

С.Ж.АСФЕНДИЯРОВ АТЫНДАҒЫ
ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА УНИВЕРСИТЕТІ



КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С.Ж.АСФЕНДИЯРОВА

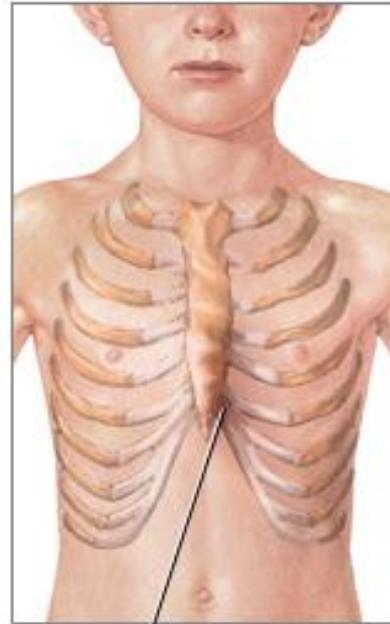
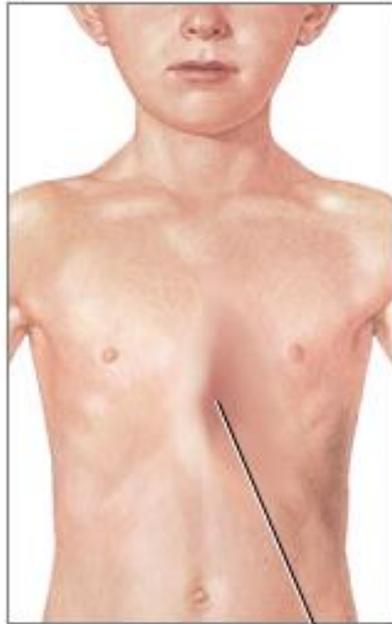
Кафедра: **ИНТЕРНАТУРЫ И РЕЗИДЕНТУРЫ ПО ПЕДИАТРИИ**
№2

Альвеолярный микролитиаз лёгких у детей.

Выполнил: Садыков Д.
Проверила: Баймуратова А.Д.

Алматы 2016

- ◎ Альвеолярный микролитиаз лёгких - это очень редкое и крайне сложное для диагностики заболевание. Впервые было описано в 1933 году. Встречается данная патология примерно 20-40 раз на 100000 населения. В медицинской литературе описано всего около 400 случаев .
 - ◎ Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу с полной пенетрантностью. В регистре наследственных болезней человека MIM (Mendelian Inheritance of Man), где представлены данные по картированию генов и типу наследования, этой нозологической форме присвоен номер 265100.



Воронкообразная деформация грудной клетки

- Альвеолярный микролитиаз может сочетаться с врожденными пороками развития: S. Hasan и соавт. (1994) наблюдали больного, у которого альвеолярный микролитиаз сочетался с врожденной воронкообразной деформацией грудной клетки.

В чём заключается проблема?

- Характеризуется альвеолярный микролитиаз образованием и накоплением в лёгочных альвеолах камней очень маленького размера. Происходит это из-за избыточного образования белка и накопления его в альвеолах. В белке концентрируются соли металлов, эти отложения достигают размеров от 0.2 до 0.3 мм в диаметре, иногда они бывают крупнее — до 3 мм. Микролиты (сгустки) содержат карбонат и фосфат кальция, а также другие микроэлементы: цинк, натрий, медь, калий, магний. Микроконкременты (микролиты) при лёгочном альвеолярном микролитиазе отличаются своеобразным концентрическим строением, располагаются не на стенках альвеол, а в самих альвеолах. Отложения могут заполнить более половины альвеол и даже бронхов. При этом лёгкие становятся плотными и тяжёлыми, их вес иногда достигает 4 кг, а размеры уменьшаются. Эти изменения приводят к уменьшению кровотока в лёгких, формированию дыхательной недостаточности и как следствие, возникновению различных инфекционных заболеваний

Основные симптомы заболевания

- Коварство заболевания заключается в том, что оно очень длительное время вообще никак не проявляется, развивается медленно. Зачастую альвеолярный микропитиаз лёгкого обнаруживается случайно при рентгенологическом обследовании, связанном с другим заболеванием. Специфических симптомов не существует. Больного может беспокоить одышка, быстрая утомляемость, по мере развития болезни появляются кашель, одышка, мокрота, кровохаркание, характерные для воспаления лёгких или туберкулёза. В некоторых случаях обнаруживается синюшность кожи и слизистых, ногтевые фаланги пальцев утолщаются и становятся похожими на барабанные палочки. Затем появляются ощущение тяжести и боль в грудной клетке, лёгочно-сердечная недостаточность, сердцебиение при физических нагрузках, снижается иммунитет, у детей отмечается задержка развития. Дальнейшее развитие болезни может проявиться в отёках на ногах, болях в правом подреберье, что обуславливается увеличением размера печени

