A blue stethoscope is the central focus, resting on a white surface. The background is a blurred hospital hallway with white doors and walls. A blue semi-transparent banner is overlaid on the right side of the image, containing the title and author's name.

Наследственные заболевания легких у детей

д.м.н. Н.В. Рылова

Частота выявляемой наследственной патологии легких

- в структуре болезней органов дыхания у детей колеблется от 0,6% до 6%.
- именно наследственные заболевания легких (НЗЛ) представляют собой один из наиболее сложных разделов современной пульмонологии в диагностическом, патогенетическом и терапевтическом плане.
- распознавание этих болезней представляет немалые трудности: от момента появления первых жалоб до постановки правильного диагноза проходит несколько месяцев, а иногда и лет.
- именно четкое определение истинного характера патологического процесса обеспечивает успех терапевтических мероприятий.



Общие черты, знание которых помогает правильной диагностике

- 1. Начало заболевания соответствует раннему детскому возрасту;*
- 2. Двусторонняя и диффузная локализация патологического процесса в легких;*
- 3. Неуклонное прогрессирование патологического процесса, несмотря на проводимое лечение;*
- 4. Ранняя инвалидизация пациентов*



В клинической практике принята патогенетическая классификация

- **1. Заболевания, протекающие с преимущественным развитием пневмосклероза, легочной гипертензии и легочного сердца:**
 - - идиопатический гемосидероз легких
 - - синдром Гудпасчера;
 - - идиопатический фиброзирующий альвеолит (синдром Хаммена-Рича);
 - - альфа-1-антитрипсиновая недостаточность;
- **2. Заболевания, при которых поражение легких происходит преимущественно по типу бронхоэктазов с выраженной гнойной интоксикацией и резким нарушением бронхиальной проводимости:**
 - - первичные иммунодефицитные состояния;
 - - синдром Картагенера;
- **3. Заболевания, при которых оба патогенетических механизма сочетаются между собой в одинаковой степени:**
 - - муковисцидоз;

- *Распространенность наследственных болезней легких в структуре больных с хроническими бронхо-легочными заболеваниями по данным различных авторов достигает 27%. Первое место в этом списке заслуженно принадлежит муковисцидозу, на который приходится половина всех случаев наследственных болезней лёгких.*



ИДИОПАТИЧЕСКИЙ ДИФФУЗНЫЙ ФИБРОЗ ЛЕГКИХ (J84.1) – первично хроническое, быстро прогрессирующее интерстициальное заболевание легких, приводящее к развитию диффузного легочного фиброза

Критерии диагностики:

Клинические: быстро прогрессирующая одышка, кашель, потеря массы тела, характерные крепитирующие («целлофановые») хрипы в легких, формирование легочного сердца.

Функциональные: гипоксемия, нарушения вентиляции по рестриктивному типу, снижение диффузионной способности легких.

Рентгенологические: признаки диффузного легочного фиброза с развитием «сотового легкого», уменьшение легочных полей.

Диагностируется при исключении других причин интерстициальных изменений в легких.

ФАКТОРЫ РИСКА

Экологическая агрессия

Курение

Профессиональные воздействия

Лекарства

Наследственность

Вирусы

Газы (озон, оксид азота, оксид серы, хлор)

Пары, аэрозоли, дым (оксид кадмия, кислотные аэрозоли)
Неорганические частицы (никель, асбестовые нити, кремний)

Органические частицы (злаковые, пищевые добавки, продукты переработки топлива)

Радиоактивные газы и частицы (альфа- и бета-нуклиды)

Многими авторами ИДФ рассматривается как аутоиммунное заболевание.

В пользу этой теории свидетельствуют:

присутствие гипергаммаглобулинемии

ЦИК

ревматоидного и антинуклеарного факторов

доказана местная продукция иммуноглобулина и образование иммунных комплексов легких.



Клинические особенности	Обычная интерстициальная пневмония	Десквамативная интерстициальная	Острая интерстициальная пневмония	Неспецифическая интерстициальная
Развие в детском возрасте	Нет	Редко	Редко	Иногда
Начало	Постепенное	Постепенное	Острое	Постепенное
Летельность, %	68	27	62	18
Средняя выживаемость, в годах	5-6	12	1-2 месяца	?
Ответ на стероиды	Плохой	Хороший	Плохой	Хороший
Возможность полной ремиссии	Нет	Да	Нет	Да

Клиника

ИФА не имеет патогномоничных признаков.

Одышка и непродуктивный кашель. По мере развития заболевания отмечается нарастание одышки, вплоть до полной инвалидизации больного.

Начало болезни, как правило, незаметное, хотя в ряде случаев (до 20%) может начинаться острыми симптомами.

Кашель

Лихорадка

Другими симптомами может быть:

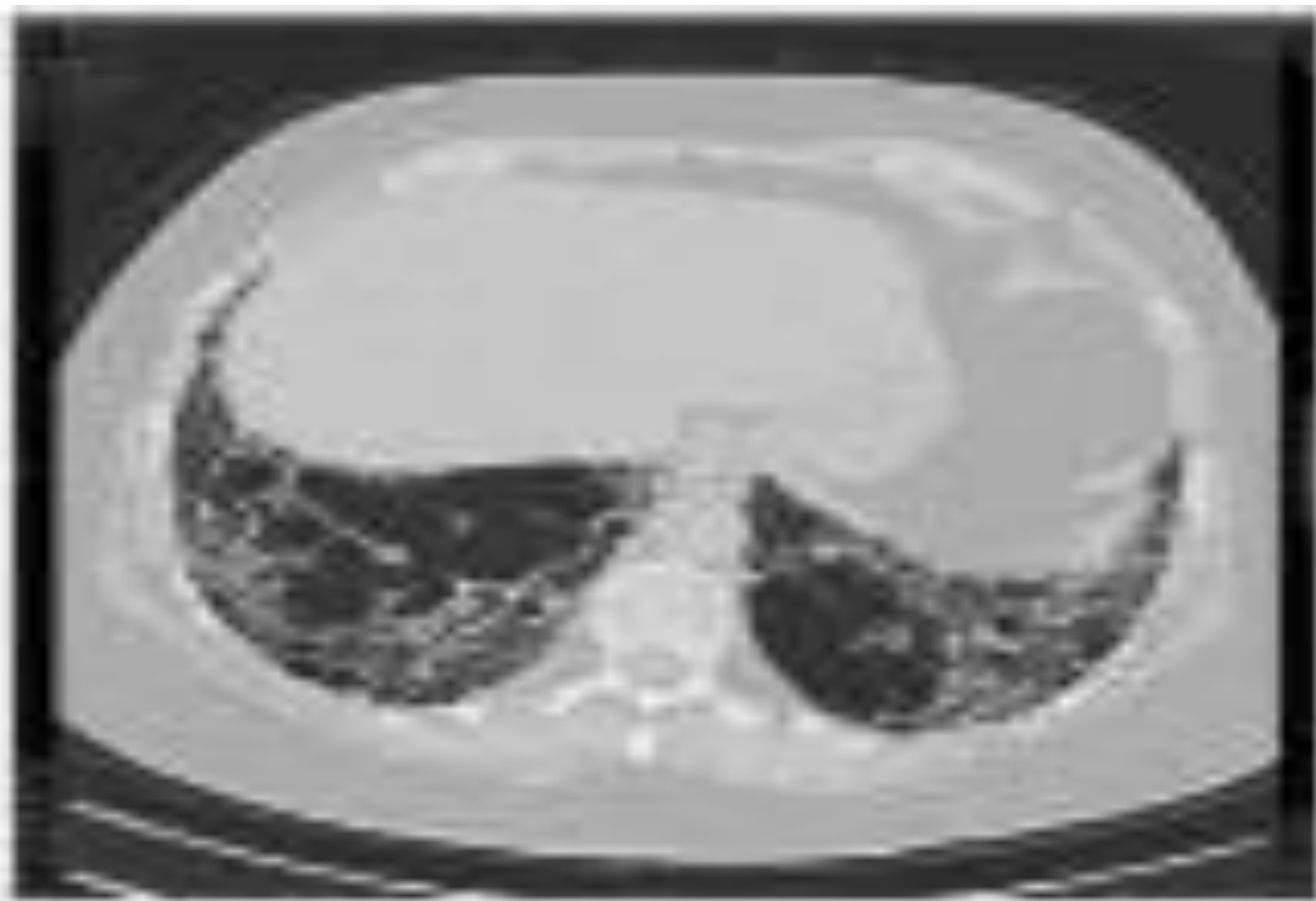
- Общая слабость
- Артралгии
- Снижение веса
- Признаки хронической гипоксии: изменение ногтевых фаланг в виде «барабанных палочек», «часовых стекол»

феноменом при ИФА является крепитация, которую сравнивают с “треском целлофана”.

Наиболее часто хрипы выслушиваются в заднебазальных отделах, хотя в 1/5 всех случаев крепитация может выслушиваться и в верхних отделах.

По сравнению с крепитацией при других заболеваниях при ИФА более нежная (*fine crackles*): менее громкая и более высокая по частоте







ПЕРВИЧНАЯ ЦИЛИАРНАЯ ДИСКИНЕЗИЯ (ПЦД), В ТОМ ЧИСЛЕ СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА (Q.89.4) – наследственное заболевание, в основе которого лежит врожденный дефект ультраструктуры ресничек мерцательного эпителия, обуславливающий нарушение их подвижности.

Критерии диагностики:

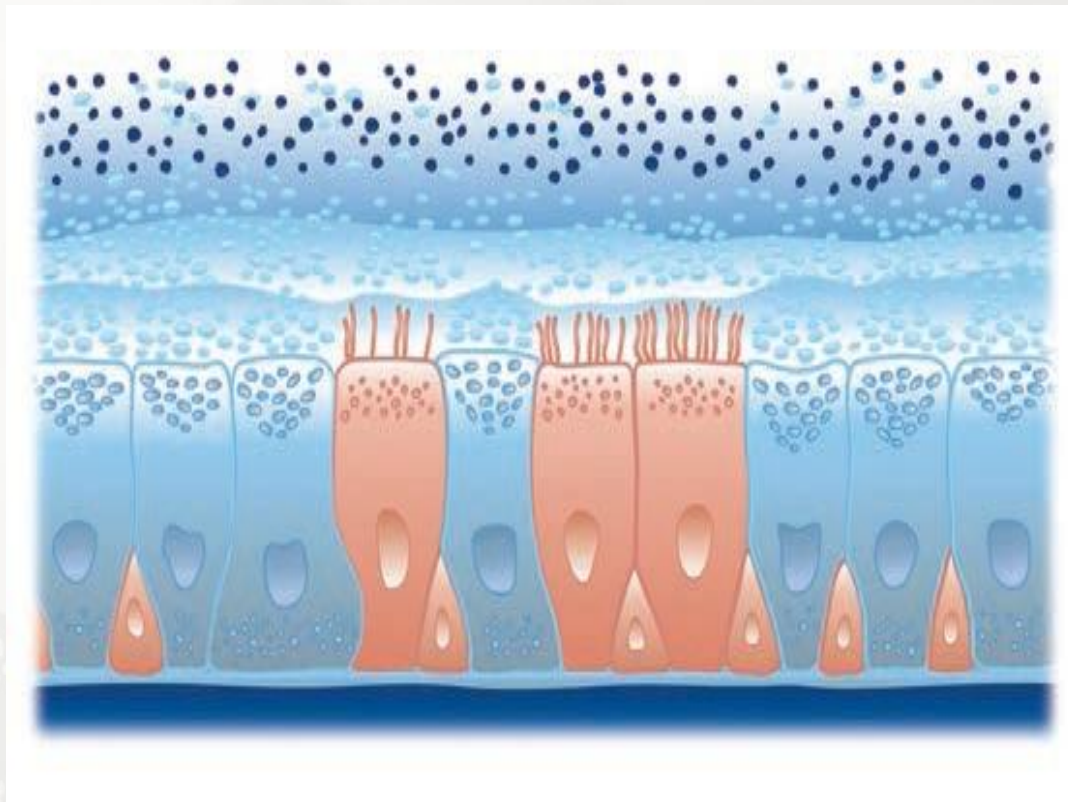
Клинические: тотальное поражение респираторного тракта с ранней манифестацией симптомов (хронический бронхит, бронхоэктазы, хронический синусит, отит, кондуктивная тугоухость); при синдроме Картагенера – также обратное расположение внутренних органов или изолированная дэкстрокардия.

Рентгенологически: деформация бронхов, бронхоэктазы, затемнение пазух носа, situs viscerus inversus.

