

С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ  
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТИ



КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С.Д.АСФЕНДИЯРОВА

CPC

**Тема: Наследственные хронические заболевания  
легких у детей. Муковисцидоз**

**Выполнила: Ахмет М.М.**

**Группа: 051-2**

# План

- **Наследственные болезни легких**
- симптоматика врождённых и наследственных заболеваний лёгких
- **Муковисцидоз**
  1. Этиология и патогенез.
  2. Симптомы
  3. Диагностика
  4. Лечение
  5. Диспансеризация
- Литература

# Наследственные болезни легких

- первичная цилиарная дискинезия,
- идиопатический диффузный фиброз лёгких,
- семейный спонтанный пневмоторакс,
- альвеолярный микролитиаз,
- первичная лёгочная гипертензия.

## Общая клиническая симптоматика врождённых и наследственных заболеваний лёгких:

1) дебют заболевания в раннем возрасте,

5) «барабанные палочки», бледность, цианоз,

9) выбухание грудной клетки,

2) затяжное, рецидивирующее, хроническое течение воспалительного процесса

6) отставание в физическом развитии,

10) асфиксия,

13) шум трения плевры,

3) обструктивный синдром,

7) «легочное сердце»,

11) потеря сознания, судороги,

14) сочетание с другими симптомами.

