

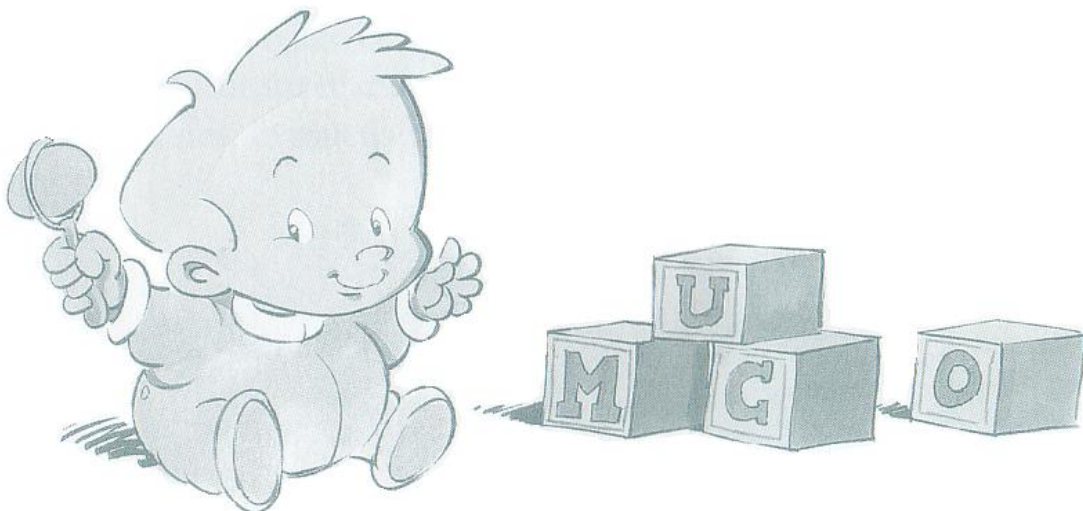
Благотворительный фонд  
**«ВО ИМЯ ЖИЗНИ»**  
Помощь больным муковисцидозом

# ***ЕСЛИ У ВАШЕГО РЕБЕНКА МУКОВИСЦИДОЗ***

*Информационная брошюра  
для родителей*

[info@cfcf.ru](mailto:info@cfcf.ru)  
[www.cfcf.ru](http://www.cfcf.ru)

**Москва  
2011**



*Вы только что узнали, что ваш ребенок болен муковисцидозом или ожидаете подтверждения результатов анализов.*

*Без сомнения, вы шокированы и подавлены этой новостью.*

*И хотя каждую неделю в Россия рождается три ребенка больных муковисцидозом, мало людей знакомо с этой болезнью и ее лечением.*

***Эта брошюра написана для того, чтобы дать ответы на вопросы, которые без сомнения возникнут у вас почти сразу.***

## Что такое муковисцидоз?

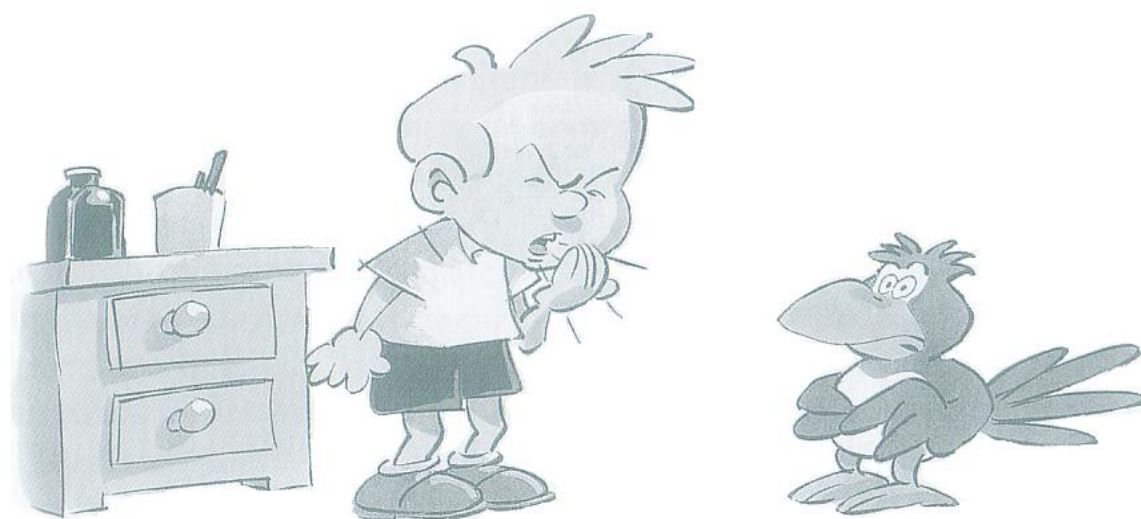
Муковисцидоз – это наследственное заболевание, которое поражает дыхательную и пищеварительную системы. Поражение может быть либо лёгочным, либо пищеварительным, но зачастую оба вида расстройства связаны между собой. Таким образом у большинства детей имеет место смешанная легочно-кишечная форма Муковисцидоза.

