

Муковісцидоз

a) Діагностичні дилеми

b) Нові проблеми

Д-р Марк Розенталь

Королівський шпиталь

Бропмтона, Лондон

Отож, що таке МВ?

- Генетичний діагноз
- Електролітний діагноз
- Електричний діагноз
- Симптомний діагноз

- Дивлячись коли і як
- Лікування не залежить від діагнозу

Консенсус щодо діагнозу

- Клінічний фенотип, або МВ у сибса, або позитивний результат скринінгу на МВ

Плюс

- Аномальний CFTR: збільшений рівень [Cl⁻] поту, аномальна різниця потенціалів носа, або позитивний генотип

J Pediatr 1998; 132: 589-595

Діагностика МВ – уроки США

- Майже завжди можна діагностувати проведенням потового тесту - (98% of 19,992)
- Несправжньо позитивні діагнози трапляються – у 45 дітей діагноз було знято у 1996
- Пізня діагностика трапляється надто часто - 10% не були діагностовані до дорослого віку

Джерело: реєстр пацієнтів з МВ, річний звіт за 1996 рік, Бетесда, Меріленд, 1997

Діагностика “сірого випадку” МВ

- Нема потреби мати 2 генів для постановки діагнозу
- Нема потреби мати позитивний потовий тест для постановки діагнозу.
- I.....
- Дитина яка є в дуже доброму стані
 - ❖ Але, має позитивні тести на МВ!

Дитина з неоднозначними показниками електролітів поту



Дитина з неоднозначними показниками електролітів поту : Висновки

- 23% дітей з пограничним рівнем електролітів поту мали 2 гени MB
- 4 з 9 мали нормальний носовий потенціал (амілорид, ізопреналін/низький хлор
- Будьте обережні з потовими тестами “без порушень”

BlueJ 2002; 165: 757-761

Несправжньо позитивні потові тести

- Екзема
- Нелікована недостатність надниркових залоз
- Глікогеноз, тип 1
- Нефрогенний нецукр. діабет
- Гіпотрофія
- Пангіпопітуїтаризм
- Артефакт –неправильно проведений потовий тест
- СНІД
- Фукоцидоз
- Гіпотироз
- Ектодермальна дисплазія
- Мукополісахаридоз