4) стойкие длительные хрипы в лёгких, ослабленное дыхание,

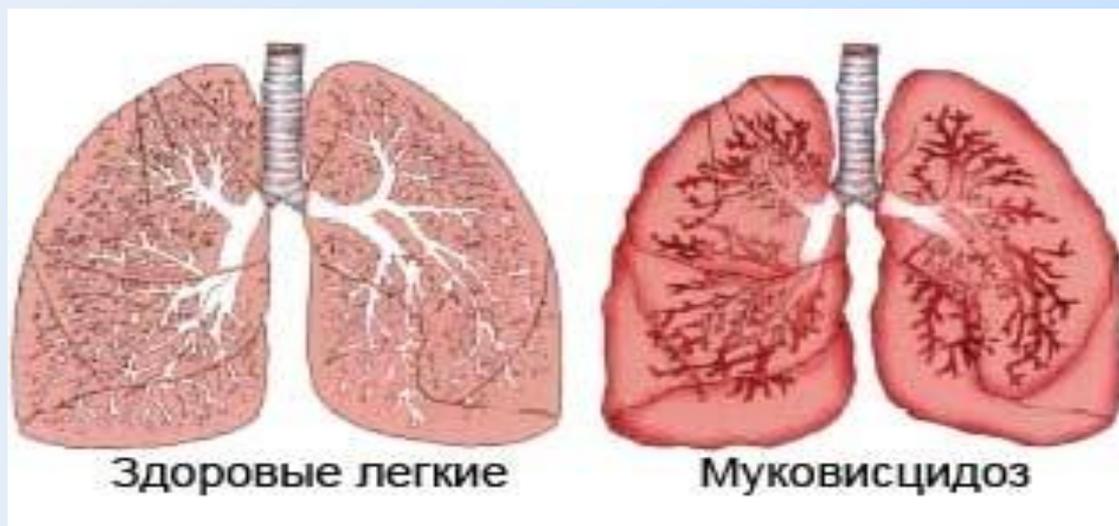
8) одышка,

12) длительный кашель,

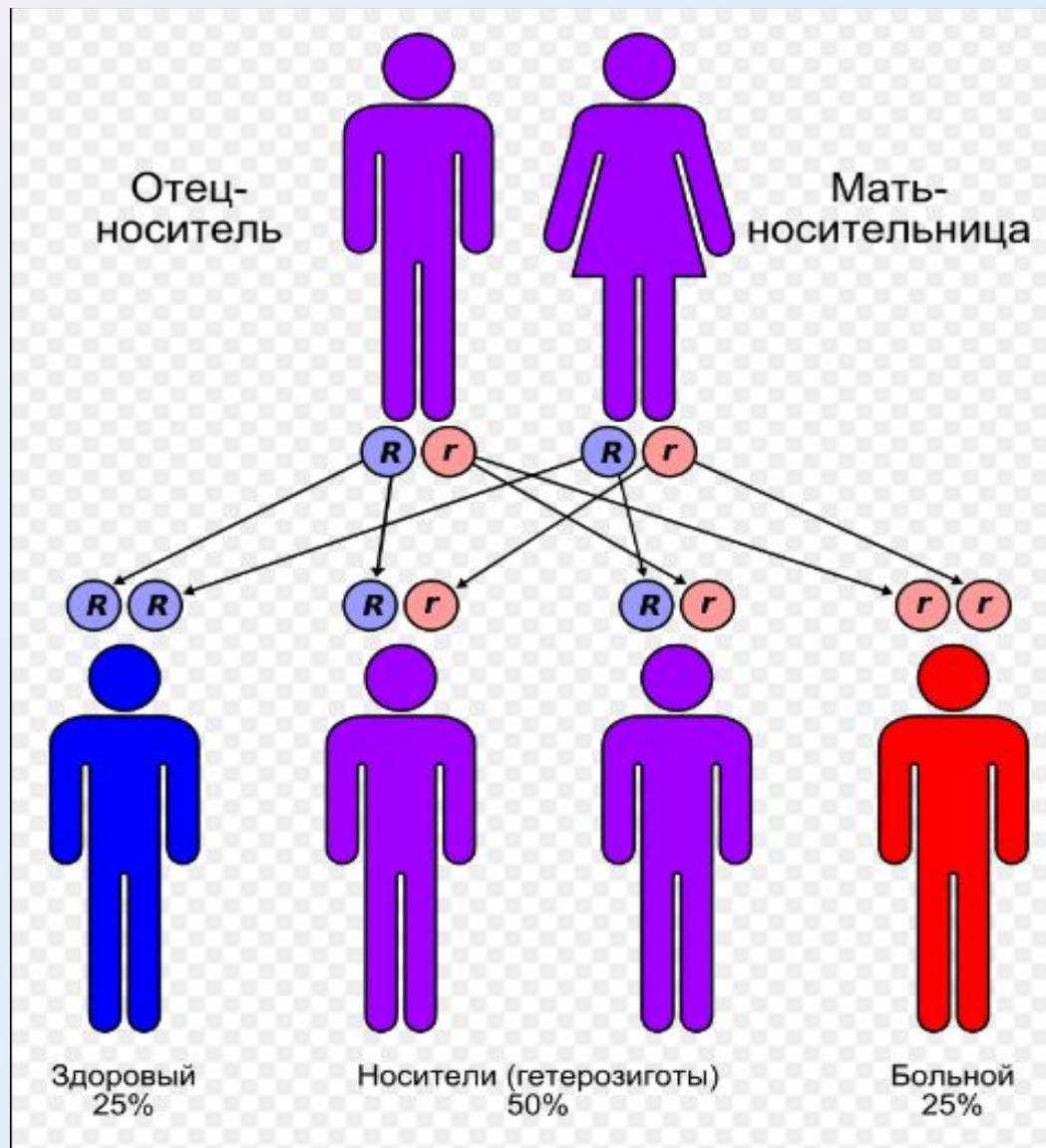
Нозологическая форма	Основные клинические проявления	Рентгенобронхо-логические и функциональные признаки	Специальные показатели
<b>Первичная цилиарная дискинезия</b>	Тотальное поражение респираторного тракта с ранней манифестацией симптомов. Часто обратное расположение внутренних органов	Деформация бронхов, диффузность поражения, упорный гнойный эндобронхит	Неподвижность ресничек, изменение их структуры
<b>Идиопатический диффузный фиброз легких</b>	Персистирующая одышка, цианоз, сухой кашель. Потеря массы тела. «Барабанные палочки». Крепитирующие хрипы	Диффузные фиброзные изменения. Рестриктивный тип дыхательных нарушений. Гипоксемия, гиперкапния	
<b>Гемосидероз легких</b>	Кашель, одышка, кровохарканье, анемия в периоде кризов. Увеличение селезенки, иктеричность	Множественные бокаловидные тени в период кризов	Обнаружение сидерофагов в мокроте
<b>Синдром Гудпасчера</b>	Кашель, одышка, кровохарканье, анемия в периоде кризов. Увеличение селезенки, иктеричность, гематурия	То же	То же
<b>Семейный спонтанный пневмоторакс</b>	Внезапно появляющиеся боли в боку, отсутствие дыхательных шумов, смещение сердечной тупости в противоположную сторону	Наличие воздуха в плевральной полости, спадение легкого, смещение средостения в противоположную сторону	
<b>Альвеолярный микролитиаз</b>	Одышка, цианоз, сухой кашель. Клинические проявления могут отсутствовать	Мелкие диффузные тени каменной плотности	
<b>Первичная легочная гипертензия</b>	Одышка, преимущественно при физической нагрузке. Цианоз. Боли в области сердца. Тахикардия, акцент II тона над легочной артерией	Гипертрофия правых отделов сердца. Ослабление легочного рисунка на периферии, расширение корней, их усиленная пульсация	Повышение давления в легочной артерии

# Муковисцидоз

- **Муковисцидоз** (mucoviscidosis; лат. mucus слизь + iscidus липкий + -ōsis; синоним: кистофиброз, панкреофиброз) — наследственное заболевание, характеризующееся системным поражением экзокринных желез и проявляющееся тяжелыми расстройствами функций органов дыхания, желудочно-кишечного тракта и ряда других органов и систем.



