

## АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ ОРГАНОВ ГРУДНОЙ ПОЛОСТИ

Совершенствование современных технологий и методов визуализации плода улучшило качество выявления аномалий развития плода, многие аномалии стало возможным выявлять на ранних сроках развития.

Рассматривая аномалии развития внутренних органов грудной полости, стоит отметить, что современные методы диагностики позволяют выявить их достаточно успешно. Более чувствительным и ценным методом пренатальной диагностики является 3D и 4D ультразвуковое исследование, а иногда для подтверждения диагноза используют магнитно-резонансную томографию. С помощью данных методов на ранних сроках развития можно выявить: диафрагмальную грыжу, дисплазию легких, пищеводную атрезию, гидроторакс и др.

Инверсия - обратное положение органа относительно его собственной оси или срединной плоскости тела - результат раннего нарушения эмбрионального поворота. Некоторые из аномалий компенсированы и клинически бессимптомны. Другие являются причиной заболеваний и смерти.

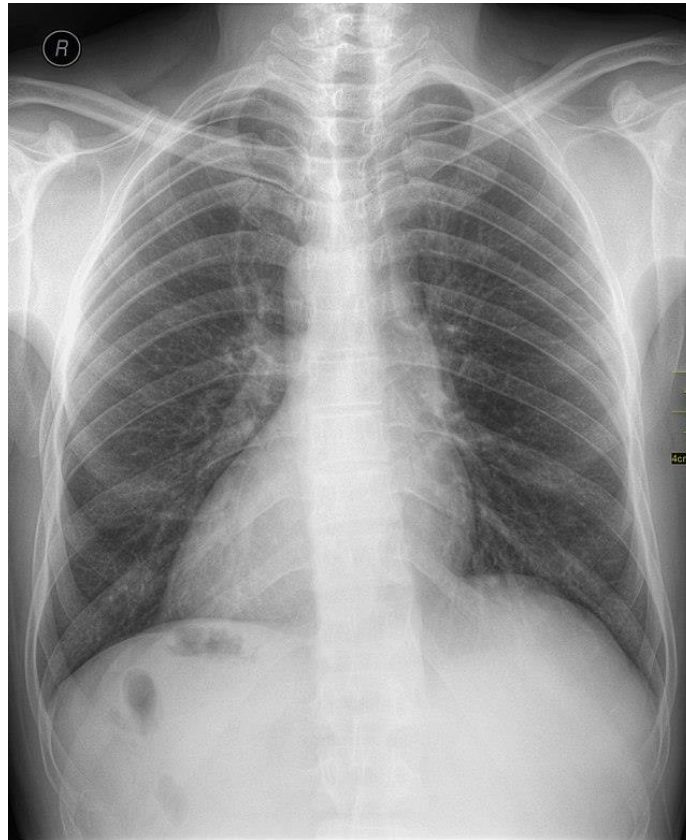
В раннем эмбриональном периоде грудные и брюшные органы располагаются по средней линии. В норме ротация и рост происходит вправо, а при *situs viscerus inversus* – влево. *Situs viscerus inversus* обычно наблюдается у сросшихся близнецов. Эта аномалия крайне редко встречается у остальных людей (1 на 8000-25000 новорожденных).

Аномальное положение может касаться всех органов - *situs viscerus inversus totalis*, органов одной полости или даже отдельных органов - *situs viscerus inversus partialis*.

При *situs viscerus inversus totalis* отмечается полное обратное положение органов. Состояние здоровья людей с данной аномалией без сопутствующих пороков обычно нормальное.

*Situs viscerus inversus partialis* встречается крайне редко (1 на 10000 живорожденных). При этой аномалии возможно обратное расположение органов только грудной полости или только брюшной полости.

**Декстрокардия** – первичная (истинная) мальпозиция сердца. Вызвана первичным врожденным дефектом развития сердечной петли в эмбриональном развитии. При этом сердце находится в грудной клетке справа, все входящие и исходящие сосуды сердца расположены обратно своему обычному расположению. Эта патология ассоциируется с мутацией генов *HAND*, *ZIC3Shh*, *ACVR2*, *Pitxz*.



