли нарушена сексуальная функция, сможет ли он иметь детей? В этой главе мы кратко опишем нормальное функционирование репродуктивной (половой) системы у мужчин и у женщин. Мы также расскажем о том, как болезнь может повлиять на эту сторону жизни и каковы шансы передать болезнь потомству.

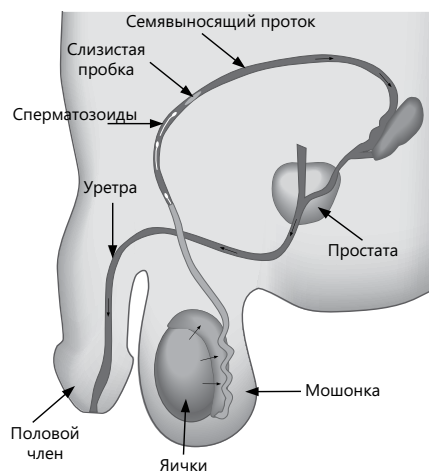
Мужская репродуктивная система и ее изменения при муковисцидозе

На рисунке приведена схема мужских половых органов. В яичках вырабатываются сперматозоиды. Затем эти клетки должны пройти по семявыносящему протоку (по-латыни — *vas deferens*) к предстательной железе, или простате. Сперматозоиды смешиваются с семенной жидкостью и по мочеиспускательному каналу (уретре) проходят в половой член, откуда выделяются во время семяизвержения.

Однако у мужчин, больных муковисцидозом, семявыносящие протоки чаще всего отсутствуют или заблокированы пробкой из густой слизи (как показано на рисунке).

При этом, однако, болезнь не нарушает выработку половых гормонов и функцию половых желёз. Половое развитие происходит нормально, хотя может быть замедлено из-за легочных заболеваний и плохого усвоения пищи. Болезнь не влияет на сексуальное влечение и возможность вступать в половые сношения. У некоторых мужчин с МВ именно врожденное отсутствие обоих семявыносящих протоков является единственным признаком болезни.

Так как семявыносящие протоки у большинства мужчин с МВ отсутствуют или не выполняют свою функцию, сперматозоиды не могут проходить по ним. В результате, хотя яички вырабатывают эти клетки, сперма их не содержит, и половые сношения не могут привести к зачатию ребенка. Около 98% мужчин, больных муковисцидозом, бесплодны. Однако у некоторых мужчин



с МВ протоки все же присутствуют и не заблокированы, и такие мужчины могут иметь детей. Чтобы проверить, может ли мужчина стать отцом, можно после наступления полового созревания провести простой анализ спермы, который покажет, есть ли в ней сперматозоиды. В случае их отсутствия, так называемой азооспермии, зачатие ребенка невозможно.

Отсутствие семявыносящих протоков — врожденная проблема, и в настоящее время не существует путей ее решения. В то же время новые технологии *экстракорпорального оплодотворения (ЭКО/ИКСИ)* позволяют некоторым мужчинам с МВ иметь детей. При этом сперматозоиды при помощи специальной процедуры забираются из яичек, после чего комбинируются с яйцеклетками «в пробирке». Получившиеся эмбрионы вводятся в матку женщины, и в случае успеха развивается беременность. Однако, учитывая наличие наследственной болезни, необходима предварительная консультация генетика, чтобы ребенок не оказался также болен МВ.

Женская репродуктивная система и ее изменения при муковисцидозе

Яйцеклетки развиваются и созревают в яичниках. В определенный момент менструального цикла созревшая яйцеклетка выходит из яичника (это называется *овуляцией*) и по фаллопиевым трубам движется к матке.

При половом акте во влагалище попадают сперматозоиды. Рядом с влагалищем находятся железы, выделяющие слизь. Она служит смазкой и помогает сперматозоидам продвигаться к шейке матки (которая также содержит слизистые железы). По каналу шейки сперматозоиды попадают в матку, а оттуда в фаллопиевы трубы. При слиянии яйцеклетки и сперматозоида происходит зачатие. Эмбрион выходит из трубы в матку и прикрепляется к ее стенке. Наступает беременность.

У женщин, больных муковисцидозом, влагалищная и цервикальная (шеечная) слизь иногда бывает настолько густой и вязкой, что сперматозоиды не могут достичь матки. Кроме того, у таких женщин может быть нерегулярный менструальный цикл, особенно при обострениях проблем с дыхательной и пищеварительной системами, и сниженная частота овуляций.

Выработка половых гормонов и функция половых желёз у женщин с МВ не нарушены. Половое развитие также происходит нормально, хотя может быть



замедлено из-за заболеваний легких и плохого усвоения пищи. Половое влечение и возможность вступать в сексуальные отношения такие же, как у здоровых женщин.

Фертильность, т. е. способность к зачатию ребенка, у женщин с муковисцидозом может быть пониженной. Однако нельзя предсказать, насколько она будет снижена в каждом конкретном случае. У разных женщин с МВ (как и у здоровых женщин) фертильность различается, к тому же она может изменяться в зависимости от текущего состояния легких и желудочно-кишечного тракта.

Итак, при муковисцидозе может наступить беременность. В США известно уже несколько сотен случаев рождения детей у женщин с МВ. В России такие случаи пока еще редки (так, в московском НИИ пульмонологии в период с 1980 по 2012 гг. собраны данные о 22 родах среди всех наблюдавшихся там пациенток). Однако можно ожидать, что частота их будет увеличиваться с ростом продолжительности жизни больных.

Женщины с МВ, желающие забеременеть, должны представлять себе возможные риски. Влияние беременности на здоровье матери и шансы на рождение доношенного ребенка сильно зависят от состояния женщины на момент зачатия. Беременность создает новые нагрузки на дыхательную и сердечно-сосудистую системы, а также требует получения дополнительных калорий с пищей. Кроме того, женщине необходимо оценить будущие перемены в ее жизни и дополнительные трудности, связанные с выращиванием ребенка. В любом случае этот выбор должен быть результатом продуманного личного решения, обсужденного и с супругом пациентки, и с наблюдающим ее врачом.

Контрацепция

Хотя подавляющее большинство мужчин с муковисцидозом бесплодны, а вероятность беременности у многих больных женщин снижена, зачатие ребенка при МВ все же возможно. А значит, возникает и вопрос контрацепции, т. е. методов предупреждения беременности. Мужчины и женщины с МВ, ведущие половую жизнь, должны проконсультироваться по этому вопросу с наблюдающим их специалистом по муковисцидозу. Женщинам также показана консультация гинеколога. Нужно выбрать метод контрацепции, подходящий для конкретного случая. Также важно обсудить методы предохранения от заболеваний, передающихся половым путем, т. е. вопросы «безопасного секса».

Следует помнить, что эффективность гормональных противозачаточных таблеток может снижаться в периоды приема некоторых антибиотиков. Кроме того, при наличии проблем с печенью или сахарного диабета особенно важно перед

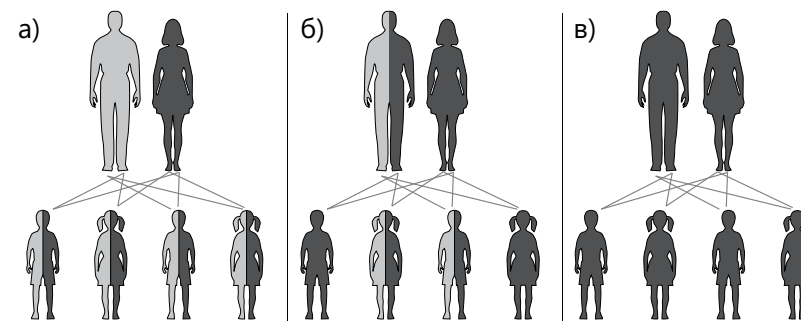
И Мужчины с муковисцидозом обычно бесплодны. В то же время достаточно многие женщины с этой болезнью способны забеременеть. Если второй родитель не является носителем болезни, то дети не будут больны. Однако при планировании семьи настоятельно рекомендуется консультация генетика!

началом приема таблеток проконсультироваться с гинекологом и специалистом по МВ. Многие женщины с муковисцидозом принимают контрацептивы без каких-либо проблем, но каждый случай индивидуален, и необходимо исключить возможные осложнения.

Возможно ли рождение здорового ребенка?

Как уже говорилось в главе 1 (стр. 15), ребенок получает от каждого родителя половину генов. Если один из родителей болен муковисцидозом, это значит, что все сперматозоиды или яйцеклетки этого родителя несут дефектный ген. Поэтому наследование болезни будет зависеть от генетического статуса второго родителя. На схемах, приведенных в этом разделе, показаны три возможных случая.

- Если один из родителей болен МВ, а другой не болен и не является носителем, то все дети будут носителями заболевания. Такие дети клинически здоровы. Однако в будущем им и их супругам может потребоваться генетическая консультация, чтобы исключить рождение больных детей в следующем поколении.
- Если один из родителей болен МВ, а другой является носителем, то с вероятностью 50% ребенок будет болен. В остальных 50% случаев он или она будет клинически здоровым носителем заболевания.
- Если у обоих родителей муковисцидоз, то ребенок неизбежно будет болен МВ.



Наследование муковисцидоза в случаях, если хотя бы один родитель болен: второй родитель здоров и не является носителем (а), второй родитель является носителем заболевания (б), оба родителя больны муковисцидозом (в)

Если супружеская пара, где один из партнеров болен МВ, принимает решение родить ребенка, то такой семье настоятельно рекомендуется консультация генетика. К сожалению, в настоящее время генетический анализ не позволяет с полной гарантией исключить рождение больного ребенка. Действительно, существующие тесты определяют не все мутации, которые могут стать причиной болезни. Однако, проанализировав наиболее распространенные мутации, можно во много раз снизить риск заболевания.



ЧАСТЬ III

ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ

Глава 7

Некоторые необходимые меры

Итак, мы узнали, что больным муковисцидозом требуется регулярная физиотерапия, направленная на освобождение легких от вязкой мокроты, а также пожизненная лекарственная терапия. Среди необходимых лекарств — муколитики, антибиотики, пищеварительные ферменты, противовоспалительные средства, гепатопротекторы, поливитамины. В зависимости от состояния больного и возникших осложнений могут понадобиться и другие препараты. При этом как прием большинства лекарств, так и дыхательная гимнастика должны проводиться ежедневно.

Многочисленные требования, которые должны соблюдать больные МВ, поначалу могут привести в замешательство их близких. Необходимо каждый день помнить о расписании дыхательных упражнений и приема лекарств, обеспечивать полноценное питание и следить за состоянием больного. Можно выделить четыре основных аспекта:

- поддержка дыхательной системы;
- решение проблем, связанных с пищеварением, в том числе достижение и поддержание нормального веса;
- контроль солевого и водного баланса;
- здоровый образ жизни.

Конечно, маленькие дети еще не могут сами брать ответственность за свое лечение. Родители или другие родственники проводят нужные процедуры с больными детьми и следят за приемом различных препаратов. Врачи обучают родственников больного приемам очищения дыхательных путей (таким как постуральный дренаж или вибрационный массаж, *стр. 124*) и уходу за пациентом.

Но нужно постепенно объяснять и самому ребенку, для чего необходимы те или иные действия и как их производить. Дети быстро схватывают новую информацию и привыкают к ежедневному лечению, оно становится частью их жизни. К шестнадцати годам ребенок с муковисцидозом должен знать ежедневное расписание терапии, самостоятельно принимать все лекарства и выполнять необходимые процедуры. Полезно также, чтобы ребенок сам выбрал предпочтительный вид спорта и регулярно тренировался. Дозированные физические нагрузки и занятия спортом полезны для большинства пациентов.

Кроме того, даже при амбулаторном лечении необходим постоянный контроль за состоянием больного. Он включает, например, измерения массы тела и периодические анализы стула (копрологические исследования) для коррекции дозы ферментов.

Разумеется, в одной небольшой книге невозможно рассказать обо всех деталях ухода за больным муковисцидозом. Обязательно консультируйтесь со своим врачом, медсестрами и другими специалистами, имеющими опыт ведения таких больных.

Многим пациентам и их родственникам, особенно в первое время, очень помогает ведение дневника в форме таблицы. Эта таблица позволяет в любой момент вспомнить, когда и что нужно сделать и что уже сделано. Если заносить в дневник все изменения в состоянии ребенка, то легче отследить признаки начинающегося обострения и принять своевременные меры. Кроме того, таблица удобна для консультаций с врачом. По ней врач может, например, проследить, сколько ребенок съедает и как часто (и какой) у него бывает стул, а в зависимости от этого скорректировать дозу ферментов. Многие родители ведут таблицу-дневник в электронном виде, а перед походом к врачу распечатывают последние данные. Пример такой таблицы приведен в *Приложении 5 (стр. 126)*. Возможно, в центре муковисцидоза вам выдадут не совсем такой, но похожий дневник. Подходите к его заполнению со всей ответственностью!

Помимо лечебных процедур и приема лекарств, существуют и другие меры, позволяющие больным МВ как можно дольше чувствовать себя хорошо и препятствующие прогрессированию болезни.

Физические упражнения

Физическая активность жизненно важна для больных МВ. Поощряйте желание ребенка регулярно заниматься физкультурой и спортом. Полезны плавание, бег, езда на велосипеде, спортивные игры и многие другие виды физической активности.

Физкультура способствует разжижению мокроты в дыхательных путях и стимулирует ее откашливание — а значит, помогает очищению бронхов и легких. Физические упражнения укрепляют дыхательные мышцы, улучшают сердечно-легочную функцию. Наконец, спорт полезен и с психологической точки зрения, так как поднимает самооценку и развивает у больных уверенность в себе.

Посоветуйтесь с лечащим врачом (специалистом по муковисцидозу, пульмонологом) и физиотерапевтом, какая программа физических упражнений

будет оптимальной в вашем случае. Помните, что при интенсивном потоотделении больным МВ необходимо дополнительное поступление соли и жидкости в организм для поддержания нормального водно-солевого баланса.

Вопросы гигиены

Так как при муковисцидозе повышен риск легочных инфекций, следует по возможности избегать контактов с их возбудителями. Однако мир вокруг нас полон микробов, в том числе болезнетворных, и полностью исключить такие контакты невозможно. Не следует как игнорировать возможность заражения микробами, так и все время волноваться по этому поводу. Нужно минимизировать вероятность заражения, а если инфекции все-таки возникнут, то принимать меры для борьбы с ними.

Один из наиболее эффективных способов уменьшить распространение бактерий — гигиена рук. Гигиенические меры должны принимать не только сами больные, но и их родители, братья, сестры и другие близкие. Мойте или протирайте руки после каждого прикосновения к предметам, находившимся в контакте со слизистыми оболочками или мокротой. Перечислим некоторые ситуации, когда очищение рук необходимо:

- после кашля, чихания или сморкания;
- после посещения туалета;
- перед едой;
- до и после применения любых методов очищения дыхательных путей, выполнения дыхательных упражнений;
- перед приемом лекарств;
- после общения с больным человеком;
- если руки просто выглядят грязными.

Мыть руки следует теплой водой с мылом. Предпочтительно жидкое антибактериальное мыло. Намыленные руки следует потереть друг о друга до появления пены, а затем тщательно промыть все участки кожи, в том числе между пальцами. Следует также обратить внимание на чистоту ногтей. Затем мыло смывается проточной водой, а руки вытираются чистым полотенцем, желательно одноразовым



Регулярное мытье рук — важная гигиеническая мера

бумажным. Наконец, водопроводный кран закрывают, дотрагиваясь до него только через это бумажное полотенце, а полотенце немедленно выбрасывают.

Если же для дезинфекции используется протирание рук, то следует применять гель на спиртовой основе. Такие гели часто называют жидкими антисептическими средствами или антибактериальными гелями. Они уничтожают бактерии более эффективно, чем вода и мыло. Некоторые люди носят антибактериальный гель с собой, чтобы использовать его перед каждой едой, а также после сморкания, кашля, чихания или рукопожатия.

Чтобы выбрать способ очистки рук в каждом конкретном случае, можно следовать такому правилу. Если вы видите на руках грязь, используйте воду и мыло. Если не видите явной грязи, используйте гель. Еще раз напоминаем, что одноразовые полотенца и салфетки должны выбрасываться сразу после использования!

Все дети и взрослые с МВ должны по возможности избегать контактов с инфекционными больными, даже если речь идет об обычной простуде. Это не значит, что ребенку вообще нельзя ходить в школу и общаться с ровесниками. Однако не стоит играть с другим ребенком или сидеть у него в гостях, если известно, что в этот момент он нездоров. Когда другие дети передают вашему ребенку игрушку, ее надо продезинфицировать. Например, можно ее выдержать в растворе хлорсодержащего дезинфицирующего средства в течение десяти минут и затем тщательно промыть водой. Необходима также регулярная машинная стирка мягких игрушек. Если ребенок ходит в детское учреждение, поинтересуйтесь, как часто игрушки там моются или протираются. Следует избегать игровых комнат в торговых или развлекательных центрах, потому что через них ежедневно проходят сотни детей, а об идеальной чистоте наверняка нет и речи.

Однако не паникуйте, если ребенок все же заразится простудным заболеванием. Человек, ведущий нормальную полноценную жизнь, не может избежать всех бактерий и вирусов. А такая полноценная жизнь, включая разнообразное общение с окружающим миром, необходима для умственного и эмоционального развития ребенка.

Отдельный вопрос — общение с другими больными муковисцидозом. С одной стороны, больным полезно беседовать друг с другом. Они делятся опытом, советуются, поддерживают друзей и сами получают поддержку. Многим психологически легче осознавать, что они не одиноки в своей борьбе с болез-



При кашле следует пользоваться носовым платком

нью. Однако возбудители разных инфекций могут передаваться от одних больных другим (так называемое перекрестное инфицирование). И поэтому случается, что пациентам с МВ нужно избегать личного контакта друг с другом. В каждом конкретном случае необходимо прислушиваться к рекомендациям вашего лечащего врача.

И, как всегда, при общении больных между собой важно соблюдение гигиенических требований. Тщательно мойте руки. При кашле прикрывайте рот платком; в некоторых случаях может быть рекомендовано ношение маски. При еде используйте только чистую посуду. Не пейте с другими людьми из одной чашки, не ешьте общей вилкой или ложкой. Никогда не пользуйтесь чужими приспособлениями для дыхательных упражнений и ингаляций (масками, трубками, флаттерами) и не разрешайте никому пользоваться вашими. Надлежащим образом стерилизуйте многоразовые принадлежности.

К сожалению, в тяжелых инфекциях у больных муковисцидозом часто «виноваты» медицинские учреждения. Ведь там лечатся больные с разными инфекциями, и нередко одни больные заражаются от других. Так, одна из серьезных проблем в российских клиниках — заражение бактерией *Burkholderia cepacia* (сепацией), устойчивой к большинству современных антибиотиков. Заражение происходит как непосредственно через физиологические жидкости, такие как слюна и мокрота, так и непрямым путем — через бытовые предметы: раковины, унитазы, полотенца, дверные ручки и т. п. Особенно опасны влажные поверхности санузлов.

Чтобы избежать этой опасной инфекции, необходимо разделение пациентов по флоре, т. е. исключение контактов между больными, инфицированными и не инфицированными сепацией. К сожалению, в условиях большинства российских клиник сейчас невозможно решить эту проблему. Нужен капитальный ремонт с выделением отдельных боксированных палат для изоляции пациентов с опасными инфекциями. Но даже в существующих условиях можно хотя бы снизить вероятность заражения. Так, в больнице необходимо тщательно обеззараживать сантехнику (унитазы, раковины в палатах, посудомоечные раковины) и исключать ее использование для сплевывания мокроты. При любой возможности следует проводить дезинфекцию помещений. Пациенты не должны выходить из отделения без масок и бахил. Наконец, больным, не зараженным *Burkholderia cepacia*, нередко рекомендуют вообще воздерживаться от госпитализации в клиники, где эта инфекция есть.