Каждый из нас выделяет слизь. Как правило это жидкое вещество, обволакивающее и увлажняющее внутренние стенки отдельных каналов нашего тела. У людей, страдающих муковисцидозом, эта слизь вязкая и клейкая. Эта характеристика дала болезни ее название: mucus visqueus (вязкая слизь), муко-висцидоз. Такое отсутствие текучести слизи вызывает затруднения при дыхании и в пищеварительном тракте. Симптомы могут проявиться как сразу после рождения ребенка, так и в более взрослом возрасте.

В некоторых странах используют термин Кистозный фиброз (Cystic Fibrosis). Так же часто употребляют термин «муко» или «МВ» вместо муковисцидоз.

## Что происходит с дыхательной системой?

Когда легкие здоровы, текучая слизь покрывает стенки дыхательных путей и обеспечивает их очистку. Бактерии и маленькие частички пыли оседают на слизи. Под давлением воздуха и благодаря движению ресничек слизь поступает в горло, чтобы быть откашляной или проглоченной.



У людей страдающих муковисцидозом эта отчистка затруднена наличием слишком вязкой слизи, которая остается приклеенной к внутренней части легких, и вместе с ней остаются бактерии, которые там поселяются. Бактерии находят там благоприятную среду для размножения, что приводит к инфекциям и различным воспалениям.

Эта ситуация может привести к обструкции (непроходимости) дыхательных путей.

## Что происходит с пищеварительной системой?

У здоровых людей поджелудочная железа вырабатывает пищеварительные соки, содержащие ферменты. Эти ферменты поступают в тонкую кишку по маленьким каналам и участвуют в переваривании пищи.

В случае муковисцидоза слизь постепенно блокирует маленькие каналы, ведущие к кишечнику. Таким образом, пищеварительные соки не попадают совсем или попадают в недостаточном количестве в тонкую кишку, и пища не может быть полностью переварена. В конечном счете, этот дефицит приводит к неусвояемости питательных элементов и последующей потере веса.

Некоторые дети рождаются с непроходимостью кишечника.



## Каковы симптомы?

Будет несколько неверно говорить «симптомы» муковисцидоза. Болезнь проявляется в широкой степени по-разному. Каждый больной представляет новую и личную картину муковисцидоза. Ваш ребенок может иметь один или несколько симптомов типичных для болезни. Некоторые из них проявляются с рождения, другие – значительно позже.

Наиболее распространенные симптомы:

- Хронический кашель
- Учащенное дыхание
- Густая, с трудом откашливаемая слизь\мокрота
- Диареи, спазмы, непроходимость кишечника
- Замедление темпов роста вследствие неполного усвоения пищи
- Аномально соленый пот
- Жирный плохо пахнущий стул

В последствие, могут проявляться другие осложнения, такие как проблемы с печенью, бесплодие, диабет...

Несмотря на все эти симптомы, болезнь часто путают с астмой, бронхитом, пневмонией, аллергией и некоторыми заболеваниями пищеварительного тракта.

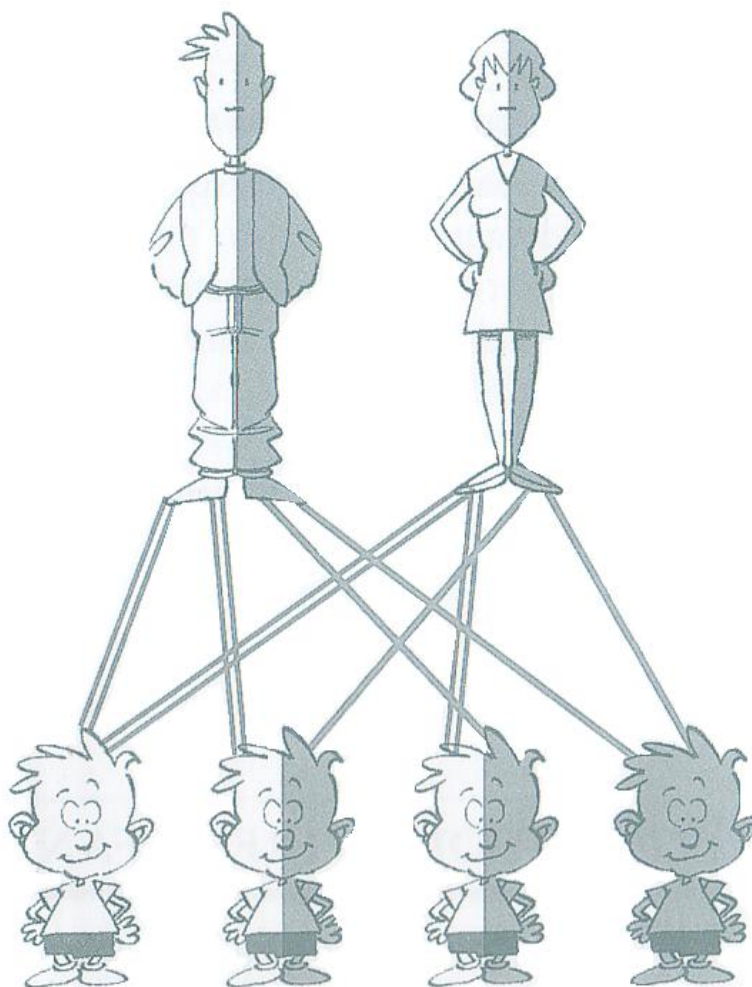
## Почему наш ребенок?