Специальные исследования: снижение подвижности ресничек мерцательного эпителия респираторного тракта (при световой и фазово-контрастной микроскопии), и выявление специфических ультраструктурных дефектов (при электронной микроскопии).

Классический вариант – синдром Картагенера
Тип наследования: аутосомно-рецессивный

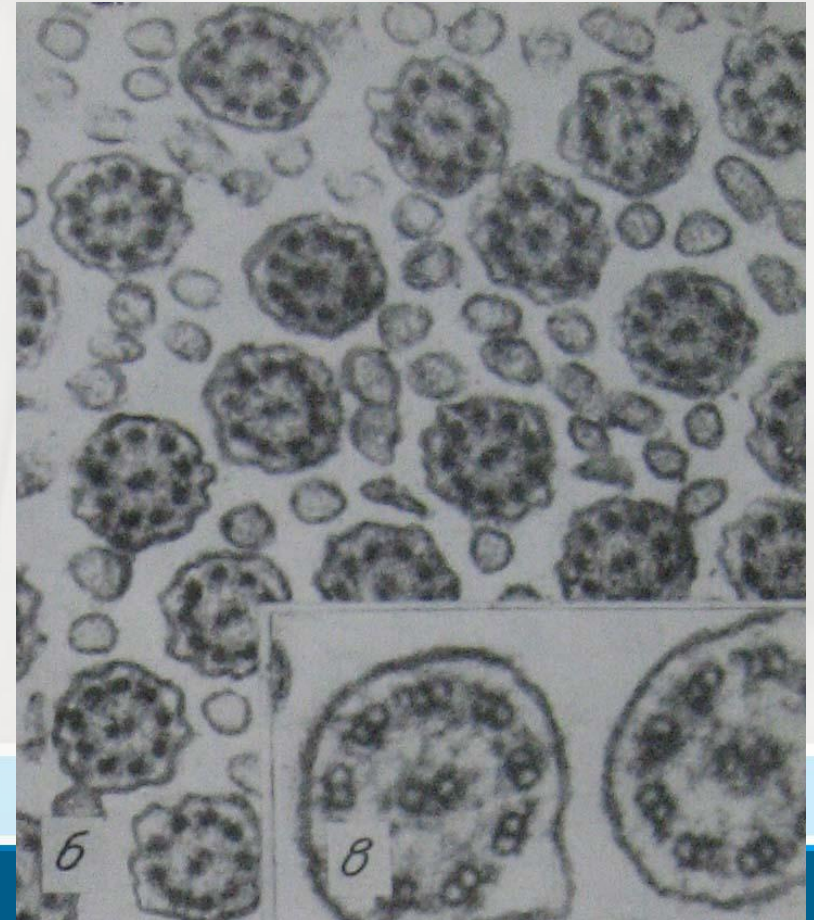
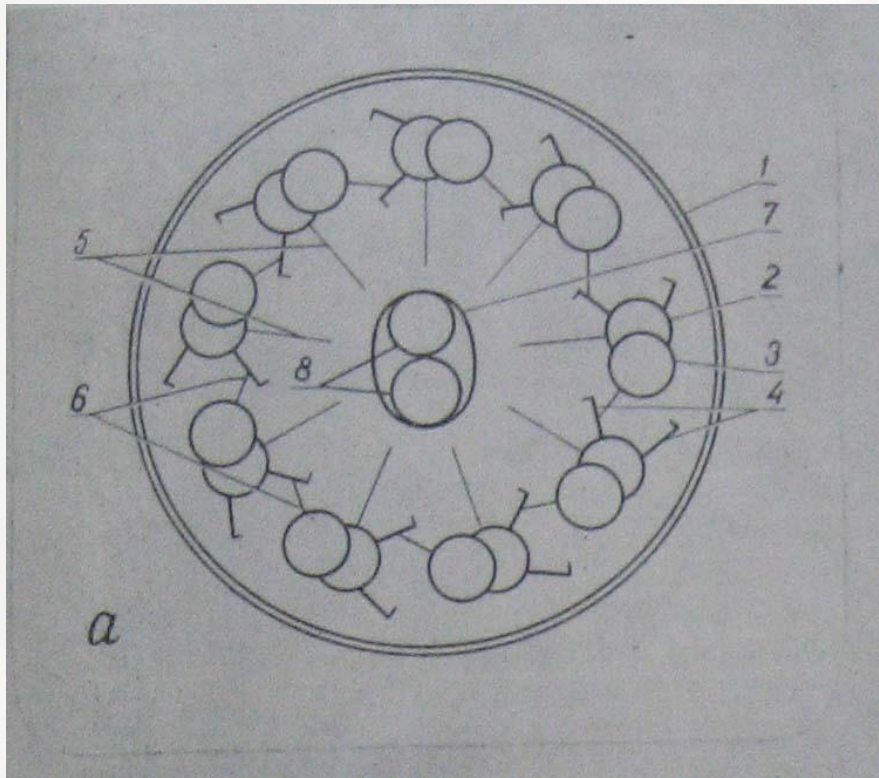
Демонстрация видео