В большинстве случаев декстрокардия сочетается с другими врожденными аномалиями сердечно-сосудистой системы (транспозиция магистральных сосудов, септальные дефекты, тетрада Фалло и др.), различных органов (позвоночника, мочеполовой системы, синдромы Картагенера и Ивемарка), которые и определяют качество жизни пациента.

**Атрезия пищевода** — порок развития, при котором верхний и нижний сегменты пищевода разобщены. При этом один или оба сегмента могут иметь сообщение с трахеей.

Наиболее частый подтип аномалии – атрезия пищевода с дистальным трахеопищеводным свищем. Второй наиболее частый тип – изолированная или «чистая» форма атрезии пищевода без трахеопищеводного свища. При данном варианте проксимальный и дистальный сегменты пищевода заканчиваются слепо в заднем средостении. Третий подтип порока развития пищевода – Н-тип трахеопищеводной фистулы без атрезии пищевода.

Развитие порока связано с нарушением эмбриогенеза головного отдела первичной кишки. После 20-го дня гестации происходит отделение дорсальной части кишки (пищевод) от вентральной (трахея) в области карины, распространяясь в головном направлении. При несоответствии направления и скорости роста трахеи и пищевода, а также процессов вакуолизации, которую пищевод проходит вместе с другими отделами

кишечной трубки, образуется порок развития пищевода, окончательное формирование которого заканчивается к 32-му дню гестации.

При атрезии пищевода внутриутробно происходит нарушение развития трахеи и бронхов. Верхний сегмент пищевода растягивается заглоченной амниотической жидкостью и давит на развивающуюся трахею, результатом чего является нарушение развития хрящевых колец (трахеомалиция). Кроме этого амниотическая жидкость из легких через дистальный свищ попадает в желудочно-кишечный тракт. Поэтому, более низкое, чем в норме, интрабронхеальное давление может быть причиной нарушения ветвления бронхов и альвеол. Из-за отсутствия проходимости по пищеводу антенатально не формируются координированные перистальтические движения пищевода, нарушается кортико-висцеральный глотательный рефлекс.



Картина атрезии пищевода, полученная при рентгенологическом исследовании с введением 1-2 мл жидкого контраста в пищевод.

Постнатальная диагностика атрезии пищевода у новорожденных основывается на общей клинической симптоматике и на специфических диагностических тестах.

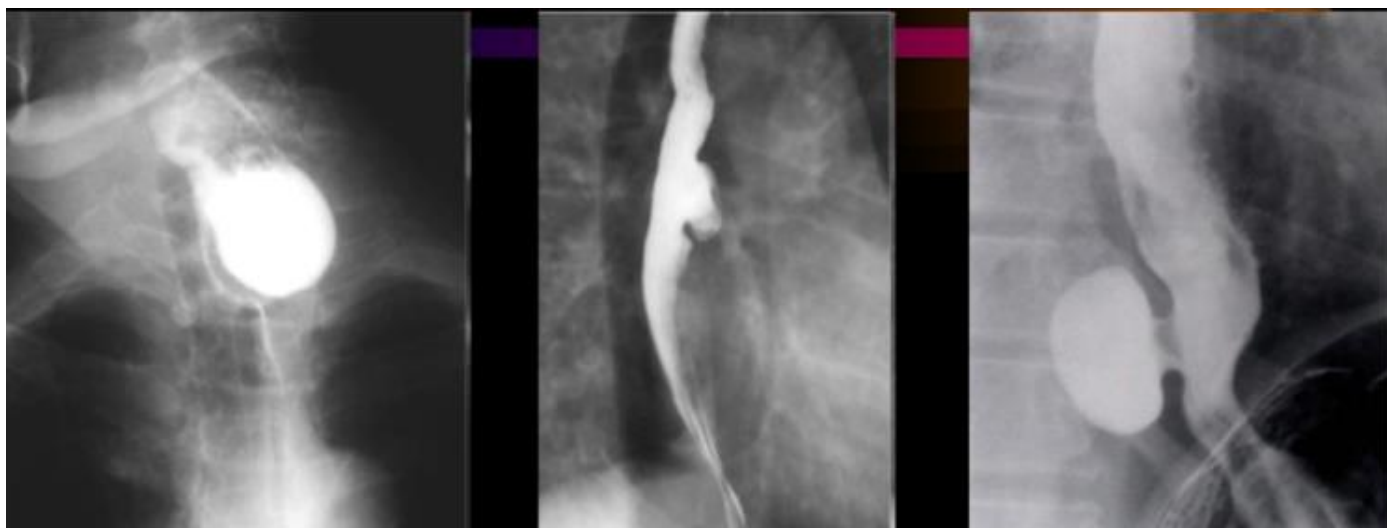
Подозрения на наличие атрезии пищевода у ребенка возникает, когда невозможна постановка назогастрального зонда при первичном осмотре. Ребенок не может проглотить слюну, в связи с чем, отмечается повышенная саливация, пенообразование, через рот и нос. Если его начинают кормить, то он начинает давиться, при этом появляется цианоз и рвота неизменным молоком. Вследствие аспирации содержимого ротовой полости, или

