

краевое государственное бюджетное профессиональное
учреждение
«КРАСНОЯРСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ
им В. М. Крутовского»

Наследственные заболевания лёгких и пороки развития

Подготовила: Михайлова Любовь
Александровна
Проверила: Артюхова Любовь Юрьевна

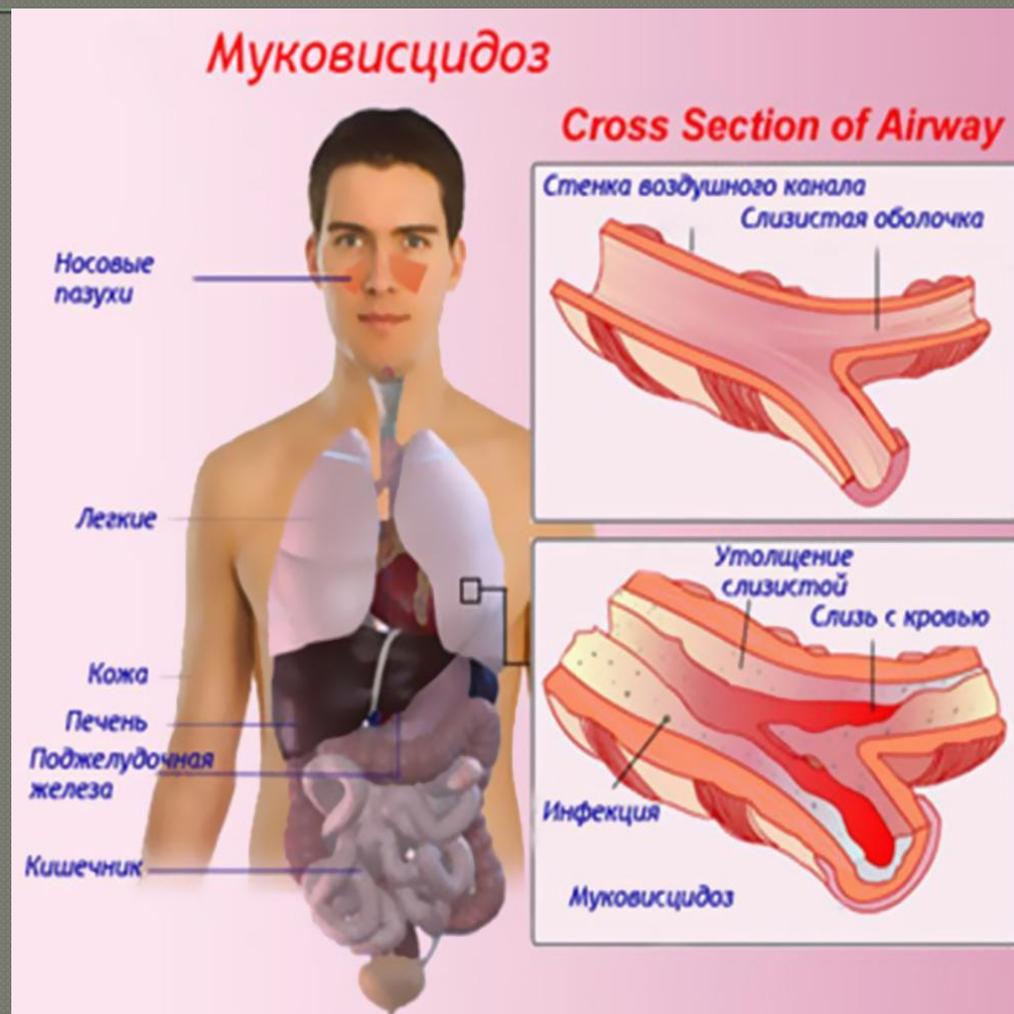
2016 год

Наследственные заболевания бронхолегочной системы

Генетические заболевания легких
выявляют у 4-5% детей с
рецидивирующими и хроническими
заболеваниями ДС.

Муковисцидоз

- наследственное аутосомно-рецессивное заболевание;
- в основе патогенеза лежит системное поражение экзокринных желез, проявляющееся тяжелыми нарушениями функций органов дыхания, ЖКТ, других органов и систем, имеющее тяжелое течение и прогноз.



Клиника

- Развивается постепенно, острый дебют возможен, но крайне редко.
- Основные жалобы - кашель, цианоз при кормлении и плаче, затем в покое, одышка, приступы удушья, на фоне кашля м.б. рвота.
- Обструктивный рецидивирующий бронхит → бронхопневмония → эмфизема с ателектазами → бронхоэктазы.
- Мокрота вязкая, густая, по мере прогрессирования количество увеличивается.
- Объективно: бочкообразная грудная клетка, признаки хронической гипоксии (барабанные палочки, часовые стекла).
- Аускультация: жесткое дыхание, множество сухих и влажных разнокалиберных хрипов с обеих сторон.
- Достаточно рано развивается пневмосклероз с легочным сердцем.

СИНДРОМ ХАММЕНА-РИЧА

- Редкое заболевание, характеризующееся быстро прогрессирующим диффузным пневмофиброзом с развитием дыхательной недостаточности, гипертензии малого круга кровообращения и легочного сердца.
- Доминантный тип наследования.

Фиброзирующий
альвеолит



troylech

Клиника

- Сначала одышка при физической, затем – в покое;
- Может начинаться остро, как респираторная инфекция или пневмония;
- При хронической форме, начало может быть мало заметно;
- Сухой кашель, скудная мокрота;
- «Барабанные палочки» и ногти в виде «часовых стёкол»;

Диагностика

- При аускультации сухие хрипы и крепитация;
- Рентгенологическое исследование;
- Биопсия лёгкого;

Диагностика

- Потовый тест – определение концентрации хлоридов.

Хлориды:

- ≥ 60 ммоль/л - вероятный д-з;
- ≥ 100 ммоль/л достоверный;
- до года достоверно 40 ммоль/л;

Разница между показателями и не должна превышать 10 ммоль/л: не менее 3 раз.

Синдром цилиарной дискиензии (синдром Картагена)

Характеризуется следующей триадой:

- обратное расположение внутренних органов,
- бронхоэктазы,
- хронические синуситы, риниты, отиты.

