

## 7.4. Наследственные заболевания легких

**Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД)**, в том числе синдром Картагенера – наследственное заболевание, в основе которого лежит врожденный дефект ультраструктуры ресничек мерцательного эпителия, обуславливающий нарушение их подвижности. Классический вариант – синдром Картагенера.

**Муковисцидоз (кистозный фиброз поджелудочной железы)** – системное наследственное заболевание, в основе которого лежат мутации в гене трансмембранного регулятора проводимости муковисцидоза, характеризующееся нарушением функции экзокринных желез, приводящее в первую очередь к тяжелым поражениям органов дыхательной и пищеварительной систем.

### МКБ-10

E84 Кистозный фиброз

E84.0 Кистозный фиброз с легочными проявлениями

**Клиническая классификация муковисцидоза** (Классификация клинических форм бронхолегочных заболеваний у детей, Москва, 2009)

Форма болезни:

- смешанная (легочно-кишечная)
- легочная
- кишечная

Фаза и активность процесса:

- ремиссия
- обострение: бронхит, пневмония
- активность: малая, средняя, высокая

Характеристика бронхолегочных изменений:

- клиническая: бронхит (острый, рецидивирующий, хронический); пневмония
- эндоскопическая: эндобронхит (катаральный, катарально-гнойный, гнойный); ограниченный или распространенный
- Функциональная (вентиляционная недостаточность): тип: обструктивный, рестриктивный, комбинированный; степень: I, II, III

Осложнения: абсцессы, ателектазы, пневмо- и пио-пневмотораксы, легочное сердце, кровохарканье, кровотечение (легочное, желудочное), гайморит, отечный синдром, цирроз печени, эквиваленты мекониевого илеуса, выпадение прямой кишки, отставание в физическом развитии.

Оценка тяжести состояния по шкале Швахмана-Брасвильда:

- хорошее (71-100 баллов)
- удовлетворительное (56-70 баллов)
- средней тяжести (41-55 баллов)
- тяжелое (менее 40 баллов)

**Дефицит  $\alpha$ 1-антитрипсина** – наследственное заболевание, в основе которого лежит дефицит ингибитора легочных протеаз  $\alpha$ 1-анти-трипсина, приводящий к формированию эмфиземы и/или поражению печени.

### МКБ-10

E88 Другие нарушения обмена веществ

E88.8 Другие уточненные нарушения обмена веществ

**Пример формулировки диагноза:**

Муковисцидоз, смешанная форма, обострение. Острый бронхит. ДН 1 ст.