молока, или за счет рефлюкса желудочного содержимого через трахеопищеводный свищ, возникает респираторный дистресс-синдром.

При изолированном врожденном трахеопищеводном свище выраженность симптомов зависит от диаметра и угла впадения свища в трахею. Характерные симптомы: приступы кашля и цианоза, возникающие во время кормления, более выраженные в горизонтальном положении ребёнка. При узких и длинных свищах возможно лишь покашливание ребёнка при кормлении. При изменении положения симптоматика уменьшается. Ребёнок часто болеет пневмонией.

**Дивертикулы пищевода** – это выпячивания стенки пищевода в виде мешка или слепой трубки, сообщающиеся с просветом пищевода. Такое выпячивание может нарушать функцию глотания и продвижения пищи в пищеводе. В полости выпячивания может задерживаться и накапливаться пища, возникать воспалительные процессы.

Клинические проявления дивертикулов пищевода зависят от их локализации.



Слева-направо: дивертикул Ценкера, бифурационный дивертикул, наддиафрагмальный дивертикул.

Наиболее яркую симптоматику дают дивертикулы Ценкера, расположенные в области глоточно-пищеводного перехода. При ценкеровских дивертикулах пищевода рано развивается дисфагия – затрудненное прохождение как твердой, так и жидкой пищи по пищеводу. Остатки пищи скапливаются в дивертикуле, что сопровождается срыгиванием непереваренной пищей, неприятным запахом из ротовой полости. Регургитация может наблюдаться в положении лежа, в связи с чем пациенты часто обнаруживают при пробуждении слюнь и остатки пищи на подушке. Также больные могут жаловаться на

першение, царапанье глотки, ощущение непроглатываемого комка в горле, сухой кашель. Часто отмечается тошнота, гиперсаливация, изменение тембра голоса. Характерно развитие «феномена блокады», когда после приема пищи появляется покраснение лица, ощущение удушья, головокружение, развивается обморок. Данное состояние обычно купируется после рвоты. Дивертикул Ценкера больших размеров может быть обнаружен при осмотре и пальпации шеи. Он представляет собой выпячивание в области шеи мягкой консистенции, которое уменьшается при надавливании.

Небольшие (до 2 см) бифуркационные и наддиафрагмальные дивертикулы пищевода обычно бессимптомны. Дивертикулы больших размеров сопровождаются дисфагией, срыгиванием непереваренной пищи, аэрофагией (заглатыванием воздуха), загрудинными болями, тошнотой, ночным кашлем. Клинические проявления бифуркационного дивертикула пищевода могут быть спровоцированы пробой Вальсавы.

При дивертикулах нижнего отдела пищевода к клинике расстройства пищеварения присоединяется рефлекторная одышка, тахикардия, бронхоспазм, боли в области сердца, изменения ЭКГ. Дивертикулы пищевода могут сопровождаться дивертикулитом и его осложнениями – флегмоной шеи, медиастинитом, образованием пищеводно-медиастинального свища, сепсисом. Регургитация с аспирацией пищевых масс приводят к развитию хронического бронхита, аспирационной пневмонии, абсцесса легкого. Потенциальную опасность при дивертикулах пищевода представляет эрозивное слизистой, эзофагеальное кровотечение, образование полипов пищевода, развитие рака пищевода.