Инструментальное обследование

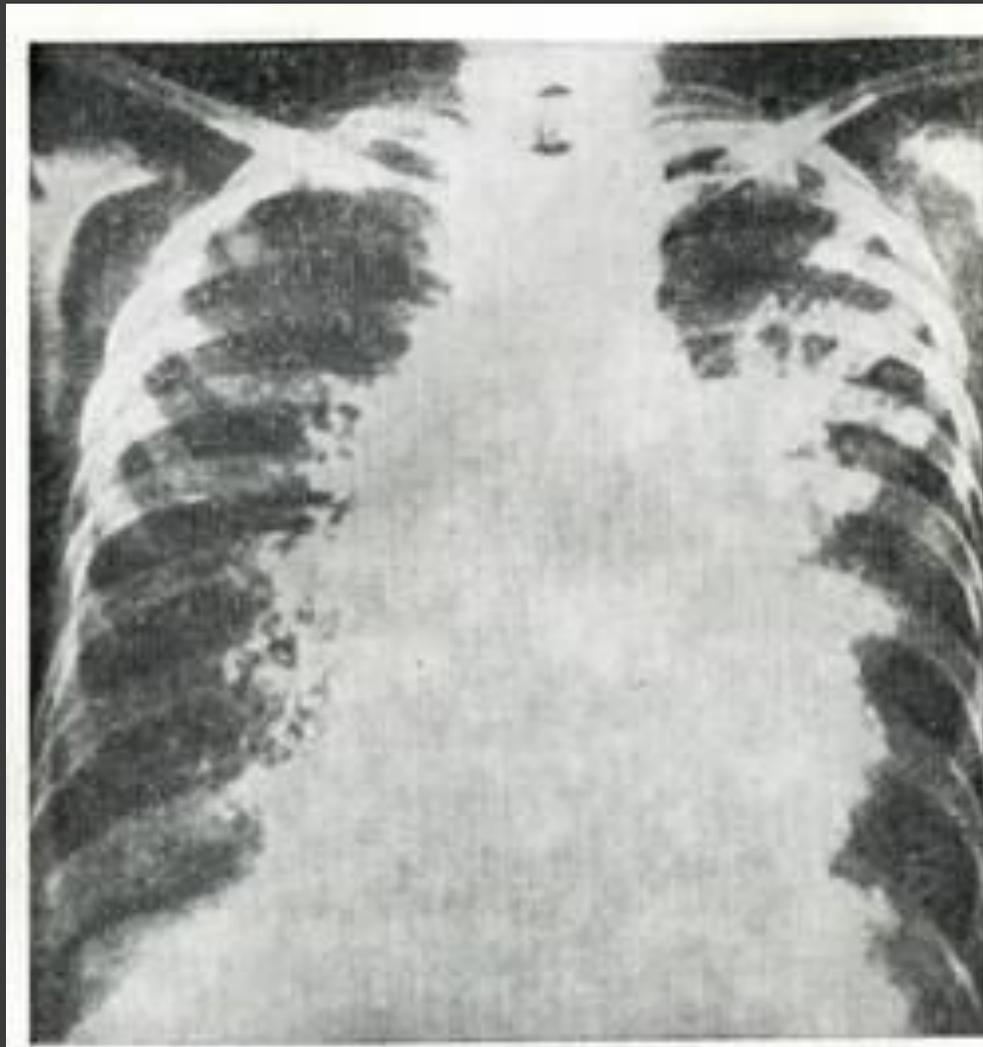
- Рентгенограмма. На снимках обычно обнаруживаются многочисленные участки затемнения, расположенные обычно в нижней и средней части легкого. Выглядят они как рассыпанный песок. Нередко эти затемнения принимают за туберкулёзные очаги. В некоторых случаях отмечаются отложения вдоль контуров сердца. Компьютерная томография.
- Перфузионная сцинтиграфия легких с ^{99m}Tc (метод функциональной визуализации, заключающийся во введении в организм радиоактивных изотопов и получении изображения путём определения испускаемого ими излучения). Исследование вентиляционной функции лёгких.
- В настоящее время проводят компьютерную спирографию, что делает процедуру более информативной для врача и более комфортной для пациента. Исследование вентиляционной функции легких позволяет выявить развитие рестриктивного типа дыхательной недостаточности (этот тип дыхательной недостаточности характеризуется снижением способности лёгких расширяться при вдохе и спадать при выдохе).
- Исследование газового состава крови — наблюдается снижение парциального напряжения кислорода в артериальной крови.
- Электрокардиограмма — возможны признаки гипертрофии миокарда правого предсердия и правого желудочка.
- Для уточнения и подтверждения диагноза необходима биопсия лёгкого.

