

## Муковісцидоз в Україні: проблема, що потребує негайних дій

Проблеми хворих на муковісцидоз в Україні обговорювали під час наукового симпозіуму з Міжнародною участю «Проблемні питання медичної допомоги дітям та підліткам», який проходив 20–21 березня в Києві.

Засідання, присвячене важливим проблемам діагностики та лікування муковісцидозу на державному рівні, відбулося в перший день роботи симпозіуму та проходило в рамках круглого столу.

Відкрив засідання професор В.В. Бережний. Він привітав учасників, побажав натхнення в роботі та підкреслив актуальність проблеми муковісцидозу на державному рівні.

Голоували на засіданні провідні українські фахівці: головний позаштатний спеціаліст зі спеціальності «Дитяча пульмонологія» МОЗ України, доктор медичних наук, професор В.Ф. Лапшин (м. Київ), завідувач кафедри педіатрії № 2 НМАПО ім. П.Л. Шупика, доктор медичних наук, професор В.В. Бережний (м. Київ), керівник Центру надання медичної допомоги хворим на муковісцидоз, кандидат медичних наук, педіатр-імунолог Л.Й. Бобер (м. Львів) та доктор біологічних наук, провідний науковий співробітник відділення діагностики спадкової патології НАМНУ Г.В. Макух (м. Львів), а також Головний спеціаліст Відділу організації медичної допомоги дітям Управління охорони материнства, дитинства та санаторного забезпечення Департаменту реформ та розвитку медичної допомоги О.В. Войт.

Обговорити проблеми діагностики та лікування муковісцидозу в Україні зібралися понад 30 учасників з 15-ти обласних центрів країни. А саме: *Лісничка Наталя Овсїївна* — завідувач алерго-пульмонологічним відділенням ОДКЛ м. Миколаєва, обласний дитячий позаштатний пульмонолог м. Миколаїв, *Фоменко Надія Миколаївна* — обласний спеціаліст з медичної генетики ДОЗ ОДА, к.мед.н., доцент кафедри педіатрії післядипломної освіти Івано-Франківського національного медичного університету, *Добровольська Лариса Олексіївна* — головний педіатр Хмельницької області, *Колоскова Олена Костянтинівна* — завідувач кафедри педіатрії та дитячих інфекційних хвороб Буковинського державного медичного університету, д.мед.н., професор, *Окул Тетяна Іванівна* — обласний дитячий пульмонолог, завідувач пульмонологічним відділенням КУ «ОДКЛ» ЗОР, *Кононенко Наталя Анатоліївна* — педіатр, асистент кафедри педіатрії №1 неонатології та

біокінетики Одеського державного медичного університету, *Речкіна Олена Олександрівна* — д.мед.н., старший науковий співробітник ДУ «Національний інститут фізичної та пульмонології ім. Ф.Г. Яновського НАМН України», завідувач відділенням дитячої пульмонології та алергології та інші.

Під час засідання прозвучали понад 10 доповідей, повідомлень та виступів, присвячених діагностиці, лікуванню, реабілітації і медико-соціальної адаптації хворих на муковісцидоз.

Провідний науковий співробітник ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», доктор біологічних наук Галина Василівна Макух представила доповідь на тему «Лабораторні складові діагностики муковісцидозу». За даними, з яких вона почала свою доповідь, у відповідності до різних реєстрів є дані про 600–800 хворих на муковісцидоз в Україні. Опираючись на дані тестування 720 здорових осіб, дослідникам вдалося встановити, що частота гетерозиготного носійства мутацій гена ТРБМ (трансмембранний регуляторний білок муковісцидозу) становить 1 на 29, частота муковісцидозу — 1 на 3364 новонароджених. Отже, щороку в Україні очікується народження 143 хворих на муковісцидоз (виходячи з показника народжуваності 509 000 новонароджених на рік). За підрахунками, в Україні мало б проживати від 1700 до 4000 хворих на муковісцидоз, отже, як зазначила доповідачка, переважну більшість пацієнтів не виявлено. Втім, за її словами, більшість недіагностованих випадків є клінічно легшими і «сприятливішими до лікування». Для встановлення діагнозу муковісцидозу необхідним фактором є не тільки наявність лабораторних даних із відповідними показниками, але й, насамперед, інформованість лікаря про муковісцидоз, його прояви та діагностику. Діагноз муковісцидозу встановлюється на підставі одного з клінічних проявів чи наявності захворювання у брата чи сестер чи позитивного IRT — тесту при неонатальному скринінгу ННС (NBS) та підвищеній концентрації СІ в поті (>60 ммоль/л) або/та виявлення 2 мутацій гена ТРБМ. Аналіз поту та ДНК-діагностика мутацій гена ТРБМ проводиться тільки на етапі встановлення діагнозу і не потребує повторення в тракці лікування та моніторингу.