Муковисцидоз – наследственное заболевание. Если ребенок болеет муковисцидозом, это значит, что оба его родители передали ему болезнь. Довольно часто в семьях этих детей никто никогда не имел ни малейшей проблемы. Поэтому трудно понять, как болезнь неожиданно проявляется.

В основе муковисцидоза лежит дефектный ген. Ген является основным элементом, который представляет собой генетический материал и определяет характеристики каждого отдельного человека, такие как цвет глаз, кожи, рост, функции клеток... Гены передаются от родителей к детям. Когда ребенок болеет муковисцидозом, это означает, что каждый из его родителей передал ему дефектный ген, ответственный за болезнь. Этот дефектный ген называется «Ген Муковисцидоза».

Когда оба партнера являются носителями Гена Муковисцидоза и зачинают ребенка, появляется вероятность один к четырем, что у будущего ребенка будет Муковисцидоз. Ген Муковисцидоза может быть выявлен уже на последних месяцах беременности.

## Как передается муковисцидоз?



**Когда два родителя являются носителями, ребенок наследует:**

либо



2 здоровых гена - 1 шанс из 4, что ребенок здоров и не является носителем

либо



1 здоровый ген и 1 дефектный ген – 2 риска из 4, что ребенок здоров, но является носителем

либо



2 дефектных гена – 1 риск из 4, что у ребенка муковисцидоз

Отец и мать передают соответственно одинаковое количество генов своему ребенку. Ребенок больной муковисцидозом наследует один Ген Муковисцидоза от своего отца и один от своей матери. Тот, кто наследует 2 Гена Муковисцидоза, страдает муковисцидозом. Болезнь может передаваться только, если отец и мать имеют дефектный ген.

Тот, кто обладает дефектным геном, называется «носитель». Носитель не болен муковисцидозом, но рискует передать болезнь своим детям. Если вы являетесь носителем Гена Муковисцидоза, это означает, что вы его унаследовали от одного из ваших родителей, который в свою очередь унаследовал его от своих собственных родителей и так далее...

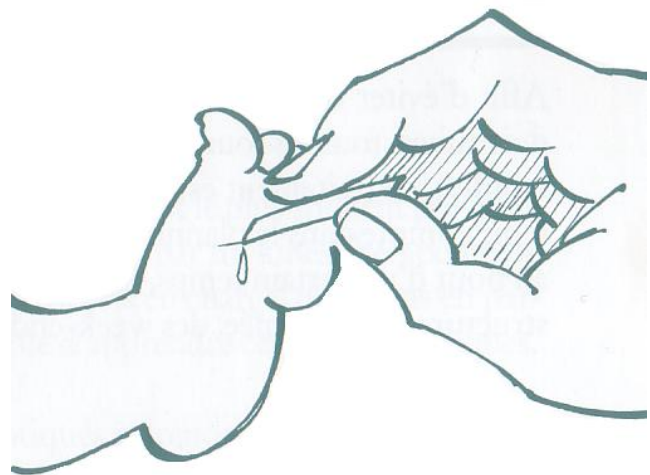
Большинство родителей, являющихся носителями, не обращают на это внимание, потому что не проявляют никаких симптомов болезни. Таким образом, они передают дефектный ген своим детям, не зная об этом.

Каждый ген отвечает за выработку определенных белков, и каждый белок играет особую роль в клетке. Белок, который играет решающую роль в муковисцидозе, называется CFTR (Трансмембранный регулятор муковисцидоза – МВТР). Ген, ответственный за его синтез - это ген CF или ген CFTR (МВТР). Дефект в гене называется мутация. Некоторые мутации очень распространены, другие более редкие. Мутация  $\Delta F508$  является самой распространенной. Она присутствует в 70% случаев муковисцидоза в России.

## Как ставится диагноз?

Анализ крови, включая определение иммунного реактивного трипсина через несколько дней после рождения, является одним из методов диагностики определенных заболеваний, включая муковисцидоз. Однако, этот первый анализ только позволяет заподозрить заболевание. Оно должно быть подтверждено дополнительными исследованиями.

Чаще всего диагноз ставится по анализам пота. Он состоит в определении количества соли в поте. В случае муковисцидоза эта концентрация в 2-5 раз превышает норму. Анализ можно считать надежным, если он проводится в очень строгих условиях в специализированном центре.



Если же результат не является убедительным, то врач может провести новое исследование. Этот анализ очень быстрый, безболезненный и результаты становятся известны в течение 24 часов.

После этих исследований проводят генетический анализ крови. Данный анализ позволяет определить наличие мутации.

## **Является ли муковисцидоз серьезным заболеванием?**

Муковисцидоз является серьезной и на сегодняшний день неизлечимой болезнью, но, благодаря все более и более эффективным методам лечения, продолжительность жизни постепенно увеличивается. В настоящее время большинство больных достигает зрелого возраста, получает образование, работает и может планировать семью. Это означает значительное продвижение по сравнению с предыдущими десятилетиями.

На сегодняшний день ни один метод лечения не может полностью излечить болезнь. Но правильно проводимое профилактическое лечение позволяет отсрочить или избежать более серьезных проблем.

Исследования в области лечения муковисцидоза дают надежду найти метод излечения болезни.