При лёгочном альвеолярном микролитиазе программа обследования должна быть следующая:

- Общие анализы крови, мочи.
- Биохимический анализ крови позволяет определить содержания общего белка, белковых фракций, щелочные фосфатазы, аминотрансфераз, фосфора, кальция.
- Анализ мокроты и промывных вод бронхов назначают, чтобы выявить наличие микролитов с характерным концентрическим строением.
- Рентген лёгких.
- Компьютерная томография лёгких.
- Электрокардиограмма (ЭКГ).
- Спирография.
- Биопсия лёгкого (трансбронхиальная, если информации недостаточно - открытая).



- В клинике Московского НИИ педиатрии и детской хирургии наблюдалась девочка 13 лет, направленная в отделение в связи с выявленными изменениями на рентгенограмме грудной клетки (рентгенография была проведена в связи с оформлением ребенка в оздоровительный лагерь). Жалоб девочка не предъявляла. Анамнестических указаний на предшествующие бронхолегочные заболевания, кашель, одышку, эпизоды лихорадки или кровохарканья, нарушение толерантности к физическим нагрузкам не было. – 24 – На рентгенограмме грудной клетки выявлялся так называемый симптом «песчанной бури» (рис. 4): в легочной ткани определялись диффузные мелкие каменистой плотности тени, симметрично расположенные преимущественно в средних и нижних отделах легких. При обследовании в клинике изменений в клинических анализах крови и мочи, биохимических и иммунологических анализах крови выявлено не было. В процессе обследования исключали широкий спектр заболеваний, в том числе туберкулез, саркоидоз, системные васкулиты, протекающие с поражением легких



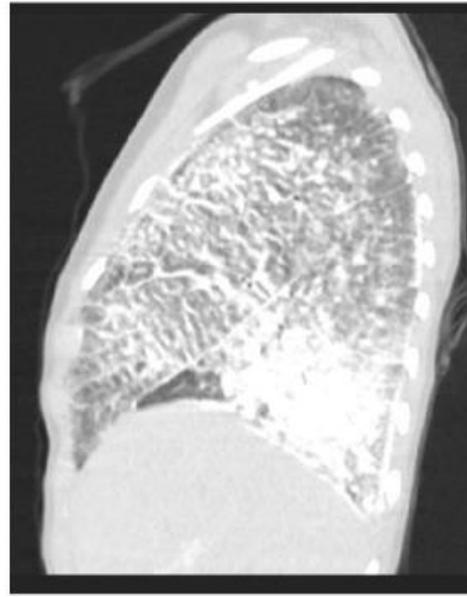
- Рентгенограмма грудной клетки мальчика в возрасте 7 лет, страдающего легочным альвеолярным микролитиазом



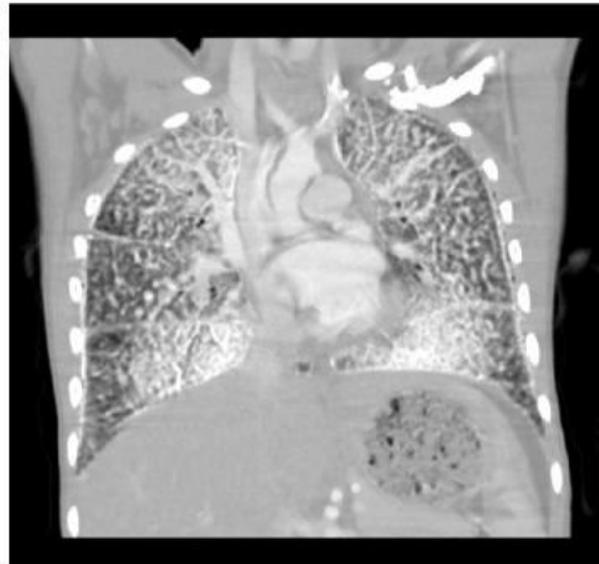
- Рентгенограмма грудной клетки девочки в возрасте 5 лет, страдающей легочным альвеолярным микролитиазом