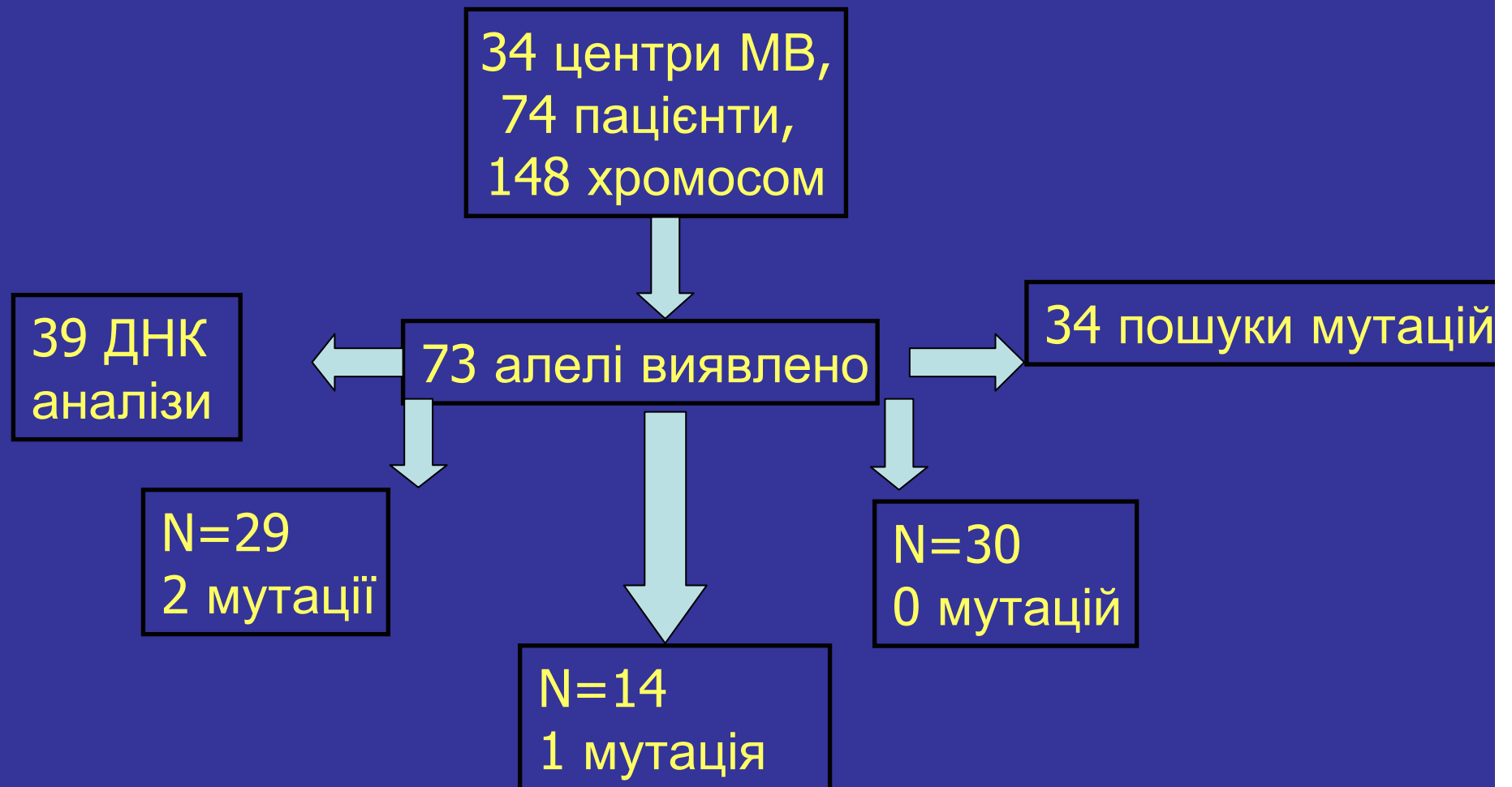
Концепція 'Пре-МВ'

Дитина у цілком доброму стані

Плюс

- Не нормальний потовий тест:
хімічний пре-МВ
- Не нормальний генотип:
генетичний пре-МВ
- Не нормальна різниця потенціалів:
електричний пре-МВ

МВ без мутації CFTR гену



Т для двох? 5Т-7Т-9Т

- 9Т – Без проблем
- 5Т – Зниження активності CFTR, далеке до мутації, яка спричиняє хворобу
- 7Т – так і ні, із застереженнями!