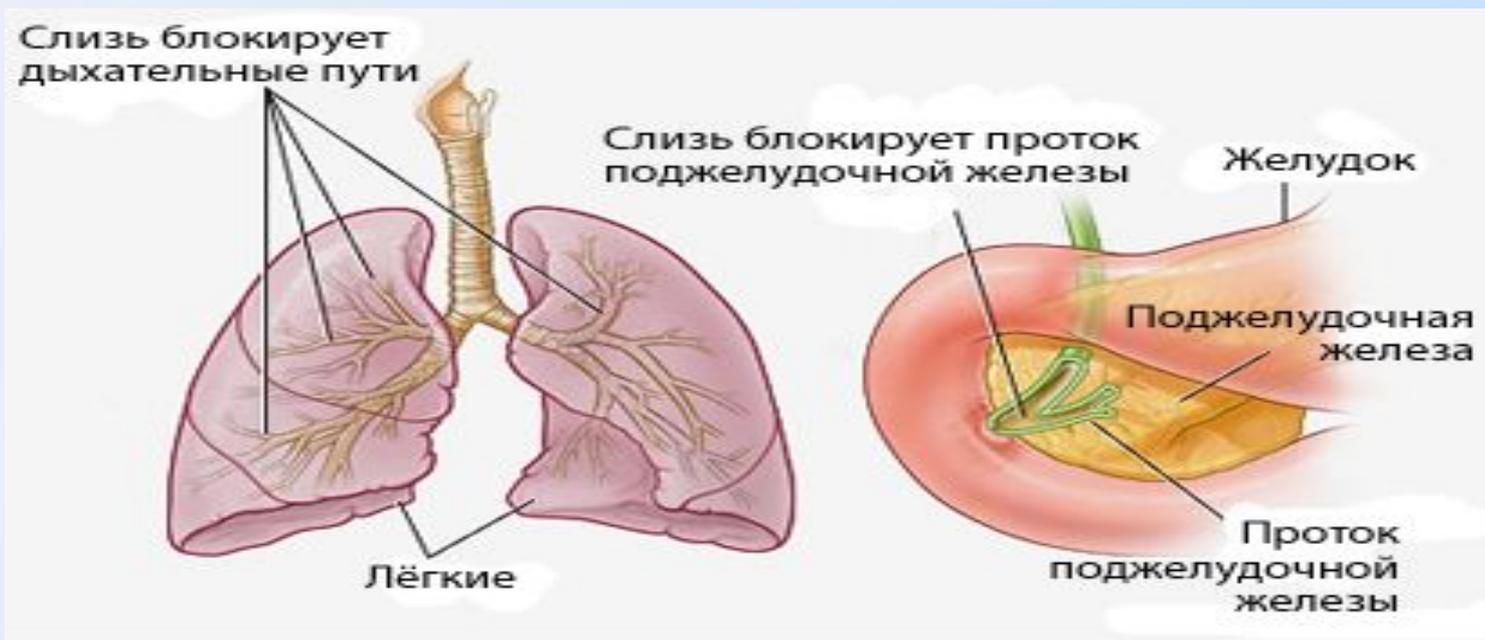
# Муковисцидоз имеет аутосомно-рецессивный тип наследования



# Патогенез

В патогенезе муковисцидоза выделяют три основных звена:

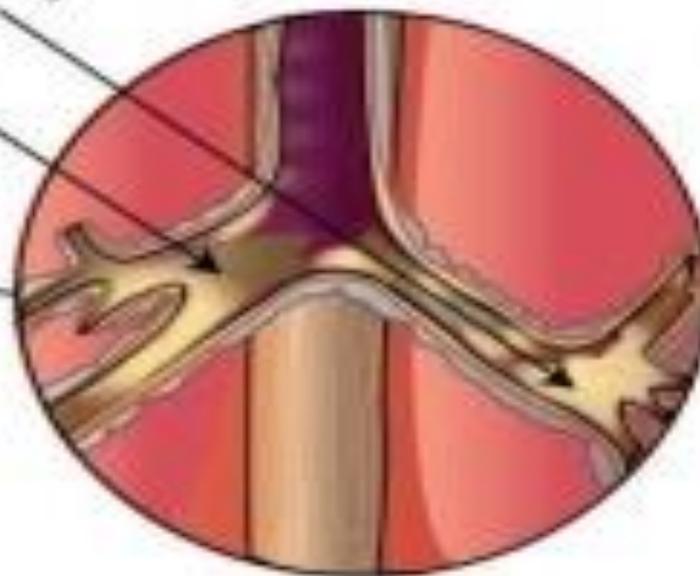
- поражение экзокринных желез,
- нарушение электролитного обмена,
- поражение соединительной ткани.



