О муковисцидозе

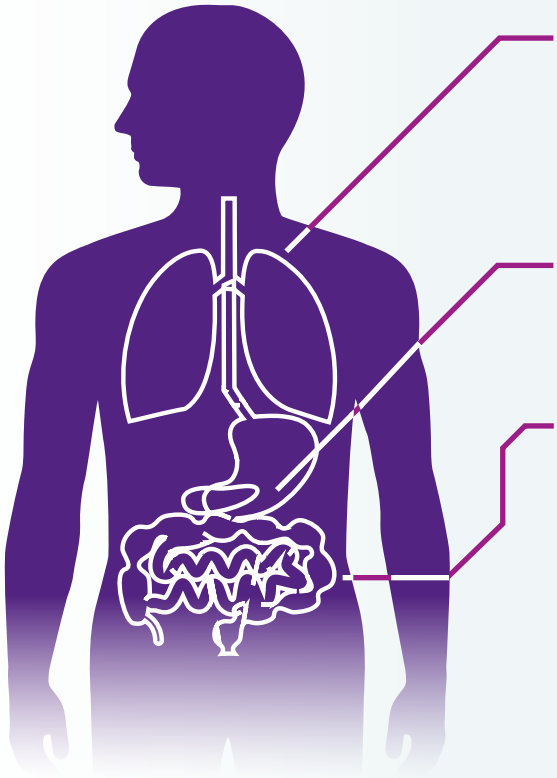
Муковисцидоз (МВ) — это редкое прогрессирующее генетическое заболевание, сопровождающееся образованием вязкого секрета, накапливающегося в легких и органах пищеварительной системе[1,2].

Развитие МВ обусловлено дефектом или отсутствием регулятора трансмембранной проводимости при муковисцидозе (*CFTR*), вызванным мутациями в гене *CFTR*. Это приводит к нарушению транспорта ионов хлора и как следствие нарушению водно-солевого баланса. Нарушается выведение воды из клетки, и в легких и ряде других органах накапливается густой, вязкий секрет[3].

Примерно **80 000** человек по всему миру имеют диагноз муковисцидоз[4].

В России по данным на **2 019** год МВ диагностирован у **3646** человек[5].

Симптомы МВ[1,6]



У пациентов с МВ может наблюдаться ряд симптомов, включая такие как:

ЛЕГКИЕ

- Частый кашель
- Откашливание мокроты
- Одышка
- Рецидивирующие инфекции
- Воспаление

ПОДЖЕЛУДОЧНАЯ ЖЕЛЕЗА

- Снижение образования инсулина
- Повышение риска развития сахарного диабета, обусловленного муковисцидозом
- Снижение уровня ферментов поджелудочной железы, приводящее к недостаточности питания

ПИЩЕВАРИТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА

- Недостаточное усвоение питательных веществ, приводящее к нарушениям дефекации, медленному набору массы тела и дефициту роста

У пациентов с МВ также могут наблюдаться нарушения со стороны других органов, таких как:

Негативные последствия МВ в повседневной жизни

Пациентам с МВ часто требуется:

Прием до 40 таблеток в день[7]

До 2 часов физиотерапии в день[7]

Ингаляционные препараты[7]

Половина всех пациентов с МВ умирает к 30 годам[8]

На долю пациентов с МВ приходится 16 % всех трансплантаций легких[9]