<1%

5%

10%

50%

100%

Функція CFTR

Класичний МВ
важкий МВ
ПН

ПД

СВАВД

Панкреатит,
АБПА,
Хронічний синусит
Дифузний панбронхіт

Здорові

Adapted from Griesenbach *et al*, *Thorax* 1999

1-Діагностика МВ: 2011

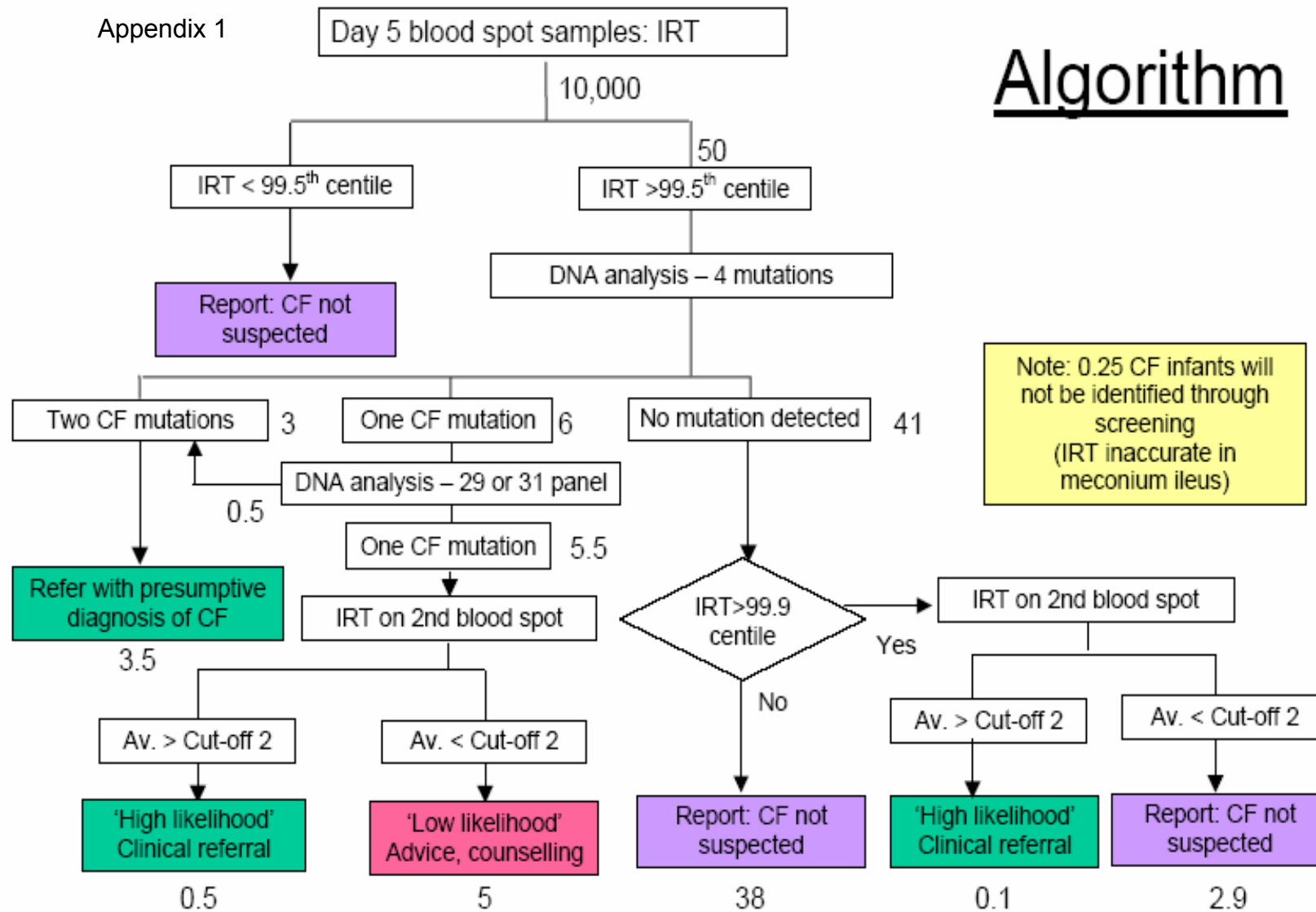
- Залишається у першу чергу *клінічною* – відповідний фенотип
- Лабораторні тести лише підтверджують д-з
- Чим тести сумнівніші і чим атиповіший фенотип – шукайте альтернативні діагнози і проводьте тести на них

2-Діагностика МВ: 2011

- Яким би не був діагноз лікуйте прояви хвороби і будьте гоотові до проблем
- 314 з 409 з реєстру USCFF, що мали нормальні, неоднозначні або відсутні результати потового тесту мали діагноз встановлений лише на основі клініки.
- Але клініцист – живий і здоровий!