УЛЬТРАСТРУКТУРА МЕРЦАТЕЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ

Схема в поперечном разрезе

Правильное строение аксонем и одинаковое направление осей ресничек

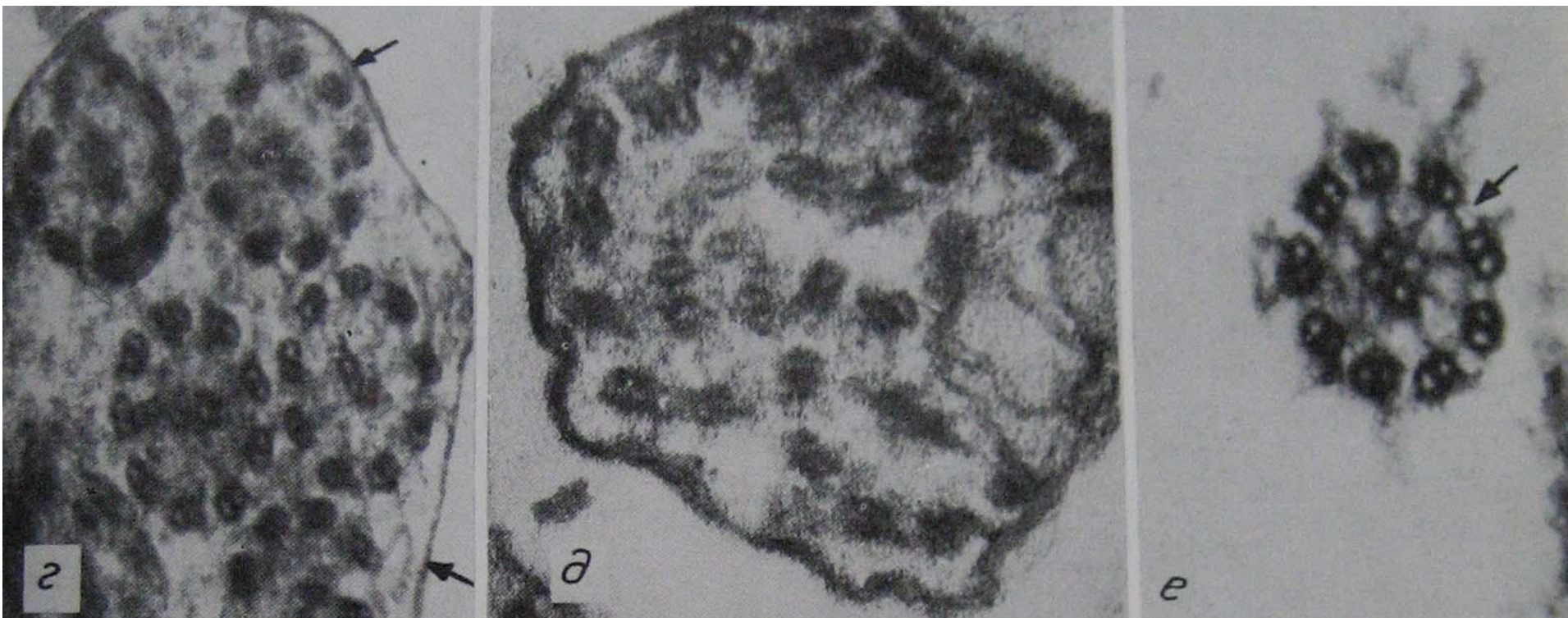


УЛЬТРАСТРУКТУРА МЕРЦАТЕЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ

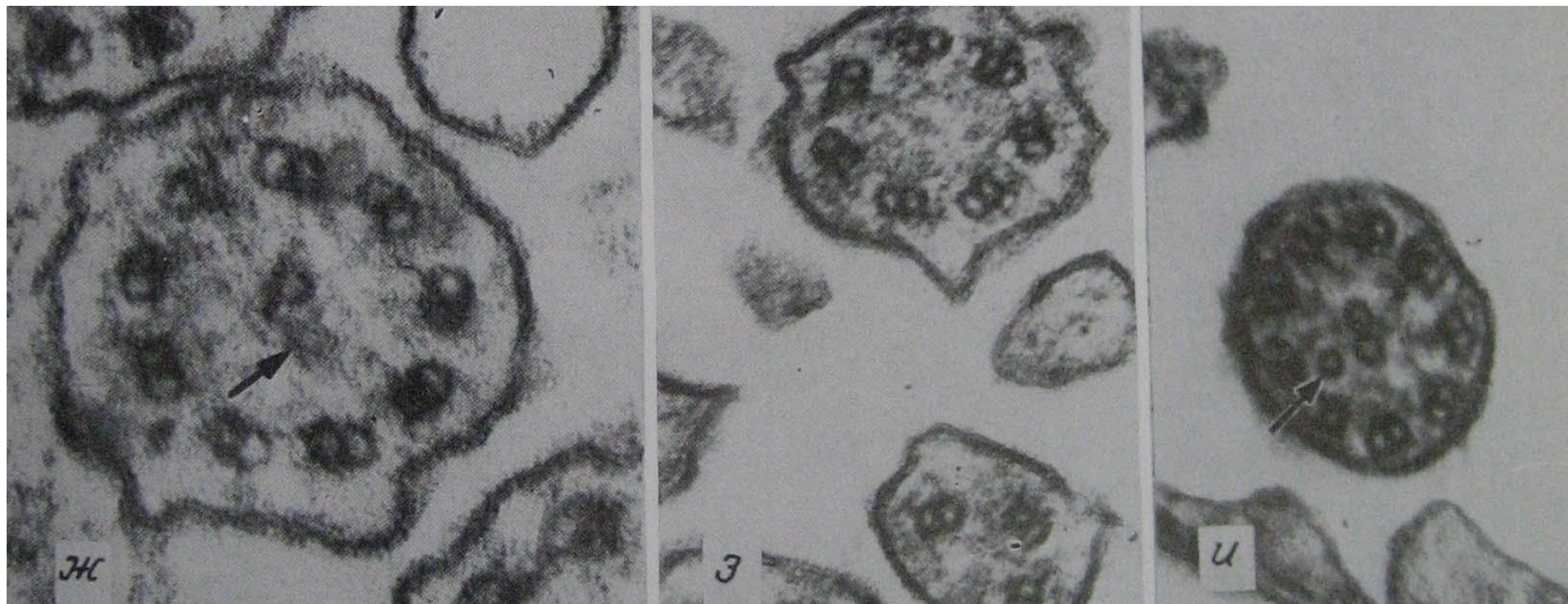


Реснички с базальными тельцами. Четко прослеживается поперечная исчерченность (K).

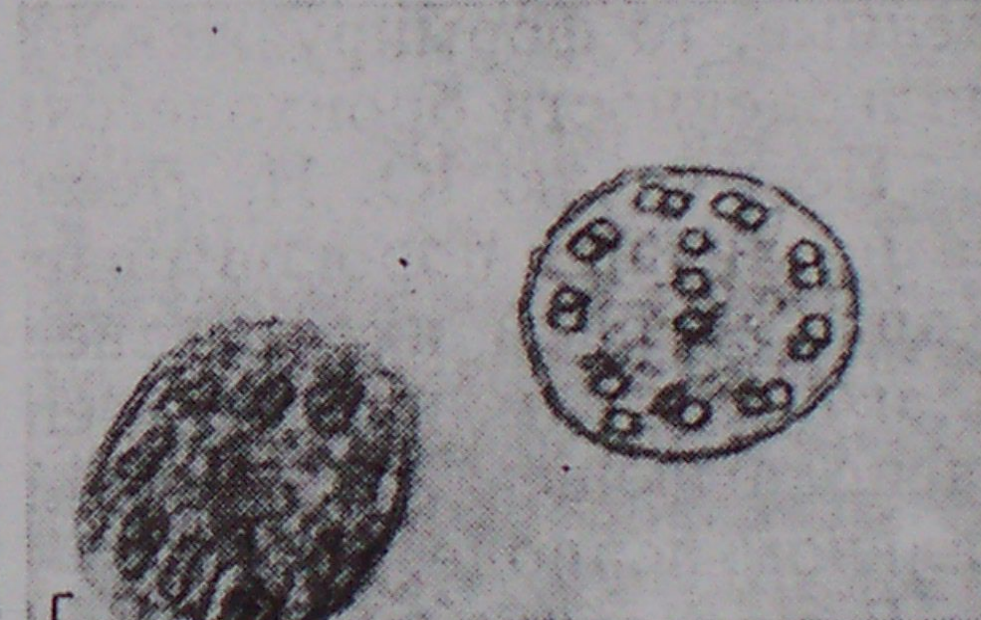
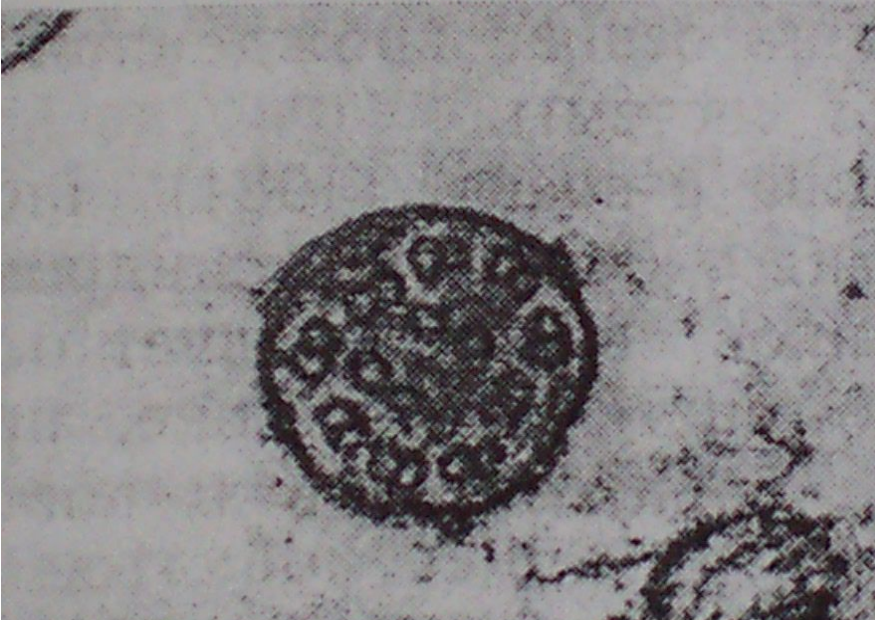
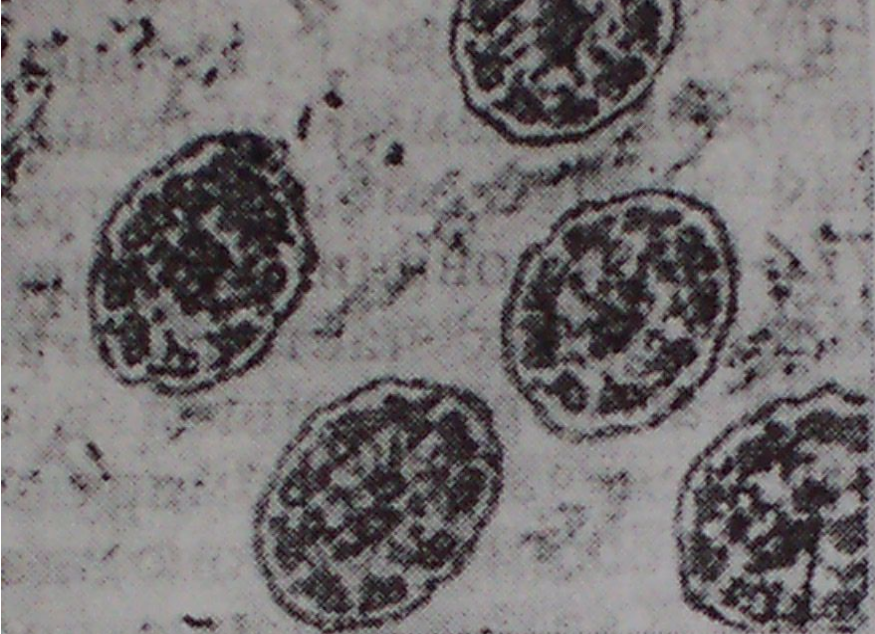
Изменение УЛЬТРАСТРУКТУРЫ