Для визначення терапевтичного супроводу необхідно визначити рівень фекальної еластази-1, який допомагає диференціювати муковісцидоз з панкреатичною недостатністю та муковісцидоз з панкреатичною достатністю, проводяться копрологічні, бактеріологічні та загальноклінічні дослідження. Усі вони проводяться після встановлення діагнозу і потребують повторень.

Доповідка нагадала, що аналіз концентрації електролітів (зазвичай хлоридів) у поті визначається за допомогою пілокарпінового тесту, систем аналізу поту Macroduct Sweat Testing System, Wescor Nanoduct Neonatal Sweat Analyzer та інших. Аналіз хлоридів поту за методом Гібсона та Кука (Gibson L., Cooke R., 1959) проводиться методом пілокарпінового електрофорезу. Цей аналіз є низько вартісним і доступним, швидким та інформативним. У розвинутих країнах світу він вважається незмінним стандартним етапом у діагностиці муковісцидозу, а в Україні, на думку доповідачки, повинен проводитися в усіх дитячих обласних лікарнях та МГК. Галина Макух зазначила, що на базі Інституту спадкової патології щорічно виконується від 80 до 280-ти потових тестів (у 2011 році — 427, у 2012 — 109, минулого року — 155 тестів). Результат: у близько 8% пацієнтів є позитивним.

Проблемними аспектами при проведенні потових тестів можна вважати псевдопозитивні (негативні) результати, випадки гіподіагностики та псеводіагностики, недостатній досвід працівників, які виконують аналіз, та загалом низьку настороженість лікарів щодо муковісцидозу. Усі ці аспекти становлять замкнене коло. Щоб розірвати його, доповідачка запропонувала сформувати своєрідну «традицію» проведення потового тесту і запитала кожного з присутніх педіатрів, фізіатрів, пульмонологів, гастроентерологів про те, скількох пацієнтів вони скерували на проведення потового тесту, нагадавши, що правильно виконаний потовий тест є «золотим стандартом» в діагностиці муковісцидозу. У свою чергу, ДНК-діагностика муковісцидозу проводиться у пацієнтів із позитивним результатом потового тесту; у пацієнтів з наявними клінічними проявами муковісцидозу; у всіх членів родин, де виявлено випадки захворювання на муковісцидоз; у вагітних і сімейних пар без сімейного анамнезу, що поінформовані про ризик муковісцидозу і хочуть провести ДНК-діагностику. ДНК-діагностику також рекомендують проводити при захворюваннях, асоційованих з мутаціями гена ТРБМ, до яких належать природжена білатеральна відсутність сім'явидних проток у чоловіків, хронічний панкреатит, назальний поліпоз, розсіяні бронхоектази, алергічний аспергілез у дорослих. За повідомленням доповідачки, на базі Інституту було проведено молекулярно-генетичні дослідження у близько 800 пробандів з підозрою на муковісцидоз та у 1200 їхніх родичів. Діагноз муковісцидоз було верифіковано у 280 пробандів віком від 14 днів до 30 років з різних регіонів України. Доповідка зазначила, що спостерігається тенденція до збільшення загальної кількості пацієнтів, яких скерують на молекулярно-генетичне дослідження мутацій гена ТРБМ.

