



ФГБУ ДПО СПБИУВЭК Минтруда России

Кафедра педиатрии, МСЭ и реабилитации детей-инвалидов

Муковисцидоз. Особенности МСЭ.

Ассистент кафедры,
С.А. Непомнящая



Муковисцидоз

Рубрика МКБ X: E 84

это самое частое моногенное заболевание, обусловленное мутацией гена - трансмембранного регуляторного белка (CFTR), что приводит к системному поражению экзокринных желез, жизненно важных органов и систем и обуславливает тяжелое течение и прогноз.



Эпидемиология

Частота - 1 на 3000 - 4000 новорожденных, распространенность в северо-западных районах составляет 1:5000-6000, а частота гетерозиготных носителей гена муковисцидоза - 5%.

Ежегодно в России рождается около 650 больных муковисцидозом, количество больных в нашей стране достигло 15000 человек.

Именно высокая степень распространенности послужила причиной выделения муковисцидоза в разряд скрининговых заболеваний: с 2007 года в РФ введен скрининг на выявление муковисцидоза в родильных домах.



Этиология и патогенез

- В результате генетически обусловленной мутации белка-регулятора, выполняющего роль ионного канала клетки нарушается транспорт ионов хлора и натрия через мембрану клеток внешней секреции бронхолегочной, пищеварительной, мочеполовой систем. Из-за нарушения транспорта жидкости происходит сгущение секретов экзокринных желез, затруднение их эвакуации и вторичные изменения в этих органах.
- Бронхолегочные изменения доминируют в клинической картине муковисцидоза и определяют течение и прогноз заболевания у 95% больных.



Клиническая картина

Выделяют три клинические формы заболевания:

- смешанную, с поражением желудочно-кишечного тракта и бронхолегочной системы (75-80%),
- преимущественно легочную (15-20%),
- преимущественно кишечную (5%).

У новорожденных детей с внутриутробным развитием процесса с рождения развивается мекониевая непроходимость, холестатическая желтуха с гепатоспленомегалией вплоть до развития декомпенсированного цирроза, пневмонии с ателектазами.



Более подробно с данной темой можно познакомиться на циклах **профессиональной переподготовки и повышения квалификации** на Кафедре педиатрии, МСЭ и реабилитации детей-инвалидов ФГБУ ДПО СПбИУВЭК Минтруда России:

- «Медико-социальная экспертиза (детей-инвалидов)», 576 часов;
- «Актуальные вопросы медико-социальной экспертизы, реабилитации и педиатрии с основами первой помощи», 288 часов;
- «Актуальные вопросы медико-социальной экспертизы и реабилитации (при детских болезнях) с основами первой помощи», 150 часов.



ФГБУ ДПО «Санкт-Петербургский институт усовершенствования
врачей-экспертов» Минтруда России
194044, Санкт-Петербург, Большой Сампсониевский проспект, д. 11/12
станция метро "Площадь Ленина", выход на ул. Боткинскую.

☎ тел. *Приёмная*: +7 (812) 542-14-45, +7 (812) 542-01-97

☎ тел. *Научный и учебный отдел*: +7 (812) 542-07-95

📠 факс +7 (812) 542-14-45

✉ e-mail: spbipde@mail.ru

🏠 Официальный сайт: <http://spbiuvek.ru>