Appendix 1

Algorithm



МВ. Нові великі проблеми

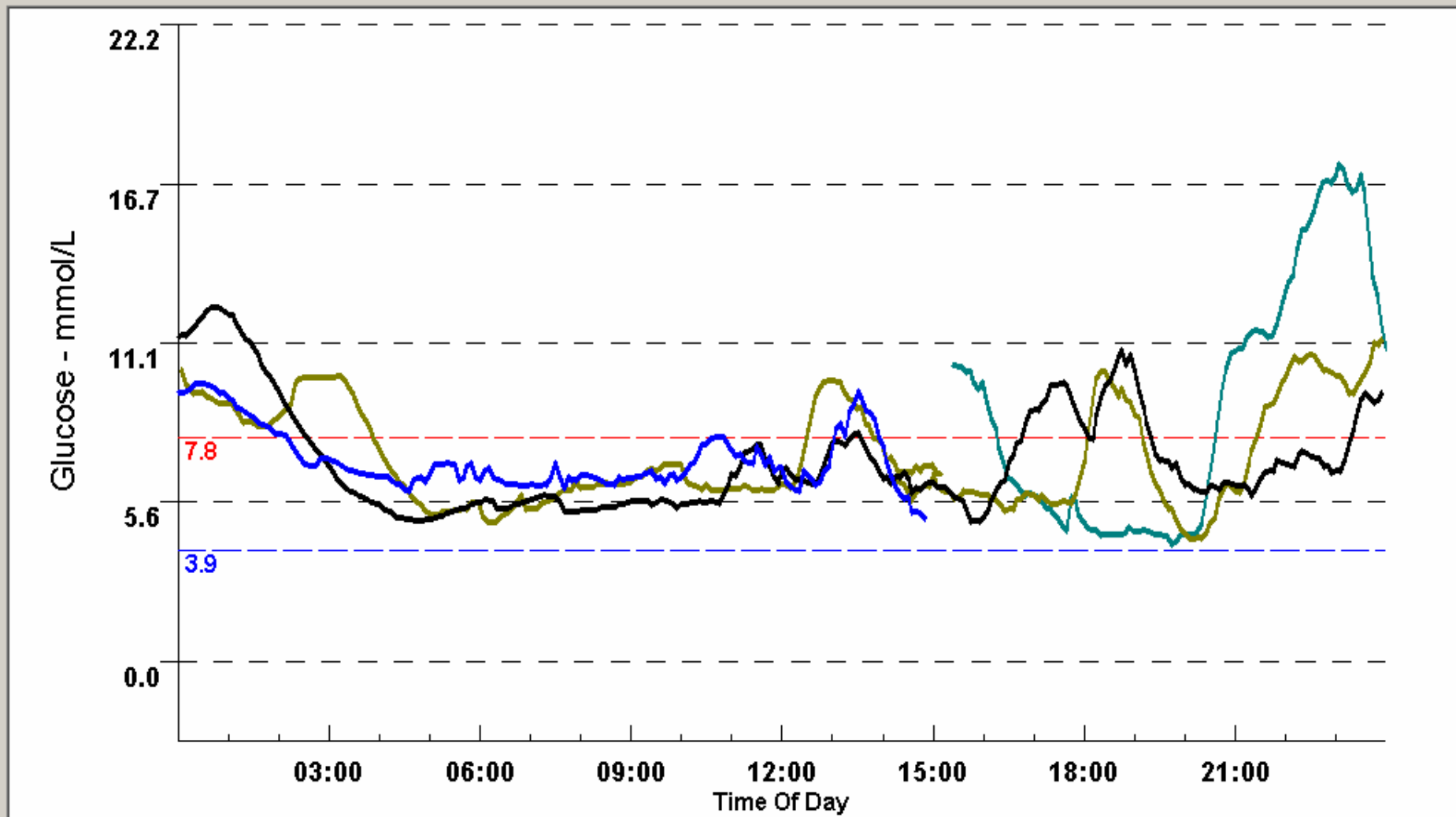
- **Діабет, зумовлений МВ**
- Нетуберкульозна мікобактерія, зокрема *M. Abscessus*.
- Аспергілла та алергічний бронхо-легеневий аспергільоз (АБЛА)
- Остеопороз та застосування водорозчинного віт. К