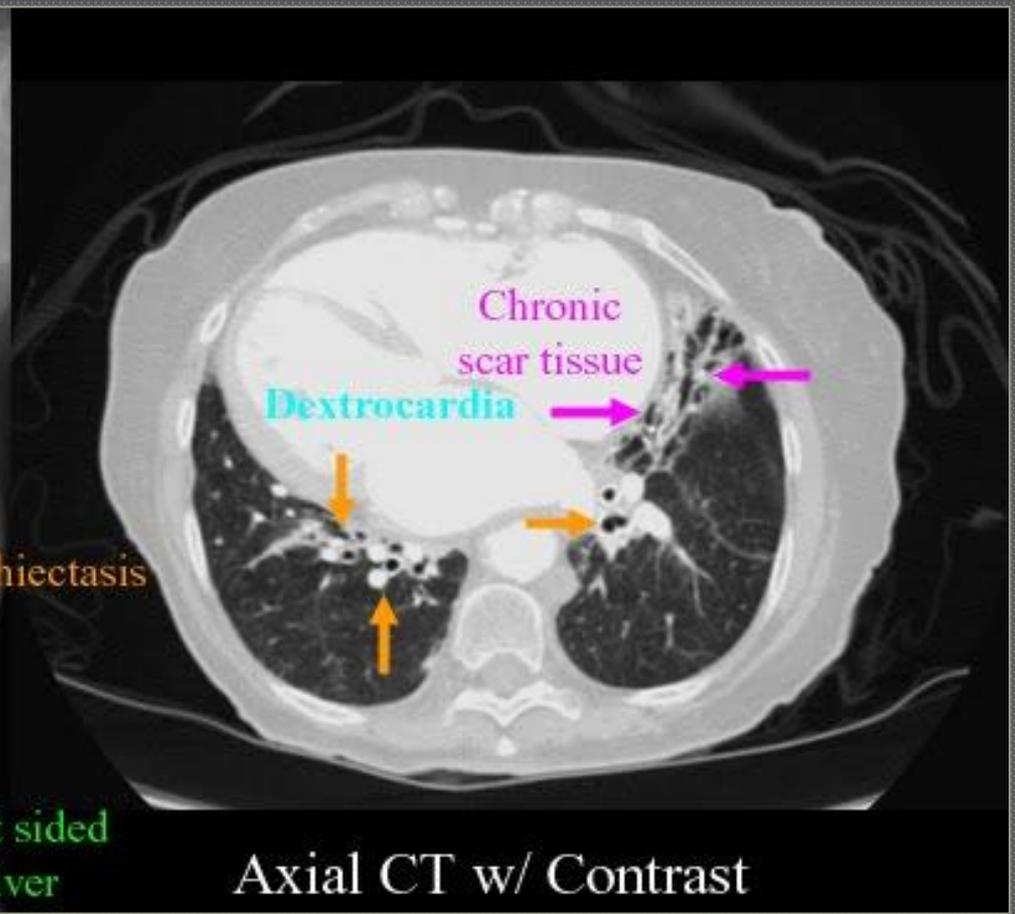
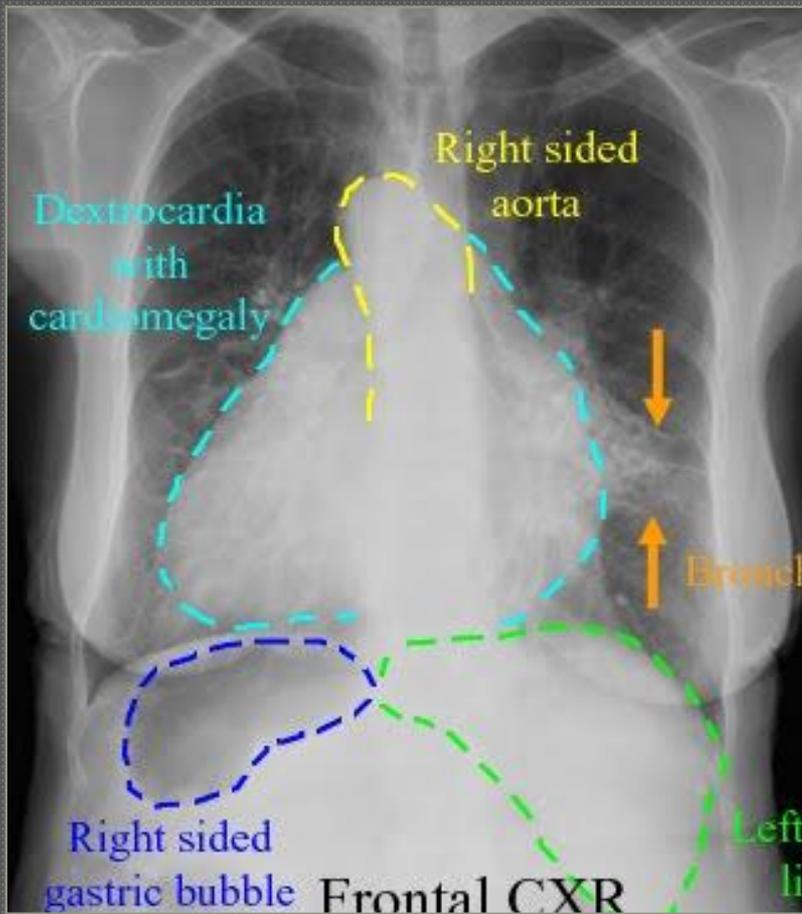
Рецесивно-аутоиммунное заболевание.

Причиной рецидивирующих бронхитов является неподвижность ресничек эпителия дыхательных путей у этих больных из-за недостаточности отростков микротубулярных пар ресничек (динеиновых ручек).

Клиника

- Клиническая картина складывается из рецидивирующего гнойного бронхита, постепенного развития деформаций грудной клетки.
- У мужчин типично бесплодие.





Синдром Картагенера

Диагностика

Считают, что всем детям с рецидивирующими гнойными отитами и синуситами, бронхитами целесообразно проводить биопсию слизистой оболочки носа и при электронно-микроскопическом изучении подтвердить или отвергнуть диагноз первичной цилиарной дискинезии.

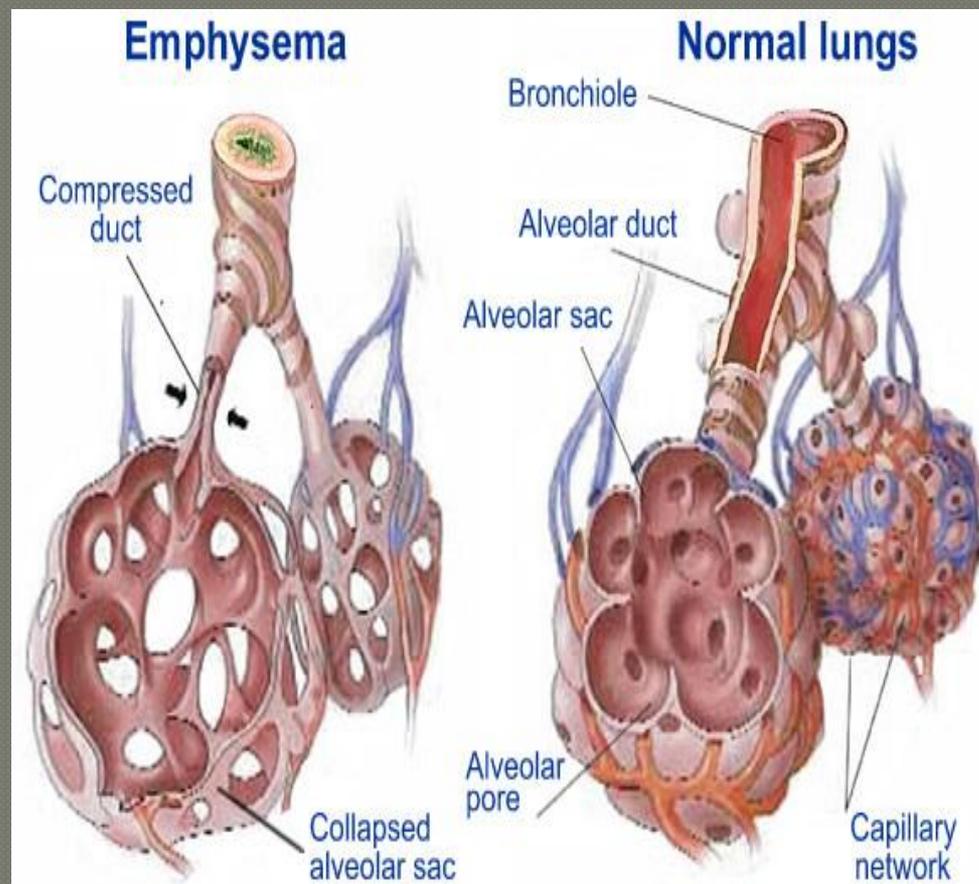
Лёгочная эмфизема семейная

- Аутосомно-рецессивное.
- При дефиците антитриптической активности из-за низкой активности антитрипсина протеазы циркулирующих и осевших в легких гранулоцитов и моноцитов (химотрипсин, трипсин, эластаза, нейтральная протеаза) разрушают легочную ткань, что и приводит к истончению и разрыву альвеолярных перегородок и далее к эмфиземе

Клиника

- Рецидивирующие бронхиты с обструктивным синдромом;
- Ларингиты;
- Пневмонии;

При этом одышка и кашель не поддаются лечению и сохраняются даже по окончании очередного рецидива бронхолегочной инфекции. Постепенно развиваются выраженная эмфизема и подострое легочное сердце.



Диагностика

- Биохимическое исследование: либо обнаружения сниженной антитриптической активности сыворотки, либо определения активности самого α 1-АТ методом иммунодиффузии. Уровень α -глобулинов сыворотки крови резко снижен, так как 80% их составляет α 1-АТ.