Еще раз о прививках

Выше уже говорилось (стр. 40), что детям с муковисцидозом рекомендованы те же стандартные прививки от инфекционных заболеваний, что и здоровым детям: вакцинация против коклюша, дифтерии и столбняка; полиомиелита; гепатита В; кори, краснухи и паротита и т. д.

А здесь хотелось бы особо сказать о сезонных прививках от гриппа. Дело в том, что больные МВ заражаются вирусными инфекциями так же часто, как и обычные люди, но переносят их намного тяжелее. И грипп у них может вызвать развитие пневмонии.

Как правило, эпидемии гриппа ежегодно происходят в холодный сезон, приблизительно между октябрем—ноябрем и мартом.

И специалисты рекомендуют каждую осень проводить вакцинации детям старше 6 месяцев и взрослым, больным МВ. Препятствием к такой вакцинации может быть аллергия на яичный белок или ранее наблюдавшаяся плохая переносимость противогриппозной вакцины.

Достоверно установлено, что прививки от гриппа снижают частоту обострений и смертность среди больных МВ. Эта вакцинация достаточно действенна и безопасна. Также прививки очень желательны для родственников больных МВ, близких друзей семьи и людей, ухаживающих за больными (например, для персонала детских и медицинских учреждений). Если вы больны муковисцидозом, не привиты и контактировали с больным гриппом, обязательно сообщите наблюдающему вас врачу!

Другой широко распространенный возбудитель инфекции — респираторный синцитиальный вирус (РСВ, RSV). Он может вызвать тяжелое заболевание у маленьких детей, включая грудных младенцев, и у пожилых людей. У больных муковисцидозом он также может вызвать осложнения и обострения основного заболевания. Эффективной и безопасной вакцины от этого вируса пока нет. Существуют препараты для профилактики РСВ-инфекции, но пока неясно, можно ли давать их детям с муковисцидозом и как они должны в этих случаях применяться. Поэтому основной профилактической мерой остается гигиена, в том числе тщательное мытье рук.

Курение недопустимо!

Говоря о необходимости здорового образа жизни, нельзя обойти тему курения. Дышать табачным дымом вредно всегда, но особенно опасно при заболеваниях легких, в том числе при муковисцидозе. Это относится и к пассивному курению. Даже мельчайшие частицы, остающиеся на одежде, коже и волосах курящих, могут вызвать раздражение дыхательных путей у людей с МВ. Поэтому очень важно не только чтобы больной не курил сам (это совершенно недопустимо!), но и чтобы среди людей, живущих рядом с ним, также не было курящих. Но если это пока не получается, то нужно хотя бы не курить в квартире, где живет больной, в машине, в которой он ездит, и просто рядом с ним. А комната больного должна хорошо проветриваться.

① Большинство людей с муковисцидозом рекомендованы как стандартные прививки от детских инфекций, так и сезонные прививки от гриппа.

Глава 8

У ребенка муковисцидоз. Что делать?

Как и любая хроническая болезнь, муковисцидоз порождает немало социальных, эмоциональных и психологических проблем. Если вы осознаете эти проблемы и научитесь их решать, вам будет легче растить ребенка с МВ, а он будет лучше себя чувствовать.

Узнав, что у ребенка муковисцидоз, родители испытывают разные чувства: тревогу за здоровье малыша, страх при мысли о будущем, гнев, досаду. Они спрашивают себя: как я буду справляться? Насколько тяжело будет протекать болезнь у моего ребенка? Сколько он проживет? И переживают, что не могут ответить на эти вопросы.

Помните: все эти чувства естественны. Нужно признать их существование, чтобы научиться с ними жить и управлять ими. Некоторым людям помогают беседы с родными, друзьями, социальными работниками или медиками — специалистами по муковисцидозу. Иногда полезна консультация психолога.

Впоследствии вы привыкнете к мысли о болезни вашего ребенка и наладите быт вашей семьи таким образом, чтобы приспособиться к этой реальности. И тут необходимо помнить важную вещь: **люди с МВ должны по возможности вести нормальную повседневную жизнь.** Конечно, нужно каждый день принимать лекарства, делать ингаляции, заниматься кинезитерапией и физкультурой. Но все остальное время следует посвящать обычным делам. Как правило, дети с муковисцидозом ходят в школу, заводят друзей, увлекаются тем или иным интересным делом, занимаются подвижными видами спорта. Многие получают высшее образование. Все больше людей с МВ вступает в брак и живет семейной жизнью. Родители, чей ребенок болен муковисцидозом, должны об этом помнить. Вы вправе воспитывать этого ребенка так же, как здоровых детей, и ожидать от него таких же поступков и успехов. Именно тогда достигаются наилучшие результаты. Излишняя опека так же вредна, как и недостаток внимания.

Для правильного эмоционального и психосоциального развития ребенка полезно следовать нескольким правилам.



① Очень важно, чтобы больные вели полноценную жизнь: общались с другими людьми, получали образование, имели разнообразные интересы.

- Ведите себя с ним как с обычным ребенком. Болезнь — это то, что с ним случилось, а не то, что составляет основу его жизни и личности.
- Делайте все необходимое, заботьтесь о нем, но пусть ваша забота не будет чрезмерной и навязчивой.
- По мере роста и развития ребенка развивайте в нем самостоятельность.

Все родители хотят защитить своих детей. Но если мы хотим, чтобы дети нормально приспособились к жизни, мы должны дать им возможность переживать самые разные события и накапливать собственный опыт. Душевное и физическое здоровье тесно взаимосвязаны. Постарайтесь избежать мелочной опеки.

Чтобы развивать самостоятельность, помогайте ребенку больше узнавать о природе и науке, о жизни и культуре других народов и о мире в целом. Благодаря этому дети меньше сосредоточены на себе и меньше жалуется на судьбу. Они ощущают себя частью большого мира, который не исчерпывается их семьей и близким кругом, и понимают, что этот мир не вращается вокруг них. Им легче жить и учиться.

Будет замечательно, если ребенок полюбит чтение. Книжки дают возможность узнать о других местах, далеких от мира больных муковисцидозом. Кроме того, чтение книг — одно из подходящих занятий, чтобы не скучать во время дыхательных упражнений.

Многие родители детей с МВ сомневаются, нужна ли больному ребенку дисциплина. Некоторые ощущают колебания или даже вину, делая замечание ребенку. Помните: дисциплина жизненно важна для всех детей, для их психологического здоровья и адаптации к последующей жизни. И мальчиков, и девочек надо учить правилам поведения. Будет очень тяжело, если ребенок с хроническим заболеванием станет вести себя по принципу «чем хуже, тем лучше». И наоборот, хорошие манеры всегда помогают в общении.

Вопросы дисциплины важны и непосредственно для лечения. Например, иногда ребенок отказывается принимать лекарства или делать дыхательную гимнастику. В таком случае главное, что от вас требуется, — это упорство и последовательность. Еще раз объясните малышу, насколько лечение важно для здоровья. Постарайтесь придумать что-нибудь, чтобы процедуры доставляли удовольствие ребенку: включайте музыку или телепередачу, читайте ему вслух,



играйте с ним. Если ребенок все-таки отказывается от необходимых действий, то вы можете пригрозить, что не дадите ему смотреть телевизор или играть в компьютерные игры. Наконец, можно посоветоваться с врачом, чтобы он направил вас на консультацию к детскому психологу для решения этой проблемы. Но ни в коем случае не сдавайтесь! Все лечебные процедуры жизненно важны для вашего ребенка!

Важно, чтобы ребенок понимал других людей и сочувствовал им. Пусть он помогает окружающим. Научите его видеть светлую сторону жизни.

Ваш малыш растет

По мере роста и развития ребенка, больного муковисцидозом, возникают и решаются разные проблемы.

От 0 до 3 лет. Обычно в этом возрасте ребенок находится дома с матерью, с другими родственниками или с няней. Отдавать детей с МВ в ясельные группы обычно не рекомендуется, но бывают случаи, когда по семейным обстоятельствам это неизбежно. В любом случае все люди, ухаживающие за ребенком, должны быть оповещены о его болезни и о необходимых действиях. Они должны знать, как давать ребенку ферменты и другие лекарства и какие гигиенические меры нужны, чтобы снизить риск инфекций.

От 3 до 6 лет. В этом возрасте дети либо находятся дома с родными или няней, либо посещают детский сад (если их состояние это позволяет и врачи не возражают). Когда ребенок бывает вне дома, полезно обратить внимание на то, чтобы он постепенно учился сам вспоминать о своевременном приеме ферментов и о пищевом режиме.

В дошкольном и младшем школьном возрасте нередко возникают проблемы с аппетитом. У детей с муковисцидозом они могут принимать разные формы: дети отказываются от еды, капризничают за столом или не хотят принимать ферменты. Родителям трудно заставить ребенка есть. Они начинают ругать, упрашивать, принуждать, читать нотации, но ничего не помогает, а порой становится только хуже. В этом случае имеет смысл посоветоваться со специалистами по муковисцидозу и диетологами. Возможно, они сумеют подобрать пищу, которая устроит ребенка, и тем самым изменить к лучшему его отношение к еде. Обеспечение полноценного питания — задача и родителей, и врачей. И при возникновении трудностей лучше вместе работать над ее решением.

После 6 лет. В возрасте 6—7 лет ребенок впервые знакомится со школьной жизнью. Родители больного ребенка должны выбрать время для встречи с учителями (прежде всего с классным руководителем) и другими школьными работниками, включая врача или медсестру. Такие встречи наверняка придется проводить не один раз; например, это могут быть ежегодные беседы. На случай каких-либо проблем оставьте в школе свой номер телефона и скажите, что вы всегда готовы ответить на любые вопросы.

Опишите учителям особенности заболевания вашего ребенка. Так, следует рассказать, что одним из симптомов муковисцидоза является кашель, но при этом ребенок не заразен для окружающих. Объясните также, что кашель неизбежен, так как подавляющие его препараты при этой болезни принимать нельзя. Учителя должны знать, что ребенок, возможно, будет чаще других посещать туалет и больше пить — либо носить с собой бутылочку с водой, либо время от времени подходить к кулеру. Заранее сообщите сотрудникам школы о том, что ваш ребенок должен регулярно принимать лекарства. Также им следует знать, что из-за своей болезни он, скорее всего, будет иногда отсутствовать на занятиях.

В случае какого-либо непонимания полезно, чтобы лечащий врач ребенка написал в школу письмо и объяснил, почему ребенок не опасен для окружающих и какие медицинские и гигиенические меры ему нужны.

Важно развивать в ребенке самостоятельность. Хорошо, если он сам будет вспоминать о том, что перед школьным завтраком или обедом надо принять ферменты, после чего опять-таки сам будет их принимать. В то же время детям младшего школьного возраста всё же пока нужен и контроль со стороны взрослого человека. Обсудите с учителем, как лучше организовать прием лекарств в вашем конкретном случае.

Подумайте, как организовать обучение в периоды госпитализации ребенка. Многие дети с МВ ежегодно проводят в больнице как минимум 1—2 недели — например, в ходе лечения обострений. Если речь идет о плановой госпитализации, заранее сообщите о ней в школе, чтобы учителя и дети могли при необходимости скорректировать общие планы. Поговорите с учителем о том, как ребенку следует заниматься в больнице, чтобы не отстать от класса. Возможно, если речь идет о длительной госпитализации, а состояние ребенка позволяет учиться, полезно будет посещать занятия во внутрибольничной школе (там, где она есть). Можно также воспользоваться помощью волонтеров — преподавателей, приходящих в больницу. Ребенку не следует надолго выпадать из учебного процесса.

Как говорить с ребенком о болезни

Многие дети с муковисцидозом начинают задавать вопросы о своей болезни, когда впервые знакомятся с детским коллективом. Так, если ребенок не ходил в детский сад, то вопросы могут возникнуть вскоре после начала школьной жизни. Дети обращают внимание на то, что их товарищи не принимают ферменты и не делают дыхательных упражнений. Кроме того, они могут столкнуться с неожиданными вопросами от одноклассников, учителей, других детей и взрослых.

Если вы еще не говорили с ребенком о муковисцидозе достаточно подробно, то самое время сделать это именно сейчас, когда он начинает сам спрашивать. Ваша задача — доступно объяснить ребенку, в чем эта болезнь заключается и почему так важно соблюдать пищевой режим, принимать ферменты и другие лекарства, делать ингаляции, заниматься кинезитерапией. Кроме того, объяснения направлены и на то, чтобы постепенно подготовить вашего сына или дочь к само-

стоятельному проведению всех необходимых процедур. Поэтому, хотя разговор о болезни не всегда легко вести, для ребенка он необходим. Конкретные ответы, конечно, должны зависеть от возраста ребенка, его характера и степени понимания.

Труднее всего отвечать на вопросы о смерти. Возможно, другие дети где-то слышали, что больные муковисцидозом умирают в детском возрасте (ведь сравнительно недавно это почти всегда было так!), и упомянули об этом при вашем сыне или дочери. Можно по-разному успокоить ребенка. Одна мама, например, сказала так: «Никто не знает, умрешь ли ты именно от муковисцидоза. Если ты будешь принимать лекарства и делать все нужные упражнения, то, скорее всего, ты будешь неплохо себя чувствовать. Другое дело, что эта болезнь в любом случае останется с тобой на всю жизнь».

Общение с другими людьми

В кругу семьи

Если у ребенка, больного МВ, есть братья и сестры, то у них могут возникнуть определенные психологические трудности. Они видят, что больной ребенок получает больше внимания, и могут чувствовать себя забытыми и лишенными родительской заботы. Поэтому остальным детям в семье обязательно надо объяснить, что такое муковисцидоз и почему при этой болезни требуется особый уход. Можно также дать старшим детям популярную книгу о муковисцидозе, такую как эта.



При этом очень важно, чтобы родители предъявляли одни и те же требования к поведению всех детей в семье. Если вы будете постоянно потакать больному и при этом критиковать и одергивать остальных, то здоровым детям неприятно будет это видеть, и отношения в семье ухудшатся.

Старайтесь выделять специальное время для того, чтобы общаться со здоровыми детьми. Например, вы можете время от времени ездить с ними на какие-нибудь развлекательные или культурные мероприятия.

С другой стороны, братья и сестры часто хотят помогать родителям с уходом за больным. Многие старшие дети стараются опекать малыша с МВ, заботиться о нем, следить за его состоянием и потребностями. Поддерживайте это стремление. Может быть, им будет также интересно съездить вместе с вами и с больным ребенком в центр муковисцидоза.

Школьные товарищи

Начав учиться в школе, дети заводят новых друзей и больше общаются. Появляется все больше знакомых: одноклассники, товарищи по играм и их родственники. Нужно решить, что и как сообщать им о болезни вашего ребенка.

Многие семьи считают, что лучше рассказать все как есть, не делая секрета из диагноза. Муковисцидоз не какая-то постыдная тайна — это просто болезнь, с которой ребенок родился. Одноклассники, друзья и их семьи должны знать, что муковисцидоз не заразен, а кашель вашего ребенка не является симптомом какой-то инфекции, которая может передаваться окружающим.

Если ребенок хочет пообедать или переночевать в гостях у друзей, спланируйте, как будет организован в это время прием ферментов и других лекарств, а также кинезитерапия. Хотя обычно не должно возникнуть проблем и в том случае, если ребенок один раз, в виде исключения, пропустит прием лекарства или сеанс дыхательной гимнастики. Общение с друзьями важно для психологического и социального благополучия детей. Вполне возможно, что пойти в гости для вашего малыша будет лучше, чем остаться дома и провести все процедуры точно по расписанию. Кроме того, подвижные детские игры стимулируют отхождение мокроты из дыхательных путей.

Врачи

Маленькие дети часто боятся врачей и медицинских кабинетов. Чтобы преодолеть этот страх, может быть полезно почитать детские книжки о визитах к доктору или поиграть с пластмассовым «докторским набором». Когда дети становятся старше, старайтесь заранее обсуждать с ними вопросы, которые надо будет задать врачу во время посещения. Желательно, чтобы ребенок учился сам задавать их врачу и, в свою очередь, сам отвечал на его вопросы. Это учит детей самостоятельности. Если в разговоре ребенка с врачом будут пропущены какие-то подробности, вы потом сами сможете их добавить.

Особая ситуация — пребывание ребенка в больнице. Некоторые процедуры проводятся только медицинскими работниками, но во многом уход за ребенком ложится на плечи родителей или других близких. В российских клиниках это связано не только с тем, что ребенку психологически легче в обществе родителей, но и просто с нехваткой среднего и младшего медицинского персонала. Следуйте указаниям работников больницы, которые касаются соблюдения гигиенических, пищевых и других требований. Помните, что у вас с медиками общая задача: помочь ребенку.

В больнице многие дети чувствуют себя спокойнее, если из дома привезены какие-нибудь их любимые вещи. Это могут быть игрушки, настольные игры, диски с фильмами, книжки, подушечка или что-нибудь другое.



Проконсультируйтесь у медиков или более «опытных» больных, что можно привозить в больницу, что нежелательно, а что запрещено. Может быть, у них будут еще какие-нибудь идеи, как можно скрасить пребывание вашего ребенка в больнице.

Сейчас в некоторых российских больницах можно встретить добровольных помощников — волонтеров. Это люди, которые в свободное от работы время бесплатно помогают больным и их семьям. Волонтеры могут развлечь ребенка, сделать ему приятный подарок, позаниматься по какому-нибудь школьному предмету, помочь семье в решении бытовых вопросов. Однако родители должны помнить, что их собственная роль остается основной. Возможности волонтеров (как и благотворительных фондов) не безграничны, и вряд ли они смогут обеспечить помощь во всех моментах больничной жизни.

Как отвечать на нежелательные вопросы

Болезнь ребенка не означает, что подробности вашей жизни теперь должны быть известны всем. Объясняйте другим людям, что такое муковисцидоз, но помните, что у вас и вашей семьи есть право на частную жизнь. Может быть, излишне любопытные люди будут задавать вам вопросы на улице, в магазине или в транспорте. Может случиться и так, что они будут делать замечания по поводу кашля вашего ребенка. Есть разные способы вести себя: игнорировать вопросы, пожимать плечами и улыбаться, кратко отвечать: «У моего ребенка проблемы с легкими, и поэтому он кашляет» или пытаться объяснить постороннему человеку, что такое муковисцидоз. Вы сами разберетесь, что будет уместно в той или иной ситуации.

Кроме того, родители должны научить и детей, как следует говорить с другими о своей болезни. Лучше всего это делать спокойно и по существу. Например, ребенок может сказать товарищам: «Эти капсулы помогают переваривать еду» или «Мне нужно делать эти упражнения, чтобы легкие были здоровее». Однако некоторые дети стесняются, когда им задают вопросы о муковисцидозе, и с трудом подыскивают ответ. В таком случае можно попрактиковаться дома: например, разыграть соответствующую сценку с родителями или другими родственниками.

Глава 9

Взросление и самостоятельность

Очень важно, чтобы ребенок с муковисцидозом по мере взросления постепенно брал на себя ответственность за собственное лечение. Он учится сам принимать лекарства, осваивает нужные процедуры и старается совместить это всё с повседневной жизнью. Но в то же время его лечение пока еще во многом находится под вашим контролем.



Дети с муковисцидозом обычно хорошо успевают в школе, имеют разнообразные увлечения и интересы, занимаются спортом. Есть очень мало видов спорта, которые были бы однозначно противопоказаны при МВ, за исключением подводного плавания с аквалангом и, возможно, альпинизма. Однако также следует избегать спортивных занятий, связанных с высоким риском травматизма: ведь если ребенку придется долго лежать в постели со сломанной ногой, это вряд ли будет полезно для его легких.

Чем больше движения, чем интереснее и насыщеннее жизнь, тем лучше для больного. Но нужно помнить, что физические нагрузки или просто жаркая погода вызывают у больных муковисцидозом повышенную потерю соли. Нарушается водно-солевой баланс, и возможно развитие признаков обезвоживания. Поэтому во время занятий спортом или на прогулке в жаркую погоду больные должны иметь при себе бутылку или фляжку с питьевой водой и хотя бы раз в полчаса останавливаться, чтобы попить. Кроме того, до и после физических нагрузок им следует есть соленую пищу, а некоторым больным нужно даже принимать соляные таблетки.