## **В каком уходе нуждается наш ребенок?**

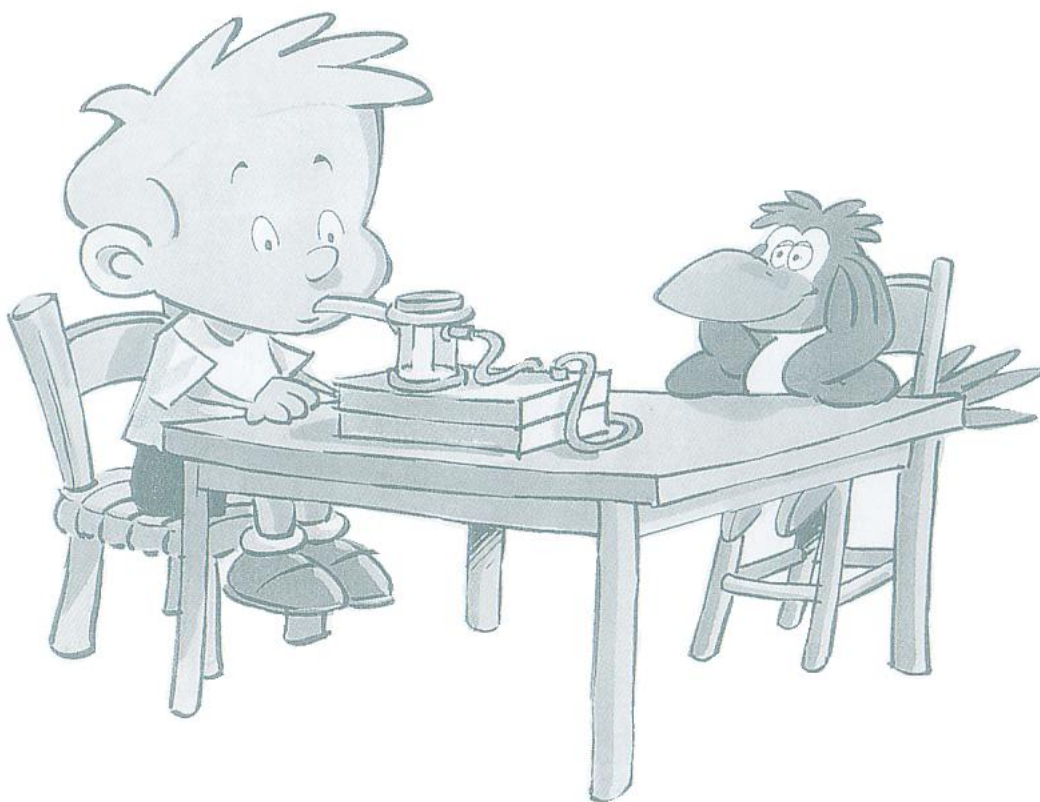
Чтобы избегать или бороться с проблемами дыхательной и пищеварительной систем, ребенок должен каждый день следовать особому лечению. По началу, многим семьям может быть сложно и тяжело это выполнять. Необходимо всегда планировать свой день, выходные и отпуска... Но спустя некоторое время, терапевтические ограничения интегрируются в распорядок дня и уже не вызывают серьезных неудобств...



## Лечение проблем дыхательной системы

Аэрозольная терапия, дыхательные кинезитерапевтические упражнения и курсы антибиотиков позволяют предотвратить или излечить инфекции\обструкцию дыхательных путей. Аэрозоли и кинезитерапия (особый вид физиотерапевтических упражнений, помогающих правильному дыханию и выводу мокроты из легких) применяются каждый день вне зависимости от разновидности инфекции. Это необходимо для того, чтобы избежать осложнений и сохранять легкие чистыми(не забитыми мокротой).

