

## **ЧТО ТАКОЕ МУКОВИСЦИДОЗ?**

Муковисцидоз (МВ) – наследственное заболевание, которое встречается у одного из 7 000 – 10 000 новорожденных. Оно связано с повреждением (мутацией) особого гена. Для того чтобы заболевание проявилось, ребенок должен получить две мутации (по одной от каждого из родителей). Родители больного ребенка всегда здоровы, но являются носителями патологического гена. До рождения больного ребенка родители не знают о своем носительстве. Риск рождения больного ребенка в браке двоих таких носителей составляет 25% при каждой беременности. Все остальные родственники чаще всего здоровы.

### **Как проявляется заболевание?**

Повреждение гена приводит к нарушению транспорта солей через мембраны клеток, в результате чего страдает работа желез в пищеварительной и дыхательной системе, потовых желез. Их секрет становится вязким, он с трудом проходит по протокам и вызывает нарушение работы органов дыхания и пищеварения, пот ребенка становится соленым (это и определяет потовый тест). Большинство детей, имеющих заболевание, выглядят здоровыми при рождении. Но уже в первые месяцы жизни появляются затяжной кашель, частые бронхиты и пневмонии, нарушения стула, вздутие живота и боли в животе, задержка физического развития.

Небольшая часть детей с муковисцидозом при рождении имеют тяжелое состояние, связанное с непроходимостью кишечника (так называемый «мекониальный илеус»). Оно требует неотложной хирургической помощи.

### **Какое существует лечение заболевания?**

Для лечения используются ферменты, антибиотики, препараты, способствующие отхождению мокроты, физиотерапия. Раннее начало лечения помогает улучшить состояние здоровья, хотя и не предотвращает прогрессирования болезни.

### **Кто будет наблюдать ребенка?**

После постановки диагноза муковисцидоз малышу потребуется консультация врача специалиста по муковисцидозу в центре муковисцидоза. Врач индивидуально определит, какими специалистами и как часто должен наблюдаться ребенок.

Семье также будет предложено пройти консультацию врача-генетика и генетическую диагностику для определения мутаций, вызвавших заболевание. Это обследование важно как для ребенка, так и для других членов семьи.