С наступлением подросткового возраста возникают новые проблемы. Две из них, как правило, особенно сложны: подросток стесняется, что он «не такой, как все», и досадует на недостаток свободы и независимости.

Сравнивая себя с другими, подростки с муковисцидозом видят различия, которые их огорчают. Многих юношей и девушек смущает, что они кашляют. Часто они ниже ростом и худее, чем здоровые ровесники. Они быстрее устают. Им приходится принимать лекарства в школе, нередко на глазах у всех. Они боятся, что из-за болезни никто не захочет с ними встречаться, и не уверены в своей привлекательности.

Поэтому особенно важно, чтобы подросток понимал происходящее с ним и мог объяснить это ровесникам. Пусть он расскажет близким друзьям

(если почему-либо еще не сделал этого), что его кашель не опасен для окружающих и нужен для очищения дыхательных путей, что лекарства нужны для усвоения пищи и борьбы с инфекциями, но что в остальном муковисцидоз не меняет человека. Если он будет скрывать болезнь ото всех, ему трудно будет объяснить, почему он каждый раз принимает какие-то капсулы перед едой или чаще обычного ходит в туалет.

Но у открытости есть и другая сторона. К сожалению, в России отношение общества к людям, отличающимся от остальных, нередко бывает жестоким. В подростковых компаниях это проявляется особенно ярко. Больные дети могут даже столкнуться с травлей, которая в этом возрасте воспринимается очень тяжело. Поэтому не во всех случаях полная откровенность будет лучшей политикой, особенно когда речь идет не о близких друзьях, а просто о дворовых знакомых или одноклассниках. Иногда лучше по возможности избегать разговоров о болезни. Поговорите с ребенком о том, как лучше разговаривать с разными людьми в той или иной конкретной ситуации. Возможно, не помешает и помощь психолога.

Важно также вовремя объяснить ребенку, что муковисцидоз не исключает ни профессиональных успехов, ни личной жизни. Юноши и девушки с этой болезнью могут получать образование и делать карьеру, могут быть счастливы в любви и создавать семьи. Примеры таких судеб есть не только в странах Запада, но и в России.

Теперь о подростковом стремлении к независимости. В этом возрасте оно совершенно естественно, и самостоятельность — важный шаг на пути к превращению во взрослого человека. Однако могут возникнуть и трудности. Подростки часто бунтуют против ограничений и расплывчатых процедур, и поэтому они могут отказаться принимать лекарства или делать дыхательную гимнастику. Постарайтесь в этой сложной ситуации быть терпеливыми, проявляйте гибкость. Кстати, дети более внимательно относятся к лечению, когда они сами за него отвечают. К 12—14 годам большинство детей уже может самостоятельно следить за графиком приема лекарств и проводить все необходимые процедуры. Полезно, чтобы во время визитов к врачу подростки сами с ним разговаривали, сообщали нужные сведения и отвечали на вопросы, а родители вступали в разговор только в случае необходимости. Подросткам хочется, чтобы к ним относились как ко взрослым людям. Ответственность за ход лечения — как раз доказательство их взрослости.



Подростковый возраст сложен даже для здорового человека. Но для ребенка с хронической болезнью возникают дополнительные сложности в вопросах перехода к большей самостоятельности, получения образования, достижения половой и социальной зрелости. Медицинские и социальные работники могут помочь в решении этих проблем.

Кроме того, именно в этом возрасте многие люди определяются с выбором будущей профессии. Это относится и к больным муковисцидозом. Большинство существующих специальностей доступно людям с МВ. Лучше, если подросток задумается о выборе специальности не к моменту школьного выпуска, а, например, при переходе в старшие классы школы. Тогда ему будет проще подготовиться к новому ответственному периоду в его жизни. Кроме того, планирование полезно и с психологической точки зрения. И, конечно, в подготовке ко взрослой жизни, в вопросах образования и выбора профессии очень важна поддержка родителей и других членов семьи.

Глава 10

Муковисцидоз у взрослых

Еще несколько десятилетий назад вопрос о том, как может складываться жизнь взрослых больных муковисцидозом, казался бессмысленным. Подавляющее большинство больных умирало в детском возрасте, и лишь единицы доживали до совершеннолетия. Но сейчас благодаря приему лекарств, использованию кинезитерапии и других методов лечения средняя продолжительность жизни больных постоянно растет. В развитых странах средняя ожидаемая продолжительность жизни при МВ составляет 40 и более лет, а отдельные больные уже сейчас доживают даже до пенсионного возраста. В России больные в силу финансовых и социальных причин живут меньше, но и здесь ожидаемая продолжительность жизни людей, родившихся с МВ, превысила 25 лет и продолжает увеличиваться (а в Москве и Московской области, где наиболее благоприятная ситуация с лекарственным обеспечением и возможностями лечения, она достигает 37—38 лет). Сейчас муковисцидоз уже рассматривается не как смертельное, а как тяжелое хроническое заболевание.



Кроме того, важна не только продолжительность жизни сама по себе, но и ее качество. При ранней диагностике, при правильно подобранном и постоянно проводимом лечении большинство людей с МВ может достаточно долго сохранять работоспособность и вести активный образ жизни. И поэтому для них становятся существенными такие проблемы, как совмещение лечебных мероприятий с карьерой и семейным бытом.

Многие взрослые с муковисцидозом начинают жить отдельно от родственников и полностью берут на себя заботу о собственном лечении, включая проведение всех процедур. Однако в ряде случаев даже таким больным нужна помощь, которую могут оказать их близкие, благотворительные и волонтерские организации, а также органы социальной защиты.

Взрослые с МВ часто задумываются о семейной жизни. Как уже говорилось в главе 6, муковисцидоз снижает вероятность зачатия ребенка; так, подавляющее большинство мужчин, больных МВ, бесплодны. Это нужно осознавать. Кроме того, людей беспокоит, не передастся ли болезнь их детям. В этой связи желательна генетическая консультация супругов.

Взрослые больные также должны учитывать вопросы, связанные с работой. Необходимо продумать, как совместить лечебные процедуры с режимом рабочего дня. Почти неизбежны пропуски рабочих дней из-за обострений болезни или плановых визитов к врачу. Однако, несмотря на это, многие больные МВ вполне могут работать и делать успешную карьеру. Это важно и с точки зрения благосостояния семьи, и для того, чтобы больной ощущал уверенность в своих силах.

Поговорим подробнее о переходе от детства ко взрослой жизни, поскольку он очень важен для больных МВ. Переломным моментом здесь является достижение 18 лет — возраста совершеннолетия. Во-первых, после него человек уже официально считается не ребенком, а взрослым больным. Это значит, что теперь он будет посещать других врачей и госпитализироваться в другие медицинские учреждения. Во-вторых, в этом возрасте человек начинает юридически отвечать за себя и может даже отказаться от лечения и госпитализации, если захочет.

К сожалению, далеко не всем больным удается благополучно перейти этот рубеж. Некоторые люди с МВ к 18—19 годам перестают серьезно заниматься своим здоровьем, что совершенно недопустимо, особенно в период такого активного роста и нагрузки на организм. Но для российских больных переход ко взрослой жизни очень сложен еще и по социальным причинам. Хотя сейчас многие больные МВ в России доживают до взрослого возраста, для большинства официальных инстанций эти взрослые больные все еще как бы «не существуют» — а значит, лишены многих прав и возможностей. Их положение заметно осложняется. И бывает так, что в первые два—три года после наступления совершеннолетия состояние больных резко ухудшается, а некоторые просто погибают.

В самом деле: в базу данных Научно-исследовательского института пульмонологии (г. Москва) внесены сотни взрослых граждан России, больных МВ, но на всю страну для их госпитализации до недавнего времени было всего четыре (!) койки в московской больнице № 57. И даже больные в тяжелом состоянии иногда вынуждены месяцами ждать необходимого больничного лечения. Взрослым больным трудно получить многие льготные лекарства, а денег на покупку необходимых препаратов у большинства из них нет: суммарные расходы на лечение существенно превышают среднюю зарплату. У взрослых больных, находящихся в относительно сохранном состоянии, могут быть проблемы с продлением инвалидности. Известны даже абсурдные случаи, когда молодых людей с муковисцидозом пытались призвать в армию: ведь еще сравнительно недавно больных МВ призывного возраста фактически не было, и поэтому военные до сих пор не знают ни об этой болезни, ни о проблемах со здоровьем, которые при ней бывают.

Вот и получается так, что взрослые больные в России оказываются в тяжелом положении, часто один на один со своей бедой. В Москве, Санкт-Петербурге и немногих других центрах у них все-таки есть шансы на лекарственное обеспечение из регионального бюджета и на качественное медицинское обслуживание

в случае осложнений. Но в большинстве регионов ситуация очень тяжелая.

Когда срочно необходимо какое-нибудь дорогое лекарство или медицинский прибор, многие взрослые больные могут рассчитывать только на помощь благотворительных фондов. Но и здесь есть серьезные проблемы. Большинству жертвователей психологически проще дать денег на лечение маленького ребенка, чем взрослого человека. Тем более, что взрослые больные муковисцидозом на фотографиях часто ничем не отличаются от здоровых людей, и благотворители думают: «Этот человек, наверное, может и сам себе помочь». В результате собрать деньги на лечение двадцатилетнего юноши гораздо сложнее, чем, например, на лечение миловидной четырехлетней девочки. А ведь у юноши медицинская ситуация может быть ничуть не проще. К тому же «при прочих равных условиях» денег ему понадобится больше, так как дозировки лекарств увеличиваются в зависимости от веса больного.

Наконец, взрослым больным психологически тяжелее, чем детям, поскольку они полностью осознают все трудности своего положения, а зачастую еще и стесняются обращаться за помощью.

К сожалению, принципиально изменить ситуацию к лучшему пока не получается. В рамках федеральной программы «Семь нозологий» муковисцидоз включен в число болезней, при которых дорогостоящие лекарства централизованно закупаются за счет средств федерального бюджета. Но в перечень этих средств для больных муковисцидозом включен только высокоэффективный муколитик пульмозим (дорназа альфа). Формально больные должны обеспечиваться и остальными препаратами, но это обеспечение возложено на региональные бюджеты. И в результате людям с МВ могут отказать в обеспечении бесплатными лекарствами по месту жительства, ссылаясь на недостаток средств. Больные дети еще получают часть необходимых медикаментов, но взрослые пациенты часто сталкиваются с отказами. Ведь муковисцидоз в России до сих пор считается болезнью детского возраста, и, как уже говорилось, совершеннолетние больные для многих официальных инстанций как будто бы не существуют (см. также главу 12).

Тем не менее трудности не означают, что надо опускать руки и прекращать борьбу. В ряде случаев больным все же удается настоять на том, чтобы положенные им жизненно важные лекарства были выделены. Здесь очень важны упорство и знание своих прав. Мы не будем здесь рассказывать об этом подробно, так как проблемы у больных бывают разные, к тому же ситуация со временем меняется. Но, например, сотрудники благотворительного фонда «Помоги.org» и программы «Кислород» фонда «Тепло сердец» консультируют больных по вопросам лекарственного обеспечения, и вы всегда можете посоветоваться с ними. Вам расскажут, куда обращаться с вашей проблемой и как лучше организовать это обращение. Можно получить аналогичную консультацию и в некоторых других негосударственных фондах, в волонтерских, пациентских или родительских организациях. Если же все усилия добиться бесплатного предоставления



лекарства не принесли успеха, фонды попытаются помочь больному, объявив сбор благотворительных средств. И нередко этот сбор оказывается успешным. Даже в сложных российских условиях важно не сдаваться.

Помимо социальных и финансовых трудностей, взрослые больные МВ сталкиваются и с чисто медицинскими проблемами. Дело в том, что с течением времени состояние многих органов ухудшается. Прежде всего это относится к легким. Лекарственная терапия и дыхательные упражнения позволяют существенно замедлить снижение легочной функции, но пока не могут его полностью остановить. И в результате рано или поздно может встать вопрос о трансплантации легких (стр. 82).

Кроме того, с возрастом резко возрастает частота такого осложнения болезни, как муковисцидозозависимый сахарный диабет. При углубляющемся поражении печени существует риск развития цирроза. В зрелом возрасте у больных может усилиться остеопороз. Существуют и другие проблемы.

Однако нужно помнить, что и медицина не стоит на месте. Несмотря на все трудности, продолжительность и качество жизни больных продолжают постепенно увеличиваться. Так, сейчас возлагаются большие надежды на новые подходы к лечению МВ, которые подробно рассмотрены в главе 11.

ЧАСТЬ IV НАСТОЯЩЕЕ И БУДУЩЕЕ

Глава 11 Исследования и перспективы

Исследователи открывают всё новые средства борьбы с муковисцидозом, и многие надежды больных и их семей связаны с современными научно-клиническими изысканиями. Уже сейчас благодаря изучению муковисцидоза мы немало знаем о генетических основах этой болезни, о механизмах развития различных симптомов, о диагностике и возможных методах лечения. Удалось значительно повысить продолжительность и качество жизни больных. Однако есть все основания полагать, что основной прорыв в лечении МВ еще впереди. В этой главе мы поговорим о некоторых новых методах лечения муковисцидоза. Часть из них пока находится на стадии клинических испытаний. Остальные методы уже используются в лечении больных, но не все они к настоящему времени вошли в повседневную клиническую практику.

Генотерапия

Ген CFTR, дефекты которого вызывают муковисцидоз, был открыт в 1989 г. В течение года после этого события в лаборатории были получены нормальные копии этого гена. При добавлении их (в пробирке) к клеткам, содержащим аномальный ген, было обнаружено, что нормальные гены могут «корректировать» клетки с дефектным геном. Это означает, что при муковисцидозе в принципе возможна *генотерапия* — введение в клетки нужных генов. Их функционирование приведет к выработке белка CFTR, имеющего нормальное строение и свойства. Соответственно,

И Много надежд связано с новыми лекарствами и новыми методами лечения. Некоторые из них уже используются медиками, а некоторые находятся на стадии клинических испытаний.

в этих клетках будет нормализован водно-солевой транспорт, нарушения которого и вызывают симптомы муковисцидоза.

Генотерапия представляется самым перспективным методом лечения муковисцидоза, так как она позволила бы устранить именно тот дефект, который и является причиной болезни. В 1993 г. впервые была сделана попытка провести генотерапию больному муковисцидозом, и с тех пор более 200 пациентов участвовало в этих исследованиях. Показано, что генетический дефект, вызывающий МВ, действительно может поддаваться по крайней мере временной коррекции.

Существуют методы, позволяющие внедрять гены в клетки. Для этого можно использовать модифицированный вирус (такой как аденовирус или ретровирусы) или особые пузырьки — липосомы. В качестве «мишени» используются клетки дыхательных путей, так как они легко доступны, а в то же время именно поражение дыхательных путей обычно определяет тяжесть состояния больного при МВ. Однако, несмотря на энтузиазм разработчиков и некоторые обнадеживающие результаты, существуют и серьезные трудности. Так, при использовании вируса для доставки гена в клетки необходимо как-то «обмануть» иммунную систему, чтобы введение вируса не вызывало иммунного ответа, мешающего терапии. Использование липосом пока также недостаточно эффективно. В результате, хотя исследования начаты почти 20 лет назад, до клинического применения генотерапии пока еще далеко.

Тем не менее ученые надеются, что в будущем с помощью генотерапии удастся корректировать работу достаточного количества клеток в дыхательных путях и приостанавливать развитие болезни. Кроме того, исследования генотерапии при МВ важны и для разработки методов лечения других генетических заболеваний.

Лекарства-корректоры

Есть и другой подход к исправлению работы клеток при муковисцидозе. Можно сосредоточиться не на самом измененном гене, а на его продукте, т. е. на белке CFTR. Воздействие определенных веществ может привести к тому, что «дефектный» белок при муковисцидозе все же будет выполнять нужные функции.

Как и генотерапия, такое лечение позволит лечить не просто симптомы, а саму причину болезни, устраняя «основной дефект при муковисцидозе» (стр. 17). В самом деле: клетки людей, не страдающих МВ, вырабатывают нормальный белок CFTR, который формирует в клеточных оболочках каналы для транспорта соли и воды. Если же этот белок имеет неправильную структуру, то каналы не функционируют нормально, нарушается водно-солевой баланс, что и приводит к выработке слишком густой, вязкой слизи. Глубокое изучение трехмерной структуры и функций белка CFTR помогает понять сущность проблемы при различных мутациях и найти пути ее решения.

В настоящее время проводятся или готовятся клинические испытания нескольких *лекарств-корректоров*. Эти препараты позволяют клеткам больных МВ формировать необходимые транспортные каналы, несмотря на нарушения

структуры белка CFTR. При различных мутациях могут быть эффективными разные корректоры. Так, одни лекарства нацелены на улучшение транспорта нужного белка к мембране (оболочке) клетки, а другие влияют уже на функцию самих молекул в клеточной мембране. Однако пока эти лекарства не вошли в клиническую практику, а стоимость их исключительно высока.

Новые препараты для поддерживающей терапии

Как уже говорилось, муковисцидоз воздействует на многие системы органов, прежде всего на дыхательную и пищеварительную. Поэтому актуальной остается разработка новых эффективных лекарств, которые будут улучшать состояние этих систем или помогать организму больного бороться с инфекциями.

Так, начиная с 1993 г. в терапии используется высокоэффективный муколитик пульмозим (дорназа альфа). За тридцать лет это было первое лекарство, разработанное специально для лечения муковисцидоза. Пульмозим — ингаляционный препарат, который помогает выводить вязкую мокроту из легких. У большинства пациентов его использование ведет к улучшению дыхательной функции и снижению количества легочных инфекций.

В 1997 г. в США Администрация по контролю за пищевыми продуктами и лекарственными препаратами (Food and Drug Administration, FDA) одобрила применение антибиотика ТОБИ (ингаляционная форма тобрамицина) для лечения муковисцидоза. ТОБИ позволяет эффективно бороться против синегнойной палочки, которая является одним из основных возбудителей легочных инфекций у больных МВ. Аналогичным эффектом обладает и брамитоб, в котором концентрация тобрамицина выше.

Среди высокоэффективных ингаляционных антибиотиков можно назвать также колистин (колимицин, полимиксин). Этот препарат был открыт сравнительно давно, но именно последние годы отмечены его активным применением для лечения муковисцидоза. Было обнаружено, что колистин во многих случаях эффективен против штаммов синегнойной палочки, устойчивых к большинству других существующих антибиотиков. Он также воздействует и на некоторые другие виды бактерий.

Все эти препараты зарегистрированы в России. Однако, к сожалению, в рамках федеральной программы «Семь нозологий» пациенты бесплатно получают только пульмозим.

Постоянно разрабатываются и другие препараты. Исследователи ведут поиск эффективных новых антибиотиков (так как бактерии постепенно становятся устойчивыми к «старым» лекарствам), муколитиков и противовоспалительных препаратов. Ведутся также исследования, направленные на улучшение усвоения пищи у больных. Разрабатываются методики и приборы, позволяющие добиться лучшего очищения дыхательных путей (см. также Приложение 4).

Трансплантация легких

Как уже говорилось, у большинства пациентов с муковисцидозом со временем ухудшается функция легких. Адекватное лечение и дыхательная гимнастика могут сильно замедлить, но не полностью предотвратить это ухудшение. И в какой-то момент, когда дыхательная функция резко снижена, а возможности консервативного лечения уже исчерпаны, может зайти речь о трансплантации донорских легких.

Существуют различные типы трансплантаций. В большинстве случаев производится трансплантация обоих легких от трупного донора, т. е. от только что погибшего человека. При некоторых болезнях возможна и пересадка одного легкого, но при муковисцидозе она обычно не рекомендуется. Дело в том, что болезнетворные бактерии, живущие в оставшемся собственном легком пациента, могут легко инфицировать донорское легкое. В относительно редких случаях пересаживаются не только оба легких, но и донорское сердце (трансплантация комплекса «легкие—сердце»).