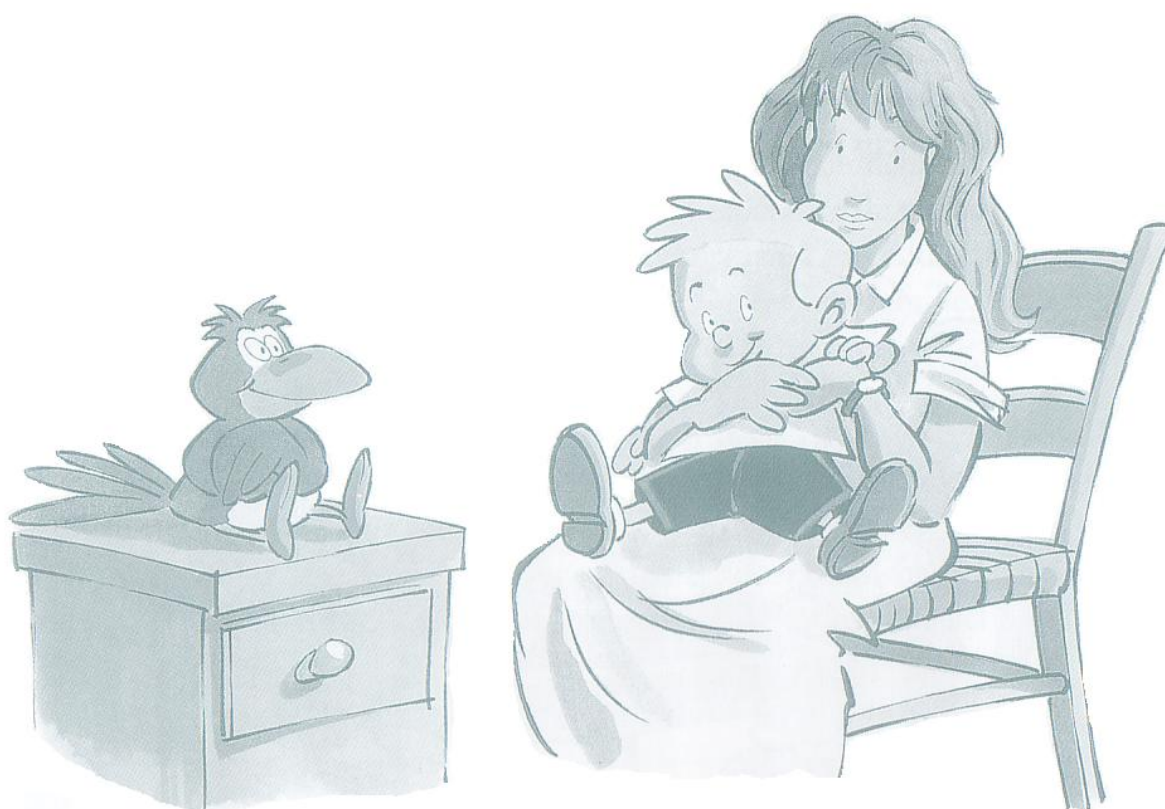
Целью аэрозольной (ингаляционной) терапии является избавление от слизи присутствующей в легких. Это может быть достигнуто путем увлажнения дыхательных путей каплями воды (раствора) и веществами, предназначенными для придания слизи текучести, так называемыми Муколитиками (к примеру Пульмозим, Амброксол, Флуимуцил, АЦЦ), получаемыми по средствам ингаляции. Таким образом, мокрота может быть выведена из легких легче.



Бронхиальный дренаж или «отчистка легких»\кинезитерапия является самой распространенной профилактикой и должен проводиться каждый день. По началу, он проводится физиотерапевтом\кинезитерапевтом. Впоследствии, родители могут проводить дренаж самостоятельно, обучившись предварительно кинезитерапии у специалистов. Позже, ребенок может сам понемногу заниматься этим, как только он научится некоторым техникам.

При необходимости, доктор выписывает антибиотики в виде сиропа или капсул, раствора аэрозоля или внутривенно. Лечение антибиотиками является наиболее частым явлением, касательно детей, больных Муковисцидозом. Вас не должно смущать, что ваш ребенок намного чаще получает подобные препараты, чем обычные дети. К сожалению, без антибиотико-терапии в случае муковисцидоза не обойтись.

Нельзя допускать, чтобы у больного муковисцидозом развивалась инфекция. Замена антибиотиков позволяет уменьшить риск сопротивляемости (резистентности) к ним.



## Лечение проблем пищеварительной системы

Лечение проблем пищеварения нацелено на то, чтобы обеспечить лучшее усвоение пищи и нормальный рост организма. Этот аспект лечения важен, так как питание играет важную роль в нормальном функционировании легких и в общем состоянии ребенка.

Сложности усвоения пищи приводят к выработке меньшей энергии, а энергетические потребности человека, страдающего муковисцидозом, являются более значительными. Поэтому ваш ребенок нуждается в диете с высоким содержанием жиров и калорий.

Так же прописываются витамины. Большинство детей, болеющих муковисцидозом, должны принимать капсулы (панкреатических) ферментов поджелудочной железы (Креон) в каждый прием пищи для обеспечения хорошего пищеварения и лучшего усвоения пищи.

В случае сильной простуды, температуры или сильной активности, дети должны потреблять большее количество соли, так как из-за специфики заболевания соль из организма выводится куда интенсивнее и в больших количествах, чем у здоровых людей. Так же детям с муковисцидозом рекомендуется потреблять много жидкости, чтобы избежать обезвоживания. Педиатр и диетолог могут вас проконсультировать насчет сбалансированной диеты и всевозможных пищевых добавок (высококалорийного питания, такого как Кальшейк, Нутридринк и Скандишейк).

Вы найдете больше информации касающейся этого аспекта лечения в брошюре «Нутритивная терапия пациентов с муковисцидозом».