Sensor Modal Day

Legend

Close



Click sensor plot line to read data value

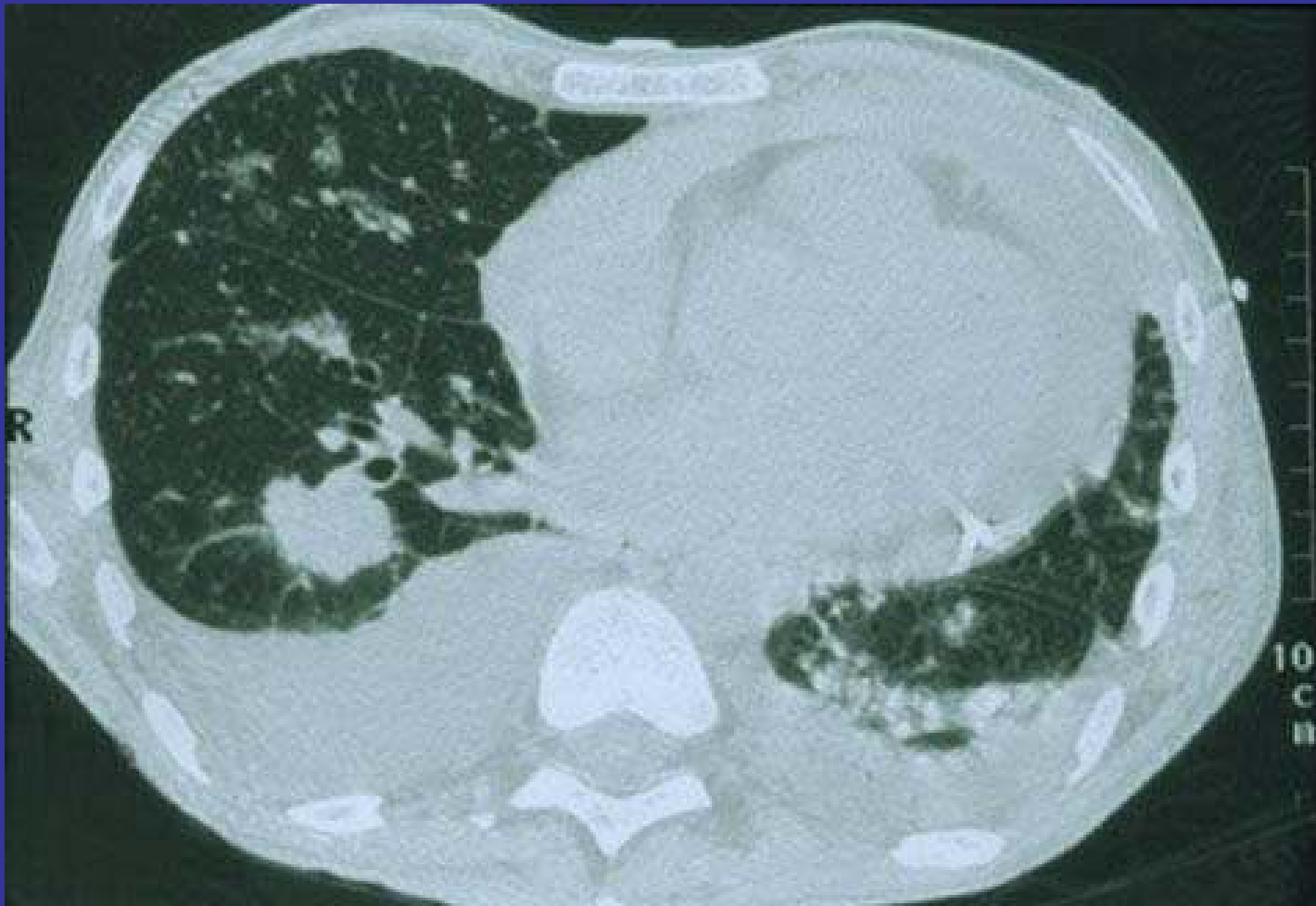
Діагностика ДЗМВ

- ПООБІДНІЙ тест толерантності до глюкози, НЕ НАТЩЕ.

МВ. Нові великі проблеми

- Діабет, зумовлений МВ
- Нетуберкульозна мікобактерія, зокрема *M. Abscessus*.
- Аспергілла та алергічний бронхо-легеневий аспергільоз (АБЛА)
- Остеопороз та застосування водорозчинного віт. К