В принципе возможна также трансплантация легких от живых доноров. Так, применяется трансплантация долей правого и левого легких от двух живых доноров-добровольцев (например, родителей больного). Однако по целому ряду причин такие пересадки используются довольно редко.

Как и при любой трансплантации, существуют определенные показания и противопоказания к пересадке легких. Кроме того, есть многочисленные риски, связанные как с самой процедурой трансплантации, так и с возможным отторжением пересаженных легких. После пересадки легких пациент должен постоянно принимать лекарства, подавляющие иммунитет (иммунодепрессанты). Однако во многих случаях трансплантация все же позволяет существенно повысить продолжительность и качество жизни больных с терминальным поражением легких. Пятилетняя выживаемость после такой пересадки составляет до 60—65%.

Первые успешные трансплантации легких были произведены в 80-е годы XX века. Сейчас в мире ежегодно выполняется около трех тысяч таких пересадок при различных прогрессирующих заболеваниях легких, таких как хроническая обструктивная болезнь и эмфизема, фиброзирующий альвеолит, первичная легочная гипертензия и т. п. Довольно значительную долю больных, получающих трансплантацию, составляют и пациенты с муковисцидозом.

К сожалению, в России трансплантация легких до сих пор не вошла в обычную клиническую практику, хотя шаги в этом направлении понемногу делаются. Первая успешная пересадка при заболевании легких была произведена в РФ в 2006 г., а первая успешная трансплантация легких именно при муковисцидозе состоялась еще позже, весной 2012 г., в НИИ СП им. Склифосовского. Согласно оценкам, число российских больных МВ, потенциально нуждающихся в трансплантации легких, может составлять до 30 человек в год.

Глава 12

Ситуация с муковисцидозом в России

В предыдущих главах нашей книги мы несколько раз упоминали о том, что ситуация с лечением муковисцидоза в России заметно хуже, чем в США, Канаде и Западной Европе. В этой главе мы хотели бы еще раз остановиться на положении дел в России и сделать некоторые выводы.

Несколько десятилетий назад большинство пациентов с муковисцидозом умирало в первые годы жизни. В настоящее время благодаря лекарственной терапии, применению пищеварительных ферментов и физиотерапевтических процедур ожидаемая продолжительность жизни больных в развитых странах резко возросла и уже превысила сорок лет. Тем не менее прогноз при муковисцидозе всегда серьезный. Требуются пожизненная лекарственная терапия, постоянное медицинское наблюдение и большие усилия со стороны больного и его близких.

В России и некоторых других странах бывшего СССР продолжительность жизни больных МВ также заметно увеличилась за последние два десятилетия. Однако очевидно и отставание от западных стран. При этом практически все передовые методы диагностики и лечения муковисцидоза, используемые в мировой практике, известны и российским специалистам. Основные проблемы связаны с недостаточным государственным финансированием лекарственного обеспечения, с нехваткой специализированных больничных отделений и их слабой оснащенностью. В результате российские больные не получают назначенные медикаменты и стационарное лечение в должном объеме.

Иногда пациентов с муковисцидозом сравнивают с больными сахарным диабетом: и для тех, и для других возможна полноценная жизнь, но только при условии постоянного получения необходимых лекарств. Однако здесь есть и различия, и одно из основных — стоимость лечения. Если при диабете она не очень велика, то при муковисцидозе на лечение одного больного требуется в общей сложности порядка 10—25 тысяч долларов в год. Эти расходы складываются из стоимости антибиотиков, муколитиков, пищеварительных ферментов и других лекарств, а также приборов (ингаляторов, пульсоксиметров и т. п.) и расходных материалов. Муковисцидоз — далеко не самая «дорогостоящая» среди известных генетических болезней, но все же понятно, что у подавляющего большинства российских семей таких денег нет.

Поэтому надежды возлагаются на помощь государства. Однако она покрывает далеко не все необходимые расходы. Так, в рамках федеральной программы «Семь нозологий» больные бесплатно обеспечиваются всего одним лекарством (правда,

① В России государство не полностью обеспечивает потребности больных муковисцидозом. Особенно сложное положение у взрослых пациентов. Многим из них приходится обращаться в благотворительные фонды.

важным и эффективным) — пульмозимом. Формально обеспечение остальными дорогостоящими лекарствами возложено на региональные бюджеты. Однако во многих регионах больным отказывают в предоставлении бесплатных лекарств, ссылаясь на недостаток средств. Некоторые больные или их родственники обращаются в суд или в различные властные структуры, чтобы добиться предоставления какого-либо жизненно необходимого лекарства. Но такие попытки не всегда успешны.

Так как в России муковисцидоз до сих пор считается болезнью детского возраста, то лекарственное обеспечение больных детей все-таки более или менее налажено (хотя даже они далеко не всегда получают все необходимые им препараты). Но потребности больных старше 18 лет учитываются плохо, и для них проблема льготного получения лекарств порой становится неразрешимой. Больные фактически оказываются перед выбором: либо покупать нужные препараты за свои деньги, либо оставаться без необходимой терапии. Из-за нехватки средств взрослые больные нередко бывают вынуждены прерывать лечение, а это немедленно приводит к ухудшению их состояния.

Существует также проблема качества медицинских препаратов. В целом ряде случаев больные получают от государства не фирменные препараты, а их более дешевые аналоги — дженерики. Некоторые из этих дженериков имеют существенные побочные эффекты и/или недостаточную эффективность. Для больных МВ, которым требуется пожизненная терапия, это особенно опасно.

Дело осложняется тем, что родители больных нередко не могут или не хотят бороться за свои права и за жизнь своего ребенка. Обычно это происходит в семьях, находящихся в наиболее тяжелой жизненной и финансовой ситуации. У этих людей часто не хватает сил, времени и знаний на то, чтобы добиваться качественного лечения.

Более того, у некоторых российских семей, где есть больные МВ, не хватает денег даже на самое необходимое (тем более что зачастую это неполные семьи, где ребенка воспитывает только один взрослый — мама, папа или бабушка). Плохие жилищные условия, невозможность обеспечить калорийное и сбалансированное питание, порой отсутствие нормального ухода — все это резко сокращает продолжительность жизни больных. К сожалению, часть тех льгот, которыми они могли бы пользоваться как инвалиды, существует лишь на бумаге.

В ряде случаев помощь могут оказать благотворительные фонды. В России есть целый ряд негосударственных фондов, оказывающих помощь больным МВ; некоторые из них перечислены в *Приложении 3*. Благотворительные фонды собирают частные пожертвования на закупки лекарств и приборов для лечения больных, а сотрудники и волонтеры этих организаций могут проконсультировать семьи по поводу возможностей льготного получения медикаментов, выбора клиники и специалиста для лечения и т. д. Хотя роль благотворительной помощи в лечении больных муковисцидозом очень велика, негосударственные фонды,

разумеется, не могут добиться кардинального улучшения нынешней ситуации с финансированием.

Другая трудность — нехватка медицинских учреждений и врачей. Муковисцидоз — редкая болезнь, к тому же лечить ее в России начали сравнительно недавно, лишь около двадцати лет назад. Как следствие, специалистов по этой болезни в нашей стране очень мало. И уж совсем мало специализированных клиник, куда больные муковисцидозом могут обратиться для назначения необходимого комплексного лечения. Известны немногочисленные региональные центры и три специализированных центра в Москве, куда периодически госпитализируются больные из всех областей и республик Российской Федерации. Это педиатрическое отделение (бывшее отделение медицинской генетики) в Российской детской клинической больнице (РДКБ), стационар для больных муковисцидозом в Научном центре здоровья детей Российской академии медицинских наук (НЦЗД РАМН), а для взрослых больных — отделение пульмонологии городской клинической больницы № 57, которое является клинической базой Научно-исследовательского института пульмонологии ФМБА России.

При этом для госпитализации взрослых больных муковисцидозом из всех российских регионов еще недавно было отведено всего четыре койки в московской больнице № 57, да и сейчас этих коек немного. А ведь сейчас в отечественном регистре пациентов с муковисцидозом уже сотни людей старше 18 лет, и их число постоянно растет. Соответственно, даже больные в тяжелом состоянии, которым показана госпитализация, нередко вынуждены месяцами ждать своей очереди. В этот период может произойти дальнейшее ухудшение состояния и даже гибель больного.

Состояние самих клиник также вызывает нарекания. В ряде клиник давно необходимы капитальный ремонт и серьезная дезинфекция всех помещений — иначе всё новым и новым больным будут грозить внутрибольничные инфекции. Это относится как к московским центрам, так к отделениям пульмонологии в региональных больницах. Дело в том, что при госпитализации больных муковисцидозом очень важно предотвратить перекрестное инфицирование, т. е. ситуацию, когда больные с различными легочными инфекциями заражают друг друга. В частности, огромную опасность представляет инфицирование сепацией (бактериями *Burkholderia cepacia*) и синегнойной палочкой (*Pseudomonas aeruginosa*). Для соблюдения жизненно важных мер безопасности необходимо размещать больных с опасными инфекциями в отдельных боксах, а также производить своевременные действия по обеззараживанию помещений, сантехники, бытовых предметов. К сожалению, принимаемые сейчас меры явно недостаточны.

Сохраняется и нехватка специалистов. В России многие доктора и медицинские сестры до сих пор мало знают про муковисцидоз. Не хватает врачей, способных назначить больному современное комплексное лечение, постоянно следить за его состоянием, вовремя распознать обострение. Некоторые доктора даже боятся брать



на лечение пациентов с муковисцидозом, заранее считая их обреченными на скорую гибель. Есть нехватка и более узких специалистов: в частности, до сих пор слишком мало квалифицированных физиотерапевтов и кинезитерапевтов.

Для некоторых больных муковисцидозом единственным шансом на продление жизни и улучшение ее качества могла бы стать пересадка легких. Однако в России применение трансплантаций легких при муковисцидозе только начинается. Возможно, в будущем положение дел в этой области улучшится.

Таким образом, мы видим, что ситуация с лечением муковисцидоза в России остается сложной. Тем не менее есть определенные (хотя и недостаточные) сдвиги к лучшему. Так, проблема ранней диагностики муковисцидоза в значительной мере решена благодаря введению скрининга новорожденных. Для лучшего учета пациентов создан всероссийский регистр больных муковисцидозом. Новые лекарства и медицинские технологии, возникшие на Западе, постепенно внедряются и в России. Улучшается информированность общества: сейчас не только специализированные медицинские издания, но и популярные средства массовой информации начали уделять внимание проблемам людей с МВ. Развиваются благотворительные программы помощи больным. Возникают пациентские и родительские ассоциации, участники которых делятся опытом и оказывают друг другу различную поддержку. Поэтому мы надеемся, что и у российских граждан, страдающих муковисцидозом, есть шанс на лучшее будущее.

Для российских читателей, желающих узнать о муковисцидозе подробнее, мы можем рекомендовать также дополнительную литературу.

- *Н. И. Капранов, Л. А. Шабалова, Н. Ю. Каширская и др. Муковисцидоз. Современные достижения и проблемы. Методические рекомендации. М.: Медпрактика-М, 2001.*
- *Муковисцидоз. М.: ГУ Медико-генетический научный центр РАМН, 2008.*
- *Сборники материалов национальных конгрессов по муковисцидозу и статьи по этой тематике в журнале «Пульмонология».*

ЧАСТЬ V ПРИЛОЖЕНИЯ

Приложение 1 Словарь терминов

А

Альвеолы

Мельчайшие воздушные мешочки в легких, находящиеся на концах бронхиол и оплетенные сетью кровеносных сосудов. В альвеолах происходит газообмен: кровь насыщается кислородом из вдыхаемого воздуха, а углекислый газ выводится из крови обратно в воздух. (См. также *Бронхиолы*.)

Амниотическая жидкость

Жидкость, окружающая плод во время беременности; околоплодные воды. (См. также *Плод*.)

Амниоцентез

Один из методов, использующихся для пренатальной (дородовой) диагностики генетических заболеваний. В ходе процедуры амниоцентеза производится прокол плодных оболочек, и небольшое количество амниотической жидкости берется для анализа находящихся в ней клеток плода. (См. также *Амниотическая жидкость*,

Генетический, Плод, Пренатальная диагностика.)

Антибиотики

Лекарства, уничтожающие бактерии или подавляющие их рост. Известно много групп антибиотиков. При муковисцидозе антибиотики активно используются для лечения легочных инфекций. Серьезной проблемой является развитие у бактерий устойчивости к антибиотикам. (См. также *Легкие*.)

Антигистаминные препараты

Лекарства, блокирующие в организме действие гистамина — важного биологически активного вещества. Используются для лечения проявлений аллергии.

Ателектаз

«Спадение» участка легкого из-за нарушения поступления воздуха. (См. также *Легкие*.)

Аутосомно-рецессивное наследование

Тип наследования генетических заболеваний, при котором болезнь возникает в том и только в том случае, если от обоих

родителей получена аномальная копия гена. При этом мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой, так как соответствующий ген не находится на половых хромосомах. Рождение больного ребенка возможно, если каждый из родителей либо болен, либо является носителем заболевания. Муковисцидоз — болезнь с аутосомно-рецессивным типом наследования. (См. также *Ген*, *Генетический*, *Носитель*, *Половые хромосомы*.)

Аэрозоль

Мельчайшие частички жидкости или твердого вещества, находящиеся в воздухе в распыленном состоянии. Больной может вдыхать их, используя специальный прибор — ингалятор. Лекарства в форме аэрозолей часто используются для лечения заболеваний дыхательной системы. (См. также *Дыхательная система*, *Ингалятор*.)

Б

«Барабанные палочки»

Утолщения кончиков пальцев рук и ног. Развитие этой деформации обычно связано с хроническим дефицитом кислорода в крови, который может быть вызван заболеваниями легких, сердца и других органов. (См. также *Легкие*.)

Биопсия хориона (биопсия ворсин хориона)

Один из методов, используемых в пренатальной (дородовой) диагностике генетических заболеваний. С помощью специальной процедуры забирается небольшой фрагмент ворсин хориона, т. е. небольших выростов зародышевой оболочки, из которой формируется плацента. Взятие образца производится либо через влагалище и шейку матки, либо через брюшную стенку. Полученные клетки анализируются на присутствие

генетических дефектов. (См. также *Генетический*, *Пренатальная диагностика*, *Шейка матки*.)

Бронхи

Части дыхательной системы, по которым воздух из трахеи проходит в легкие. Трахея разделяется на два главных бронха, он разветвляется на все более мелкие бронхи, затем на бронхиолы, которые ведут в легочные альвеолы. (См. также *Альвеолы*, *Бронхиолы*, *Дыхательная система*, *Легкие*, *Трахея*.)

Бронхиолы

Конечные, самые мелкие ветви бронхов. Концевые бронхиолы ведут в легочные альвеолы. (См. также *Альвеолы*, *Бронхи*.)

Бронхит

Воспаление бронхов, вызванное инфекцией или вдыханием раздражающих веществ. Среди обычных симптомов бронхита — повышение температуры и кашель. (См. также *Бронхи*.)

Бронходилататоры (бронхорасширяющие средства, бронхолитики)

Лекарственные препараты, расширяющие просвет бронхов. Используются для облегчения дыхания и удаления слизи из дыхательных путей. Часто даются больным для устранения бронхоспазма. (См. также *Бронхи*, *Дыхательные пути*, *Слизь*.)

Бронхоэктаз

Аномальное расширение бронхов с нарушением структуры их стенок. В результате повышается восприимчивость к инфекциям, могут возникнуть нарушения дыхания и кашель. (См. также *Бронхи*.)

Бренд

Оригинальный лекарственный препарат, носящий название, данное ему первой фирмой-производителем. Бренды

существенно дороже дженериков, но зачастую и заметно более качественны. Так, многие специалисты рекомендуют больным муковисцидозом по возможности использовать именно бренды. (См. также *Дженерик*.)

В

Верхние дыхательные пути

К верхним дыхательным путям относятся нос, носоглотка и ротоглотка; иногда к ним относят и гортань. С верхними дыхательными путями связаны и придаточные пазухи носа. (См. также *Гортань*, *Придаточные пазухи носа*.)

Внутривенный катетер

Медицинское приспособление в виде тонкой трубки, предназначенное для многократного введения лекарств в кровотоки без повторных прокалываний вен. Различают центральные катетеры (которые устанавливаются в крупные вены туловища, такие как подключичная или яремная вена) и периферические катетеры (которые обычно устанавливаются в поверхностные вены на руках или ногах). С катетером может быть также соединен порт — подкожный резервуар для введения медикаментов.

Всасывание (абсорбция)

Поглощение веществ различными органами и тканями — например, всасывание питательных веществ и воды из кишечника в кровь. При муковисцидозе переваривание пищи и всасывание питательных веществ из кишечника часто нарушены из-за недостатка пищеварительных ферментов. Это нарушение всасывания называется мальабсорбцией. (См. также *Кишечник*, *Мальабсорбция*, *Ткань*, *Ферменты*.)

Вторичное заболевание

Заболевание, развившееся вследствие другой, ранее возникшей болезни. Так, при муковисцидозе на фоне основного генетического заболевания возможно

возникновение целого ряда вторичных нарушений, таких как муковисцидозозависимый сахарный диабет. (См. также *Генетический*, *Муковисцидозозависимый сахарный диабет*.)

Г

Газы крови

Анализ, показывающий содержание (парциальное давление) кислорода и углекислого газа в артериальной крови. При этом также определяется кислотно-щелочное состояние крови, а иногда и содержание некоторых других веществ. Результаты анализа позволяют судить о том, насколько хорошо организм снабжается кислородом, и оценивать функцию дыхательной системы. (См. также *Дыхательная система*.)

Гастроэнтеролог

Врач, специализирующийся на лечении заболеваний желудочно-кишечного тракта.

Гемофильная палочка

Разновидность бактерий, по-латыни — *Haemophilus influenzae*. Возбудитель так называемой гемофильной инфекции. Играет существенную роль в развитии воспалительных процессов в дыхательных путях больных муковисцидозом, особенно в раннем детском возрасте. (См. также *Дыхательные пути*.)

Ген

Основная единица наследственности, определяющая тот или иной признак или свойство организма. В каждой хромосоме человеческого организма содержатся многие сотни генов. Гены определяют и внешние черты, такие как цвет глаз и волос, и многие показатели, связанные со здоровьем человека. Причиной муковисцидоза являются мутации (изменения) в определенном гене. Если при зачатии ребенок получит измененные

копии этого гена от обоих родителей, то он будет болен муковисцидозом. (См. также *Мутация*, *Хромосома*.)

Генетик

Специалист, изучающий передачу признаков и свойств по наследству. Медицинские генетики — специалисты по наследственным заболеваниям, которые помогают диагностировать эти заболевания, идентифицировать их носителей, прогнозировать рождение здоровых или больных детей и т. д. (См. также *Наследственный*, *Носитель*.)

Генетический

Связанный с генами. Генетические заболевания — заболевания, которые связаны с генетическими дефектами, передающимися от родителей к детям через половые клетки (яйцеклетки и сперматозоиды). Также используется термин «наследственные заболевания». (См. также *Ген*, *Наследственный*, *Сперматозоид*, *Яйцеклетка*.)

Генотерапия

Направление в современной медицине, в рамках которого для лечения болезней (прежде всего наследственных) делаются попытки внести изменения в генетический аппарат клеток. Изучаются возможности генотерапии и при муковисцидозе. (См. также *Ген*, *Генетический*, *Наследственный*.)

Гепатопротекторы

Медикаменты, улучшающие функцию печени и защищающие этот орган от тех или иных повреждений. Так, при муковисцидозе часто используется урсодезоксихолевая кислота (препараты урсосан, урсофальк), которая оказывает желчегонное действие и способствует уменьшению внутрипеченочного застоя желчи (холестаза). (См. также *Желчь*, *Печень*, *Холестаз*.)