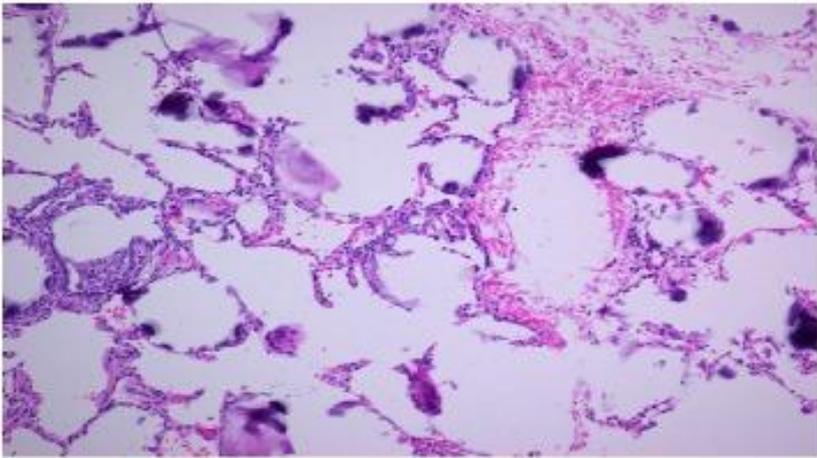
(a)



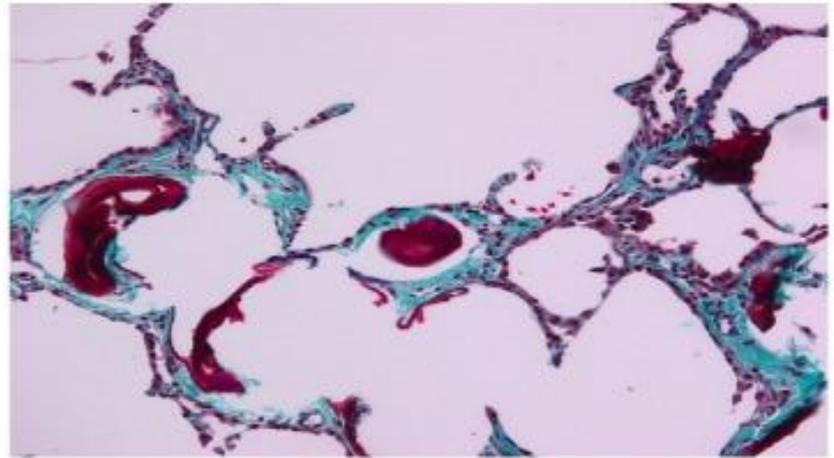
(b)



(c)



(a)



(b)

- К сожалению, нужно констатировать, что современная медицина не располагает эффективными схемами лечения лёгочного альвеолярного микролитиаза. Терапия направлена в основном на устранение симптомов легочной недостаточности и лечения сопутствующих инфекций. Медикаментозное лечение позволяет замедлить развитие заболевания и облегчить состояние пациента.
- Медицинскую помощь в диагностике и лечении лёгочного альвеолярного микролитиаза предлагают в пульмонологических отделениях и центрах.
- Прогноз — неблагоприятный. Больные умирают от лёгочно-сердечной недостаточности и вторичных инфекционных заболеваний

◎ Легочный альвеолярный микролитиаз является редким аутосомно-рецессивным состоянием, которое часто протекает бессимптомно, несмотря на значительные изменения в визуализации грудной клетки. Для данной патологии до сих пор нет подтвержденных видов лечения, но ранняя диагностика может позволить оценки превентивных стратегий, которые могли бы улучшить результат. Это важный диагноз, чтобы рассмотреть у детей, у которых отмеченные рентгенографические данные с отсутствием или очень слабыми симптомами или физические выводы. Диагноз может быть поставлен с изображениями в одиночку, но может потребовать биопсии легких для окончательного диагноза.

Список использованной литературы

- Редкие заболевания легких у детей. Клинические наблюдения под ред. Розиновой Н.Н., Мизерницкого Ю.Л.
- Hasan S., Cevat O., Sami C. et al. Pulmonary alveolar microlithiasis with pectus excavatum. //Case report. Indian J Med Sci, 1994; 48 (9): 199–200
- Дрожжев М. Е., Костюченко М. В. и др. Легочный альвеолярный микролитиаз. //Вопр. охр. материнства и детства, 1987; 8: 62–64.
- Corut A., Senyigit A., Ugur S.A. et al. Mutations in SLC34A2 cause pulmonary alveolar microlithiasis and are possibly associated with testicular microlithiasis. //Am. J. Hum. Genet., 2006; 79: 650–656.
- <http://lekmed.ru/info/arhivy/zabolevaniya-organov-dyhaniya-u-detey-51.html>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4904551/>
- <http://www.skalpil.ru/pulmonologiya/4123-chto-takoe-legochnyy-alveolyarnyy-mikrolit.html>