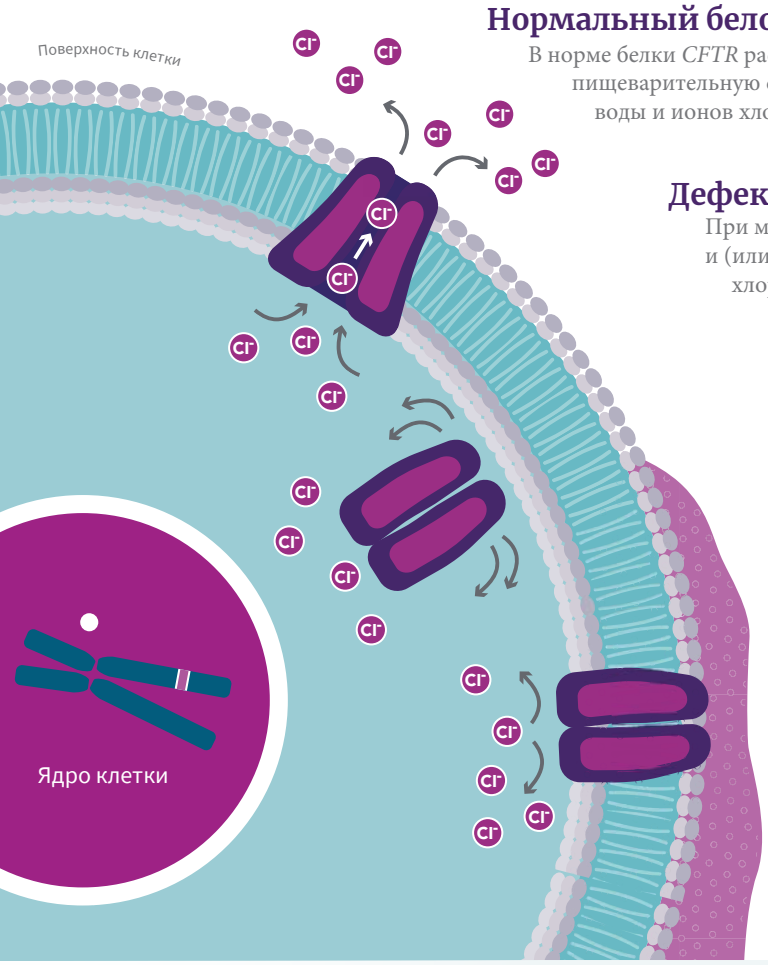
Прогрессирование МВ может оказывать серьезное влияние на жизнь человека

- **Длительное пребывание в больнице[7]**
- **Снижение продуктивности[10]**
- **Влияние на психическое здоровье[11]**
- **Негативное влияние на семейную жизнь[11]**
- **Сложности в социальных отношениях[11]**

MAT-RU-2103632-1.0-08/21
Дата подготовки: август 2021 г.

Данный материал создан на основе данных, предоставленных компанией Vertex Pharmaceuticals

Влияние мутации на ген CFTR[3,12]



Нормальный белок CFTR

В норме белки *CFTR* располагаются на поверхности клеток, выстилающих легкие, пищеварительную систему, потовые железы и другие органы, и отвечают за транспорт воды и ионов хлора (входящих в состав солей) в клетки и их выведение из клеток.

Дефект или отсутствие белка CFTR

При мутациях в гене *CFTR* белки CFTR не могут достичь поверхности клетки и (или) не функционируют должным образом. Это снижает транспорт ионов хлора и воды в клетки и их выведение из клеток, что приводит к закупорке дыхательных путей и протоков в органах густым и вязким секретом.

Результат

Без надлежащего движения ионов хлора и воды поверхность клеток обезвоживается. Обычно жидкий и текучий секрет становится густым и закупоривает дыхательные пути и протоки в органах.

Это способствует росту бактерий, что приводит к инфекции и воспалению.

Существует множество возможных типов известных мутаций в гене *CFTR*; по имеющимся данным, не менее 352 из них вызывают развитие МВ[13].

ОБОЗНАЧЕНИЯ

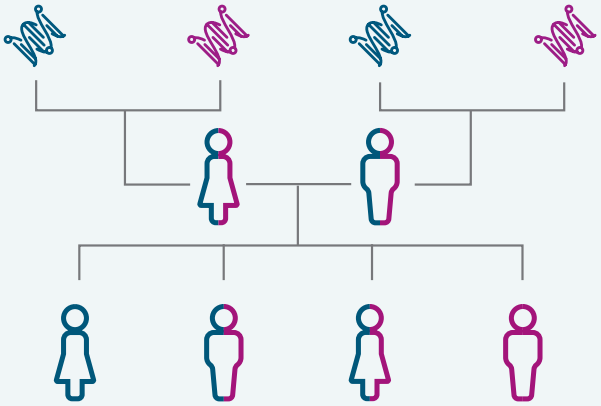
Cl- = ионы хлора | = слизь | = белок CFTR

Как развивается МВ?

