

Муковисцидоз обусловлен мутациями гена 7q31-32, кодирующего белок, названный муковисцидозным трансмембранным регулятором проводимости (МТРП). У европейцев в 70% случаев обнаруживаются мутацию $\delta F508$, ведущую к потере фенилаланина. Известно более 1000 мутаций в гене муковисцидоза, из них 200–300 патологических.

В нормальном **слизеобразующем эпителии** открытие каналов для ионов хлора происходит в ответ на повышение концентрации цАМФ, активирующего протеинкиназу. Фосфорилирование муковисцидозного трансмембранного белка-регулятора проводимости приводит к открытию каналов, необходимых для секреции хлоридов, воды и натрия. При мутации $\delta F508$ муковисцидозный

[трансмембранный регулятор](#)

проводимости отсутствует на клеточной поверхности, поэтому клетки не способны секретировать воду и хлориды, слизь становится очень вязкой. Аномально густой вязкий секрет слизистых желёз закупоривает протоки желёз, что приводит к развитию патологии поджелудочной железы и лёгких. В протоках потовых желёз дефект транспорта хлоридов вызывает снижение реабсорбции

NaCl

. Концентрация хлоридов в поте больных муковисцидозом повышена в 3–5 раз.

Особенность муковисцидоза — крайняя вариабельность клинических проявлений по локализации, возрасту манифестации и тяжести болезни. Основные формы болезни — кишечная, бронхолёгочная и смешанная. У новорождённых детей, больных муковисцидозом может развиваться мекониальный илеус.



Полезные статьи:

- 1) [Грибковые и вирусные заболевания](#)

- 2) [Туберкулёзное поражение мозга, кожи](#)

- 3) [Туберкулёз](#)