При дивертикулах жалобы зависят от локализации, их размера, наличия воспаления. Для дивертикулов, локализованных в верхнем отделе пищевода, характерно першение в горле, покашливание, ощущение присутствия инородного тела, тошнота, головокружение, срыгивание не переваренной пищи, слюноотделение, нередко возникает дисфагия (нарушение проглатывания пищи), припухлость на шее, боли в области дивертикулы. Застаивание пищи вызывает активизацию гнилостных процессов, слышен неприятный запах изо рта.

Среднепищеводные сопровождаются дисфагией, тошнотой, срыгиванием, болями в области спины, за грудиной, редко медиастинитом. Дивертикулы в средней части, как правило, протекают по тракционному или смешанному типу.

При дивертикулах, локализованных в нижнем отделе пищевода (наддиафрагмальных), к перечисленным выше симптомам добавляются боли в сердце, одышка, бронхоспазм.

**Синдром Мунье-Куна (трахеобронхомегалия)** — врожденное расширение трахеи и главных бронхов, связанное с истончением хрящей и дефицитом эластических и мышечных волокон в мембранозной части трахеи. Возможно лишь расширение бронхов без изменения трахеи. Часто отмечается сочетание синдрома с другими пороками развития и наследственными заболеваниями, в частности, с наследственными синдромами дисплазии соединительной ткани. Известны семейные случаи трахеобронхомегалии. Предполагается аутосомно-рецессивный путь наследования порока.



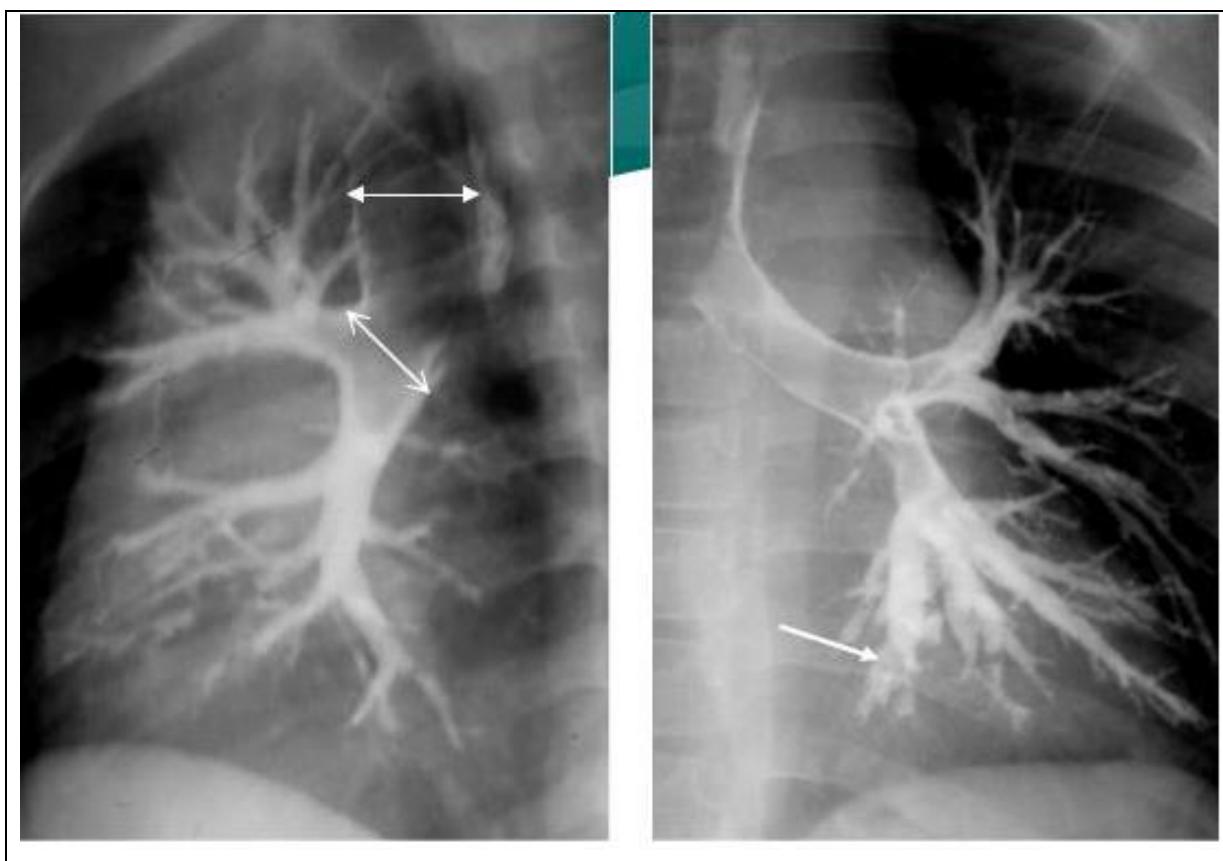
Трахеобронхомегалия.

