

© Капранов Н.И., 2014

Н.И. Капранов

СОВРЕМЕННАЯ ДИАГНОСТИКА, ТЕРАПИЯ И СОЦИАЛЬНАЯ АДАПТАЦИЯ БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Научно-клинический отдел муковисцидоза ФГБУ Медико-генетический научный центр РАМН, Москва

В статье представлены актуальные проблемы своевременной диагностики, адекватного лечения и диспансерного наблюдения больных муковисцидозом (МВ) – эффективность неонатального скрининга, потового теста, генетические исследования по выявлению различных вариантов *CFTR* мутаций, хронический микробно-воспалительный процесс в бронхолегочной системе, преимущественно ассоциированный с синегнойной инфекцией, современные методы эрадикации *Ps. aeruginosa*, заместительная терапия панкреатическими ферментами, применение препаратов урсодезоксихолевой кислоты, дорназы-альфа, поражение ЛОР-органов (хронический риносинусит), остеопения и остеопороз, варианты генотерапии, опыт работы региональных центров МВ.

Ключевые слова: дети и подростки, муковисцидоз, диагностика, терапия, осложнения, диспансерное наблюдение.

The article presents current issues of the early diagnostics, the appropriate treatment and follow-up of patients with cystic fibrosis (CF): the efficacy of neonatal screening and sweat test, the genetic researches to identify various *CFTR* mutations, the chronic bacterial inflammatory process in bronchopulmonary system, mainly associated with *Pseudomonas aeruginosa*, the modern methods of *Ps. aeruginosa* eradication, the pancreatic enzyme replacement therapy, the use of ursodeoxycholic acid and dornase alfa medications, the affection of ENT organs (chronic rhinosinusitis), osteopenia and osteoporosis, the options of gene therapy, the experience of regional centers for CF.

Key words: children and adolescents, cystic fibrosis, diagnostics, therapy, complications, follow-up screening.

Критерий успешности борьбы с муковисцидозом (МВ) – заболеванием, которое еще недавно считалось летальным – это увеличение продолжительности жизни и улучшение ее качества. Организацию медико-социальной помощи больным МВ и их семьям можно рассматривать как модель успешной борьбы с наследственной патологией, так как удалось создать систему, охватывающую основные звенья помощи при любой наследственной патологии. Особенно следует выделить организационно-образовательный компонент и тесное соединение науки и практики. В частности, это относится к достижениям в области изучения молекулярной генетики МВ в России, сделавшей возможной пренатальную диагностику практически для 100% семей, где

есть или был больной МВ ребенок, а также внедрение в практическое здравоохранение неонатального скрининга на МВ. Следует указать на ряд аспектов, реализация которых позволила достичь очевидных успехов в помощи больным МВ и их семьям. Это – освоение современного зарубежного опыта, организация системы помощи семьям больных МВ, распространение этого опыта, а также собственных разработок широким фронтом в научно-практическое здравоохранение России – создание центров муковисцидоза практически во всех территориальных образованиях (выезды на места с консультацией больных и лекциями, ежегодные конференции, рабочие места) – установление контакта с департаментами здравоохранения, позволяю-

Контактная информация:

Капранов Николай Иванович – д.м.н., проф., засл. деятель науки РФ, руководитель научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБУ Медико-генетический научный центр РАМН

Адрес: 115478 г. Москва, ул. Москворечье, 1

Тел.: (499) 936-93-97, 254-90-49, E-mail: Nikolay.i.kapranov@gmail.com

Статья поступила 10.03.14, принята к печати 19.03.14.