

Для коментарів чи іншого зворотного зв'язку заповніть форму:  
[форма зворотного зв'язку щодо цієї версії настанови](#)

Версія цього документу для друку: <http://guidelines.moz.gov.ua/documents/2918?id=ebm00958&format=pdf>

Настанови на засадах доказової медицини.  
Створені DUODECIM Medical Publications, Ltd.

# Настанова 00958. Муковісцидоз (МВ)

Автор: Erkki Savilahti  
Редактори оригінального тексту: -  
Дата останнього оновлення: 2013-09-02

## Основні положення

- Муковісцидоз — спадкове метаболічне захворювання. Основними його симптомами є прогресуючі легеневі ураження в дитинстві та екзокринна недостатність підшлункової залози, що призводить до хронічної стеатореї.
- Діагноз ґрунтується на вимірюванні концентрації хлоридів у поті. Тест може бути доповнений дослідженнями генних мутацій.

## Епідеміологія

- МВ є найпоширенішим спадковим метаболічним захворюванням серед більшості кавказьких популяцій; серед них захворюваність варіює від 1 на 2 500 новонароджених (Великобританія) до 1 на 20 000 (Фінляндія).
- Захворювання є аутосомно-рецесивним. Уражений ген (ген трансмембранного регуляторного білка муковісцидозу, CFTR) кодує молекулу, яка утворює канал для іонів хлору і, таким чином, регулює кількість рідини в слизових оболонках. Більшість мутацій призводять до повної відсутності каналу. Описано понад 1 800 мутацій.
- Захворювання органів дихання обумовлено зменшенням кількості слизу, що призводить до порушень циліарної функції епітеліальних клітин дихальних шляхів і, таким чином, ослабленого природного механізму резистентності. У пацієнтів розвивається винятково сильна запальна реакція на інфекції на початкових стадіях.

- 90% екзокринної секреторної тканини підшлункової залози знищується у 85–90% пацієнтів до народження власними протеолітичними ферментами, що призводить до розладів абсорбції у шлунково-кишковому тракті.
- Екскреторні порушення викликають жировий гепатоз у 70% хворих та аспермію у 98% чоловіків. У жінок фертильність порушена, як наслідок виключно в'язкого цервікального слизу.

## Клінічна картина

- Для МВ характерний широкий спектр маніфестацій, що частково пов'язано з мутантним генотипом.
- Кишкова непрохідність, викликана меконіальною пробкою, є найчастішим симптомом МВ у новонароджених дітей (спостерігається у 10% пацієнтів).
- Клінічно виражена недостатність підшлункової залози спостерігається у 85–90% випадків серед немовлят. Це призводить до хронічної стеатореї при порушенні абсорбції всіх поживних речовин. Недостатнє споживання енергії призводить до затримки росту.
- Ректальний пролапс в деяких рідкісних випадках може бути єдиним наявним симптомом.
- Рясне потовиділення може призвести до дефіциту солей і метаболічного алкалозу.
- У новонароджених та немовлят МВ може викликати жовтяницю через обструктивний гепатит, набряки через дефіцит білка, анемію, а також розлади внаслідок дефіциту жиророзчинних вітамінів (тенденція до кровоточивості: вітамін К; гемолітична анемія: вітамін Е; підвищений внутрішньочерепний тиск: вітамін А).
- Респіраторні симптоми можуть виникати в ранньому дитинстві, пізніше вони стають все більш поширеними. Хронічний або рецидивуючий кашель зазвичай є першим симптомом. Гострі пневмонії найчастіше викликані *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae* і *Pseudomonas aeruginosa*.
  - Легені хронічно колонізуються мікробами, що призводить до поступового руйнування легеневої тканини.
- Хронічний синусит є поширеним явищем, і у 10–30% хворих розвиваються назальні поліпи.

- Панкреатичні островці поступово руйнуються за допомогою ферментів підшлункової залози, а захворюваність на діабет зростає з віком. У чверті пацієнтів розвивається цукровий діабет після досягнення 25-річного віку.
- У 98% чоловіків відсутність сім'яних канальців призводить до аспермії, але сперматогенез є нормальним, що робить можливим аспірацію спермальних клітин безпосередньо з яєчок.