При муковисцидозе экзокринные железы продуцируют секрет, характеризующийся повышенной вязкостью, высоким содержанием белка и некоторых электролитов и обладающий пониженными ферментными свойствами. Вязкий секрет закупоривает протоки желез, что приводит к их расширению и образованию кист, которые в последующем могут инфицироваться.

Электролитные нарушения проявляются высоким содержанием кальция в секрете экзокринных желез, накоплением натрия и хлора в ногтях, волосах, слезной жидкости, высоким содержанием натрия и хлора в поте. Фибробласты соединительной ткани накапливают гликозаминогликаны и продуцируют цилиарный фактор (фактор Спока), нарушающий движение ресничек эпителия слизистой оболочки трахеи и бронхов. Поражение фибробластов, являющихся активным элементом соединительной ткани, играющих важную роль в синтезе гликозаминогликанов, в росте и дифференцировке коллагеновых волокон, организации волокнистых структур, приводит к раннему развитию склеротических процессов в органах. В случае присоединения вторичной инфекции и развития воспаления склероз прогрессирует значительно быстрее.

Скопление густой  
вязкой мокроты в  
дыхательных путях



В поджелудочной железе,  
из-за скопления вязкого  
секрета в протоках органа,  
происходит нарушение  
выработки ферментов.

<b>Форма болезни</b>	Смешанная (легочно-кишечная). Легочная. Кишечная. мекониевая непроходимость кишечника;
<b>Фаза и активность процесса</b>	1. Ремиссия 2. Активность: малая, средняя. 3. Обострение: бронхит, пневмония
<b>Характеристика бронхолегочных изменений</b>	
<b>Клиническая</b>	1. Бронхит: острый, рецидивирующий, хронический. 2. Пневмония: повторная, рецидивирующая
<b>Эндоскопическая</b>	Эндобронхит: катаральный, катарально-гнойный, гнойный. Ограниченный, распространенный
<b>Функциональная вентиляционная недостаточность</b>	Тип: обструктивный, рестриктивный, комбинированный Степень: I, II, III
<b>Осложнения</b>	Абсцессы, ателектазы, пневмо- пиопневмоторакс, легочное сердце, кровохаркание, кровотечение (легочное, желудочное), гайморит, отечный синдром, цирроз печени, эквиваленты мекониевого илеуса, выпадение прямой кишки, отставание в физическом развитии
<b>Оценка тяжести состояния по шкале Швахмана-Брас-фильда</b>	Хорошее: 71 – 100 баллов Удовлетворительное: 56 – 70 баллов Средней тяжести: 41 – 55 баллов Тяжелое: менее 40 баллов