Изменение УЛЬТРАСТРУКТУРЫ



Варианты патологии микротрубочек.



СПОНТАННЫЙ СЕМЕЙНЫЙ ПНЕВМОТОРАКС (J93.0) - наследственное заболевание, характеризующееся накоплением воздуха в плевральной полости с развитием коллапса легкого при отсутствии травматического повреждения легких или грудной клетки, и какого-либо заболевания легких

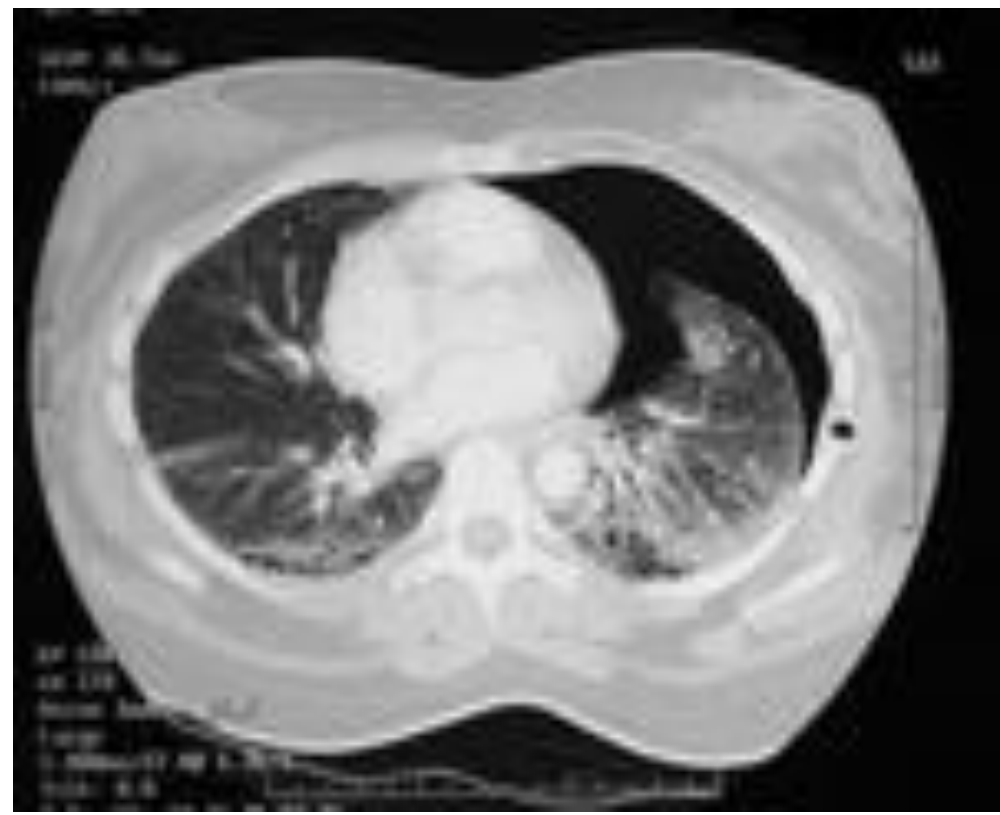
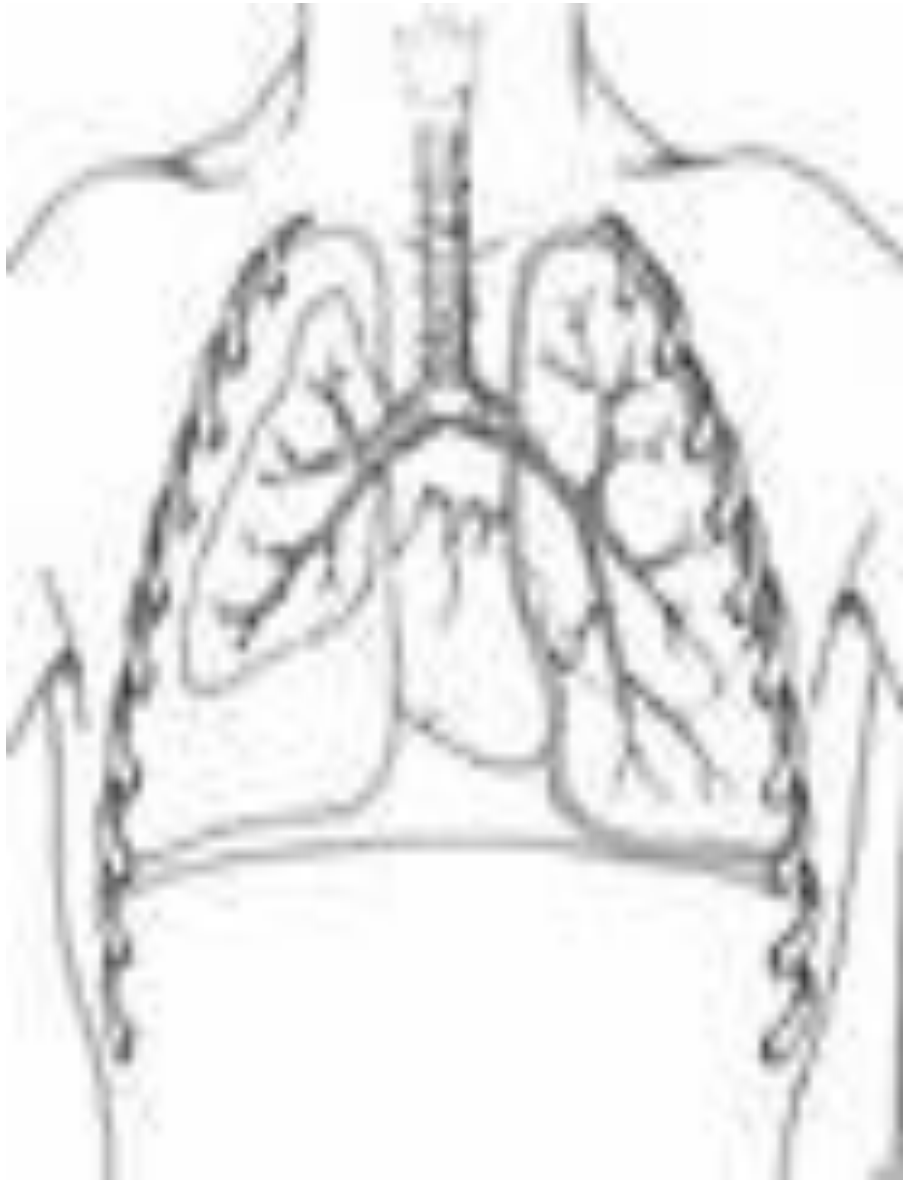
Критерии диагностики:

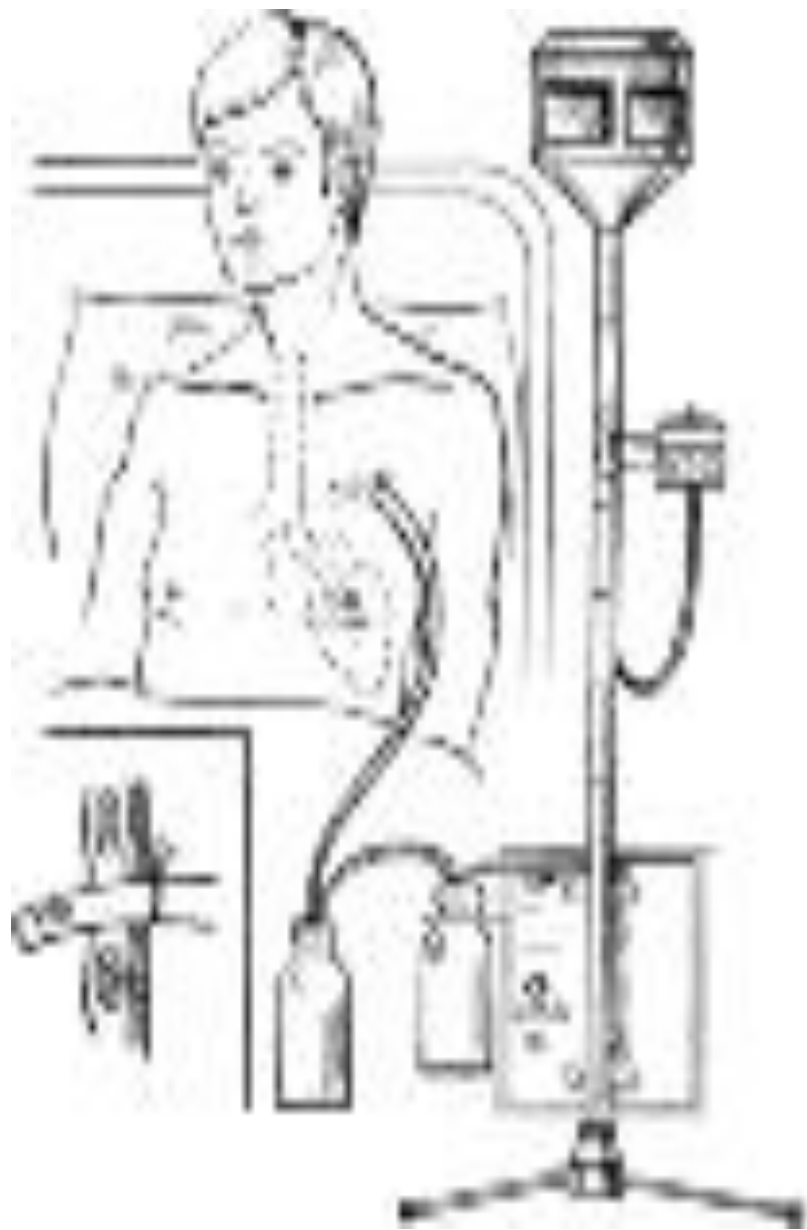
Клинические: внезапно возникающая боль при дыхании, одышка, кашель, нарушение экскурсии грудной клетки (отставание в акте дыхания пораженной половины грудной клетки), тимпанит над пораженным участком легкого, отсутствие дыхательных шумов над зоной поражения.

Рентгенологические: наличие воздуха в плевральной полости со смещением тени средостения в противоположную поражению сторону

Тип наследования - аутосомно-доминантный







ИДИОПАТИЧЕСКАЯ (ПЕРВИЧНАЯ) ЛЕГОЧНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ (I27.0) – заболевание, проявляющееся повышением давления в легочной артерии и гипертрофией миокарда правого желудочка, не связанное с какой-либо врожденной или приобретенной патологией сердца и легких

Критерии диагностики:

Клинические: быстро прогрессирующая дыхательная недостаточность, одышка, выраженный цианоз, повторные синкопальные состояния.

Ультразвуковые: ЭХО-КГ-признаки легочной гипертензии.



ЛЕГОЧНЫЙ АЛЬВЕОЛЯРНЫЙ МИКРОЛИТИАЗ (J84.0) - наследственное диссеминированное заболевание легких с накоплением в легочной паренхиме депозитов фосфата кальция

Критерии
диагностики:

Клинические: часто
бессимптомное
течение.

Рентгенологические:
диффузные мелкие
образования костной
плотности в легких
(симптом «песчанной
бури»).

**Тип наследования: аутосомно-
рецессивный с полной пенетрантностью.**

ЛЕГКОЧНЫЙ АЛЬВЕОЛЯРНЫЙ ПРОТЕИНОЗ (J84.0)

– наследственное диссеминированное заболевание легких, характеризующееся накоплением в альвеолярной интерстициальной ткани фосфолипопротеидных соединений, производных сурфактанта

Критерии диагностики:

Клинические: одышка, кашель, боль в груди, кровохарканье, хрипы в легких, цианоз, потеря массы, деформация дистальных фаланг пальцев в виде «барабанных палочек».

Рентгенологические: множественные мелкоочаговые тени в легких.

Специальные исследования: биопсия легкого

Тип наследования: аутосомно-рецессивный

ИДИОПАТИЧЕСКИЙ ГЕМОСИДЕРОЗ ЛЕГКИХ (М31.0) – заболевание, характеризующееся волнообразным рецидивирующим течением с повторными кровоизлияниями в легкие

Критерии диагностики:

Клинические:
одышка,
кашель,
кровохарканье,
лихорадка,
рецидивирующая
анемия.

Рентгенологические: при обострении - множественные очаговые инфильтративные тени в легких (симптом «бабочки»).

Лабораторные:
железодефицитная
анемия,
ретикулоцитоз,
анизопойкилоцитоз

Специальные исследования
:
гемосидерофаги в мокроте или жидкости бронхоальвеолярного лаважа

ДЕФИЦИТ α -1 АНТИТРИПСИНА (E88.0) -

наследственное заболевание, в основе которого лежит дефицит ингибитора легочных протеаз α -1 антитрипсина, приводящий к формированию эмфиземы и/или поражению печени.

Критерии диагностики:

Клинические:
одышка,
эмфизема,
поражение
печени.

Функциональные:
вентиляционные
нарушения
обструктивного типа
с увеличением
остаточного объема
легких (ООЛ) и его
доли в общей
емкости легких
(ОЕЛ).

Рентгенологические:
эмфизема.

Специальные исследования:
низкий уровень α -1
антитрипсина в
сыворотке крови;
выявление
гомозиготного
фенотипа/генотипа
ZZ.

**Тип наследования: аутосомно-
доминантный**



Mai 2006