## Діагностика

- Кількісне вимірювання електролітів (хлоридів) у порції поту, який одержують за допомогою процедури іонофорезу з пілокарпіном, є визначальним у діагностиці.
  - Концентрація хлориду поту менше 40 ммоль/л є нормальною; результат вище 60 ммоль/л переконливо свідчить на користь МВ. Аналіз завжди необхідно повторювати, і через складну методику аналізу його слід проводити централізовано тільки у великих лабораторних центрах.
- Аналіз генних мутацій підтверджує діагноз. Якщо мутації, пов'язані з МВ, визначаються в обох хромосомах, аналіз є діагностично значимим.
- Недостатність підшлункової залози може бути підтверджена шляхом визначення ферментів підшлункової залози, що залишаються в фекаліях. Визначення еластази є найнадійнішим тестом, що виявляє 90% пацієнтів з МВ.

## Лікування і прогноз

[доказ 02203 | C] [доказ 03508 | C] [доказ 05096 | C] [доказ 05110 | D] [доказ 05568 | D] [доказ 05889 | C]

[доказ 06175 | D] [доказ 05646 | C] [доказ 06302 | C] [доказ 06547 | C] [доказ 06549 | C] [доказ 06598 | B] [доказ 06695 | D]

- Лікування розладів підшлункової залози включає в себе адекватну замісну терапію панкреатичними ферментами. Часто необхідні харчові добавки та додаткові дози жиророзчинних вітамінів.
- Як інгаляційне, так і системне антимікробне лікування застосовується для колонізації та інфекцій, викликаних *S. aureus*, *H. influenzae* або *P. aeruginosa* [доказ 05162 | C].
- Надмірна продукція слизу може бути зменшена за допомогою інгаляційної терапії (сольові розчини [доказ 06554 | C], ДНКаз [доказ 06646 | B]), фізіотерапії [доказ 06518 | C] і шляхом підвищення фізичної активності

пацієнта [доказ 05896] [C]. Місцева запальна реакція може бути зменшена за допомогою інгаляційних кортикостероїдів [доказ 06532] [D] та НППЗ, наприклад, ібупрофен [доказ 05890] [B].

- Варіантом лікування для деяких пацієнтів є трансплантація легенів.
- Медіана очікуваної тривалості життя хворих, народжених у цьому тисячолітті, в даний час оцінюється приблизно в 50 років.

## Пов'язані ресурси

- Кокранівські огляди [пов'язані 00534] [Cystic fibrosis (CF) – R...]
- Інтернет-ресурси [пов'язані 00534] [Cystic fibrosis (CF) – R...]
- Література [пов'язані 00534] [Cystic fibrosis (CF) – R...]

## Доказові огляди Duodecim

- [Доказовий огляд 02203](#). Long-term oral steroids for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2016-03-15  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Oral steroids at prednisolone equivalent dose of 1–2 mg/kg alternate days may slow the progression of lung disease in cystic fibrosis but cause cataracts and impair growth.
- [Доказовий огляд 03508](#). Omega-3 fatty acids (from fish oils) for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2014-07-28  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Omega-3 supplements may provide some benefits for people with cystic fibrosis, with relatively few adverse effects.
- [Доказовий огляд 05096](#). Inhaled bronchodilators for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2011-06-20  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Both short and long-acting beta-2 agonists may be beneficial both in the short and long term in individuals with cystic fibrosis who have bronchodilator responsiveness or bronchial hyperresponsiveness.
- [Доказовий огляд 05110](#). Oxygen therapy for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2014-08-12  
Рівень доказовості: D  
Резюме: There is insufficient evidence to support or oppose the long-term use of oxygen therapy for people with cystic fibrosis. Short-term oxygen therapy may improve oxygenation and exercise capacity.
- [Доказовий огляд 05568](#). Oral calorie supplements for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-09-02  
Рівень доказовості: D  
Резюме: Oral calorie supplements might possibly not provide any additional benefit in the nutritional management of moderately malnourished children with cystic fibrosis compared to dietary advice and monitoring alone.