Первичная лёгочная гипертензия

- Повышенное давление в лёгочной артерии.
- Доминантный тип наследования;
- Выраженный цианоз, одышка, полицитемия, лёгочная гипертензия со значительной гипертрофией правых отделов сердца;

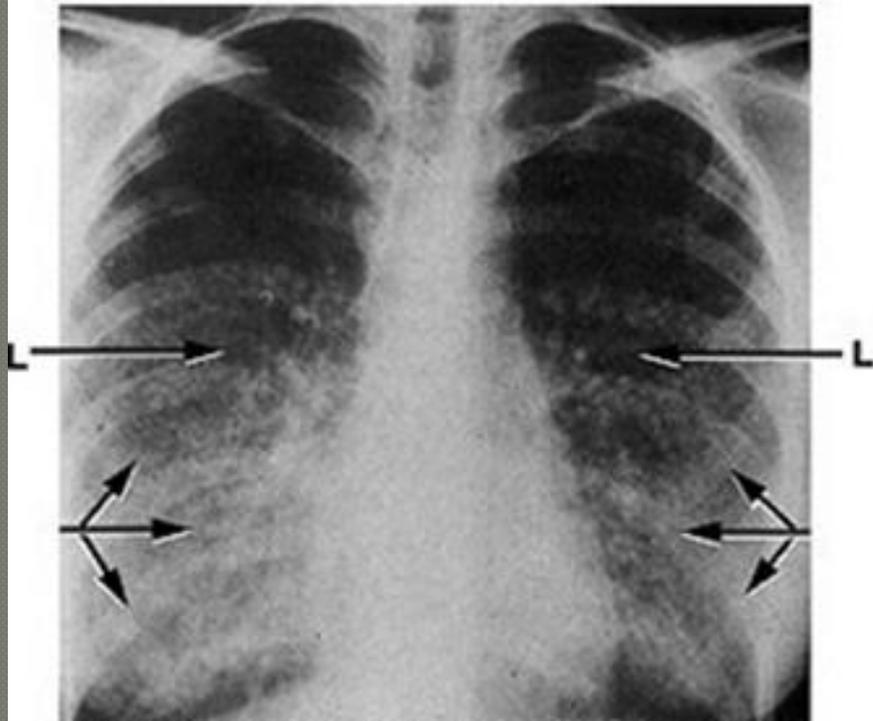
Синдром Гудпасчера (идиопатический гемосидероз лёгких и лёгочно-почечный наследственный синдром)

- В основе лежит аллергическая реакция с отложением иммунных комплексов (с пропитыванием гемосидерином) в альвеолах и межальвеолярных перегородках при идиопатическом гемосидерозе лёгких и дополнительно в клубочках почек.

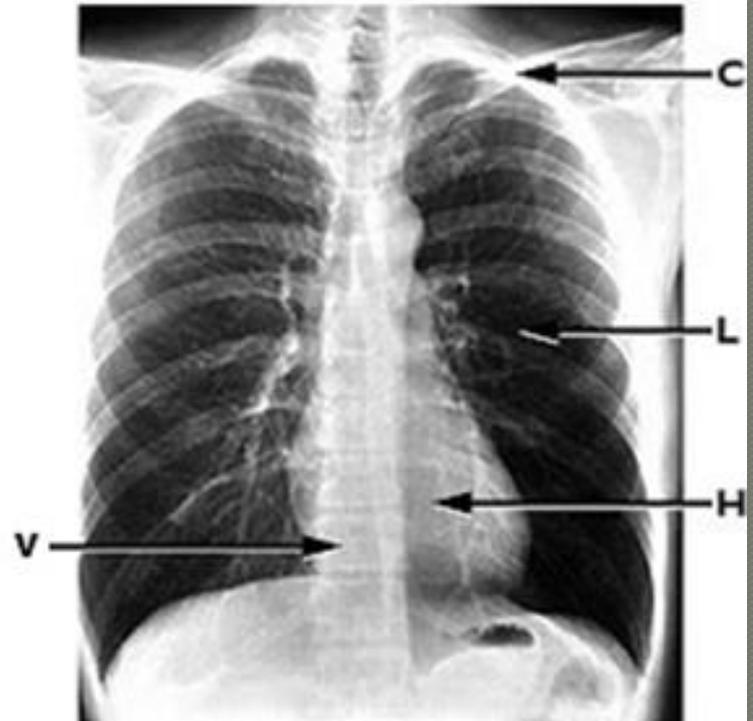
Клиника

- Кровохарканье, изменения в лёгких и анемия;
- Период кризов сменяется ремиссией;
- В период первых кризов выслушиваются влажные хрипы, отмечается укорочение перкуторного звука.
- Далее развивается синдром Гудпасчера, ранние признаки – кровохарканье и лёгочная инфильтрация, затем одышка, анемия, гематурия;

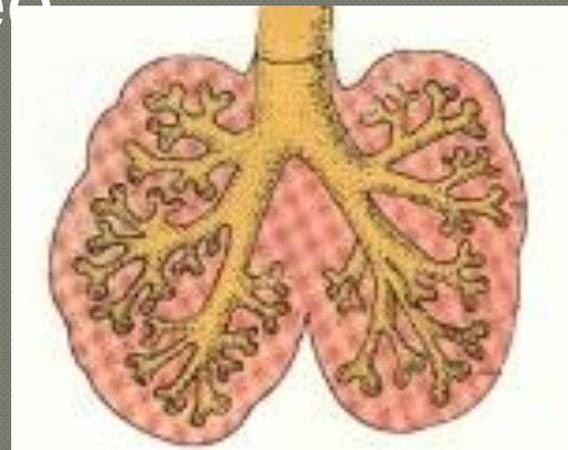
Chest X-Ray: Goodpasture's Syndrome



Normal X-Ray



- **Пороки развития легких –**
грубые изменения нормальной анатомической структуры
легких, возникающие на этапе эмбриональной закладки и развития бронхолегочной системы и вызывающие нарушение или потерю ее функций.



развития бронхолегочной системы

1. Пороки, связанные с недоразвитием органа в целом или его анатомических, структурных, тканевых элементов:

- агенезия легких;
- аплазия легких;
- гипоплазия легкого;
- кистозная гипоплазия (поликистоз);
- трахеобронхомегалия (синдром Мунье-Куна);
- синдром Вильямса-Кемпбелла;
- врожденная доленая эмфизема.

Агенезия, аплазия лёгкого, его доли

- Двустороннее отсутствие всех

эп

(л

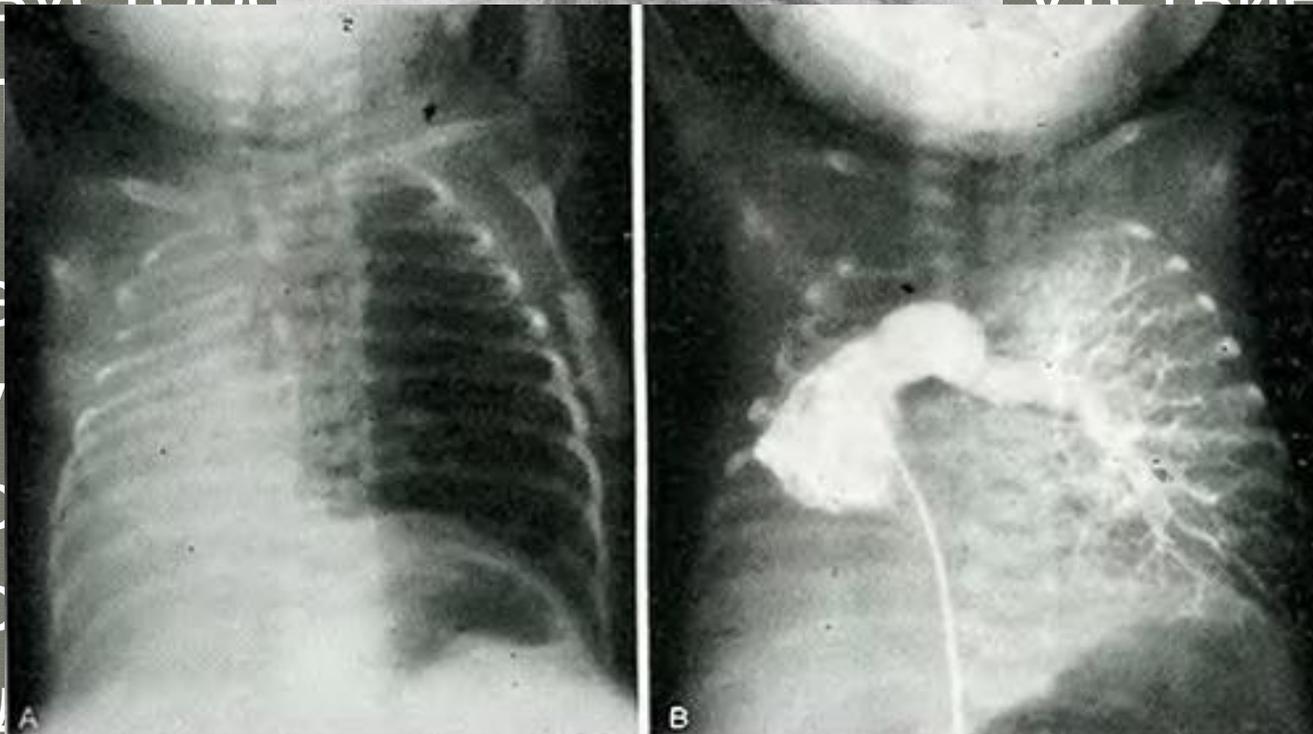
не

ку

по

по

- Односторонняя аплазия



лёгкого клинически может проявляться в разном возрасте.