Обзорная передне-задняя рентгенограмма показывает увеличенные трахею и бронхи.



Клиническая картина разнообразна: от бессимптомной до прогрессирующей на фоне присоединения инфекции. Характерен грубый «вибрирующий» кашель с гнойной мокротой, шумное «мурлыкающее» дыхание. Первые признаки протекают в виде рецидивирующего крупа, обструктивного бронхита или пневмонии с затяжным течением. В дальнейшем могут фирмироваться бронхоэктазы и деформирующий бронхит. Диагноз трахеобронхомегалии вероятен, если диаметр трахеи на прямой рентгенограмме больше или равен поперечнику грудных позвонков. Он подтверждается при бронхоскопии и/или КТ. Бронхоскопическая картина характеризуется необычно широким просветом трахеи и бронхов 1–2-го порядков или только бронхов. Стенки их слабые, спадаются при выдохе. Размер и распространенность расширения устанавливаются при бронхографии или КТ. Контуры стенок волнистые, местами зазубрены. Часто выявляются дивертикулы трахеи.

**Трахеобронхомаляция** представляет собой повышенную подвижность стенок трахеи и/или бронхов, связанную с врожденной слабостью их хрящевого и соединительнотканного каркаса.



Может протекать в виде нескольких вариантов: трахеомаляция, затрагивающая дистальный отдел трахеи; бронхомаляция, затрагивающая только стенки крупных и/или периферических бронхов, и наиболее частый вариант — сочетанная

трахеобронхомаляция. Трахеобронхомаляция, как и трахеобронхомегалия, характерны для клиники наследственных синдромов дисплазии соединительной ткани

**Синдром Вильямса–Кемпбелла** — вариант бронхомаляции, при котором имеет место полное отсутствие или недоразвитие хрящевых колец бронхов 3–8-го порядков. Дистальнее зоны поражения хрящевая ткань появляется вновь, кроме того, хрящ сохраняется в местах бифуркации бронхов. Дефект обычно имеет распространенный двусторонний характер, но могут встречаться ограниченные варианты. Стенки бронхов, лишенные хрящевой основы, мягкие, податливые, раздуваются на вдохе и спадаются на выдохе подобно клапану. Это приводит к бронхиальной обструкции, способствует застою бронхиального секрета с последующим инфицированием и формированием бронхоэктазов. Предполагается аутосомно-рецессивный тип наследования.



Синдром Вильямса-Кэмпбелла.  
Бронхограмма левого легкого  
ребенка.