Гетерозиготный

Организм с двумя различными копиями

гена, определяющего какой-либо признак. Например, если больной муковисцидозом гетерозиготен по какой-либо мутации, то это значит, что он унаследовал от родителей две разные копии гена CFTR: одну копию с рассматриваемой мутацией и одну с какой-либо другой. Носители муковисцидоза тоже гетерозиготны: их хромосомы содержат одну нормальную и одну аномальную копию гена. (См. также *Ген*, *Мутация*, *Носитель*, *Хромосомы*.)

Гинеколог

Врач, специализирующийся на лечении заболеваний женской репродуктивной (половой) системы. Подавляющее большинство гинекологов занимается также вопросами акушерства, т. е. проблемами, связанными с беременностью и родами. (См. также *Репродуктивная система*.)

Гипергликемия

Симптом, заключающийся в повышении уровня сахара (глюкозы) в крови. При муковисцидозе гипергликемия может возникнуть из-за поражения поджелудочной железы в результате болезни. Постоянная гипергликемия чаще всего бывает при сахарном диабете и обычно лечится введениями инсулина. (См. также *Поджелудочная железа*, *Сахарный диабет*.)

Гиперкапния

Повышенное содержание углекислого газа в артериальной крови и в тканях организма.

Гипоксия

Состояние «кислородного голодания», при котором организм или его отдельные органы испытывают недостаток кислорода. При муковисцидозе гипоксия развивается вследствие проблем с органами дыхания.

Гомозиготный

Организм, клетки которого содержат

две одинаковые копии гена, определяющего какой-либо признак. Например, больные муковисцидозом могут быть гомозиготными по мутации F508del; это значит, что в хромосомах таких больных обе копии гена CFTR, унаследованные от родителей, несут именно эту мутацию. (См. также *Ген*, *Мутация*.)

Гормоны

Биологически активные вещества, выделяемые эндокринными железами в кровь. Гормоны регулируют самые разнообразные функции организма, включая рост, обмен веществ, кроветворение, реакцию на стрессовые ситуации, сексуальное поведение и многое другое. (См. также *Эндокринные железы*.)

Гортань

Участок дыхательных путей, находящийся между глоткой и трахеей. В гортани находится голосовой аппарат человека. (См. также *Дыхательные пути*, *Трахея*.)

А

Дженерик

Непатентованная копия оригинального лекарственного препарата, у которого истек срок патентной защиты. Содержит то же самое действующее вещество, что оригинальный препарат. Дженерики, как правило, существенно дешевле оригинальных лекарств, но в ряде случаев характеризуются более низким качеством (побочные эффекты, другая эффективность и т. д.) и поэтому пригодны не всегда.

ДНК

(дезоксирибонуклеиновая кислота) Биологическая полимерная молекула, которая обеспечивает хранение и передачу генетической информации в живых организмах. Каждая хромосома человека состоит из молекулы ДНК,

содержащей многочисленные гены, и определенных белков. (См. также *Ген*, *Генетический*, *Хромосома*.)

Дозированный ингалятор

Устройство, которое позволяет больному получать заранее определенную дозу лекарства в виде аэрозоля. Для удобства вдыхания часто дополняется специальной промежуточной камерой — спейсером. (См. также *Аэрозоль*, *Ингалятор*.)

Дыхательная система, дыхательные пути

Дыхательная (респираторная) система — совокупность органов, обеспечивающих дыхание. По дыхательным путям воздух проходит от носового и ротового отверстий до легких. Выделяют верхние и нижние дыхательные пути. Верхние дыхательные пути включают в себя нос, носоглотку и ротоглотку; к ним также относят придаточные пазухи носа. К нижним дыхательным путям относятся гортань, трахея, бронхи и бронхиолы. Главный орган дыхательной системы — легкие; в легочных альвеолах происходит газообмен, обеспечивающий поступление кислорода в организм и удаление углекислого газа. У больных муковисцидозом функционирование дыхательной системы нарушено из-за скопления вязкой слизи и возникающих инфекций. (См. также *Альвеолы*, *Бронхи*, *Бронхиолы*, *Верхние дыхательные пути*, *Гортань*, *Легкие*, *Нижние дыхательные пути*, *Придаточные пазухи носа*, *Слизь*, *Трахея*.)

Ж

Железa

Орган, производящий те или иные биологически активные вещества. Эндокринные железы (такие как печень, потовые и слюнные железы и др.) выделяют производные вещества во внешнюю среду или в какие-либо полости организма, а эндокринные железы

(такие как щитовидная железа, гипофиз, надпочечники и др.) — в систему кровообращения. (См. также *Печень, Потовые железы, Экзокринные железы, Эндокринные железы.*)

Желчь

Жидкость, выделяемая печенью и по протокам поступающая в желчный пузырь и в кишечник. Желчь участвует в процессах пищеварения в тонком кишечнике. (См. также *Кишечник, Печень, Проток.*)

З

Золотистый стафилококк

Бактерия, возбудитель разнообразных инфекций, по-латыни — *Staphylococcus aureus*. У больных муковисцидозом золотистый стафилококк нередко вызывает легочные инфекции, особенно в детском возрасте. Для лечения используются антибиотики, однако следует помнить, что золотистый стафилококк часто бывает устойчив к тем или иным широко используемым антибиотикам (пенициллину, метициллину и т. п.). (См. также *Антибиотики, Легкие.*)

И

Иммунореактивный трипсин (ИРТ)

Вещество, содержание которого в крови новорожденных повышено при муковисцидозе. Тест на ИРТ с целью ранней диагностики болезни делается через несколько дней после рождения ребенка.

Ингаляция, ингалятор

Ингаляция — метод введения лекарств в организм, основанный на вдыхании газов, паров или аэрозолей. Устройство для проведения ингаляций называется ингалятором. Ингаляции очень удобны для лечения многих заболеваний дыхательных путей, так как обеспечива-

ют транспорт лекарственного средства прямо к месту его действия. (См. также *Аэрозоль, Дыхательные пути.*)

Ионный транспорт

Движение ионов в организме. Примером ионного транспорта является перенос ионов натрия и хлорид-ионов в клетку и из клетки. При муковисцидозе нарушение этого транспорта ведет к аномальному водно-солевому обмену и вызывает развитие симптомов болезни. (См. также *Ионы, Клетка.*)

Ионы

Заряженные частицы, присутствующие, например, в водных растворах солей. Так, раствор поваренной соли (хлорида натрия) содержит ионы натрия и хлорид-ионы.

К

Кинезитерапия

В переводе с греческого языка — «лечение через движение». Кинезитерапия при муковисцидозе направлена на более эффективное удаление слизи из дыхательных путей благодаря выполнению определенных комплексов упражнений и дыхательной гимнастики. Занятия кинезитерапией у больных МВ должны занимать от 20 минут до 2 часов ежедневно. Специалисты по кинезитерапии называются кинезитерапевтами. (См. также *Дыхательные пути, Слизь.*)

Кислородный концентратор

Прибор для обогащения вдыхаемого воздуха кислородом. В то время как атмосферный воздух содержит лишь 21% кислорода, концентратор позволяет получить из него почти чистый кислород, удалив все остальные газы. При муковисцидозе концентратор необходим для кислородной терапии в случаях затрудненного дыхания и снижения сатурации. (См. также *Сатурация.*)

Кишечник

Часть пищеварительной системы, соединяющая желудок с заднепроходным отверстием. Более близкая к желудку длинная и узкая часть носит название тонкого кишечника; в нем усваивается основная часть пищи. За ним следует более короткий и широкий толстый кишечник. В нем происходит всасывание воды и минеральных веществ и образуется кал. (См. также *Пищеварительная система.*)

Клетка

Единица строения всех живых организмов. Органы и ткани человеческого тела состоят из огромного количества различных видов клеток. (См. также *Ткань.*)

Компрессор

Устройство для сжатия газов (например, воздуха) и подачи их под давлением. В компрессорных ингаляторах поток сжатого воздуха используется для распыления жидкого лекарства и превращения его в аэрозоль. (См. также *Аэрозоль, Ингалятор.*)

Компьютерная томография (рентгеновская компьютерная томография, КТ, РКТ)

Метод исследования внутренних органов с помощью рентгеновского излучения. При томографии вместо одного рентгеновского снимка делаются многочисленные послойные изображения. Это позволяет получить гораздо более подробную и точную информацию.

Копрологическое исследование

Исследование кала для изучения процессов переваривания и всасывания в кишечнике. Так, наличие в кале повышенного количества нейтрального жира (стеаторея) указывает на нарушение переваривания и всасывания жиров, типичное для муковисцидоза. (См. также *Кишечник, Стеаторея.*)

Кровохарканье (гемоптизис, гемоптоз)

Кашель с отхаркиванием крови. При муковисцидозе в мокроте нередко встречается примесь крови, которая связана с небольшим кровотечением из поврежденных кровеносных сосудов стенок дыхательных путей. Однако откашливание значительных количеств крови может означать опасное легочное осложнение и требует немедленного обращения к врачу. (См. также *Дыхательные пути, Легкие, Мокрота.*)

Л

Легкие

Главный орган дыхательной системы человека. В альвеолах легких происходит газообмен между вдыхаемым воздухом и кровью, текущей по легочным капиллярам; в результате организм получает кислород из воздуха и выводит углекислый газ. У большинства людей с муковисцидозом болезнь существенно ухудшает функцию легких, и именно это определяет тяжесть состояния больного. (См. также *Альвеолы, Дыхательная система.*)

«Легочное сердце»

Увеличение и утолщение правых отделов сердца. Это может произойти при хронических заболеваниях легких, когда в кровь попадает недостаточно кислорода и сердце вынуждено интенсивнее прокачивать кровь через легкие. Кроме того, в результате заболеваний легких может возникнуть повышенное давление в артериях, идущих от сердца к легким (в сосудах так называемого малого круга кровообращения). Это также вызывает более интенсивную работу сердца. В результате правые отделы сердца увеличиваются. Постепенно может возникнуть сердечная недостаточность. Легочное сердце — одно из возможных осложнений муковисцидоза. Для его лечения и профилактики

необходимо принимать меры для улучшения функции легких. Могут быть полезны кислородотерапия, прием мочегонных препаратов (для лечения отеков) и другие средства. (См. также *Легкие, Хронический*.)

Ложноотрицательный результат

Результат теста, который указывает на отсутствие заболевания, в то время как на самом деле оно присутствует. Так, ложноотрицательный результат потовой пробы будет указывать на то, что у ребенка нет муковисцидоза, хотя на самом деле ребенок болен. (См. также *Потовая проба*.)

Ложноположительный результат

Результат теста, который указывает на присутствие заболевания, в то время как на самом деле оно отсутствует. Так, ложноположительный результат потовой пробы будет указывать на то, что у ребенка есть муковисцидоз, хотя на самом деле ребенок здоров. (См. также *Потовая проба*.)

М

Мазок соскоба щеки

Удобный, безопасный и безболезненный способ получения материала для генетических исследований. Клетки берутся у пациента путем соскоба со слизистой оболочки внутренней стороны щеки, после чего анализируется содержащаяся в этих клетках ДНК. (См. также *Генетический, ДНК, Клетки, Слизистая оболочка*.)

Мальабсорбция

Синдром нарушенного кишечного всасывания. При мальабсорбции питательные вещества, содержащиеся в пище, плохо усваиваются организмом. У больных муковисцидозом мальабсорбция связана с тем, что вязкая слизь блокирует протоки пищеварительных органов, таких как поджелудочная

железа. В результате нарушается выделение ферментов. Вследствие этого значительная часть необходимых веществ, поступающих с пищей, не может нормально перевариваться и усваиваться. Поэтому дети, больные муковисцидозом, часто плохо растут и с трудом набирают вес. (См. также *Кишечник, Поджелудочная железа, Пищеварительная система, Протоки, Слизь, Ферменты*.)

Меконнальный илеус (мекониевая непроходимость кишечника)

Закупорка кишечника новорожденного ребенка из-за скопления аномально густого и вязкого первородного кала — мекония. Это осложнение возникает приблизительно у 10—15% детей с муковисцидозом и является у них первым признаком болезни. (См. также *Кишечник, Меконий*.)

Меконий

Первородный кал, т. е. кал, содержащийся в кишечнике новорожденного и выделяющийся в первые часы и дни после родов. Содержит слизь, желчь и другие продукты секреции. У больных муковисцидозом первородный кал может быть слишком густым и вязким, что в ряде случаев приводит к кишечной непроходимости. (См. также *Желчь, Кишечник, Секреция, Слизь*.)

Мембрана клетки

Оболочка, отделяющая содержимое клетки от внешней среды. Через особые каналы в мембране происходит транспорт веществ в клетку и из клетки. (См. также *Клетка*.)

Микрофлора

Совокупность микроорганизмов, населяющих какую-либо среду обитания — например, кишечник или дыхательные пути человека. Микрофлора состоит из бактерий, микроскопических грибов и

простейших. (См. также *Дыхательные пути, Кишечник*.)

Мокрота

Слизистый продукт секреции, который вырабатывается в нижних дыхательных путях и выделяется из них при откашливании. (См. также *Нижние дыхательные пути, Секреция, Слизь*.)

Муковисцидозозависимый сахарный диабет (МЗСД)

Особая форма сахарного диабета, развивающаяся у некоторых больных муковисцидозом из-за изменений в поджелудочной железе. Лечение МЗСД включает в себя инъекции инсулина. Диетические рекомендации при МЗСД отличаются от рекомендаций при «обычном» сахарном диабете типа 1 или 2. (См. также *Поджелудочная железа, Сахарный диабет*.)

Мутация

Изменение одного гена или некоторой совокупности генов данного организма. Многие мутации могут ухудшить функционирование гена, приводя к заболеванию или даже гибели организма. Так, наследственные болезни связаны, как правило, с мутациями того или иного гена, которые передаются от родителей к детям. (См. также *Ген, Наследственный*.)

Муколитики

Лекарственные препараты, которые разжижают мокроту и облегчают ее выведение из дыхательных путей через откашливание. (См. также *Дыхательные пути, Мокрота*.)

Н

Наследственный

Наследственные характеристики — признаки и особенности, передающиеся от родителей детям. Такая передача обеспечивается благодаря генетической

информации. Наследственные заболевания — то же самое, что генетические заболевания. (См. также *Генетический*.)

Небулайзер

Ингалятор, в котором жидкое лекарство распыляется (обычно с помощью компрессора) в виде аэрозоля. Больной вдыхает этот аэрозоль через маску или дыхательную трубку. (См. также *Аэрозоль, Ингалятор, Компрессор*.)

Неонатальный скрининг

Массовое обследование новорожденных детей на распространенные наследственные заболевания с целью ранней диагностики и своевременного начала лечения. С 2006—2007 гг. в России внедрен неонатальный скрининг на муковисцидоз. (См. также *Наследственный*.)

Нижние дыхательные пути

Нижние дыхательные пути начинаются с гортани и включают в себя трахею и разветвленную систему бронхов и бронхиол, которая обеспечивает поступление воздуха в легкие. (См. также *Бронхи, Бронхиолы, Гортань, Легкие, Трахея*.)

Нозология

Учение о болезнях, об их биологических и медицинских основах. Отдельные болезни называют нозологическими формами или нозологическими единицами. Российская государственная программа «Семь нозологий» — это программа льготного лекарственного обеспечения для больных семью видами заболеваний, среди которых есть и муковисцидоз.

Носитель

Носитель какой-либо генетической болезни — человек без клинических признаков этой болезни, клетки которого содержат копию определенного гена с мутацией, нарушающей его функцию. Однако вторая копия гена у этого человека нормальная, и поэтому болезнь не развивается. Ребенок мо-

жет быть болен муковисцидозом в том и только в том случае, если каждый из его родителей либо носитель, либо сам болен муковисцидозом. (См. также *Ген, Клетка, Мутация.*)

Носовые полипы

Доброкачественные разрастания слизистой оболочки носовой полости и придаточных пазух носа. Они могут частично или полностью блокировать носовые ходы, затрудняя дыхание. Носовые полипы, в том числе множественные или рецидивирующие, нередко встречаются у больных муковисцидозом. Возможно их консервативное лечение или хирургическое удаление. (См. также *Придаточные пазухи носа, Слизистые оболочки.*)

О

Обезвоживание

Состояние недостатка воды в организме, ведущее к нарушению водно-солевого баланса. Причинами обезвоживания могут быть заболевания, повышенное потоотделение в жаркую погоду, недостаточное поступление воды в организм и т. д.

Овуляция

Выход созревшей яйцеклетки из яичника. После овуляции яйцеклетка начинает перемещаться по фаллопиевой трубе в направлении матки. (См. также *Фаллопиева труба, Яйцеклетка.*)

Основной дефект при муковисцидозе

Генетическая мутация вызывает у больных муковисцидозом изменения в белке CFTR. Такой дефектный белок не может образовывать нормальные каналы в клеточных мембранах. В результате нарушается транспорт соли и воды в клетку и из клетки. Это нарушение носит название «основного дефекта при муковисцидозе», и с ним связано раз-

витие всех симптомов болезни. (См. также *Клетка, Мембрана клетки, Мутация.*)

Остеопороз

Уменьшение плотности костной ткани, приводящее к частым переломам и деформациям костей. Это заболевание очень распространено, особенно в молодом возрасте. Установлено, что муковисцидоз связан с повышенным риском развития остеопороза. (См. также *Ткань.*)

П

Панкреатический

Имеющий отношение к поджелудочной железе. Так, панкреатические ферменты (липаза, амилаза и т. д.) — это ферменты, которые вырабатываются в поджелудочной железе и необходимы для нормального пищеварения. (См. также *Поджелудочная железа, Ферменты.*)

Пары оснований ДНК

«Строительные блоки», из которых состоят гены. В состав одного гена могут входить сотни и тысячи пар оснований. (См. также *Ген.*)

Перкуссия

Метод, используемый при очищении дыхательных путей. Больного похлопывают по грудной клетке ладонью, сложенной в «лодочку». Это помогает освободить слизь в дыхательных путях и способствует ее откашливанию. Перкуссия часто применяется совместно с постуральным дренажем. (См. также *Дыхательные пути, Постуральный дренаж, Слизь.*)

Печень

Орган в брюшной полости, выполняющий целый ряд жизненно важных функций, включая участие в процессах пищеварения и обеспечение обмена веществ.

Пилокарпин-нонофорез (ионофорез с пилокарпином)

Процедура, используемая в ходе потовой пробы для стимуляции потоотделения. Химическое вещество под названием пилокарпин наносится на участок кожи, после чего с помощью слабого электрического тока этот препарат вводится вглубь кожи и воздействует на потовые железы. (См. также *Потовая проба, Потовые железы.*)

Пищеварительная система

Система органов, необходимых для приема пищи, ее переваривания и вывода непереваренных остатков из организма. В состав пищеварительной системы входят ротовая полость, слюнные железы, глотка, пищевод, желудок, тонкий и толстый кишечник, печень, поджелудочная железа, желчный пузырь. При муковисцидозе протоки некоторых органов пищеварительной системы, таких как поджелудочная железа, могут забиваться вязкой слизью. Нормальное пищеварение при этом нарушается. (См. также *Кишечник, Печень, Поджелудочная железа, Проток, Слизь.*)

Плод

Плодом называют человеческий организм в период внутриутробного развития, начиная приблизительно с 10-й недели, когда уже сформированы все основные системы органов. На более ранних сроках развития организма используется термин «эмбрион». (См. также *Эмбрион.*)

Пневмония

Воспаление легких. Обычно причиной пневмонии является бактериальная, вирусная или грибковая инфекция. Частые бронхиты и пневмонии представляют серьезную проблему при муковисцидозе. (См. также *Бронхит, Легкие.*)

Пневмосклероз (пневмофиброз)

Аномальное разрастание соединительной ткани в легких. Обычно является след-

ствием воспалительных процессов, таких как бронхиты и пневмонии, в том числе при муковисцидозе. (См. также *Бронхит, Легкие, Пневмония, Ткань.*)

Пневмоторакс

Скопление воздуха в плевральной полости (в пространстве, окружающем легкие). Пневмоторакс может возникнуть из-за повреждения легочной ткани или дыхательных путей, которое приводит к выходу из них воздуха. В результате наблюдается «спадение» легкого, когда все легкое или его часть плохо расправляется при вдохе и не может полноценно участвовать в дыхании. Пневмоторакс — одно из опасных осложнений муковисцидоза и некоторых других заболеваний, сопровождающихся поражением легких. (См. также *Дыхательные пути, Легкие, Ткань.*)

Поджелудочная железа

Орган пищеварительной системы, расположенный позади желудка. Выполняет две основные функции: экзокринную и эндокринную. Экзокринная функция заключается в выделении панкреатического сока, содержащего пищеварительные ферменты. Поджелудочная железа является важнейшим источником ферментов для переваривания жиров, белков и углеводов. Эндокринная функция поджелудочной железы состоит в выработке ряда гормонов, в том числе глюкагона и инсулина, регулирующих обмен углеводов. У больных муковисцидозом экзокринная функция поджелудочной железы часто нарушается из-за слизистых пробок, мешающих выходу ферментов через протоки железы в кишечник. Поражение поджелудочной железы при муковисцидозе может постепенно привести к нарушению ее эндокринной функции с развитием сахарного диабета. (См. также *Гормоны, Панкреатический,*

Пищеварительная система, Проток, Сахарный диабет, Слизистая пробка, Ферменты, Эндокринные железы, Эндокринные железы.)