У дослідженні A high frequency of the Cystic Fibrosis 2184insA mutation in Western Ukraine: Genotype-phenotype correlations, relevance for newborn screening and genetic testing (H. Makukh, P. Krenkova, M. Turkus et al // Journal of Cystic Fibrosis. — 2010) вперше було показано, що в Україні другою за поширенням мутацією гена CFTR є 2184insA. Зокрема, після секвенування екзону 13 гена ТРБМ у 16 зразках виявлено мутацію 2184insA, після чого було розроблено та запроваджено аналіз мутації для практичної молекулярно-генетичної діагностики муковісцидозу. У світі загалом повідомлено про 1900 різноманітних мутацій,

доведено, що 177 спричиняють муковісцидоз. 16 є найпоширенішими, а 5 із них визначають 80% всіх мутантних хромосом у хворих на муковісцидоз з України. Молекулярний аналіз є необхідним для підтвердження діагнозу після його підозри на підставі клінічної картини. Крім того, він застосовується для визначення носійства у родичів та використовується в пренатальній діагностиці. Серед підстав проведення генетичного тестування для виключення діагнозу муковісцидозу доповідачка назвала у новонароджених меконіальну непрохідність кишечника, затримку виділення меконію (24–48 годин) і солоний смак шкіри; у дітей старшого віку і молодих дорослих — хронічні бронхолегеневі захворювання, бронхоектази, ознаки недостатності підшлункової залози, обструктивну азооспермію.

У своєму виступі Галина Макух зупинилася докладніше також на інтерпретації результатів досліджень. Зокрема, якщо внаслідок генетичного тестування було виявлено мутації у двох алелях гена ТРБМ (гомозиготи або компаунд гетерозиготи), діагноз муковісцидоз є повністю підтвердженим. Така сім'я є повністю інформативною для проведення пренатальної діагностики муковісцидозу. Ідентифікація однієї мутації у пробанда із клінічними проявами захворювання підтверджує діагноз муковісцидоз. Це пробанди гетерозиготи за мутаціями гена ТРБМ. Доповідка зазначила, що не можна плутати такі випадки з випадками гетерозиготних носіїв, у яких немає клінічних проявів муковісцидозу. У випадку, якщо не виявлено жодної із досліджуваних мутацій гена ТРБМ, негативний результат генетичного аналізу вказує на відсутність у обстеженої людини досліджуваних мутацій, але не заперечує діагноз муковісцидоз. При цьому ризик муковісцидозу зменшується залежно від кількості протестованих мутацій. У випадках, коли у пацієнта не ідентифіковано мутації гена ТРБМ, діагноз муковісцидоз може бути встановлений на підставі кількарарового позитивного результату потового тесту. Мутації гена ТРБМ, що були ідентифікованими у хворого на муковісцидоз, виявляються й у членів його родини.

Завершальну частину доповіді було присвячено необхідності державного забезпечення ДНК-діагностики пацієнтів із позитивними потовим тестом та заходам, які допоможуть поліпшити становище хворих на муковісцидоз в Україні. На думку доповідачки, Єдиний Державний реєстр хворих на муковісцидоз необхідно перекваліфікувати в Єдиний Державний реєстр випадків муковісцидозу. Відповідно до міжнародного досвіду, він повинен бути анонімним, а код шифру робити доступним для лікаря чи відповідальній особі. У подальшому дані Єдиного Державного реєстру можуть увійти до Європейського реєстру муковісцидозу та застосовуватися для вибору ефективних протоколів терапії і моніторингу та розробки нових методів лікування муковісцидозу. Поліпшення діагностики муковісцидозу можливе за дотримання кількох умов: підвищення обізнаності про захворювання та настороженості лікарів, проведення потових тестів, забезпечення доступності ДНК-аналізу та створення Єдиного Державного реєстру випадків муковісцидозу. Для зміни ситуації на краще необхідним є також підвищення ефективності неонатального скринінгу на муковісцидоз, забезпечення доступного та достовірного проведення аналізу поту та підготовка Загальнонаціональної державної програми.

Із доповіддю на тему «Проблемні питання лікування хворих на муковісцидоз в Україні. Досвід та перспективи їх вирішення» виступила кандидат медичних наук Л.І. Бобер (Західноукраїнський спеціалізований дитячий медичний центр). На початку доповіді вона зазначила, що