# Симптомы

**пневмония**

**влажный, коклюшеподобный кашель с вязкой слизистой или гнойной мокротой,**

**одышка,**

**разнокалиберные влажные и сухие хрипы в лёгких,**

**прогрессирующая обструкция дыхательных путей с формированием хронического бронхита; хронический синусит**

**Ателектазы**

**укорочение перкуторного звука в паравертебральных областях, над пневмоническими фокусами и ателектазами.**

**участки с коробочным оттенком перкуторного звука**

У детей первого года жизни	У детей дошкольного возраста	У детей школьного возраста	У подростков и взрослых	Выпадение прямой кишки	Хроническая диарея	Хроническая диарея	Отставание в росте
Рецидивирующий или постоянный кашель (одышка)	Стойкий кашель, возможно с гнойной мокротой	Симптомы хронического поражения нижних дыхательных путей неясной этиологии	Частые гнойно-воспалительные заболевания лёгких неясной этиологии	Затяжная неонатальная желтуха	Утолщение концевых фаланг пальцев по типу барабанных палочек»	Обструкция дистальных отделов тонкой кишки	Задержка полового развития
Рецидивирующая пневмония	Рецидивирующая или постоянная одышка неясной этиологии	Хронический риносинусит	Утолщение концевых фаланг пальцев по типу барабанных палочек»	Солёный вкус кожи	Кристаллы соли на коже	Панкреатит	Стерильность и азооспермия у мужчин (97%)
Отставание в физическом развитии	Дефицит массы тела, отставание в росте	Полипоз носа	Панкреатит	Хроническая гипонатриемия и гипохлоремия	Гипонатриемия, гипохлоремия и метаболический ацидоз	Гепатомегалия или нарушение функции печени неясной этиологии	
Неоформленный обильный маслянистый и зловонный стул	Выпадение прямой кишки	Бронхоэктазы	Обструкция дистальных отделов тонкой кишки	Гипопротеинемия (отеки)	Гепатомегалия или нарушение функции печени неясной этиологии		
Хроническая диарея	Инвагинация кишки	Утолщение концевых фаланг пальцев по типу барабанных палочек»	Признаки цирроза печени и портальной гипертензии	Тепловой удар или признаки дегидратации в условиях повышенной температуры воздуха	Гипотоническая дегидратация	Выпадение прямой кишки	Снижение фертильности у женщин (<50%)

## **По мере прогрессирования заболевания:**

- **задержка физического развития,**
- **деформация грудной клетки(бочкообразная, килевидная, редко воронкообразная)**
- **деформация дистальных фаланг пальцев (в виде «барабанных палочек»)**
- **ногтей в виде часовых стекол,**
- **симптомы дыхательной недостаточности: одышка в покое, цианоз, тахикардия.**
- **симптомы легочного сердца, легочной и сердечной недостаточности.**
- **дистрофические изменения кожи(сухая, шелушится, истончается)**
- **волосы делаются ломкими, теряют блеск, истончаются, приобретают сероватый оттенок**
- **ногти утолщаются, легко ломаются, слоятся, на них появляются линейные утолщения в виде полосочек, беловатых пятен**

**В неонатальном периоде у больных муковисцидозом чаще всего выявляют:**

**мекониальный илеус - встречается у 20% новорождённых с муковисцидозом, иногда осложняется мекониальным перитонитом, связанным с перфорацией кишечной стенки (до 70-80% детей с мекониальным илеусом больны муковисцидозом);**

**затяжную неонатальную желтуху - возникает у 50% пациентов с мекониальным илеусом.**

**Частый, обильный, зловонный, маслянистый стул, содержащий непереваренные остатки пищи**

# При рентгенологическом исследовании:

- эмфизема легких,
- диффузный пневмосклероз с фиброзными уплотнениями при корневых зонах.



# На бронхограммах



# Осложнения муковисцидоза

- **со стороны респираторного тракта** – синуситом, плевритом, кровохарканьем и легочным кровотечением, пневмотораксом, «легочным сердцем», деструкцией легких, эмпиемой плевры и др.
- **в случае кишечной формы** – сахарным диабетом, желудочным кровотечением, циррозом печени, синдромом целиакии, кишечной непроходимостью, выпадением прямой кишки, отечным синдромом, вторичным пиелонефритом и мочекаменной болезнью на фоне нарушений обмена и т.д.

# Дифференциальный диагноз

- легочной формы муковисцидоза проводят с хронической пневмонией и наследственно обусловленными поражениями легких (идиопатическим гемосидерозом легких, синдромом Картагенера, хронической пневмонией при иммунодефицитных состояниях, болезнью Марфана).

# Лечение больших муковисцидозом

Муколитическую  
терапию: ингаляции

Лечебную физкультуру  
(физиотерапия,  
кинезитерапия)

ферментных  
препаратов (химопсина,  
химотрипсина,  
кристаллического  
фибринолизина) или  
муколитических  
препаратов,

Антимикробную  
терапию: сроком не  
менее чем на 3—4 нед.

ацетилцистеина,

УВЧ-, СВЧ-терапию.  
электрофорез  
препаратов йода и  
магния

Ферментотерапию  
препаратами  
поджелудочной железы

Витаминотерапию

Диетотерапию

Лечение осложнений  
муковисцидоза:  
сердечные гликозиды  
(дигоксин),  
глюкокортикоиды,  
оротат калия,  
кокарбоксилаза

# Диспансеризация

- Больные муковисцидозом дети с диспансерного учета не снимаются, а по достижении 15-летнего возраста передаются под наблюдение терапевта в поликлинику для взрослых.

# Литература

- <http://www.medvuz.com/med1808/t5/5.php>
- [http://ilive.com.ua/health/nasledstvennye-zabolevaniya-legkih-u-detey\\_76672i15937.html](http://ilive.com.ua/health/nasledstvennye-zabolevaniya-legkih-u-detey_76672i15937.html)