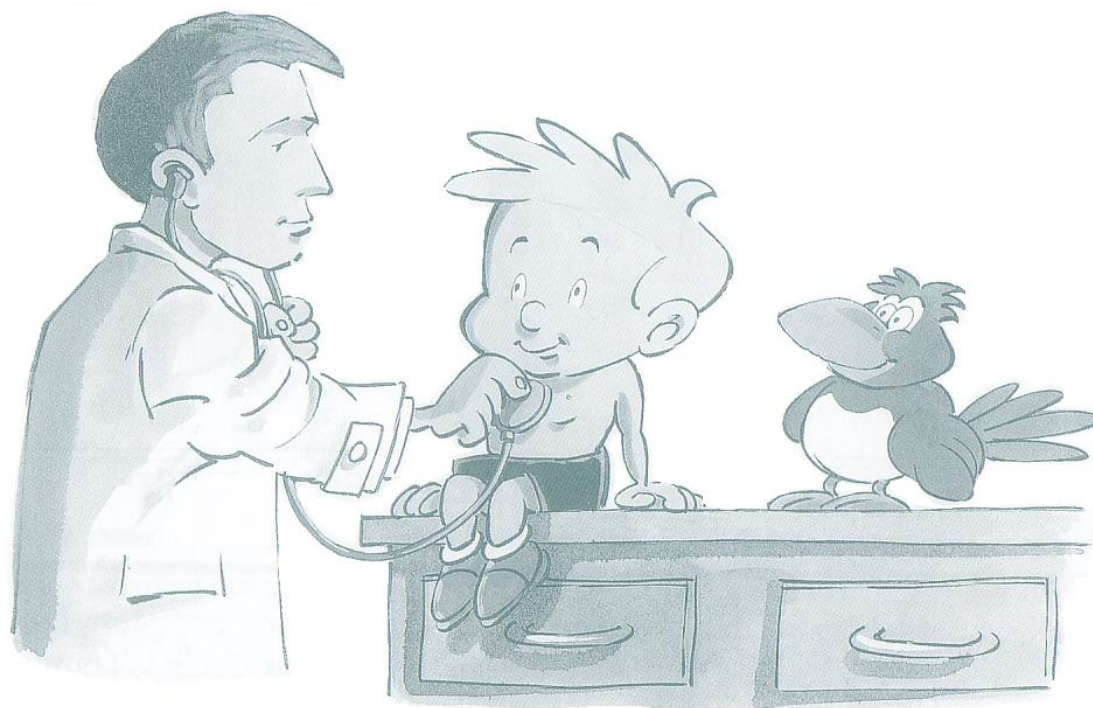


## Центры, специализирующиеся по муковисцидозу

В некоторых крупных больницах есть центры, специализирующиеся по муковисцидозу. Пациенты, их семьи и опекуны могут туда обратиться, чтобы найти ответы на свои вопросы и проблемы. В этих центрах врачи работают, чтобы обеспечить лучшее лечение людям, больным муковисцидозом.

Для того, чтобы обеспечить оптимальное наблюдение за болезнью, желательно проходить как минимум три раза в год полный осмотр в центре и регулярно обращаться к различным специалистам

Основываясь на таком мониторинге и на результатах анализов, можно регулярно корректировать лечение в соответствии с нуждами пациента. Что касается повседневных проблем, центр может также готовить рекомендации и выписки о потребностях вашего ребенка в жизненно-необходимых лекарственных препаратах, взаимодействовать с вашим районным врачом или с больницей, где вы обычно наблюдаетесь для того, чтобы ваш ребенок всегда получал лучшее лечение.



Для более полной информации касательно адресов центров вы можете обратиться на сайт нашей пациентской организации [www.cfhelp.ru](http://www.cfhelp.ru).

## А каковы расходы?

Многие родители обеспокоены, сталкиваясь с размером расходов, необходимых на лечение. Какие лекарственные препараты предоставляются бесплатно?

Пациенты с муковисцидозом обеспечиваются лекарственными средствами из разных источников:

1. Препаратом Пульмозим – обеспечиваются в соответствии с Распоряжением Правительства РФ №1328-Р от 02.10.2007 (статьей 85.1). Пульмозим могут получать все пациенты с муковисцидозом вне зависимости установлена инвалидность или нет.

2. Препаратами, входящими в список ДЛО обеспечиваются больные муковисцидозом, имеющие инвалидность при наличии у них рекомендаций специалистов на эти препараты. Выдаются в соответствии с Федеральными законами: №122-ФЗ от 22.08.2004, №178-ФЗ от 17.07.1999, №230-ФЗ от 18.10.2007.

Списки ДЛО периодически пересматриваются. Сейчас в него входят такие базовые препараты как КРЕОН, Урсосан, АЦЦ и другие.

3. Другие жизненно-важные препараты, входящие в стандарты лечения больных муковисцидозом, утвержденные МЗСР. Могут обеспечиваться за счет средств региональных бюджетов в соответствии с местным законодательством. Регионы самостоятельно устанавливают такие списки. Наиболее часто в списки попадают внутривенные антибиотики, антибиотики пероральные и ингаляционные, и другие препараты.

В настоящее время идет процесс изменения законодательства в сфере лекарственного обеспечения. Последние данные по этому вопросу вы можете найти на сайте нашей организации по адресу [www.cfhelp.ru](http://www.cfhelp.ru).