Диагностика

- Асимметрия — сужение и уплощение грудной клетки на стороне порока;
- Смещение средостения в эту же сторону, здесь же укорочение легочного тона и отсутствие или резкое ослабление дыхательных шумов.
- Больные отстают в физическом развитии, отмечаются одышка, цианоз. На Rg ГК на стороне порока имеются уменьшение объема грудной клетки и гомогенное затемнение (симптом матового стекла), плохая дифференцировка купола диафрагмы.

Гипоплазия легкого

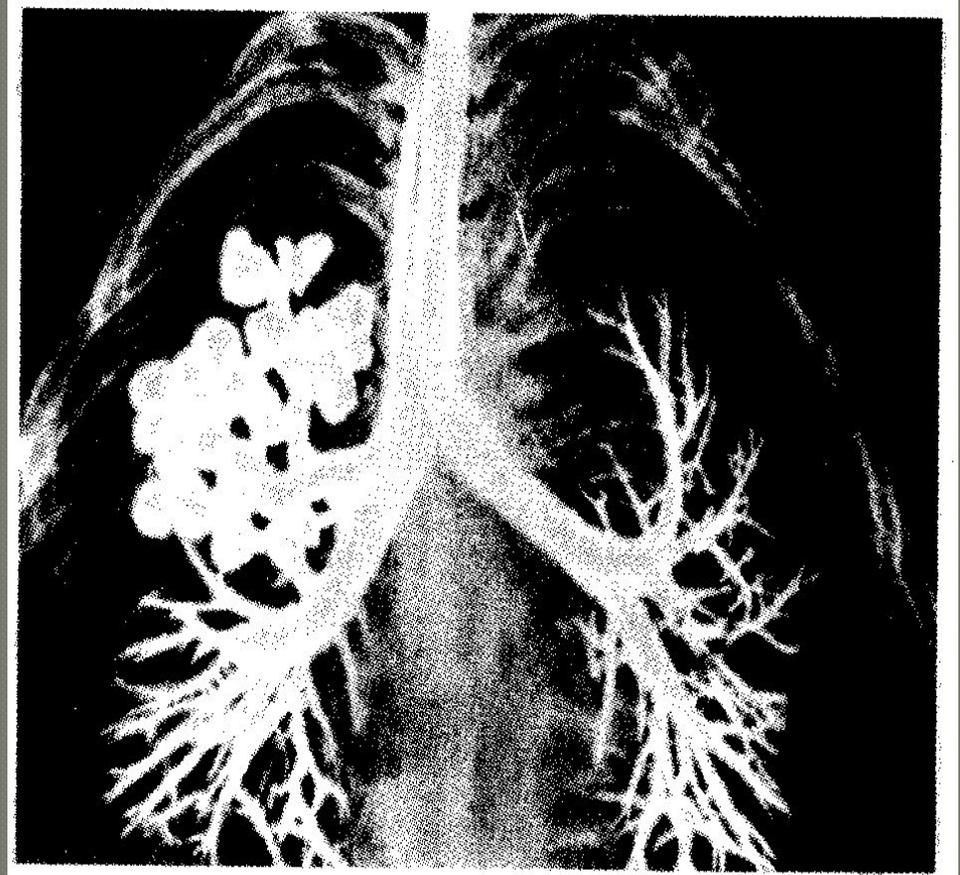
- Отсутствуют мелкие бронхи в доле или во всем легком.
- Клинически у ребенка с рецидивирующей бронхолегочной инфекцией и нередко обилием мокроты выявляют описанные выше симптомы при аплазии.

Диагностика

Предположительный диагноз ставят на основании данных Rg (уменьшение объема легочного поля на стороне поражения) и окончательный — при бронхоскопическом, бронхографическом, сцинтиграфическом и ангиографическом исследованиях.

Кистозная гипоплазия легкого

- Порок, при котором на месте недоразвитых респираторных отделов легкого имеются кистозно расширенные субсегментарные и сегментарные



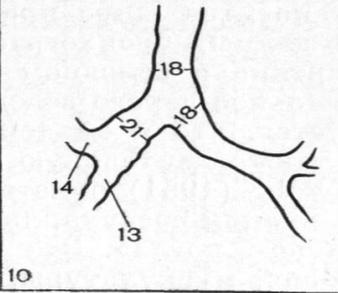
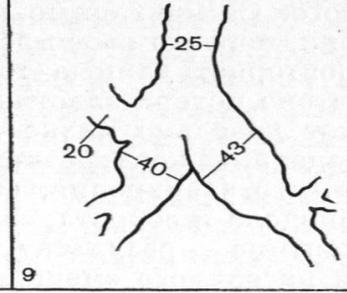
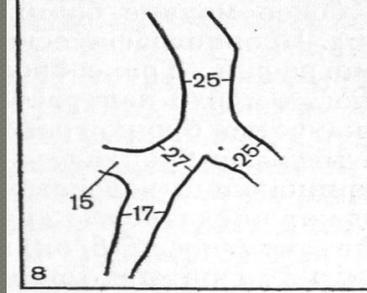
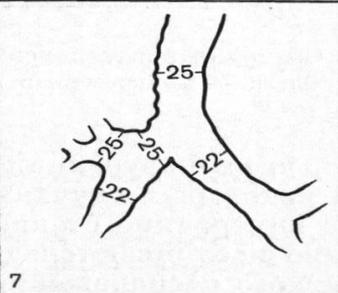
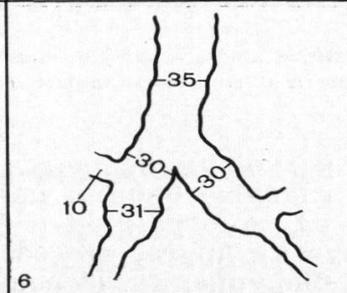
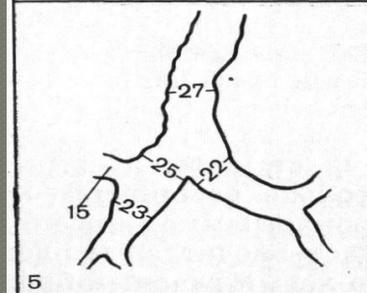
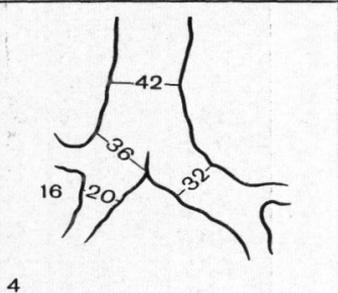
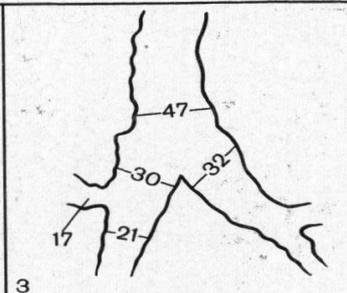
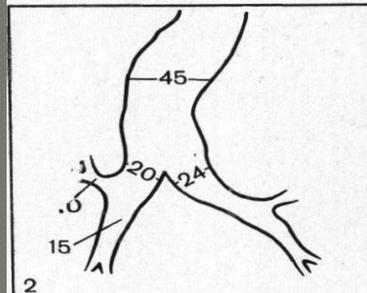
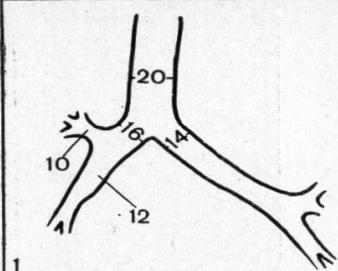
-
- У детей могут возникать периодические расстройства дыхания по обструктивному типу, обусловленные повышением внутрилегочного давления при раздувании кист. В большинстве случаев развиваются нагноение кист и рецидивирующий гнойный бронхолегочный процесс.
 - Диагноз ставят на основании данных Rg и томограммы ГК (на фоне неизменной или просветленной легочной ткани видны округлые полости, чаще в верхней доле).