- [Доказовий огляд 05889](#). Non-invasive ventilation for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-06-09  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Non-invasive ventilation as an adjunct to other airway clearance techniques may be useful in improving respiratory function in people with cystic fibrosis, especially those who have difficulty expectorating sputum.
- [Доказовий огляд 06175](#). Positive expiratory pressure physiotherapy for airway clearance in people with cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-06-09  
Рівень доказовості: D  
Резюме: Positive expiratory pressure (PEP) devices for chest physiotherapy might possibly decrease exacerbations in cystic fibrosis compared with other techniques.
- [Доказовий огляд 05646](#). Topical cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene replacement for cystic fibrosis-related lung disease.  
Дата оновлення: 2017-03-10  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene transfer reagents may not have clinically important effects in the treatment of lung disease in people with cystic fibrosis.
- [Доказовий огляд 06302](#). Oscillating devices for airway clearance in cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-06-09  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Oscillating devices may not provide any benefit over other methods of physiotherapeutic airway clearance in terms of lung function or sputum characteristics in people with cystic fibrosis.
- [Доказовий огляд 06547](#). Sodium channel blockers for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2014-05-12  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Topical administration of short-acting sodium channel blocker may not improve respiratory condition in people with cystic fibrosis and may even cause a decline in lung function.
- [Доказовий огляд 06549](#). Prophylactic anti-staphylococcal antibiotics for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-03-17  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Giving anti-staphylococcal antibiotic prophylaxis to young children with cystic fibrosis may lead to fewer children having isolates of Staphylococcus aureus but the clinical importance of this finding is uncertain.
- [Доказовий огляд 06598](#). Once-daily dosing of aminoglycosides for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2014-03-17  
Рівень доказовості: B  
Резюме: Once and three times daily aminoglycoside antibiotics appear to be equally effective in the treatment of pulmonary exacerbations of cystic fibrosis.
- [Доказовий огляд 06695](#). Drug therapies for reducing gastric acidity in people with cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-02-26  
Рівень доказовості: D  
Резюме: Drug therapies that reduce gastric acidity might possibly improve fat absorption and gastro-intestinal symptoms such as abdominal pain in people with cystic fibrosis, although the evidence is insufficient.

- [Доказовий огляд 05162](#). Antibiotics for eradicating *Pseudomonas aeruginosa* in people with cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-11-24  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Nebulised antibiotics, alone or in combination with oral antibiotics for early *Pseudomonas aeruginosa* infection in people with cystic fibrosis may result eradication for up to two years, but the clinical benefit remains uncertain.
- [Доказовий огляд 06554](#). Nebulised hypertonic saline for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2010-02-05  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Treatment with hypertonic saline for 48 weeks may lead to a small improvement in lung function at four weeks compared to isotonic saline, but this effect may not sustain for long term. However, it appears to improve quality of life and reduce pulmonary exacerbations over the 48 weeks.
- [Доказовий огляд 00646](#). Dornase alfa for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-06-08  
Рівень доказовості: B  
Резюме: Dornase alfa appears to decrease pulmonary exacerbations and improve lung function compared with placebo in cystic fibrosis.
- [Доказовий огляд 06518](#). Chest physiotherapy compared to no chest physiotherapy for cystic fibrosis .  
Дата оновлення: 2017-06-06  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Chest physiotherapy techniques for clearing the airways may have short-term benefits for mucus transport compared to no chest physiotherapy in cystic fibrosis. There is no evidence to draw conclusions concerning the long-term effects.
- [Доказовий огляд 05896](#). Physical training for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-06-08  
Рівень доказовості: C  
Резюме: Physical training may improve exercise capacity and lung function in people with cystic fibrosis.
- [Доказовий огляд 06532](#). Inhaled corticosteroids for cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-02-26  
Рівень доказовості: D  
Резюме: There is insufficient evidence to establish whether inhaled corticosteroids are beneficial in cystic fibrosis.
- [Доказовий огляд 05890](#). Oral non-steroidal anti-inflammatory drugs for lung disease in cystic fibrosis.  
Дата оновлення: 2017-06-08  
Рівень доказовості: B  
Резюме: High-dose ibuprofen appears to slow the progression of lung disease in people with cystic fibrosis, but there are limited long-term safety data.

Авторські права на оригінальні тексти належать Duodecim Medical Publications, Ltd.  
Авторські права на додані коментарі експертів належать МОЗ України.  
Published by arrangement with Duodecim Medical Publications Ltd., an imprint of Duodecim Medical Publications Ltd., Kaivokatu 10A, 00100 Helsinki, Finland.

---

Автор(и): Erkki Savilahti Редактор(и): Bob Phillips Лінгвіст(и)-консультант(и) англomовної версії: Maarit Green  
Видавець: Duodecim Medical Publications Ltd Власник авторських прав: Duodecim Medical Publications Ltd

---

Навігаційні категорії

EBM Guidelines Paediatrics Pulmonary diseases Genetics

---

Ключові слова індексу

speciality: Genetics speciality: Paediatrics speciality: Pulmonary diseases mesh: Cystic fibrosis Aspermia  
mesh: Chloride Chloride Channels mesh: Deoxyribonucleases mesh: DNase mesh: Lung transplantation  
Malabsorption Syndromes mesh: Pancreatic insufficiency Steatorrhea mesh: Sweat test icpc-2: T99