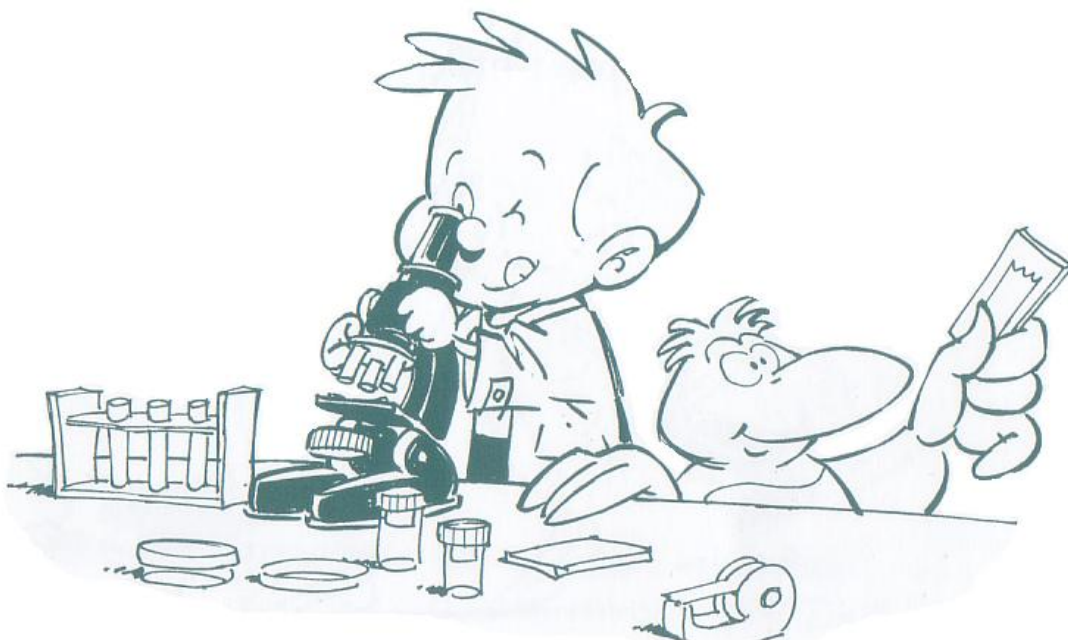
Если затраты на лечение остаются по-прежнему высокими, вы можете подать заявление на получение финансовой помощи от нашего Фонда [www.cfcf.ru](http://www.cfcf.ru).

## Результаты научных исследований

Научные исследования в области муковисцидоза проводятся в разных направлениях.

В 1989, дефектный ген, ответственный за муковисцидоз, был обнаружен. С тех пор можно было бы достичь огромного прогресса. Лучшее понимание дефекта позволило лучше сориентировать исследования.

Новые методы находятся в стадии разработки. К примеру, в генной терапии пытаются ввести ген-корректор в часть клеток легкого.



На сегодняшний день, существующая терапия постоянно совершенствуется. Изучаются новые продукты, влияющие на причины и следствия болезни. Есть надежда.

Сегодня, как никогда, важно, что вы даете ребенку лучшее лечение, чтобы он мог когда-нибудь получить терапию будущего.

## А что завтра?

Как и все родители, вы задаете себе вопросы о будущем вашего ребенка. Это нормально. Никто не знает наверняка ни того, что ждет в будущем, ни того, как болезнь будет развиваться, так как муковисцидоз проявляется по-разному у каждого ребенка. Но знайте, что будут разработаны новые методы лечения и ваш ребенок сможет ими воспользоваться. Постепенно вы привыкнете к симптомам болезни. Вы быстро научитесь обнаруживать малейшую проблему и сможете правильно и соответствующим образом реагировать. Это придаст вам уверенности.

Вы научитесь жить в настоящем и использовать каждый момент, когда все идет хорошо.

Из-за болезни вашему ребенку требуется от вас больше внимания. Постарайтесь, насколько это возможно, не слишком его баловать и не чрезмерно оберегать. Пытайтесь его воспитывать в самой «нормальной» обстановке, насколько это возможно. Ребенку, болеющему муковисцидозом, как и всем другим детям, необходимы правила и ограничения, которые он не должен нарушать, чтобы вырасти, стать уравновешенным и ответственным взрослым человеком. Уделяйте вашему ребенку внимание и давайте необходимое тепло, но так же не забывайте о себе и остальных членах вашей семьи.



## Вы не одни

Объявление диагноза – настоящее испытание для родителей. Вы шокированы, расстроены, огорчены, обеспокоены, встревожены... Через некоторые моменты особенно трудно, болезненно проходить. Говорите открыто о том, что вас беспокоит, о ваших проблемах, тревогах, сомнениях, вопросах с вашим окружением, это позволит вам легче найти помощь, поддержку и решения. Важно, чтобы вы могли выражать ваши чувства. Одни полагаются на своих родственников, их семьи, друзей и коллег. Другие же замыкаются в себе и своем горе. В любом случае, знайте, что существует наша ассоциация - **Межрегиональная Общественная Организация «Помощь больным муковисцидозом»** и существует наш **Благотворительный фонд «Во имя жизни» Помощь больным муковисцидозом»**. Не стесняйтесь задавать вопросы и выражать ваши чувства. Персонал фонда также сможет вас поддержать и предоставить вам необходимую информацию.



Межрегиональная Общественная Организация «Помощь больным муковисцидозом» вам поможет, предоставляя вам информацию, советы, психологическую поддержку, конкретную помощь, защищая ваши интересы. Вы можете связаться с нами по телефону, отправить нам письмо, проконсультироваться на нашем сайте по адресу [www.cfhelp.ru](http://www.cfhelp.ru).

В каждом регионе есть семьи с детьми, болеющими муковисцидозом, готовые вас выслушать, поддержать, разделить с вами то, через что вы проходите и в определенной степени ответить на ваши вопросы.