Трахеобронхомегалия (синдром Мунье—Куна)

- Это порок, представляющий собой резкое расширение трахеи и бронхов из-за недоразвития их эластической стенки и мышечных волокон.
- Заболевание наследственное, передается по аутосомно-рецессивному типу.
- Клинически проявляется как рецидивирующий бронхит, бронхоэктатическая болезнь с постоянным кашлем, иногда кровохарканьем, нередко тяжелой дыхательной недостаточностью.
- Диагноз возможен только при проведении трахео-, бронхоскопии и бронхографии.

6.
Варианты трахеобронхомегалий. Схематические зарисовки с рентгенограмм.

1 — максимальные нормальные размеры трахеи и крупных бронхов (в мм); 2—9 — трахеобронхомегалии; 10 — бронхомегалия.



Синдром Вильямса—Кемпбелла

- Это врожденный порок хрящей бронхов (податливость или агенезия хрящей бронхов III—VI порядка), на следующий, вероятно, аутосомно-рецессивно.
- Дети часто рождаются недоношенными.



Рисунок 1. Бронхограмма левого легкого ребенка с синдромом Вильямса — Кэмпбелла

Клиника

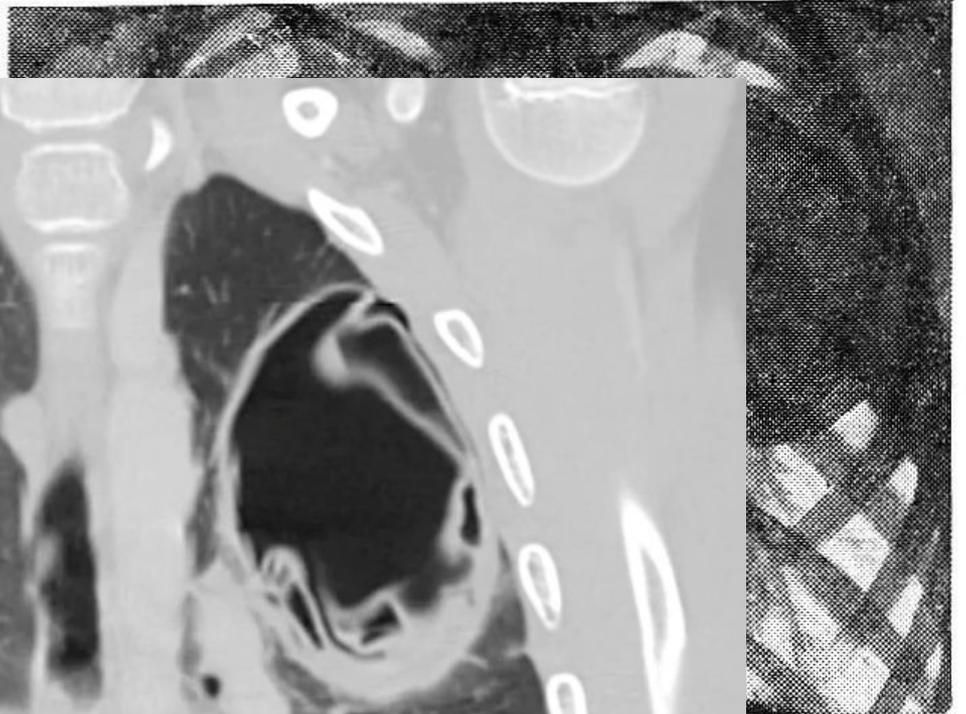
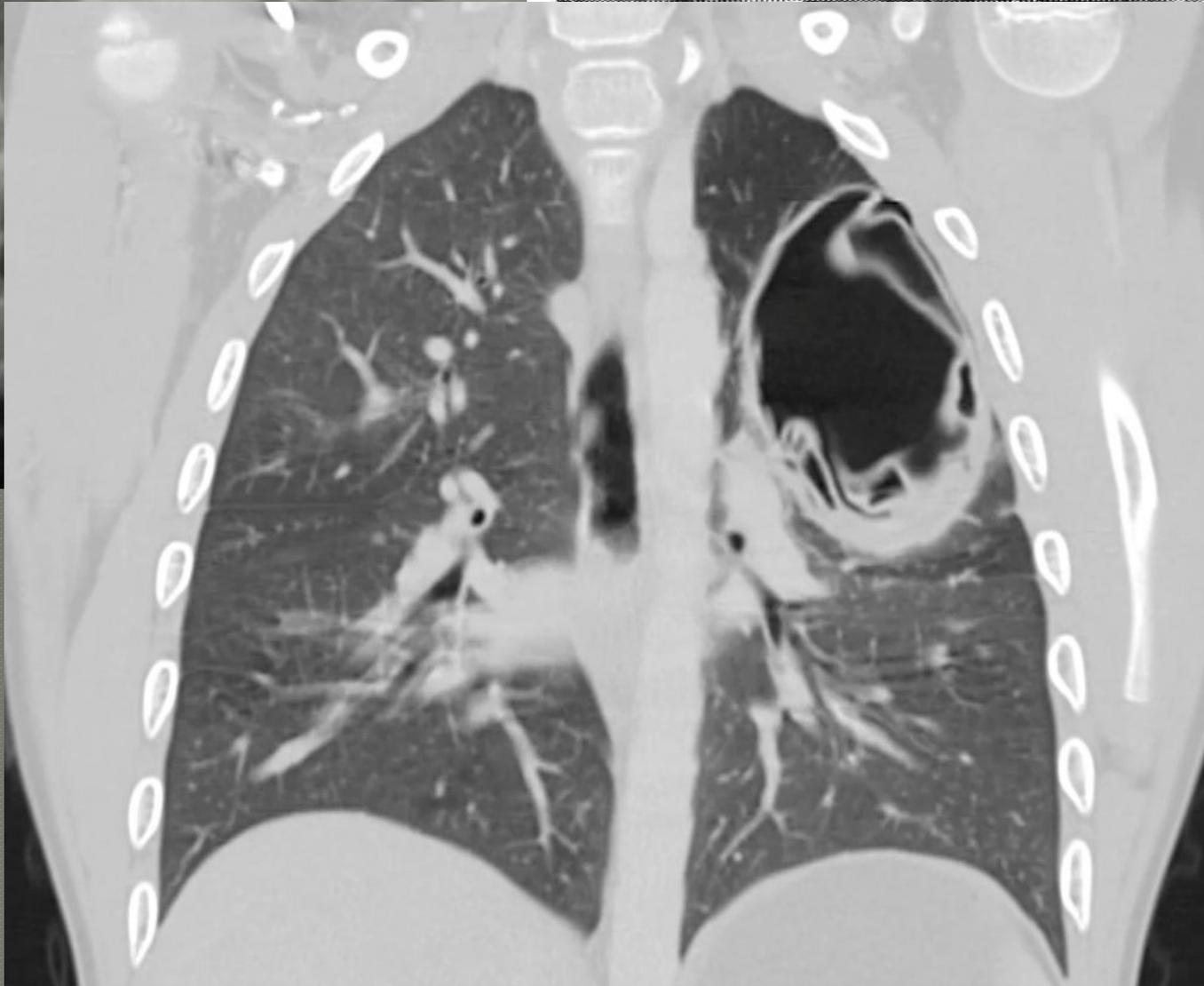
- Учитывая то, что бронхи на выдохе у таких детей спадаются уже с первых месяцев жизни, в клинической картине доминирует выраженный бронхообструктивный синдром, рецидивирующий бронхит с экспираторной одышкой, кашлем, свистящим дыханием, эмфизематозным вздутием легких, постепенным развитием деформации грудной клетки, возможно появление «барабанных палочек» пальцев и «часовых стекол» ногтей, отставание физического развития.