лікування хворого на муковісцидоз починається з дня встановлення діагнозу, вимагає індивідуалізованого підходу та постійного моніторингу; воно має бути реальним для виконання перш за все для пацієнта, в тому числі з практичної, економічної та соціальної точки зору. Як зазначила Людмила Йосипівна, після ідентифікації гена ТРБМ минуло 25 років, у лікуванні муковісцидозу відбулися і продовжують відбуватися революційні зміни; збільшилася тривалість і поліпшилася якість життя хворих, пацієнти подорослішали, але, водночас, «подорослішали» їхні проблеми, як з клінічного, так і з соціально-психологічного погляду. Навіть у високорозвинутих країнах визнають існування психологічних проблем як для самих хворих на муковісцидоз, так і для їхніх родин — при тому, що соціальний захист цих категорій є максимальним. Батьки не хочуть змиритися з діагнозом МВ на досимптомному етапі; пацієнт не хоче витрачати час на лікування; пацієнт розчаровується в лікуванні, якщо його стан поступово, але невпинно погіршується. Водночас слід пам'ятати, що для дитини не має значення, який саме діагноз їй встановили. Для неї значно важливіше те, що лікування є складним і безперервним. Що відбувається в цьому плані в Україні? Доповідачка розповіла, на чому ґрунтуються психологічні проблеми українських хворих на муковісцидоз. Це, насамперед, **мінімальне медикаментозне забезпечення і соціальний захист**. Крім того, батьки не хочуть змиритися з діагнозом, тому що це назавжди і невиліковно; вони не здатні фінансово забезпечувати терапію; пацієнт не хоче витрачати час на лікування; пацієнт розчаровується в лікуванні, якщо його стан невпинно погіршується, а він відрізняється від своїх ровесників, бо не може проводити дозвілля так, як вони. Зрештою, в Україні немає центрів для лікування дорослих хворих на муковісцидоз. Державна програма забезпечує лише закупівлю препарату Креон 10000 згідно квоти, що покриває 7,6% потреб, зокрема, для Західноукраїнського спеціалізованого дитячого медичного центру це приблизно для 4 хворих з 50-ти. Інші хворі забезпечуються з Обласної програми в повному об'ємі. Соціальна допомога, яку отримує пацієнт, становить від 949 до 1307 грн. на місяць. Частина необхідних для лікування антибіотиків не зареєстровані в Україні або препарати не внесені в реєстр, згідно якого препарат може закуповуватися державними лікувальними закладами, тому їх купують за кошти сімейного бюджету. На жаль, бюджет будь-якої державної лікарні України не може витримати фінансові потреби для хворих на муковісцидоз. Доповідачка припустила, що навіть за умови, якщо не збільшувати фінансування на Державну програму і за наявні кошти закупити Креон 40 000, можна удвічі більше хворих забезпечити життєво необхідною терапією. Втім, вона зазначила, що це не є «глобальним» вирішенням проблеми, але вказує на можливість більш раціонально витрачати державні кошти. У доповіді були зазначені й інші проблеми. Зокрема, поряд із незадовільним фінансуванням лікування хворих на муковісцидоз неефективно використовується те, що нічого або майже нічого не коштує: фізіотерапія і кінезотерапія. Водночас, ці методи є одним із трьох «кітів», на яких тримається контроль над бронхообструктивним синдромом при муковісцидозі.

Щоб змінити ситуацію на краще для українських пацієнтів, на думку доповідачки, необхідно зосередитися на кількох аспектах, що потребують негайної уваги. **Це вдосконалення діагностики муковісцидозу, створення Єдиного Державного реєстру випадків муковісцидозу, написання дієвого Протоколу ведення пацієнтів з муковісцидозом, ухвалення Державної програми повного медикаментозного забезпечення хворих на муковісцидоз згідно**