HTM



Лікування НТМ

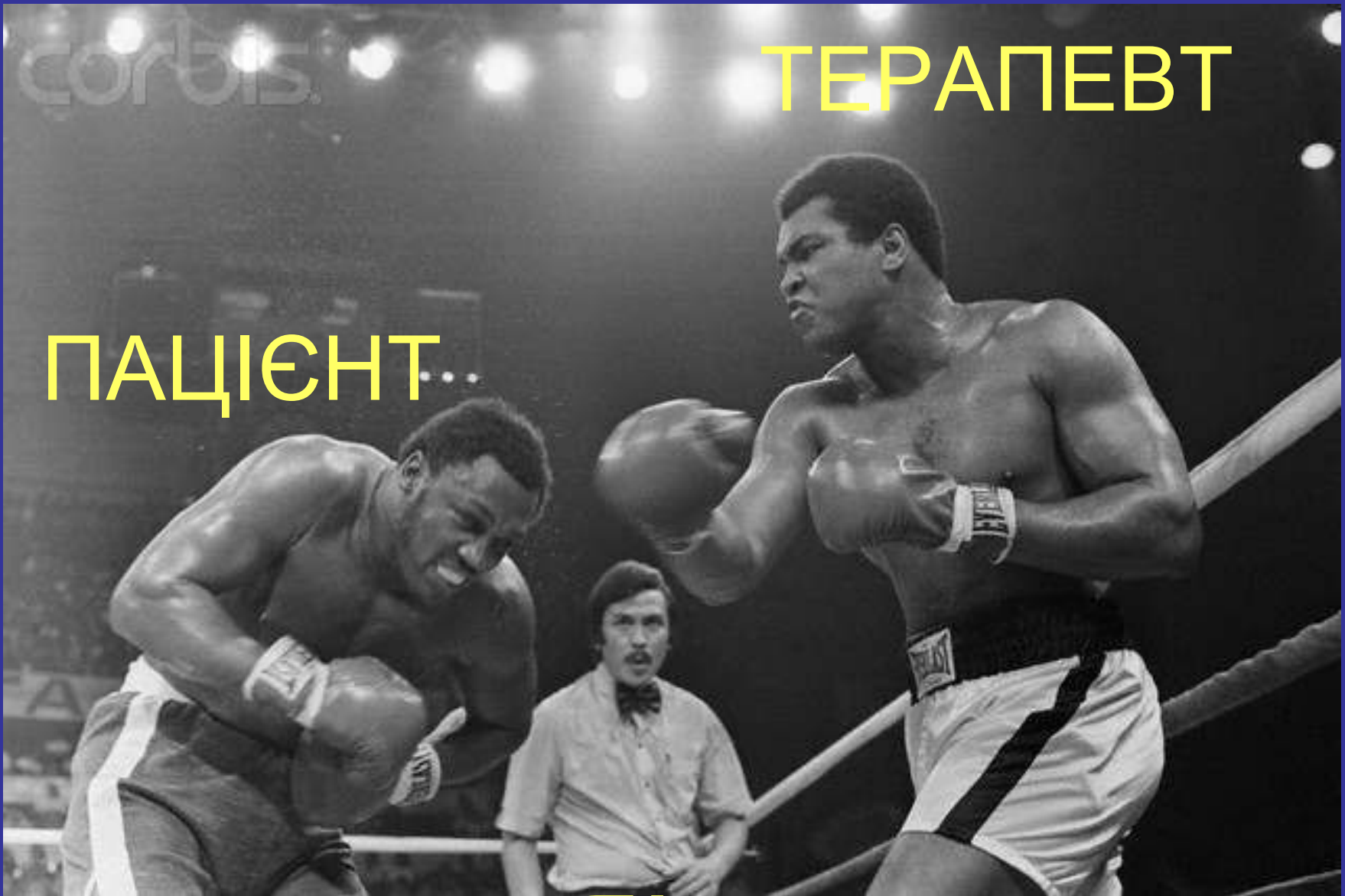
- 3 тижні амікацин ВВ, меропенем і цефокситин плюс кларитроміцин per os
- Далі – 2 роки кларитроміцину per os і ципрофлоксацину та небулізації амікацином і меропенемом

Аспернгілла і АБЛА

- Підступний
- Лікуйте Ітраконазолом по 200 мг ДВІЧІ на добу. Запивати “Кока-колою”.
- Пульс-терапія Метилпреднізолоном в/в з розрахунку 10 мг/кг двічі на день 3 дні підряд (краще, ніж преднізолон per os – кращі результати, менше побічних дій)

I, врешті.....

- На чому полягає роль лікаря у мультидисциплінарній команді?
- або.....
- Як зробити так, щоб пересічний чоловік виглядав справді добре?!



ТЕРАПЕВТ

ПАЦІЄНТ

Я!



Я БАТЬКО

- Оточіть себе справді добрими людьми
- Щоб стати непотрібним!