2. Пороки, связанные с наличием избыточных дизэмбриогенетических (малые аномалии) формирований:

- 1) добавочное легкое (доля) с обычным кровоснабжением или с аномальным кровоснабжением;
- 2) киста легкого с обычным кровоснабжением или с аномальным кровоснабжением;
- 3) гамартома и другие опухолевидные образования.

Кисты лёгкого

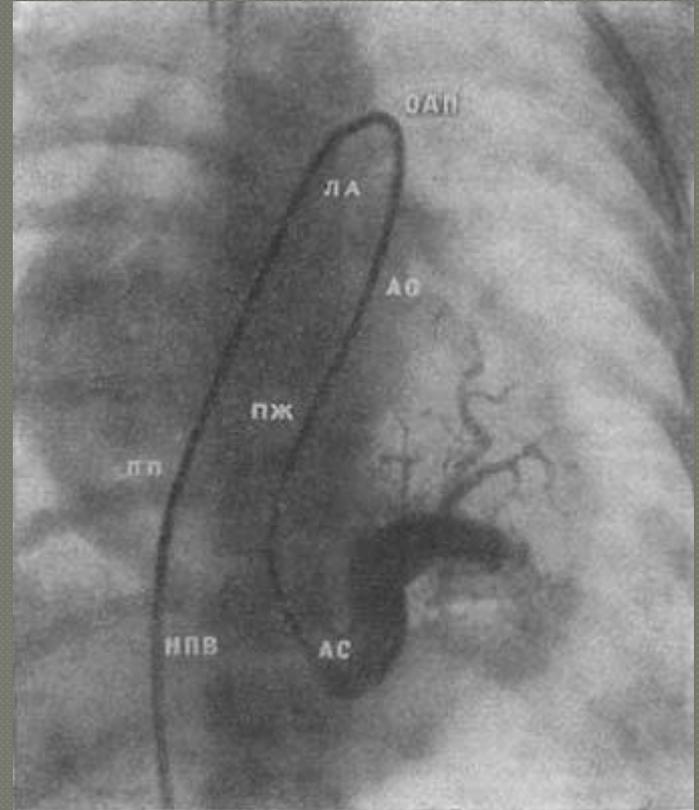
- Могут быть врожденными, приобретенными и в том числе — паразитарными. Неосложненные кисты легкого могут быть случайной Rg находкой.
- Кисты могут быть единичными (солитарные) и множественными.
- Рано или поздно кисты нагнаиваются, и возникает картина рецидивирующего легочного воспаления с повторными волнами лихорадки, признаками интоксикации, кашлем, выделением мокроты.
- При разрыве кисты могут наблюдаться пневмоторакс, пиопневмоторакс, нарастающая острая дыхательная недостаточность.
- Диагноз ставят на основании Rg исследования, принимая во внимание то, что вокруг кист (в отличие от абсцессов после пневмоний) нет инфильтратов, фиброза, лимфангоитов.



летки при
проекция):
легкого и
ли левого
глые тем-
в других
изменен.

Секвестрация лёгкого

- Это порок развития легкого, при котором рудиментарный зачаток доли легкого, отделившийся в ходе эмбриогенеза от нормальной легочной закладки, не имеет сообщения с бронхами и кровоснабжается из аномальной артерии, отходящей от аорты.
- Аномальный участок может располагаться вне доли или внутри ее (внелегочная и внутрелегочная секвестрация).
- Клинически порок проявляется, когда наступает инфицирование пораженного участка.
- Диагноз основан на Rg данных: в заднемедиальных отделах нижней доли видно затемнение, на фоне которого выявляют одну или несколько кист.



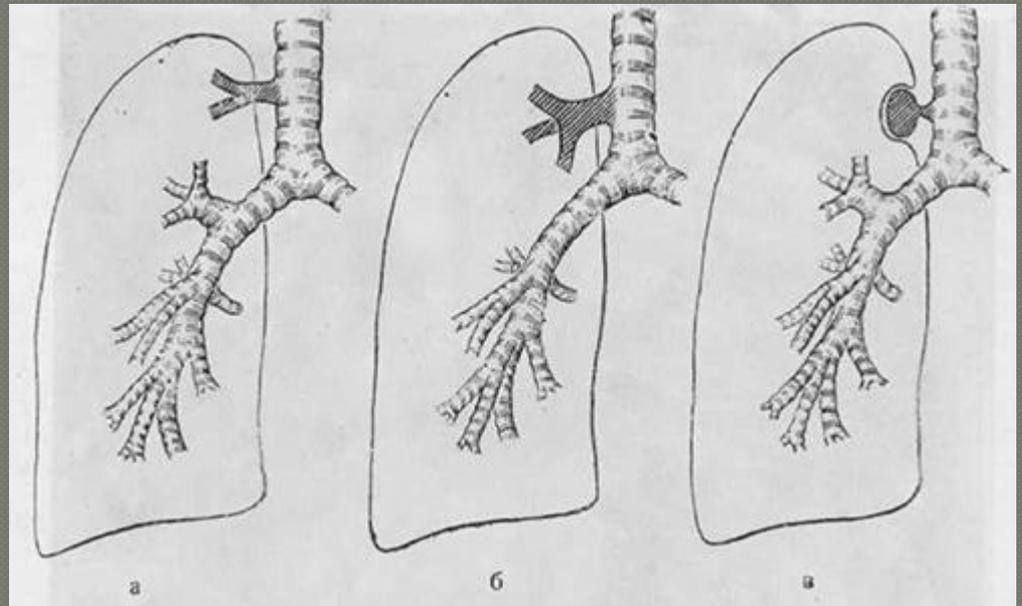
3. Необычное анатомическое

расположение структур легкого, иногда имеющее клиническое значение:

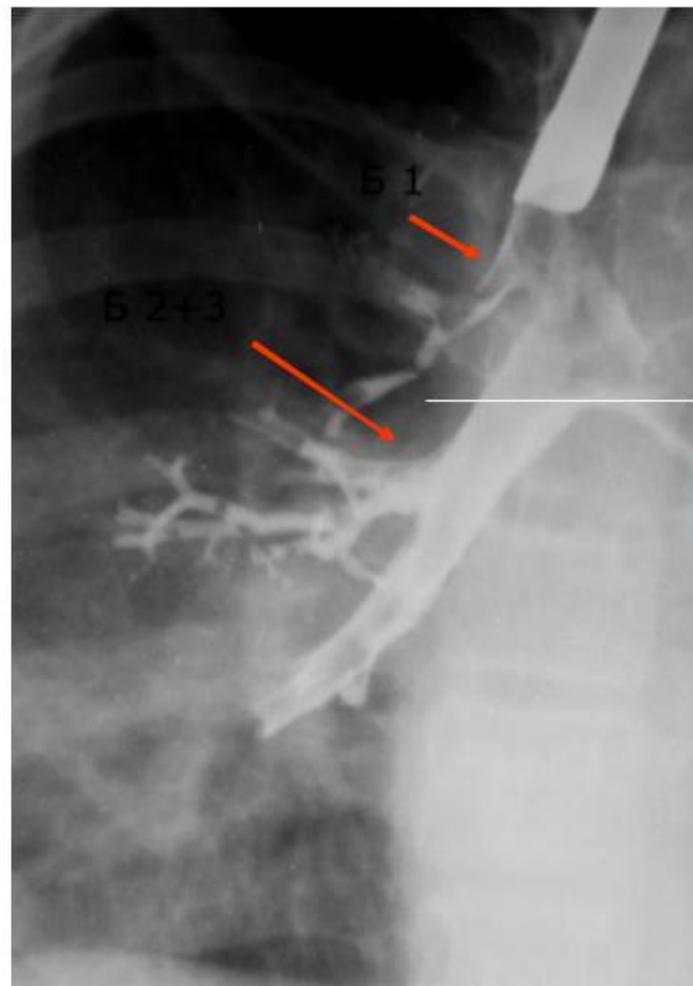
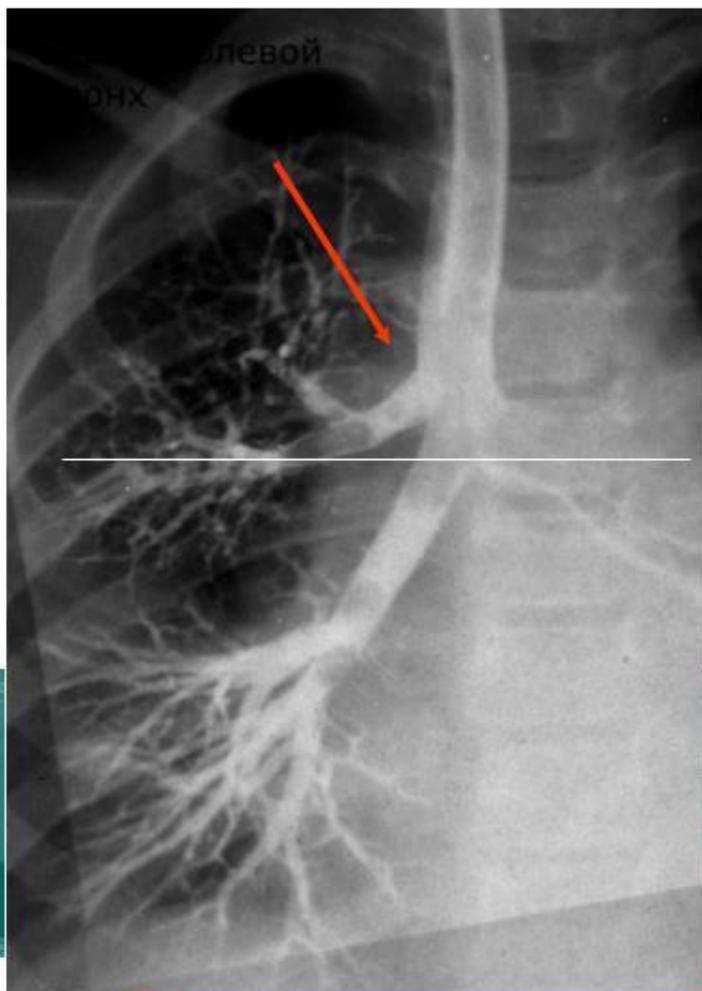
- 1) обратное расположение легких (синдром Картегенера);
- 2) зеркальное легкое;
- 3) трахеальный бронх;
- 4) доля непарной вены.

Трахеальный бронх

- Это аномальная бронхиальная ветвь, отходящая от грудного отдела трахеи, вентилирующая верхнюю долю правого легкого.

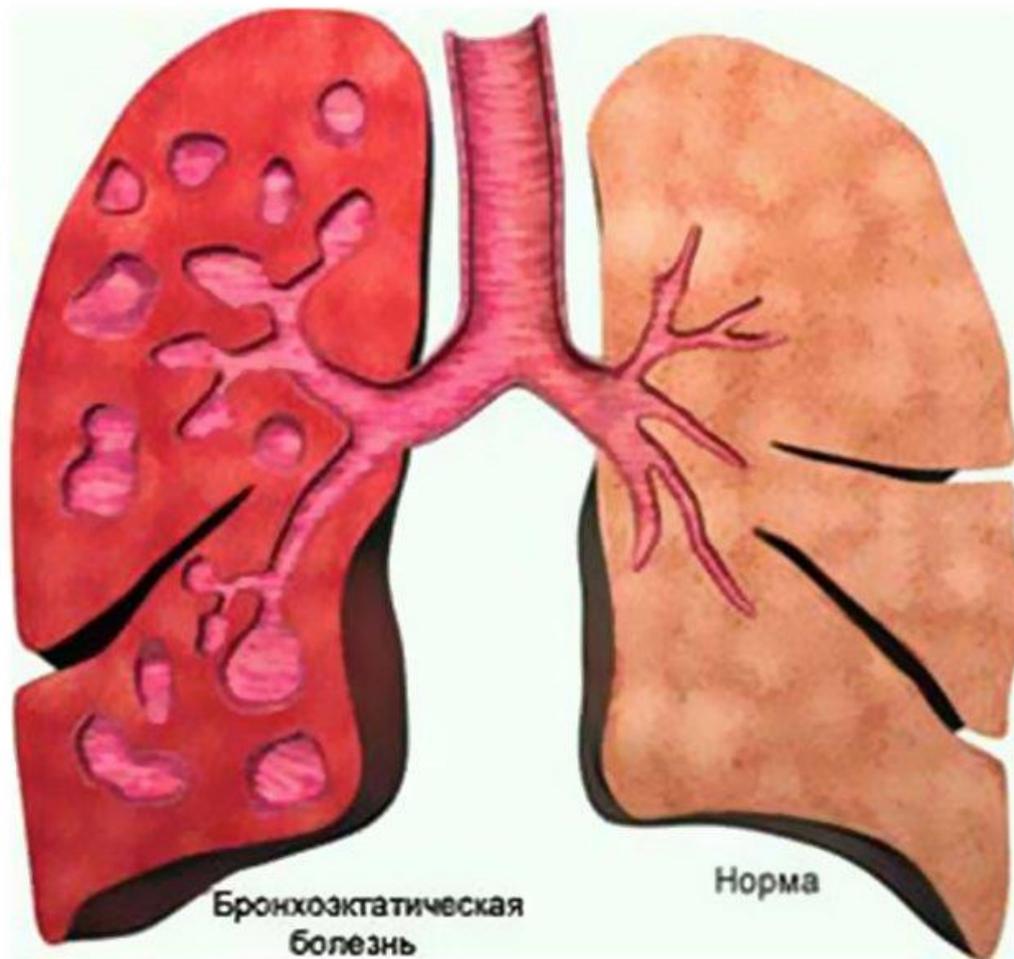


Трахеальный бронх



Бронхоэктазии врожденные

- Не исключено, что многие приобретенные бронхоэктазы развиваются на фоне наследственной предрасположенности.
- Бронхоэктазы могут локализоваться в любой доле легкого и быть как одно-, так и двусторонними.
- Врожденные бронхоэктазы, как правило, проявляются на первом году жизни или несколько позже рецидивирующими пневмоническими или бронхитическими эпизодами и формированием уже к дошкольному возрасту хронического бронхолегочного процесса.

