

Муковисцидоз

Муковисцидоз (кистозный фиброз) — наследственное заболевание, которое наиболее распространено среди белокожих детей и молодежи, хотя оно может поражать людей любой расы. В прошлом считалось, что это заболевание поражает легкие и пищеварительную систему, однако сейчас известно, что оно затрагивает большинство органов.

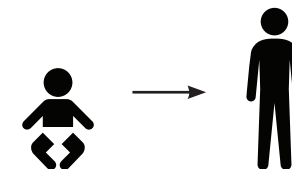


Основные рекомендации

- Необходимо убедиться в том, что специализированные услуги для взрослых с КФ предоставляются во всех европейских странах, и что предлагаемый стандарт лечения соответствует нормам детских клиник.
- Для наиболее эффективного ухода необходимо создание специализированных центров по лечению КФ.
- Необходимо раннее выявление КФ, предпочтительно с помощью неонатального скрининга.
- Поскольку в будущем ожидается рост спроса на трансплантацию легких, необходимо поощрять донорство органов, чтобы обеспечить предложение, соответствующее этому спросу.
- В прошлом терапия была направлена исключительно на лечение симптомов КФ. Необходимы дальнейшие исследования, рассматривающие вопрос коррекции патологий, лежащих в основе заболевания. Было разработано лекарство, которое устраняет основную патологию (Kalydeco™, Ивакафтор, VX-770) у больных КФ для одного определенного варианта гена.
- Необходимо провести генотипирование пациентов для подбора наиболее эффективных средств лечения.



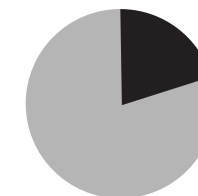
КФ является наследственным (генетическим) заболеванием; было выявлено большое количество вариантов дефектного гена, и степень тяжести заболевания зависит от конкретного случая.



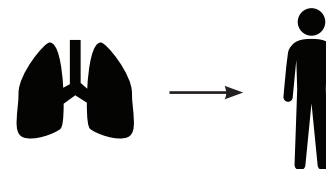
С повышением эффективности медицинского лечения КФ меняет свой статус детского заболевания на статус болезни взрослых. На сегодняшний день 42% случаев КФ приходится на возраст старше 18 лет, причем 5% — на возраст старше 40 лет, и в некоторых странах более половины всех пациентов с КФ являются взрослыми.



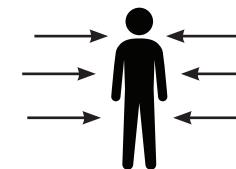
Массовая проверка новорожденных на наличие КФ может снизить уровень распространенности заболевания, обеспечивая большую информированность и обоснованность решений родителей.



15% пациентов подвергаются госпитализации как минимум один раз в год.



0,6% пациентов ежегодно подвергаются трансплантации органов, и это число растет; в большинстве центров трансплантации КФ на данный момент является самой распространенной причиной пересадки легких.



Несмотря на то, что КФ в основном воздействует на легкие, он затрагивает также другие системы организма, и не респираторные осложнения становятся более заметными с увеличением продолжительности жизни.