Половые хромосомы

Хромосомы, различающиеся у мужских и женских организмов. У человека это одна из 23 пар хромосом, обозначаемая XX (у женщин) или XY (у мужчин). Остальные хромосомы одинаковы у мужских и женских организмов; они называются аутосомами. (См. также *Хромосомы.*)

Портальная гипертензия

Повышенное давление в системе воротной вены, по которой кровь от различных органов пищеварительной системы проходит в печень. Это осложнение может возникнуть вследствие развития цирроза печени. Представляет серьезную опасность из-за риска кровотечений. (См. также *Печень, Пищеварительная система, Цирроз печени.*)

Посев

Помещение образцов тканей и сред из организма больного (таких как кровь, мокрота и т. д.) в специальные условия для выявления возбудителей инфекций и подбора терапии. Образцы помещаются в стерильные сосуды, где созданы благоприятные условия для размножения микроорганизмов. Анализируя выросшие микробные культуры, выясняют природу обнаруженных микроорганизмов и изучают их чувствительность к различным лекарственным препаратам, таким как антибиотики. (См. также *Антибиотики, Мокрота, Ткань.*)

Постуральный дренаж (позиционный дренаж)

Процедура, облегчающая отхождение мокроты из дыхательных путей. Больной принимает положение, при котором мокрота под действием силы тяжести оттекает к главным бронхам и трахее, от-

куда затем удаляется посредством кашля. Постуральный дренаж часто используется совместно с перкуссией. (См. также *Бронхи, Мокрота, Перкуссия, Трахея.*)

Потовая проба

Основной лабораторный тест для диагностики муковисцидоза. В ходе потовой пробы измеряется содержание соли (хлорида натрия) в потовой жидкости. Повышенное содержание соли с высокой вероятностью указывает на наличие болезни.

Потовые железы

Железы, выделяющие пот на поверхность кожи через протоки. (См. также *Проток.*)

Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД)

Генетическая диагностика при экстракорпоральном оплодотворении (ЭКО) до переноса эмбрионов в матку. Семейные пары с известными генетическими отклонениями могут благодаря ПГД избежать рождения больного ребенка, так как в матку переносятся только эмбрионы, у которых не обнаружено генетических аномалий. (См. также *Генетический, Экстракорпоральное оплодотворение, Эмбрион.*)

Пренатальная диагностика

Диагностика различных заболеваний еще до рождения ребенка, т. е. в ходе внутриутробного развития. Среди методов пренатальной диагностики известны амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез и некоторые другие. В частности, пренатальная диагностика позволяет с высокой точностью установить, будет ли ребенок болен муковисцидозом. (См. также *Амниоцентез, Биопсия ворсин хориона.*)

Придаточные пазухи носа

Заполненные воздухом полости в костях черепа, сообщающиеся с полостью носа. Другое название — околоносовые си-

нусы. К придаточным пазухам носа относятся верхнечелюстные (гайморовы), лобные, клиновидные пазухи, а также решетчатый лабиринт.

Продуктивный кашель

Кашель, сопровождающийся отделением мокроты. (См. также *Мокрота.*)

Противовоспалительные препараты

Лекарства, которые уменьшают воспаление и облегчают его проявления — боль, отечность, повышение температуры. Эти препараты делятся на две основные группы: нестероидные противовоспалительные средства (НПВС) и гормоны-глюкокортикостероиды. (См. также *Гормоны.*)

Проток

Трубнообразный канал, по которому выводятся продукты секреции. Протоки есть в различных органах и эндокринных железах. У больных муковисцидозом протоки могут быть заблокированы густой слизью. (См. также *Секреция, Слизь, Эндокринные железы.*)

Прямая кишка

Конечная часть толстого кишечника, оканчивающаяся заднепроходным отверстием. (См. также *Кишечник.*)

Пульмонолог

Врач, специализирующийся на диагностике и лечении болезней органов дыхания, в особенности легких. Так как муковисцидоз в подавляющем большинстве случаев влияет на функцию дыхательной системы, врачи-пульмонологи играют важнейшую роль в лечении этой болезни. (См. также *Легкие.*)

Пульсоксиметр

Прибор для измерения уровня сатурации (насыщения кислородом) капиллярной крови. Пульсоксиметры необходимы больным муковисцидозом, например,

для определения показаний к назначению кислородной терапии и выбора ее режима. (См. также *Сатурация.*)

Р

Регулятор трансмембранной проводимости (трансмембранный регулятор)

По-английски *CFTR* — *cystic fibrosis transmembrane [conductance] regulator*. Белок, образующий в мембранах клеток каналы для транспорта ионов хлора. Играет важную роль в функционировании клеток дыхательных путей, кишечника, поджелудочной железы, слюнных и потовых желез и т. д. Мутации в гене, соответствующем белку CFTR, ведут к нарушению водно-солевого транспорта и к развитию симптомов муковисцидоза. (См. также *Ген, Дыхательные пути, Железа, Мутация, Ионы, Ионный транспорт, Кишечник, Клетка, Мембрана клетки, Поджелудочная железа, Потовые железы.*)

Ректальный пролапс (выпадение прямой кишки)

Выхождение тканей прямой кишки наружу через заднепроходное отверстие. Ректальный пролапс иногда происходит у детей с муковисцидозом из-за проблем с пищеварительной системой. (См. также *Пищеварительная система, Прямая кишка.*)

Репродуктивная система

Система органов, отвечающих за размножение. У мужчин в ее состав входят яички, семявыносящие протоки, предстательная железа, половой член, мошонка и мочеиспускательный канал. У женщин репродуктивная система включает в себя яичники, фаллопиевы трубы, матку, шейку матки и влагалище. (См. также *Семявыносящий проток, Фаллопиевы трубы, Шейка матки.*)

Реснички

Тонкие, похожие на волоски выросты на поверхности некоторых клеток. В частности, клетки с ресничками (так называемый мерцательный эпителий) выстилают внутреннюю поверхность дыхательных путей. Реснички согласованно движутся, продвигая слизь к горлу, где ее можно откашлять или проглотить. Слишком густая слизь, инфекции, табачный дым и другие раздражители мешают движению ресничек и затрудняют работу этого естественного очищающего механизма. (См. также *Дыхательные пути, Клетка, Слизь.*)

Респираторный

Имеющий отношение к органам дыхания. (См. также *Дыхательная система.*)

С**Сатурация**

Степень насыщения кислородом, определенная для гемоглобина артериальной крови. У здорового человека сатурация составляет около 95—98%. Снижение сатурации указывает на гипоксию (нехватку кислорода) и может быть вызвано разными причинами, в том числе болезнями легких. (См. также *Гипоксия, Легкие.*)

Сахарный диабет

Группа заболеваний, характеризующихся стойким повышением уровня сахара в крови (гипергликемией) из-за недостаточности или аномальной функции инсулина — гормона поджелудочной железы. В результате возникают серьезные нарушения обмена веществ. Как правило, для лечения сахарного диабета используются диетические меры (уменьшение поступления сахара с пищей) и/или терапия инсулином. (См. также *Гипергликемия, Гормоны, Поджелудочная железа.*)

Секретия, секрет

Биологически активные вещества и содержащие их жидкости (такие как пот или слюна), выделяемые клетками тех или иных желез, носят название секрета. Процесс выделения этих веществ называется секретцией. (См. также *Железа.*)

Семявыносящий проток

Проток в мужской репродуктивной системе, по которому сперматозоиды движутся от яичка к предстательной железе. У мужчин, больных муковисцидозом, эти протоки часто отсутствуют или закупорены. В таких случаях зачатие ребенка невозможно. (См. также *Репродуктивная система, Сперматозоид.*)

Сепация

Бактерия *Burkholderia cepacia*. Представляет серьезную опасность для больных муковисцидозом и некоторыми другими хроническими заболеваниями легких, так как вызывает у них тяжелые и трудноизлечимые легочные инфекции. Особая проблема — заражение сепацией в медицинских учреждениях. Чтобы его избежать, требуется не только соблюдение строгих гигиенических мер, но и исключение контактов между инфицированными и неинфицированными больными. (См. также *Легкие, Хронический.*)

Синдром дистальной кишечной обструкции

Частичная или полная закупорка кишечника с развитием кишечной непроходимости. Одно из осложнений муковисцидоза, обусловленное аномальным составом кишечного содержимого. Аналог мекониального илеуса новорожденных, возникающий у больных более старшего возраста. (См. также *Кишечник, Мекониальный илеус.*)

Синегнойная палочка

Разновидность бактерий, по-латыни — *Pseudomonas aeruginosa*. Синегнойная палочка сравнительно безопасна для здоровых людей, но может поражать ослабленные организмы. У больных муковисцидозом эта бактерия часто становится возбудителем легочных инфекций, лечение которых затруднено ввиду высокой устойчивости этой бактерии к антибиотикам. (См. также *Антибиотики, Легкие.*)

Синусит

Воспаление слизистой оболочки одной или нескольких придаточных пазух носа. Самая известная разновидность синусита — гайморит, т. е. воспаление верхнечелюстной (гайморовой) пазухи. Синусит сопровождается отеком слизистой оболочки, который мешает нормальному оттоку содержимого из пазухи. (См. также *Придаточные пазухи носа, Слизистая оболочка.*)

Слизистая пробка

Скопление густой слизи в протоках органов или дыхательных путях, не позволяющее продуктам секретции или воздуху проходить через них. (См. также *Дыхательные пути, Протоки, Секретия.*)

Слизистые оболочки

Внутренние оболочки многих полых органов дыхательной, пищеварительной и мочеполовой систем — таких как носовая и ротовая полости, пищевод, желудок, кишечник. Эти оболочки покрыты слоем слизи, которую вырабатывают особые клетки. (См. также *Дыхательная система, Клетка, Кишечник, Пищеварительная система, Слизь.*)

Слизь

Жидкое вещество, выделяемое клетками слизистых оболочек и железами. В отли-

чие от нормальной разжиженной слизи, у больных муковисцидозом слизь обычно густая и вязкая. (См. также *Железа, Клетка, Слизистые оболочки.*)

Сперматозоид

Мужская половая клетка, содержащая половинный набор хромосом (у человека это 23 хромосомы). При слиянии сперматозоида с яйцеклеткой, также содержащей половинный набор хромосом, происходит оплодотворение и начинается развитие эмбриона. (См. также *Хромосома, Эмбрион, Яйцеклетка.*)

Стеаторея

Повышенное содержание жира в кале. Причина стеатореи — нарушенное переваривание и всасывание жиров. Стеаторея часто наблюдается при муковисцидозе.

Т**Тепловой удар**

Состояние, возникающее при перегреве организма. Среди признаков теплового удара — слабость, одышка, головокружение, тошнота и т. д. Тепловой удар обычно возникает в жаркую погоду или в слишком сильно нагретом помещении.

Ткань

Совокупность клеток организма, имеющих сходный тип, строение и функцию. Так, можно говорить о нервной, мышечной, соединительной и других тканях. (См. также *Клетка.*)

Трансплантация легких (пересадка легких)

Хирургическая операция, которая состоит в полной или частичной замене легких больного легкими другого человека (донора). Применяется при ряде тяжелых прогрессирующих заболеваний легких. Может осуществляться

совместно с трансплантацией сердца. (См. также *Легкие*.)

Трахея

Центральная часть дыхательных путей, расположенная между гортанью и бронхами. Соединяет верхние дыхательные пути с нижними. (См. также *Бронхи*, *Верхние дыхательные пути*, *Гортань*, *Нижние дыхательные пути*.)

Ф

Фаллопиевы трубы

Трубчатые органы, по которым яйцеклетка движется от яичника к матке. При оплодотворении в фаллопиевой трубе происходит слияние яйцеклетки и сперматозоида, после чего оплодотворенная яйцеклетка продвигается в матку. Фаллопиевы трубы также называют маточными трубами. (См. также *Сперматозоид*, *Яйцеклетка*.)

Ферменты (энзимы)

Белки, способствующие протеканию самых разнообразных химических процессов в организме и ускоряющие эти процессы. Например, ферменты необходимы для расщепления пищи в ходе пищеварения. У многих больных муковисцидозом ферменты поджелудочной железы не могут достичь кишечника из-за закупорки протоков, и поэтому для нормального пищеварения необходима заместительная терапия этими ферментами. (См. также *Поджелудочная железа*, *Проток*.)

Фертильность

Способность женского или мужского организма участвовать в оплодотворении и производить потомство. При отсутствии способности к оплодотворению говорят о стерильности, т. е. бесплодии.

Фиброзное перерождение

Замещение нормальной ткани какого-либо органа соединительной тканью. (См. также *Ткань*.)

Физиологический раствор

Водный раствор, состав которого сходен с составом тканевых жидкостей организма. Простейший физиологический раствор — 0,9% водный раствор поваренной соли, т. е. хлорида натрия. (См. также *Ткань*.)

Физиотерапия грудной клетки

Методика очищения дыхательных путей, при которой постуральный дренаж применяется совместно с перкуссией и вибрацией. Способствует отхождению мокроты. При муковисцидозе физиотерапия грудной клетки обычно проводится несколько раз в день. (См. также *Мокрота*, *Перкуссия*, *Постуральный дренаж*.)

Флюорография

Вариант рентгеновского исследования, часто используемый для диагностики заболеваний легких. Флюорография дешевле обычной рентгенографии и создает меньшую лучевую нагрузку на пациента, но, как правило, менее информативна. (См. также *Легкие*.)

Функция внешнего дыхания (ФВД)

Оценка функции внешнего дыхания включает в себя измерение и вычисление многочисленных параметров, связанных с работой дыхательной системы. Многие показатели ФВД касаются легочных объемов и скоростей потока воздуха. Существуют различные инструментальные измерительные методы: спирометрия, бодиплетизмография, пикфлоуметрия и др. Изучение ФВД при заболеваниях органов дыхания позволяет планировать терапию и оценивать ответ на лечение. Однако стандартные методы оценки ФВД зачастую сложно применять у детей младшего возраста. (См. также *Дыхательная система*, *Легкие*.)

Х

Хаффинг

Техника очищения дыхательных путей, более щадящая, чем кашель. Больной после вдоха напрягает мышцы живота и с силой выталкивает воздух из открытого рта — так, как будто бы он дышит на стекло, чтобы оно запотело.

Холестаз

Уменьшение поступления желчи в кишечник. При муковисцидозе холестаз нередко бывает вызван задержкой желчи в желчевыводящих путях. Холестаз может вызвать увеличение печени (гепатомегалию). Опасным осложнением является цирроз печени. (См. также *Желчь*, *Кишечник*, *Цирроз печени*.)

Хромосомы

Нитевидные структуры в ядрах клеток. Каждая хромосома включает в себя множество генов, несущих разнообразную наследственную информацию. Клетки человеческого организма содержат по 46 хромосом, объединенных в 23 хромосомные пары. Одна из этих пар — так называемые половые хромосомы, которые различаются у мужчин и женщин (у женщин — XX, у мужчин — XY). Остальные 44 хромосомы называют аутосомами. (См. также *Ген*, *Клетка*, *Наследственный*, *Половые хромосомы*, *Ядро клетки*.)

Хроническая болезнь

Длительно протекающее, обычно медленно прогрессирующее заболевание. Острые заболевания, в отличие от хронических, характеризуются быстрым развитием симптомов и сравнительно недолгим течением. Муковисцидоз — хроническая болезнь.

Ц

Цирроз печени

Тяжелое поражение печени, при котором нормальная печеночная ткань замещается соединительной тканью. В результате функция печени постепенно ухудшается. Цирроз печени развивается у нескольких процентов больных муковисцидозом. (См. также *Печень*, *Ткань*.)

Ш

Шейка матки

Нижняя узкая часть матки. Канал шейки матки, или цервикальный канал, соединяет полость матки с влагалищем.

Э

Экзокринные железы (железы внешней секреции)

Железы, которые выделяют вырабатываемые ими вещества во внешнюю среду или в полые органы, такие как кишечник и дыхательные пути. Продукты секреции экзокринных желез (пот, слезы, слюна, пищеварительные соки и др.) выделяются через протоки. К экзокринным железам относятся печень, потовые, слюнные, слезные, слюнные, молочные и другие железы. Экзокринная функция есть и у поджелудочной железы. Муковисцидоз — болезнь, которая влияет именно на экзокринные железы. (См. также *Дыхательные пути*, *Железа*, *Кишечник*, *Печень*, *Поджелудочная железа*, *Потовые железы*, *Проток*, *Секреция*, *Слизь*.)

Экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО)

Вспомогательная медицинская технология, позволяющая многим парам иметь ребенка в случае бесплодия. Яйцеклетки, взятые из организма женщины, подвергают воздействию сперматозоидов *in vitro* («в пробирке»). Эмбрионы, полученные после такого оплодотворения,

переносят в матку женщины. В случае успеха все или некоторые эмбрионы приживаются, развивается беременность. Одна из технологий экстракорпорального оплодотворения — так называемый метод ИКСИ (по-английски *Intra-Cytoplasmic Sperm Injection, ICSI*), когда сперматозоид вводится в яйцеклетку в пробирке с помощью микроиглы. (См. также *Сперматозоид, Эмбрион, Яйцеклетка.*)

Эмболизация

Закупорка кровеносного сосуда. Процедура эмболизации целенаправленно применяется в случаях, когда кровоток по сосуду почему-либо нежелателен — например, при опасных кровотечениях и аневризмах, при лечении некоторых доброкачественных и злокачественных опухолей.

Эмбрион

Эмбрионом называют организм во время внутриутробного развития, начиная с момента зачатия. Приблизительно к 9—10 неделе развития человеческого эмбриона уже происходит «закладка» всех основных систем органов, и после этого срока эмбрион принято называть плодом. (См. также *Плод.*)

Эмфизема

Хроническое заболевание легких, характеризующееся патологическим растяжением концевых бронхиол и легочных альвеол. Из-за перерастяжения альвеолы теряют способность к достаточному сокращению при выдохе, повреждается структура их стенок. Ухудшается дыхание, возникает одышка. Может произойти разрыв «раздутого» участка легких с развитием пневмоторакса. У больных муковисцидозом эмфизема является одним из возможных осложнений болезни. (См. также *Альвеолы, Бронхиолы, Легкие, Пневмоторакс.*)

Эндокринные железы (железы внутренней секреции)

Железы, выделяющие продукты секреции (гормоны) непосредственно в кровь, а не в органы или внешнюю среду через протоки. К эндокринным железам относятся гипофиз, надпочечники, щитовидная железа, паращитовидные железы, тимус и другие. Муковисцидоз не нарушает работу эндокринных желез, но может влиять на железы, имеющие как экзокринную, так и эндокринную функцию, — например, на поджелудочную железу. (См. также *Гормоны, Железа, Поджелудочная железа, Проток, Секреция, Экзокринные железы.*)

Эндокринолог

Специалист по диагностике, лечению и профилактике болезней эндокринной системы, т. е. системы, отвечающей за выработку гормонов и гормональную регуляцию деятельности различных органов. (См. также *Гормоны, Эндокринные железы.*)

Я

Ядро клетки

Важнейшая часть клетки, содержащая хромосомы. (См. также *Клетка, Хромосомы.*)

Яйцеклетка

Женская половая клетка, содержащая половинный набор хромосом (т. е. 23 хромосомы). При слиянии яйцеклетки со сперматозоидом, также содержащим половинный набор хромосом, происходит оплодотворение и начинается развитие эмбриона. (См. также *Клетка, Сперматозоид, Хромосомы, Эмбрион.*)

Приложение 2

Медицинские центры и специалисты

Список медицинских и общественных организаций, занимающихся проблемами больных муковисцидозом, основан на материалах справочного сайта <http://www.mucoviscidos.ru> (страница <http://www.mucoviscidos.ru/med-centers/>), а также раздела <http://www.roche.ru/portal/roche.ru/mukovis1> сайта медицинской компании Roche. Подробную справочную информацию также можно найти в интернете по адресу http://www.cf-rf.ru/content/ru/mucoviscidosis_in_your_region.html.