**Межрегиональная Общественная Организация  
«Помощь больным муковисцидозом»**

**Телефон:** +7-916-313 81 53  
**e-mail:** [miv20@mail.ru](mailto:miv20@mail.ru)  
[www.cfhelp.ru](http://www.cfhelp.ru)



**Благотворительный фонд «Во имя жизни»  
Помощь больным муковисцидозом**

**Телефон:** +7-917-552 09 18  
**e-mail:** [info@cfcf.ru](mailto:info@cfcf.ru)  
[www.cfcf.ru](http://www.cfcf.ru)



## Лексика

- аэрозоль:** парообразный раствор, состоящий в большинстве случаев из разбавленных препаратов. Этот раствор предназначен для того, чтобы достигать глубины легких и вводится с помощью ингалятора.
- антибиотик:** вещество, поступающее в организм для того, чтобы убить бактерии и препятствовать их размножению.
- бактерия:** плесень, микроб. Микроскопический одноклеточный организм, вызывающий различные инфекции.
- бронхолитическое средство:** средство, которое позволяет расширить дыхательные пути, в большинстве случаев вводится с помощью аэрозоля (Беродуал)
- CFTR (МВТР):** сокращение от «Трасмембранный регулятор муковисцидоза». Причиной муковисцидоза является дефектный ген CFTR (МВТР), который обычно называют Ген Муковисцидоза и который определяет функцию белка CFTR. Белок CFTR играет роль хлоридного канала и участвует в водно-солевом обмене внутри клеток.
- хромосомы:** небольшие палочковидные тельца, находящиеся в ядре клетки и являющиеся носителями генетических признаков. Человек имеет 23 пары хромосом (Ген муковисцидоза находится на 7ой хромосоме).
- хронический:** медленный, развивающийся медленно. Муковисцидоз – хроническая болезнь (в противоположность острой).
- дезинфицировать:** чистить, очищать, уничтожать инфекцию, присутствующую в окружающей среде.
- дренаж, автогенный дренаж: отчистка от слизи.**  
Речь идет об особом методе, с помощью которого без помощи третьего лица можно контролировать свой кашель, а с помощью специфических дыхательных упражнений выводить слизь,

присутствующую в легких и отхаркивать ее (Кинезитерапия).

- эндокрины:** эндокринные железы – это железы эндокринной системы, которые вырабатывают соки, поглощаемые кровью или тканями. Противоположность экзокринам.
- ферменты:** вещества, вырабатываемые организмом и направленные на активацию химической реакции. В случае поджелудочной железы, вырабатываемые ферменты необходимы для пищеварения.
- экзокрины:** экзокринные железы – это железы экзокринной системы, которые вырабатывают соки, выходят наружу. В случае муковисцидоза эти железы вырабатывают вязкую слизь (к примеру, слизь, которая покрывает дыхательные пути и каналы поджелудочной железы).
- ген:** основной элемент, который составляет материал, определяющий характеристики каждого живого существа
- гигиена:** комплекс мер, необходимый для ухода за телом, окружающей средой и используемых объектов. Позволяет предотвратить инфекции.
- инфекция:** заражение бактериями или вирусами, которые провоцируют болезнь.
- Шлеус meconial:** непроходимость кишечника при рождении.
- кинезитерапия:** составляет интегральную часть лечения муковисцидоза. Состоит из комплекса физических упражнений или техник, направленных на очистку бронхов (дренаж) для того, чтобы улучшить качество грудного дыхания. В общем, она направлена на улучшение состояния болезней, используя свои физические ресурсы.
- меконий:** коричневатое вещество, вырабатываемое в кишечнике плода до срока, которое является первым стулом новорожденного.
- муколитик:** вещество, служащее для придания слизи текучести.

- слизь:** жидкость (обычно прозрачная) обволакивающая и служащая для защиты поверхности различных органов.
- окклюзия:** непроходимость ( к примеру дыхательных путей или кишечника).
- поджелудочная железа:** железа продолговатой формы, которая находится за желудком и вырабатывает ферменты необходимые для пищеварения.
- pseudomonas:** **синегнойная палочка**– бактерия, которая часто встречается у больных муковисцидозом
- рентгенография:** снимок органа, к примеру, легких, позволяющая локализовать инфекции, непроходимости или другие дисфункции.
- рецессивный:** термин из области генетики. Рецессивный характер проявляется у человека, если он унаследовал от каждого из своих родителей ген ответственный за это. Ребенок болеет муковисцидозом, если его отец и мать ему одновременно передали Ген Муковисцидоза, носителями которого они соответственно являются.
- физиологический раствор:** стерильный раствор (NaCl 0,9%), используемый для увлажнения дыхательных путей и легких, а так же для разбавления некоторых препаратов.
- генная терапия:** генная терапия состоит в том, чтобы передать нормальный ген в определенные клетки, с целью скорректировать функцию вызванную дефектным геном. Генная терапия пока что не применяется в области муковисцидоза.
- трипсин:** трипсин – это один из ферментов пищеварения, выделяемый поджелудочной железой. Он способен расщеплять белки в желудке.
- анализ крови:** медицинское исследование, позволяющее определить по концентрации соли в крови, болен ли кто-то муковисцидозом.

Настоящая публикация была  
издана благодаря поддержке:



Межрегиональная  
Общественная Организация  
«Помощь больным муковисцидозом»



БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД  
«ВО ИМЯ ЖИЗНИ»  
ПОМОЩЬ БОЛЬНЫМ МУКОВИСЦИДОЗОМ  
— [www.cfcf.ru](http://www.cfcf.ru) —