**цього протоколу, а також створення центрів для лікування дорослих хворих на МВ.**

Для того, щоб встановити діагноз муковісцидоз, лікар першого контакту має знати про цю хворобу. Тож для ефективного вирішення проблеми необхідно починати з поширення інформації, навчання лікарів, медичних сестер та соціальних працівників. Дільничний педіатр або сімейний лікар мають чітко виконувати протокол неонатального скринінгу муковісцидозу. Уточнення діагнозу є прерогативою тільки спеціалізованого центру муковісцидозу. «Золотим стандартом» діагностики муковісцидозу є філокарпінний тест (біохімічний метод Гібсона—Кука), ефективний і недорогий аналіз, який повинен проводитися в кожній клінічній лікарні. За умови отримання граничного результату, подальше обстеження і уточнення діагнозу та спостереження хворого необхідно продовжувати в спеціалізованому центрі муковісцидозу. У свою чергу, створення Єдиного Державного реєстру випадків муковісцидозу дасть можливість встановити реальні статистичні дані і правильно провести розрахунки програмного медикаментозного забезпечення хворих на муковісцидоз. Протокол діагностики та лікування муковісцидозу повинен відповідати Європейським стандартам діагностики та лікування цього захворювання, бути реальним до виконання, забезпечуватися Державною програмою і реалізовуватися мережею спеціалізованих центрів, між якими повинен бути зворотний зв'язок. Комплексна, патогенетично обґрунтована терапія муковісцидозу має включати фізіо- та кінезотерапію, спрямовану на поліпшення дренажної функції легень; застосування муколітиків, бронхолітиків, антибактеріальної терапії бронхолегеневого процесу, замісну терапію зовнішньосекреторної недостатності підшлункової залози, терапію, спрямовану на ліквідацію холестазу, замісну терапію жиророзчинними вітамінами. Важливими елементами лікування також є гіперкалорійна дієта та психотерапія. У доповіді Л.Й. Бобер нагадала також про принципи дієто-терапії при муковісцидозі, вимоги до замісної терапії зовнішньосекреторної недостатності підшлункової залози (це має бути виключно препарат у мінімікросферах Креон у дозі 10 тис/кг/добу) з урахуванням ступеню зовнішньосекреторної недостатності підшлункової залози, звернула увагу на необхідність застосування гуманної антибактеріальної терапії, зокрема, введення в протокол лікування препаратів Зотеон Подхайлер і Пульмозим як реальний крок втілення в життя ефективного лікування хворих на муковісцидоз в амбулаторних умовах.

Про організацію медико-соціальної допомоги хворим на муковісцидоз в Російській Федерації під час засідання розповів керівник відділення муковісцидозу Федеральної бюджетної державної установи «Медико-генетичний науковий центр» РАМН, доктор медичних наук, професор М.І. Капранов. За його словами, в Росії функціонують 57 регіональних дитячих центрів і 10 центрів муковісцидозу дорослих. Професор Капранов зазначив, що в Російській Федерації опановують сучасний зарубіжний досвід організації системи допомоги родинам хворих на муковісцидоз. Поширення цього досвіду, а також власних напрацювань, призвело до створення в країні Центрів муковісцидозу практично в усіх територіальних одиницях, включно з виїздами на місця з консультаціями хворих і лекціями та проведенням щорічних конференцій. З 2003 року вирішена проблема забезпечення необхідними медикаментами всіх московських дітей, хворих на муковісцидоз, та досягнуті інші цілі, що стало прикладом для інших територій країни. З 1990 року в Росії проводяться власні наукові дослідження з вивчення патогенезу муковісцидозу та основних його клі-

нічних проявів, а також з оцінки ефективності різних лікарських засобів. З 2006 року дослідження на муковісцидоз впроваджене в Росії в програму неонатального скринінгу.

У доповіді були представлені дані щодо тривалості життя пацієнтів з муковісцидозом у Москві та Московській області: у період з 2002 до 2013 року це 39,5 року, тоді як у період з 1992 до 2001-го цей показник становив 25,9 років. Кількість хворих у цьому регіоні зростає внаслідок збільшення тривалості життя хворих на муковісцидоз, проведення неонатального скринінгу та діагностики муковісцидозу у дорослих пацієнтів. Масове обстеження новонароджених на наявність спадкових захворювань, у тому числі, муковісцидозу, проводиться в Російській Федерації у відповідності до Наказу Міністерства охорони здоров'я і соціального розвитку РФ №185 від 22 березня 2006 року. Частота випадків муковісцидозу в Росії за даними за 2007–2013 роки становить 1:10433. Спостереження хворих на муковісцидоз, виявлених неонатальним скринінгом, передбачає амбулаторне дослідження, госпіталізацію лише при необхідності (аналіз крові біохімічний і клінічний, еластаза-1 в калі, копрограму, рентгенограму грудної клітки, посів мазка з ротоглотки на мікрофлору). За наявності клінічних або лабораторних змін рекомендуються кінезотерапія, муколітична терапія, панкреатичні ферменти, вітамінотерапія, хлориди калію й натрію, антимікробна терапія, вакцинопрофілактика та лікування ускладнень. Пацієнтам без клінічних і лабораторних змін рекомендується кінез-

отерапія, застосування препаратів Дорназа-альфа та Креон, а також вакцинопрофілактика. Огляди та обстеження за російськими стандартами проводять пацієнтам до трьох місяців кожні 2 тижні, щомісяця у віці від трьох до шести місяців, кожні два місяці для дітей віком від півроку до року, і кожні три місяці у віці після року.