Человек должен унаследовать две дефектные копии гена *CFTR*, чтобы у него развился МВ (МВ — аутосомно-рецессивное заболевание)[1].

Человек считается носителем МВ, если он унаследовал дефектный ген *CFTR* от одного родителя и нормальный ген от другого[1].

Ребенок должен унаследовать два дефектных гена *CFTR* —один от матери и один от отца, чтобы у него развился МВ[1].



ОБОЗНАЧЕНИЯ

Нормальный ген *CFTR*

Дефектный ген *CFTR*

Ранняя диагностика и лечение оказывают непосредственное влияние на качество и продолжительность жизни[14].

Методы ранней диагностики постепенно совершенствуются. У 65 % пациентов в 2019 году муковисцидоз был обнаружен в первый год жизни благодаря неонатальному скринингу[15].

Список литературы

1. CF Foundation. 2020. About Cystic Fibrosis. [online] Available at: <https://www.cff.org/What-is-CF/About-Cystic-Fibrosis/> [Accessed April 2020]. 2. RESERVED, I., 2020. Orphanet: Cystic Fibrosis. [online] Available at: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=586.> [Accessed April 2020]. 3. CF Foundation. 2020. Types Of CFTR Mutations. [online] Available at: <https://www.cff.org/What-is-CF/Genetics/Types-of-CFTR- Mutations/> [Accessed April 2020]. 4. J.P. Morgan Healthcare Conference, Presentation Reshma Kewalramani, January 2021. 5. Заболеваемость всего населения России в 2019 году. Статистические материалы министерства здравоохранения Российской Федерации 6. CF Foundation. 2020. Cystic Fibrosis-Related Diabetes. [online] Available at: https://www.cff.org/Life-With-CF/Daily-Life/Cystic-Fibrosis-Related-Diabetes/ [Accessed April 2020]. 7. Cure4CF. 2020. Living With Cystic Fibrosis - Cure4cf. [online] Available at: <https://cure4cf.org/living-with-cystic-fibrosis/> [Accessed April 2020]. 8. Marshall, B., et al. 2019. Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry 2018 Annual Data Report. Bethesda, Maryland: Cystic Fibrosis Foundation. Available at: <https://www.cff.org/Research/Researcher-Resources/Patient-Registry/2018-Patient-Registry-Annual-Data-Report.pdf> [Accessed April 2020]. 9. Yusen, R.D., et al. 2015. The Registry of the International Society for Heart and Lung Transplantation: thirty-second official adult lung and heart-lung transplantation report—2015; focus theme: early graft failure. The Journal of Heart and Lung Transplantation, 34(10), pp.1264-1277. 10. Targett, K., et al. 2014. Employment in adults with cystic fibrosis. Occupational Medicine, 64(2), pp.87-94. 11. Quittner, A.L., et al. 2016. The psychological burden of cystic fibrosis. Current Opinion in Pulmonary Medicine, 22(2), pp.187-191. 12. Reference, G., 2020. CFTR Gene. [online] Genetics Home Reference. Available at: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/CFTR> [Accessed April 2020]. 13. Ensinck, M., et al. 2020. Phenotyping of Rare CFTR Mutations Reveals Distinct Trafficking and Functional Defects. Cells, 9(3), p.754. 14. Tridello, G., et al. 2018. Early diagnosis from newborn screening maximises survival in severe cystic fibrosis. ERJ Open Research, 4(2). 15. Н. Ю. Каширская и соавт Регистр больных муковисцидозом в Российской Федерации. 2019 год. М.: ИД «МЕДПРАКТИКА-М», 2021, 68 с.

Представительство АО «Санофи-авентис груп»
Адрес: 125009, Москва, ул. Тверская, д.22
Тел.: (495) 721-1400, факс: (495) 721-1411
www.sanofi.ru

Данный материал создан на основе данных, предоставленных компанией Vertex Pharmaceuticals

RU-22-2100041
согласовано 08.2021

MAT-RU-2103632-1.0-08/21
Дата подготовки: август 2021 г