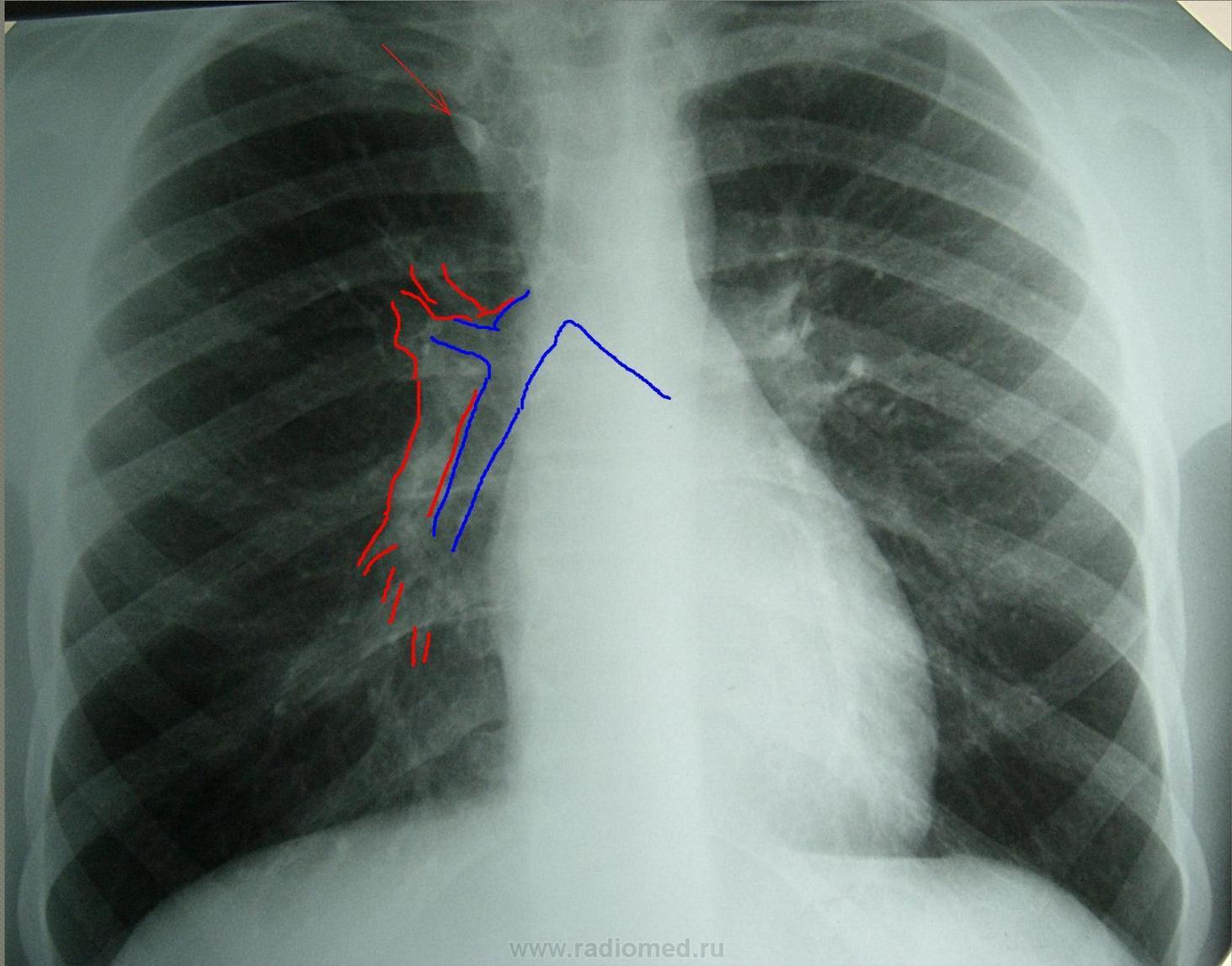


Бронхоэктатическая
болезнь

Норма

Доля непарной вены

- Вариант добавочной борозды правого легкого, связанный с аномалией положения непарной вены.
- Диагноз основан на данных прямой рентгенограммы легких (дугообразная линия от верхушки правого легкого, идущая к его корню — «вид падающей капли»).



4. Локализованные нарушения строения трахеи и бронхов:

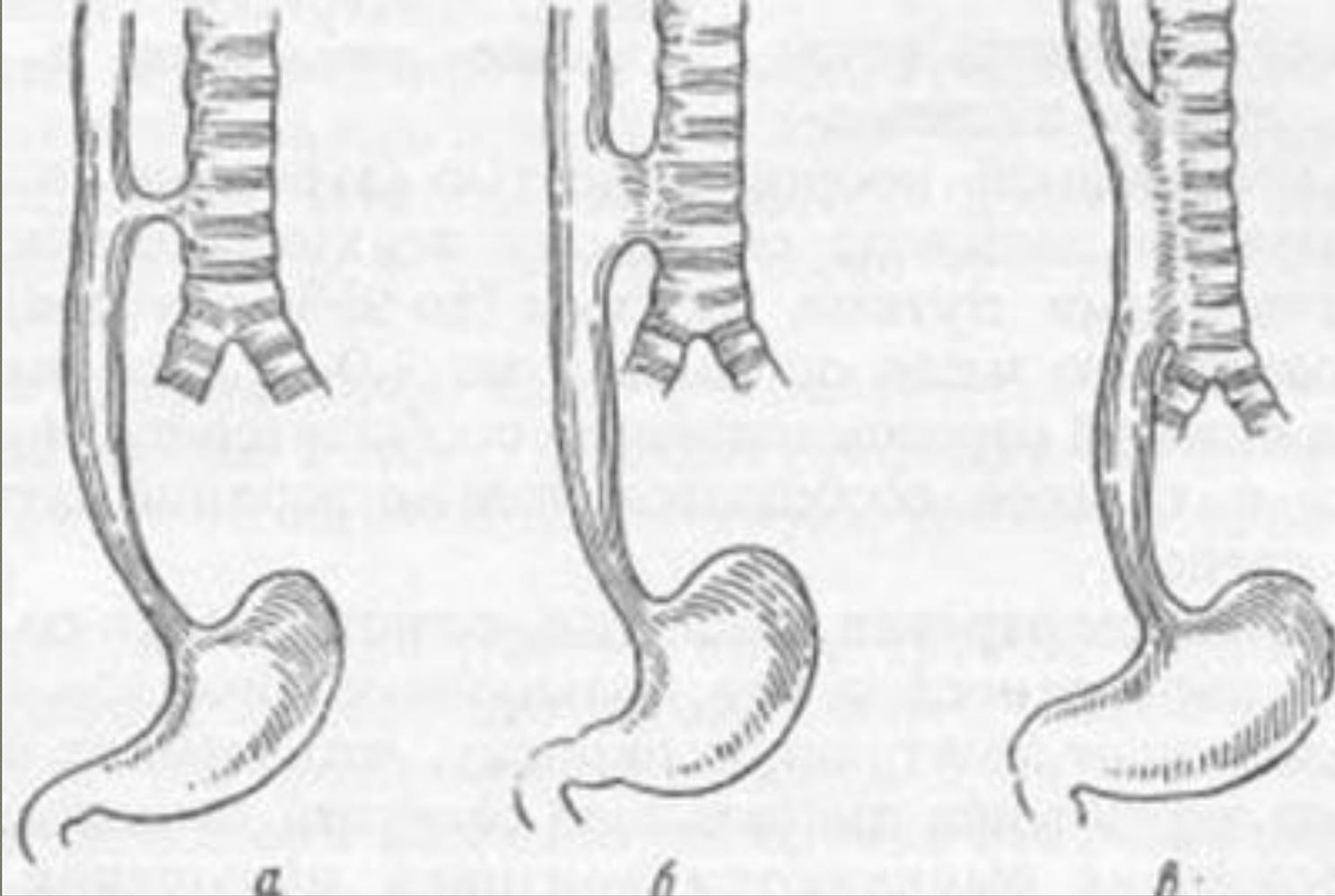
- 1) стенозы;
- 2) дивертикулы;
- 3) трахеопищеводные свищи.

5. Аномалии кровеносных и лимфатических сосудов:

- 1) стенозы легочной артерии и ее ветвей;
- 2) варикозное расширение легочных вен;
- 3) множественные артериовенозные свищи без четкой локализации.

Трахеопищеводные свищи

- Обычно сочетаются с атрезией пищевода.
- Клинически проявляются слюнотечением, поперхиванием, приступами цианоза, кашля, появлением хрипов в легких в момент кормления или сразу после него.
- Контрастное исследование пищевода (с водорастворимым контрастом) и бронхоскопия подтверждают диагноз.



Прогноз и профилактика пороков развития легких

- При пороках развития легких, не связанных с развитием дыхательной недостаточности и не сопровождающихся гнойно-воспалительными осложнениями, прогноз удовлетворительный. Частые обострения бронхолегочного процесса могут вызывать ограничение трудоспособности пациентов. Меры профилактики врожденных пороков развития легких включают: исключение неблагоприятных тератогенных воздействий на протяжении беременности, медико-генетическое консультирование и обследование пар, планирующих рождение ребенка.

Методы обследования

- 1. Рентгенологические обследования, бронхологическое обследование (бронхоскопия, бронхография), ангиография. Показана при подозрении на легочную сепарацию и секвестрацию, а также для выявления изменений сосудов (аномалия кольца аорты, гипоплазия, эктазия и атипичное отхождение легочной артерии).
- 2. Компьютерная томография.
- 3. Исследование ресничек слизистой оболочки дыхательного тракта (электронно-микроскопическое исследование; фазово-контрастное исследование).
- 4. Определение мукоцилиарного клиренса (мукоцилиарная очистительная система).
- 5. Иммунологическое обследование.
- 6. Потовый тест.
- 7. Молекулярно-генетическое обследование.
- 8. Функциональные методы исследования внешнего дыхания.