Професор Капранов у своїй доповіді зупинився також на особливостях мікрофлори нижніх дихальних шляхів у хворих на муковісцидоз. За наведеними в доповіді даними, на хронічну синьогнійну інфекцію в Росії страждають 18–56% пацієнтів з муковісцидозом, залежно від регіону проживання. Синьогнійна інфекція негативно впливає на перебіг та прогноз захворювання, з віком все більше пацієнтів інфікуються синьогнійною паличкою, що призводить до зниження функції зовнішнього дихання. Професор Капранов також розповів у своєму виступі про можливість застосування порошку тобраміцину для інгаляції (препарат Зотеон Подхайлер), який дає змогу поліпшити якість життя пацієнтів і підвищити ефективність антибактеріальної терапії. У доповіді також йшлося про переваги антибактеріальної терапії в амбулаторних умовах, особливості муколітичної терапії при муковісцидозі, зокрема, застосуванні препарату Пульмозим, а також про місце препарату Креон у лікуванні муковісцидозу.

Засідання, присвячене проблемним питанням лікування пацієнтів, хворих на муковісцидоз в Україні, завершилося ухваленням резолюції.

## РЕЗОЛЮЦІЯ засідання провідних спеціалістів з питань надання медичної допомоги дітям з муковісцидозом,

*яке проведене в рамках симпозиуму з Міжнародною участю  
«Проблемні питання медичної допомоги дітям та підліткам» (Київ, 20 березня 2014 р)*

### Resolution of CF specialists' session of the International Scientific Symposia «Problem questions of Medical care for children & teenagers»

1. В Україні в процесі реформування системи охорони здоров'я постійно приділяється увага вирішенню актуальних проблем надання медичної допомоги дітям, зокрема дітям, які хворіють на муковісцидоз. У теперішній час відбулися принципові зміни в розумінні природи даної хвороби на клітинному та молекулярно-генетичному рівнях, збільшився спектр діагностичних можливостей. За прогнозами фахівців, у найближчі роки число дорослих пацієнтів у більшості розвинутих країн переважає число дітей, хворих на муковісцидоз. Все частіше лікарям доводиться лікувати такі ускладнення захворювання як цукровий діабет, остеопороз, артропатії, гепатити та ін. Враховуючи частоти носійства, народжуваність і середню тривалість життя хворих на муковісцидоз в Україні (12–15 років), їх кількість повинна бути від 1700 до 4000. Проте за даними МОЗ України — 530 хворих уже багато років поспіль.

2. Основними проблемами надання медичної та соціальної допомоги дітям, хворим на муковісцидоз в Україні є:

— мінімальне медикаментозне забезпечення; недостатній соціальний захист — батьки **не можуть** фінансово забезпечити лікування (соціальна допомога хворому — від **949 до 1307 грн.** на місяць);  
— через психологічні проблеми хворих на муковісцидоз знижується комплаєнс, ефективність лікування, **невпинно прогресують незворотні зміни з боку внутрішніх органів та систем**, що негативно впливає на якість і тривалість життя хворого на муковісцидоз;

— в Україні немає **центрів для лікування дорослих хворих на МВ**;

— частина антибактеріальних препаратів, які застосовуються інгаляторно при лікуванні муковісцидозу, не внесені в Державний реєстр і не можуть закуповуватися державними лікувальними закладами;

— бюджет будь-якої державної лікарні України не може витримати фінансові потреби для хворих на МВ.

3. Поряд з незадовільним фінансуванням лікування хворих на муковісцидоз недостатньо використовується **фізіотерапія і кінезітерапія**.

4. Все більша роль відводиться організації соціальної адаптації пацієнтів. Велику роль у цьому відіграють громадські організації, котрі беруть на себе соціальну адаптацію та психологічну підтримку хворих на муковісцидоз.

5. З метою покращення надання медичної допомоги дітям з муковісцидозом удосконалити Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої) медичної допомоги дітям та створити Єдиний Державний реєстр випадків муковісцидозу, що дозволить встановити реальні статистичні дані захворюваності та увійти до Європейського Реєстру.