Мы дополнили и по мере возможности проверили приведенные в этих источниках контактные данные. К сожалению, они частично устарели. Мы внесли много изменений, но у нас нет возможности полностью проверить и обновить весь список. К тому же ситуация в центральных и региональных клиниках и сейчас постоянно меняется: уходят на пенсию или переходят на другое место работы старые специалисты, приходят новые, переименовываются и переезжают учреждения, для справок и записи на прием используются другие телефонные номера. Поэтому в случае каких-либо проблем мы советуем связываться с медицинскими, волонтерскими, пациентскими и благотворительными организациями и стараться через них выяснить, какие возможности для диагностики и лечения муковисцидоза существуют в вашем регионе.

Российские центры муковисцидоза

Научно-клинический отдел муковисцидоза Медико-генетического научного центра Российской академии медицинских наук (ГУ МГНЦ РАМН) – Российский центр диагностики и лечения муковисцидоза.

Адрес	115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1.
Руководитель	проф., д. м. н. Капранов Николай Иванович, тел. 8(495)936-94-97, 8(499)254-90-49.
Ведущий научный сотрудник	проф., д. м. н. Каширская Наталья Юрьевна, тел. 8(495)936-94-97, 8(499)254-90-49.
Сотрудники	проф. Пухальский Александр Леонидович, Шмарина Галина Васильевна, Кондратьева Елена Ивановна, Кусова Залина Ахсаровна, Никонова Виктория Сергеевна, Пухальская Дарья Александровна.

http://www.cf-rf.ru/content/ru/nauchno_klinicheskiy_otdel_mukoviscidoza.html
<http://www.med-gen.ru/science/staff/mukovisc/>

Научно-исследовательский институт акушерства и гинекологии РАМН им. Д. О. Отта, Российский центр пренатальной диагностики.

Адрес	199164, Санкт-Петербург, Васильевский остров, Линия Менделеева, д. 3.
Руководитель	проф. Баранов Владислав Сергеевич, тел. 8(812)328-98-09, 218-98-09, 328-04-87.

<http://www.otf.ru/ru/clinic/laboratory-prenatal>

Российская детская клиническая больница.

Адрес	117513, Москва, Ленинский проспект, д. 117, корп. 3, эт. 3 (педиатрическое отделение, бывшее отделение медицинской генетики).
Зав. отделением	к. м. н. Семькин Сергей Юрьевич, тел. 8(495)936-91-33, 936-93-33.
Доктора	Авакян Лусине Вааговна, Воронкова Анна Юрьевна, Макарова Дарья Андреевна.

E-mail: pediatr@rdkb.ru.

<http://old.defi.msk.ru/medicalgenetic.htm>;

<http://www.rdkb.ru/work/treatment/prof/clinicbranches/126>

Москва и Санкт-Петербург**Научно-исследовательский институт пульмонологии ФМБА России (помощь взрослым больным).**

Адрес	105077, Москва, 11-я Парковая ул., д. 32.
Зав. лабораторией муковисцидоза	к. м. н. Амелина Елена Львовна, тел. 8(495)465-53-84.
Научный сотрудник	к. м. н. Красовский Станислав Александрович, тел. 8(495)465-74-15.
Научный сотрудник	Самойленко Виктор Александрович, тел. 8(495)465-74-15.

Межрегиональная общественная организация «Помощь больным муковисцидозом».

Председатель	Мясникова Ирина Владимировна, тел. 8(495)706-91-61.
--------------	---

Региональная общественная организация Московской области «Помощь больным муковисцидозом».

Председатель правления	Алекина Ольга Владимировна, тел. 8(915)488-37-56, 8(926)528-44-12.
------------------------	--

E-mail: family01@rambler.ru.

<http://www.cfmo.ru>

Московское отделение Российского центра муковисцидоза (амбулаторный прием).

Адрес	Москва, ул. Садово-Кудринская, д. 15, Детская клиническая больница № 13 им. Н. Ф. Филатова, поликлиника (вход с ул. Зоологическая, д. 15), комн. 510—513.
Зав. отделением	Шерман Виктория Давидовна
Сотрудники	проф. Каширская Наталья Юрьевна, Шабалова Лидия Абрамовна, Воронкова Анна Юрьевна, Никонова Виктория Сергеевна, Богданова Татьяна Анатольевна.
Научный руководитель	проф. Капранов Николай Иванович.

Научный центр здоровья детей РАМН.

Адрес	119991, Москва, Ломоносовский пр., д. 2/62.
Зав. отделением пульмонологии и аллергологии	д. м. н. Симонова Ольга Игоревна, тел. 8(499)134-93-31.
	http://www.nczd.ru/ot_pulm.htm

Научно-исследовательский институт скорой помощи им. Н. В. Склифосовского (Помощь взрослым больным).

Адрес	129090, Москва, Большая Сухаревская пл., д. 3.
	http://склифосовского.рф

НИИ Пульмонологии Санкт-Петербургского государственного медицинского университета им. акад. И. П. Павлова.

Адрес	197089, Санкт-Петербург, ул. Рентгена, д. 12.
Отделение терапевтической пульмонологии	Черменский Алексей Георгиевич, проф. Гембицкая Татьяна Евгеньевна, тел. 8(812)234-13-83.
	E-mail: mukoviscidoz_otd@mail.ru

Городская многопрофильная больница № 2 (ГМБ) (Помощь взрослым больным).

Адрес	194354, Санкт-Петербург, Учебный пер., д. 5
Зав. отделением пульмонологии	Степаненко Татьяна Александровна, тел. 8(812)510-94-86.
	E-mail: stepanenko@chestcenter.ru

Детская городская больница № 4 Святой Ольги.

Адрес	194156, Санкт-Петербург, ул. Земледельческая, д. 2.
Зав. отделением пульмонологии	Орлов Александр Владимирович, тел. 8(812)295-69-92, 295-69-98.
	E-mail: pulmonology3@hotmail.com

Ленинградская детская областная клиническая больница.

Адрес	195009, Санкт-Петербург, ул. Комсомола, д. 6.
Отделение пульмонологии:	тел. 8(812)542-53-62
Зав. отделением пульмонологии	Федотова Ольга Владимировна, E-mail: pulmfedotova204@yandex.ru
Профессор	Бойцова Евгения Викторовна.

**Оказание высокотехнологичной медицинской помощи по квоте:
Клиника Санкт-Петербургского Государственного педиатрического
медицинского университета.**

Адрес 194100, Санкт-Петербург, ул. Литовская, д. 2.
Тел. по вопросам плановой госпитализации: 8(812)248-18-40.
E-mail: klinika.spb@gmail.com
<http://www.gpma.ru>

Региональные медицинские учреждения

Архангельск

Детская областная клиническая больница им. П. Г. Выжлецова.

Адрес 163002, Архангельск, Обводной канал, д. 7;
Телефон 8(8182)27-38-78.
Главный детский пульмонолог, к. м. н. Кирсанова Антонина Семеновна,
руководитель центра тел. 8(8182)28-08-78.
муковисцидоза
Зав. детским отделением Тюрников Андрей Владиславович,
Северного медицинского центра тел. 8(8182)41-10-45.
клинического центра
им. Н. А. Семашко ФМБА

Астрахань

Детская городская клиническая больница № 2.

Адрес 414052, Астрахань, ул. Ихтиологическая, д. 1.
Зав. отделением Рязанова Валентина Степановна,
пульмонологии тел. 8(8512)25-96-86.
Педиатр д. м. н. Сергиенко Диана Фикретовна.

Барнаул

**Алтайская краевая детская клиническая больница,
пульмонологическое отделение.**

Адрес 656019, Барнаул, ул. Гущина, д. 179.
Доцент кафедры педиатрии к. м. н. Сероклинов Валерий Николаевич,
Алтайского государственного медицинского университета тел. 8(3852)51-09-21.

Владивосток

**Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи
(материнства и детства).**

Адрес 690000, Владивосток, ул. Уборевича, д. 30/37.
Зав. краевой детской консультативной поликлиникой д. м. н. Васильева Татьяна Геннадьевна,
тел. 8(4232)43-81-35, 42-07-05.

Зав. краевой медико-генетической консультацией к. м. н. Воронин Сергей Владимирович,
тел. 8(4232)43-81-35, 42-07-05.

Педиатр краевой детской консультативной поликлиники Синицына Людмила Трофимовна,
тел. 8(4232) 43-81-35, 42-07-05.

<http://www.kkcsvmp.ru>

Волгоград

Волгоградский государственный медицинский университет.

Адрес 400131, Волгоград, пл. Павших Борцов, д. 1.
Зав. курсом клинической аллергологии и иммунологии доцент Медведева Светлана Станиславовна,
тел. 8(8442)47-97-72, 43-30-60.
<http://www.volgmed.ru>

Областная детская клиническая больница.

Адрес 400049, Волгоград, ул. Ангарская, д. 13.
Телефон (8442) 37-02-56.
Главный врач Емельянова Светлана Анатольевна.
Зав. пульмонологическим отделением Акельев Сергей Иванович,
тел. 8(8442)30-53-96.
Ассистент кафедры Харанский Анатолий Николаевич,
педиатрии ВолГМУ

Воронеж

Воронежская государственная медицинская академия им. Н. Н. Бурденко.

Адрес 394036, Воронеж, ул. Студенческая, д. 10.
Зав. областной генетической консультацией Потапова Ирина Васильевна,
тел. 8(4732)45-92-69.
Областной пульмонолог проф. Неретина Алла Федоровна,
тел. 8(4732)59-89-92, 53-00-05.

<http://www.vsm.a.vrn.su>

Екатеринбург

Свердловская областная детская больница.

Адрес 620149, Екатеринбург, ул. Серафимы Дерябиной, д. 32.
Кафедра детских болезней, пульмонолог Завьялова Татьяна Витальевна,
тел. 8(343)240-91-16.

<http://www.odkb.ru>

**Уральская государственная медицинская академия,
кафедра детских болезней.**

Адрес 620219, Екатеринбург, ул. Репина, д. 3.

<http://www.usma.ru>

Ижевск**Республиканская детская клиническая больница.**

Адрес 426009, Удмуртская Республика, Ижевск,
ул. Ленина, д. 79.
Заведующая отделением
пульмонологии к. м. н. Симанова Татьяна Владимировна,
тел. 8(3412)76-28-43.

Иркутск**Иркутская областная консультативная поликлиника.**

Адрес 664079, Иркутск, м-н Юбилейный,
д. 100, а/я 67.
Зав. медико-генетической
консультацией Потапова Ирина Васильевна,
тел. 8(3952)15-92-69, 38-53-40.

Казань**Детская республиканская клиническая больница.**

Адрес 420128, Республика Татарстан, Казань,
Оренбургский тракт, д. 140.
Заведующая дневным
стационаром Пятёркина Оксана Геннадьевна,
тел. 8(843)267-89-16.
Заведующая отделением
пульмонологии Шагиахметова Диляра Сабиловна,
тел. 8(843)269-76-64.
Врач Храмова Людмила Викторовна.
<http://www.drkbmzrt.ru/>

Калининград**Детская областная больница.**

Адрес 236010, Калининград, ул. Дмитрия Донского, д. 23.
Телефон 8(4012)21-53-55.
Руководитель центра
муковисцидоза Носов Виктор Петрович,
тел. 8(4012)21-29-37.
Пульмонолог Петров Виктор Владимирович.

Кемерово**Детский городской пульмонологический центр на базе ДКБ № 1.**

Адрес 650025, Кемерово, ул. Чернышевского, д. 8а.
Заведующая центром к. м. н. Алексеева Анна Прокопьевна,
тел. 8(3842)25-87-23.
Профессор Хорунжина Светлана Ивановна.
Заведующая отделением
острых респираторных
инфекций ОКБ № 1 Протасова Татьяна Александровна,
8(3842)39-64-21.
Врач-пульмонолог отделения
общей терапии ОКБ № 1 Свиридкина Марина Феофановна.

Киров**Областная детская клиническая больница (2-е хирургическое отделение).**

Адрес 610050, Киров, ул. Менделеева, д. 16.
Главный внештатный
детский пульмонолог Удалова Анна Вениаминовна,
тел. 8(8332)40-05-45.
<http://www.medkirov.ru/site/regional-children-clinic>

Кострома**Детская городская больница.**

Адрес 156022, Кострома, ул. Беленогова, д. 18.
Начальник отдела развития
медицинской помощи детям
и службы родовспоможения
областного департамента
здравоохранения Верховская Ирина Михайловна,
тел. 8(4942)31-23-83.
Врач-пульмонолог Иванова Ирина Витальевна.

Городской пульмонологический центр.

Адрес 156012, г. Кострома, п. Новый, д. 1.
Телефон 8(4942)51-41-45.

Краснодар**Детская краевая клиническая больница.**

Адрес 350013, Краснодар, площадь Победы, д. 1.
Заведующий пульмоно-
логическим отделением Брисин Виктор Юрьевич,
тел. 8(861)268-53-87.

**Кубанская государственная медицинская академия,
кафедра педиатрии.**

Адрес 350063, г. Краснодар, ул. Седина, 4.
Зав. кафедрой
педиатрии № 2 проф. Шадрин Сергей Александрович,
тел. 8(861)268-54-18.
Доцент кафедры
детских болезней Сутовская Диана Владимировна,
тел.: 8(861)233-77-57.

<http://www.kgma.ru>

Красноярск**Региональное отделение российского центра муковисцидоза
(Краевая клиническая больница № 1, легочно-аллергологический центр,
специализированное отделение детской пульмонологии).**

Адрес 660022, г. Красноярск, ул. Партизана
Железняка, д. 3а.
Телефон 8(3912)20-15-45.

Руководитель центра	проф. Ильенкова Наталья Анатольевна (зав. кафедрой детских болезней педиатрического факультета Красноярского государственного медицинского университета, главный внештатный пульмонолог/аллерголог Красноярского края).
Врач-консультант центра	к. м. н. Чикунов Владимир Викторович (ассистент кафедры детских болезней педиатрического факультета КрасГМУ), тел. 8(3912)59-60-27.

Курск

Областная детская клиническая больница.

Адрес	305035, Курск, ул. Кольцова, д. 11а.
Зав. 4-м педиатрическим (пульмонологическим) отделением	Ильина Светлана Михайловна, тел. 8(4712)22-37-31, 54-82-98.

<http://kurskodkb.ru>

Липецк

Липецкая областная детская больница.

Адрес	398055, Липецк, ул. Московская, д. 6.
Зам. главного врача	Кондратьева Тамара Федоровна, тел. 8(4742)37-15-22.

Махачкала

Республиканский детский пульмонологический центр.

Адрес	367031, Республика Дагестан, Махачкала, ул. Ирчи Казака, д. 4.
Главный врач	Гаджиалиев Камиль Абдухаликович,
Телефон центра	8(8722)62-90-31.

Мурманск

Мурманская детская городская больница, 1-е педиатрическое отделение.

Адрес	183031, Мурманск, ул. Свердлова, д. 18.
Зав. отделением	Бенгерт Татьяна Леонидовна, тел. 8(8152)31-83-73.

Нижний Новгород

Нижегородский научно-исследовательский институт детской гастроэнтерологии.

Адрес	603950, Нижний Новгород, ул. Семашко, д. 22.
Главный врач	д. м. н. Бейер Людмила Васильевна, тел. 8(831)436-04-68.
Зав. клиничко-лабораторным отделом лечебного питания	к. м. н. Успенская Ирина Дмитриевна, тел. 8(831)436-01-13.

<http://www.niidetgastro.ru/>

Нижегородский центр муковисцидоза (на базе НИИ детской гастроэнтерологии).

Адрес	603950, Нижний Новгород, ул. Семашко, д. 22.
Научный сотрудник	к. м. н. Горник Светлана Михайловна, тел. 8(831)436-01-13, 436-56-59.

Нижегородская региональная общественная организация помощи больным муковисцидозом.

Адрес	603005, г. Нижний Новгород, ул. Семашко, д. 22.
Председатель	Тарасова Галина Александровна, тел. 8(831)467-53-32, моб. 8(905)011-97-86.

E-mail: nn-mv-gala@mail.ru, nn-mv-gala@yandex.ru
<http://air-of-life.ru/contacts.html>

Новокузнецк

Новокузнецкий государственный институт усовершенствования врачей.

Адрес	654005, Кемеровская область, Новокузнецк, пр. Строителей, д. 5.
Зав. кафедрой педиатрии, неонатологии и клинической фармакологии	проф. Манеров Фарук Каримович, тел. 8(3843)43-23-76, 43-23-11, 43-26-90.

<http://ngjuv.nkz.ru>

Новосибирск

Городская детская клиническая больница скорой помощи № 3.

Адрес	630007, Новосибирск, Красный проспект, д. 3.
Зав. отделением пульмонологии, главный детский пульмонолог города	к. м. н. Романенко Наталья Ивановна, тел. 8(383)223-1694.

Омск

Омская областная детская клиническая больница.

Адрес	644001, Омск, ул. Куйбышева, д. 77.
Зав. центром муковисцидоза	Сафонова Татьяна Ивановна, тел. 8(3812)36-16-30, 36-22-20.
Кафедра детских болезней Омской государственной медицинской академии	к. м. н. Павлинова Елена Борисовна, тел. 8(3812)36-28-35, 36-22-20.

Региональная ассоциация больным муковисцидозом.

Председатель	Пономарчук Галина Владимировна, тел. 8(3812)55-01-93.
--------------	---

Оренбург**Оренбургская государственная медицинская академия.**

Адрес 460014, Оренбург, ул. Советская, д. 6.
 Кафедра госпитальной педиатрии тел. 8(3532)78-07-84.
 Зав. кафедрой Скачкова Маргарита Александровна.
 Ассистент к. м. н. Рыбалкина Марина Георгиевна.
<http://www.orgma.ru>

Областная детская клиническая больница.

Адрес 460002, Оренбург, ул. Рыбаковская, д. 3.
 Телефон 8(3532)56-02-19.
<http://odkb.narod.ru>

Пермь**Пермская краевая детская клиническая больница, пульмонологическое отделение, региональный Центр муковисцидоза.**

Адрес 614065, Пермь, ул. Баумана, д. 22.
 Телефон 8(342)221-51-59.
 Врач-пульмонолог Кашина Ольга Юрьевна, тел. 8(342)227-41-59.
 Зав. центром Кустова Валентина Алексеевна.
 Научный руководитель Мерзлова Нина Борисовна, тел. 8(342)221-86-15.
 консультант Каржавина Лидия Ивановна.
 Врач к. м. н. Шадрина Вера Владиславовна.

Региональная организация**«Общество помощи инвалидам и больным муковисцидозом».**

Дубица Светлана Алексеевна тел. 8(904)849-63-44.

Пенза**Пензенская областная детская клиническая больница им. Н. Ф. Филатова.**

Адрес 440008, Пенза, ул. Бекешная, д. 43.
 Зав. консультативной поликлиникой Латыева Светлана Александровна, тел. 8(8412)42-73-30.

Петрозаводск**Республиканская больница им. В. А. Баранова, Республиканский респираторный центр.**

Адрес 185019, Республика Карелия, Петрозаводск, ул. Пирогова, д. 3.
 Заведующая Тихонович Элла Владимировна, тел. 8(8142)76-39-10.

Педиатр Дианова Светлана Александровна, тел. 8(8142)76-90-27.
 Генетик Новожилова Тамара Семеновна.

Псков**Псковская детская городская больница.**

Адрес 180004, Псков, ул. Кузнецкая, д. 23.
 Зав. пульмонологическим отделением Кислякова Галина Николаевна, тел. 8(8112)12-19-95.

Ростов-на-Дону**Областная детская больница в Ростове-на-Дону, пульмонологическое отделение.**

Адрес 344085, Ростов-на-Дону, ул. 339-й Стрелковой дивизии, д. 14.
 Главный пульмонолог проф. Чепурная Марина Михайловна, тел. 8(863)222-03-24.
 Врач к. м. н. Ягубянец Елена Тиграновна, тел. 8(863)222-03-24.

<http://guzodb.ru>

Самара**Детская городская клиническая больница № 1 им. Н. Н. Ивановой.**

Адрес 443096, Самара, пр. Карла Маркса, д. 165а.
 Зав. отделением тел. 8(846)260-37-05.
 Руководитель областного центра муковисцидоза Васильева Елена Александровна.
 Председатель родительской ассоциации Морозова Людмила Александровна.

Саратов**Саратовская областная детская клиническая больница.**

Адрес 410028, Саратов, ул. Вольская, д. 6.
 Зав. отделением Леонова Светлана Николаевна, тел. 8(8452)20-04-10.

Саратовская областная клиническая больница, отделение пульмонологии (взрослые больные).

Адрес 410053, Саратов, Смирновское ущелье, д. 1.
 Зав. отделением Стешенко Руслан Николаевич.

Региональная ассоциация помощи больным муковисцидозом.

Президент Исаева Ирина Вячеславовна, тел. 8(927)059-72-29, 8(902)717-97-29,

e-mail.cf.saratov@yandex.ru.

Смоленск**Смоленская государственная медицинская академия.**

Адрес 214019, Смоленск, ул. Крупской, д. 30в.
 Зав. кафедрой госпитальной педиатрии проф. Козлова Людмила Вячеславовна,
 тел. 8(4812)55-54-94, 55-06-24, 61-01-86.
<http://sgma.info>

Ставрополь**Краевая детская клиническая больница.**

Адрес 355029, Ставрополь, ул. Семашко, д. 3.
 Зам. главного врача Сухачева Луиза Анатольевна, тел. 8(8652)35-70-96.
 Заведующая отделением пульмонологии Лобачева Ольга Николаевна,
 тел. 8(8652)35-73-38.
<http://skkdcb.ru>

Сургут**Муниципальная городская больница № 1.**

Адрес 628400, Сургут, пр. Набережный, д. 7.
 Врач Каструбина Зинаида Карповна, тел. 8(3462)35-31-99.

Сыктывкар**Республиканская детская больница.**

Адрес 167002, Республика Коми, Сыктывкар,
 ул. Пушкина, д. 114а.
 Зав. центром муковисцидоза Полякова Ольга Анатольевна, тел. 8(8212)43-57-10.

Томск**Научно-исследовательский институт медицинской генетики
Томского научного центра Сибирского отделения РАНН.**

Адрес 634050, Томск, Набережная реки Ушайки, д. 10.
 Директор института академик РАНН Пузырев Валерий Павлович,
 тел. 8(3822)51-22-28,
 кафедра 8(3822)41-06-83.
 Главный врач д. м. н. Назаренко Людмила Павловна,
 тел. 8(3822)51-53-39.
 Ведущий научный сотрудник лаборатории наследственной патологии к. б. н. Одиноква Ольга Николаевна,
 тел. 8(3822)51-29-02 (доп. 120),
 8(3822)51-33-34 (доп. 120).
 Главный врач к. м. н. Рудко Алексей Анатольевич
 генетической клиники тел.: 8(3822)51-53-39, 51-37-44.

Тула**Тульская областная детская клиническая больница.**

Адрес 300010, Тула, ул. Бондаренко, д. 39.
 Зав. отделением пульмонологии Калинина Юлия Эриховна,
 тел. 8(4872)48-01-30, 48-01-42.
<http://www.tdob.ru>

Тюмень**Тюменская областная клиническая больница.
Центр охраны здоровья детей.**

Адрес 625023, Тюмень, ул. Котовского, д. 55.
 Телефон 8(3452)28-76-16, 28-76-44.
 Главный детский к. м. н. Кожевникова
 гастроэнтеролог области, Любовь Александровна,
 доцент кафедры лечебного дела ТГМА
 Пульмонолог Трясына Наталья Викторовна.

Улан-Удэ**Детская республиканская клиническая больница, отделение пульмонологии.**

Адрес 670042, Республика Бурятия, Улан-Удэ,
 пр. Строителей, д. 2а.
 Зав. отделением Очирова Наталья Иннокентьевна,
 тел. 8(3012)45-48-46, 45-19-01.
<http://medicina.baikal.net>

Ульяновск**Ульяновский государственный университет, медицинский факультет.**

Адрес 432970, Ульяновск, ул. Льва Толстого, д. 42.
 Зав. кафедрой педиатрии проф. Кусельман Алексей Исаевич,
 тел. 8(8422)44-09-34.
<http://www.ulsu.ru/com/faculties/fmed>

Ульяновская областная детская клиническая больница им. Ю. Ф. Горячева.

Адрес 432011, Ульяновск, ул. Радищева, д. 42.
 Главный пульмонолог Губарева Татьяна Александровна.
 Врач-пульмонолог Хохлова Анна Владимировна, тел.: 8(8422)31-08-55.
 Врач Безик Виктория Васильевна.
<http://www.baby.med.mv.ru>

Уфа

**Башкирская республиканская детская клиническая больница,
Центр помощи больным муковисцидозом на базе отделения пульмонологии № 2.**

Адрес 450106, Республика Башкортостан, Уфа,
ул. Степана Кувыкина, д. 98.
Научный руководитель Ахмадеева Эльза Набихметовна,
центра тел. 8(347)255-73-26.
Зав. центром к. м. н. Байкова Галина Владимировна,
тел. 8(347)255-73-80.

<http://www.rdkbufa.ru>

Хабаровск

Детская городская больница № 2.

Адрес 680000, Хабаровск, ул. Фоломеева, д. 7;
тел. 8(4212)34-40-87.
Главный пульмонолог Пичугина Сабина Вениаминовна,
города

Чебоксары

**Республиканская детская клиническая больница,
пульмонологическое отделение.**

Адрес 428020, Чувашская Республика, Чебоксары,
ул. Гладкова, д. 27.
Зав. отделением Герасимова Луиза Александровна,
тел. 8(8352)56-03-44.
Зав. кафедрой проф. Краснов Михаил Васильевич.
Врач Скворцова Ирина Александровна.

<http://www.rdkb.med.cap.ru>

Челябинск

Областная детская клиническая больница.

Адрес 454076, Челябинск, Медгородок, ОДКБ.
Диагностическое Овчинникова Светлана Михайловна,
отделение тел. 8(351)234-50-31.
Зав. отделением к. м. н. Каримова Ирина Петровна,
пульмонологии тел. 8(351)232-78-38, 232-80-80.

Детская городская больница № 9.

Адрес 454031, Челябинск, ул. 50 лет ВЛКСМ, д. 3.
Зав. отделением Кононенко Наталья Максимовна,
пульмонологии: тел. 8(351)224-12-91.

Чита

Читинская государственная медицинская академия.

Адрес 672090, Чита, ул. Горького, д. 39а.
Зав. кафедрой д. м. н. Гаймоленко Инесса Никандровна,
госпитальной педиатрии тел. 8(3022)23-14-52, 23-63-70.
<http://medacadem.chita.ru>

Элиста

Республиканская детская больница.

Адрес 358000, Республика Калмыкия, Элиста,
ул. Рокчинского, д. 1.
Зам. главного врача Харечкина Людмила Ивановна,
тел. 8(84722)5-47-70.

Ярославль

Детская клиническая больница № 1.

Адрес 150054, Ярославль, пр. Ленина, д. 12/76.
Зав. к. м. н. Ашерова Ирина Карловна,
пульмонологии тел. 8(4852)25-24-43.

Клиническая больница № 2, центр для взрослых больных муковисцидозом.

Адрес 150010, Ярославль, ул. Попова, д. 24.
Зав. отделением Зильбер Илья Ефимович,
пульмонологии тел. 8(4852)46-50-92, 46-13-15.

**Ярославская региональная общественная организация
помощи больным муковисцидозом «Маленький Мук».**

Председатель правления Матвеева Наталья Вадимовна,
тел.: 8(4852)53-44-79.

<http://www.edu.yar.ru/russian/org/matveev/dreams/myk.htm>

Центры муковисцидоза в СНГ**Ереван**

1-я Детская Университетская больница, Центр муковисцидоза.

Адрес Республика Армения, Ереван, ул. Абовяна, д. 60.
Контактные лица Багдасарян Вачаган Сисакович,
Кристосдурян Анаида Тиграновна,
Арутюнян Сатеник Артуровна.
Телефон 8-10(37410)58-02-12.

Минск

Белорусская медицинская академия последипломного образования.

Адрес Республика Беларусь, Минск, ул. Петруся Бровки, д. 3.
 Зав. кафедрой Лаптева Елена Анатольевна,
 фтизиопульмонологии тел.: 8-10(37517)202-21-35.
<http://www.belmapo.by>

Республиканская ассоциация муковисцидоза.

Адрес Республика Беларусь, Минск, ул. Осипенко, д. 37-43.
 Главный детский Бобровнический Владимир Иванович,
 пульмонолог Минска тел.: 8-10(37517)277-89-30.
 Президент ассоциации Доброва Наталья Сергеевна,
 тел.: 8-10(37517)233-29-26.

Приложение 3

Информация в интернете

В данном разделе перечислены некоторые русскоязычные интернет-ресурсы, которые могут быть полезны больным муковисцидозом и их семьям. Это информационные материалы, сайты благотворительных фондов, общественных организаций, а также некоторых компаний, производящих лекарства, оборудование и приспособления для лечения этой болезни. Интернет-сайты лечебных учреждений указаны в *Приложении 2*.

<http://www.cf-rf.ru>

Всероссийский портал «Муковисцидоз в Российской Федерации». Материалы для врачей и пациентов, ситуация в регионах, информация о регистре больных, консультации специалистов и многое другое.

<http://www.mucoviscidos.ru>

Информационный сайт, созданный при поддержке Российского центра муковисцидоза. Информация о болезни и методах лечения, новости и статьи для врачей, руководства для родителей, список медицинских центров и официальные документы, в том числе касающиеся лекарственного обеспечения.

<http://www.cfhelp.ru>

«Мы вместе!». Сайт создан Межрегиональной общественной организацией «Помощь больным муковисцидозом» для людей, чьи судьбы связаны с этим заболеванием. Информация, новости, форум, анкетирование.

<http://www.roche.ru/content/ru/muko.html>

Раздел на сайте медицинской компании «Рош» (Ф. Хоффманн—Ля Рош Лтд.), посвященный муковисцидозу. Симптомы болезни, список медицинских центров, информация о препарате «Пульмозим».

<http://www.medpoisk.ru/cf/>

Брошюра «Физиотерапия при кистозном фиброзе (муковисцидозе): пособие для пациентов, родителей, физиотерапевтов и врачей». Перевод с немецкого М. Д. Горшкова, 2005.

http://www.nedug.ru/library/врожденная_патология/Муковисцидоз-современные-достижения-проблемы-Методические/1

Н. И. Капранов, Л. А. Шабалова, Н. Ю. Каширская и др. Муковисцидоз. Современные достижения и проблемы. Методические рекомендации. М.: Медпрактика-М, 2001.

<http://www.bf-kislrod.ru>

Программа «Кислород» благотворительного фонда «Тепло сердец» направлена на оказание всесторонней помощи детям и взрослым, больным муковисцидозом. Направления работы: сбор частных пожертвований для приобретения лекарств и медицинских приборов, предоставление консультаций по юридическим вопросам, поддержка пациентов в ожидании трансплантации легких, творческие занятия подопечных с волонтерами, распространение информации о муковисцидозе и многое другое. По инициативе сотрудников программы «Кислород» подготовлена и эта книга.

<http://www.pomogi.org/projects/mucoviscidosis/>

Специальная программа благотворительного фонда «Помоги.org» для помощи больным муковисцидозом.

<http://www.cfcf.ru>

Благотворительный фонд «Во имя жизни», созданный для помощи больным муковисцидозом. Акции фонда, информация для родителей, форум, общение волонтеров.

<http://www.defi.msk.ru>

На благотворительном сайте «Помогите спасти детей!» размещена информация о пациентах Российской детской клинической больницы (г. Москва), где лечатся дети с различными заболеваниями. Организована специальная программа для помощи пациентам с муковисцидозом.

<http://www.ostrovaru.com>

Благотворительный фонд «Острова» для помощи больным муковисцидозом в Санкт-Петербурге. Информация о болезни, программы фонда, новости.

<http://www.aif.ru/dobroe/>

Фонд «АиФ — Доброе сердце» (благотворительный фонд газеты «Аргументы и факты») помогает детям и взрослым с различными тяжелыми заболеваниями. Среди подопечных фонда есть и больные муковисцидозом.

<http://nurm.ru>

Благотворительный фонд «Наташа» для помощи людям, больным тяжелыми прогрессирующими заболеваниями легких. Подопечные фонда — в основном пациенты с легочной гипертензией, но есть и больные муковисцидозом.

<http://www.bf-sozidanie.ru>

Благотворительный фонд «Созидание» оказывает помощь тяжелобольным детям, нуждающимся семьям и людям, попавшим в тяжелую жизненную ситуацию. Среди подопечных фонда есть и больные муковисцидозом.

<http://fond.euroset.ru/>, <http://vkontakte.ru/podarinadezhdy>

Благотворительный фонд «Подари надежду» в рамках специальной программы помогает больным муковисцидозом, приобретая для них медицинское оборудование: кислородные концентраторы и пульсоксиметры.

<http://www.cfmo.ru>

Сайт региональной родительской организации помощи больным муковисцидозом, проживающим в Московской области.

<http://www.rosminzdrav.ru>

Министерство здравоохранения Российской Федерации.

<http://www.pulmonology.ru>

Научно-практический журнал «Пульмонология» (Российское респираторное общество) предназначен для врачей, специализирующихся в области лечения заболеваний органов дыхания, включая пульмонологов, торакальных хирургов и педиатров.

<http://abbottgrowth.ru/New.aspx?rid=62>

Гастроэнтерология для врачей, в том числе новости о лечении больных муковисцидозом.

<http://www.mediflex.ru>

Фирма «Медифлекс»: оборудование для любых видов респираторной терапии. Концентраторы кислорода, приборы для вентиляции легких, пульсоксиметры, небулайзеры.

<http://www.breas.ru>

Российское представительство компании «BREAS Medical» — лидера в области производства современного респираторного оборудования.

<http://www.lifecore.ru>

ООО «Лайфкор Интернешл» занимается продвижением на российском рынке современных кислородных концентраторов. Скидки для больных муковисцидозом, нуждающихся в концентраторе по жизненным показаниям.

Приложение 4

Методы очищения дыхательных путей

В этом приложении очень кратко описаны некоторые техники дыхательных упражнений и кинезитерапии для больных муковисцидозом. Все эти методики известны и в России, но не для всех есть устоявшаяся русскоязычная терминология, поэтому для интересующихся читателей мы приводим и английские названия.

Физиотерапия грудной клетки (*chest physical therapy, chest PT, CPT*) — методика очищения дыхательных путей, которая включает в себя *постуральный* (позиционный) дренаж и *перкуссию*. При проведении постурального дренажа больной лежит в таких положениях, чтобы облегчить отхождение слизи из легких под действием силы тяжести. Одновременно производится перкуссия, т. е. похлопывание сложенной в «лодочку» ладонью по грудной клетке. Это опять-таки способствует высвобождению слизи и ее отхождению из дыхательных путей. Процедура повторяется в различных положениях тела, чтобы осуществлять дренаж из разных частей легких.

Аппараты для дыхания с положительным давлением на выдохе (*positive expiratory pressure, PEP*) позволяют воздуху проникать в легкие за слизистые пробки по дополнительным (коллатеральным) путям. Аппарат состоит из маски или мундштука, подсоединенного к специальному прибору с клапаном, который позволяет создавать положительное давление на выдохе. Конкретный прибор и режим его применения рекомендует ваш врач.

Можно использовать также **сочетание положительного давления на выдохе и внутрилегочных высокочастотных осцилляций** (*oscillating positive expiratory pressure, oscillating PEP*). Больной некоторое время дышит через специальный прибор, который позволяет улучшить вентиляцию легких и в ряде случаев обеспечить проникновение воздуха за слизистые пробки. Одновременно прибор обеспечивает эффект вибрации, способствующий отделению слизи от бронхиальных стенок. Одним из популярных устройств такого рода является флаттер, где вибрация возникает за счет подвижного металлического шарика внутри прибора. Особая разновидность методики — **внутрилегочная перкуSSIONная вентиляция** (*intrapulmonary percussive ventilation*), также требующая применения специальных устройств.



Дыхание через флаттер

Высокочастотные осцилляции грудной клетки (*high-frequency chest wall oscillation*). На больного надевается специальный надувной жилет, подсоединенный к машине, которая обеспечивает высокочастотные колебания воздушного потока. Это очень эффективная процедура очищения дыхательных путей. К сожалению, вибрационные жилеты относятся к дорогостоящим приспособлениям.

Хаффинг (*huffing*) можно охарактеризовать как «смягченный кашель». Производимый при хаффинге форсированный выдох слабее обычного кашля, но менее утомителен и иногда эффективнее. При хаффинге больной после глубокого вдоха напрягает мышцы живота и с силой выталкивает воздух из открытого рта. Это похоже на то, как мы дышим на окно или на зеркало, чтобы оно запотело.

Активный цикл дыхания (*active cycle of breathing technique*) включает в себя последовательное применение ряда различных техник дыхания. В их число входят хаффинг, контролируемый кашель, релаксация и контроль дыхания. Конкретный способ проведения цикла варьируется, чтобы наилучшим образом обеспечить потребности каждого больного. Цикл помогает обеспечить проникновение воздуха за слизистые пробки и уменьшить спазм дыхательных путей, чтобы слизь легче отделялась и выходила с кашлем.

Аутогенный дренаж (*autogenic drainage, AD*) буквально означает «самостоятельный дренаж» и представляет собой особую технику самостоятельного выведения мокроты. В ходе этого дренажа используются различные потоки воздуха (различные способы дыхания) для отделения, сбора и выведения слизи из дыхательных путей. Детям младше 8—9 лет трудно освоить эту методику. Обучение аутогенному дренажу обязательно должно проводиться под руководством специалиста.



Использование вибрационного жилета для лучшего отхождения мокроты

Приложение 5

Ведение записей

Родители многих детей с МВ отмечают, что им помогает ведение дневника. В этих ежедневных записях содержится важная информация, которая дает возможность следить за изменениями состояния ребенка и не забывать, что и когда нужно сделать. Если вы хотите вести такой дневник, а готового шаблона у вас нет, можно взять за образец следующую табличку:

Понедельник, 1 декабря			
Приемы пищи			
Завтрак	Обед	Ужин	Перекусы
Ферменты			
<i>Комментарии:</i>			
Органы дыхания			
Кашель	Слизь	Аэрозоли	Очищ. дых. путей
<i>Комментарии:</i>			
Желудочно-кишечный тракт			
Стул — сколько раз в день			
Вид и консистенция			
Посещения врача или клиники, телефонные звонки			
<i>Комментарии:</i>			