6. Внести до Єдиного Державного реєстру сучасні препарати (Креон 25 000 і 40 000, Пульмозим, Зотеон Подхайлер) для лікування хворих на муковісцидоз в амбулаторних умовах, що зменшить необхідність стаціонарного лікування, позитивно вплине на психологічний стан пацієнтів та буде відповідати Європейським та Світовим стандартам, цього зокрема вимагає 24 стаття Конвенції ООН про права дитини: у ній йдеться про вирішення проблем дитячої смертності, а також про права дитини на користування якісними послугами системи охорони здоров'я.

Резолюцію прийнято одностайно.

### Відгуки фахівців — учасників засідання круглого столу:

«Наукова наповненість, практичне направлення, залучення до творчої дискусії лікарів та наукових співробітників, що мають багатолітній досвід у даній проблемі, зробили це засідання одним з найбільш актуальних та значущих подій за останній рік у педіатрії України. Загострені проблеми та отримано повне взаєморозуміння з представниками МОЗ України, намічені перспективи в тактиці і стратегії ведення хворих на муковісцидоз» — *Колоскова Олена* — д.мед.н., професор, завідувач кафедри педіатрії та дитячих інфекційних хвороб Буковинського державного медичного університету.

«Науковий симпозиум з міжнародною участю «Проблемні питання медичної допомоги дітям та підліткам», який проходив 20–21 березня в Києві, а саме пленарне засідання, присвячене проблемам муковісцидозу є досить актуальним та сподіваюсь дасть новий крок до вирішення проблем, які існують на сьогодні — якісна та своєчасна діагностика, впровадження нових технологій у лікуванні, створення Єдиного Державного реєстру хворих, написання нового Протоколу ведення пацієнтів з муковісцидозом, ухвалення Державної програми повного медикаментозного забезпечення хворих на муковісцидоз, покращення знань лікарів всіх ланок щодо даного захворювання» — головний педіатр ДООЗ ОДА Хмельницької області *Людмила Добровольська*.



### ЛІТЕРАТУРА

1. A high frequency of the Cystic Fibrosis 2184insA mutation in Western Ukraine: Genotype-phenotype correlations, relevance for newborn screening and genetic testing / H. Makukh, P. Krenkova, M. Tyrkus et al. // *Journal of Cystic Fibrosis*. — 2010, N 9. — P. 371—375.
2. Best practice guidelines for molecular genetic diagnostics of cystic fibrosis and CFTR — related disorders — updated European recommendations / Els. Dequeker, M. Stuhrmann, M. Moris et al. // *European Journal of Human Genetics*. — 2008, N 3. — P. 1—15.
3. Cystic Fibrosis Mutation DataBase: <http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr>.
4. European best practice guidelines for cystic fibrosis neonatal screening / Castellani C., Southern K.W., Brownlee K. et al. // *J. Cyst. Fibrosis*. — 2009; Vol.3, N 8. — P. 153—173.
5. New clinical diagnostic procedures for cystic fibrosis in Europe / K. De Boeck, N. Derichs, I. Fajac [et al.]; ECFS Diagnostic Network Working Group; EuroCareCF WP3 Group on CF diagnosis // *J Cyst Fibros*. — 2011. — Vol.10(Suppl. 2). — P. S53—S66.
6. Recommendations for the classification of diseases as CFTR-related disorders / C. Bombieri, M. Claustres, K. De Boeck [et al.] // *J Cyst Fibros*. — 2011. — Vol.10 (Suppl 2). — P. S86—S102.
7. Методики молекулярно-генетичного аналізу муковісцидозу, синдрому Ніймеген та фенілкетонурії // Методичні рекомендації. Укл. Макух Г.В., Гнатейко О.З., Заставна Д. В. та ін. — К., 2009. — 28 с.
8. Rogan M.P. Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator intracellular processing, trafficking, and opportunities for mutation-specific treatment / M.P. Rogan, D.A. Stoltz, D.B. Hornick // *Chest*. — 2011. — Vol.139(6). — P. 1480—1490.
9. Wilschanski M. New drugs for cystic fibrosis / M. Wilschanski, E. Kerem // *Expert Opin Investig Drugs*. — 2011. — Vol.20(9). — P. 1285—1292.