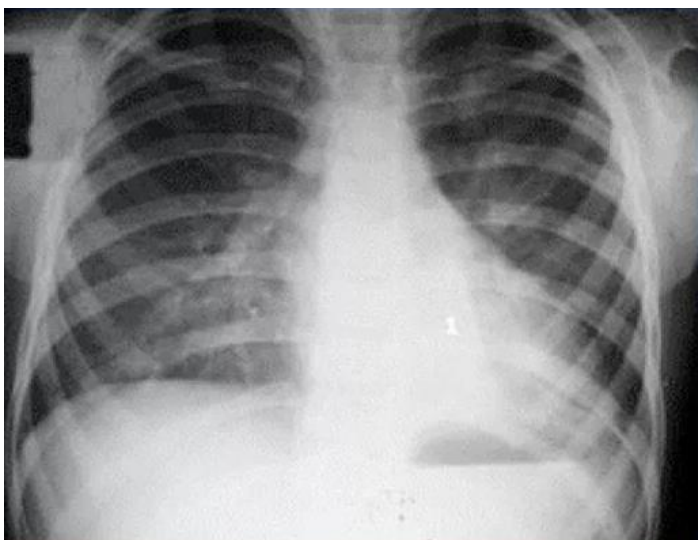
Под **агенезией** понимают отсутствие легкого вместе с главным бронхом. **Аплазия** характеризуется отсутствием легкого при наличии рудиментарного главного бронха. При **гипоплазии** (бывает простой и кистозной) имеется одновременное недоразвитие бронхов и легочной паренхимы. При простой гипоплазии имеется равномерное недоразвитие всего легкого, доли или сегментов с редукцией бронхиального дерева (5–10 генераций вместо 18–24 в норме). При кистозной гипоплазии недоразвитие легкого сопровождается



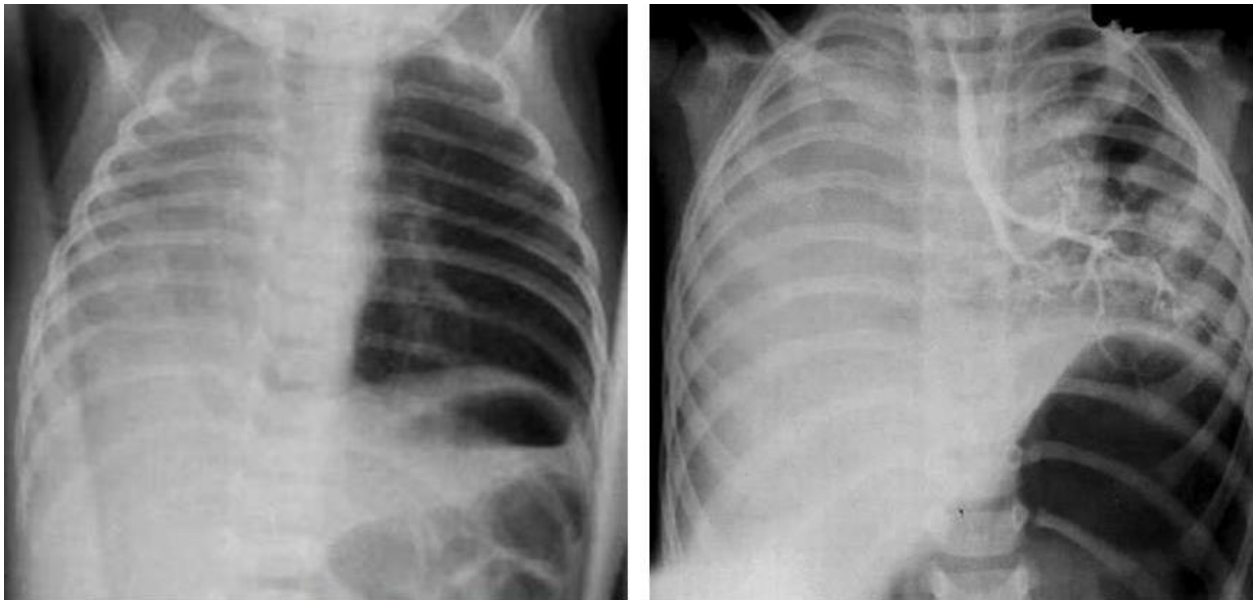
кистозным перерождением респираторного отдела. В большинстве случаев поражается левое легкое (77 %), нижние доли в два раза чаще, чем верхние. Более чем в половине случаев недоразвитие легкого сочетается с другими пороками: диафрагмальной грыжей, дефектами позвоночника и ребер, пороками сердца и мочеполовой системы. Развитие гипоплазии легких имеет доказанную связь с агенезией почек или разрывом плодного пузыря.



Аплазия правого  
лёгкого



Гипоплазия нижней  
доли левого лёгкого

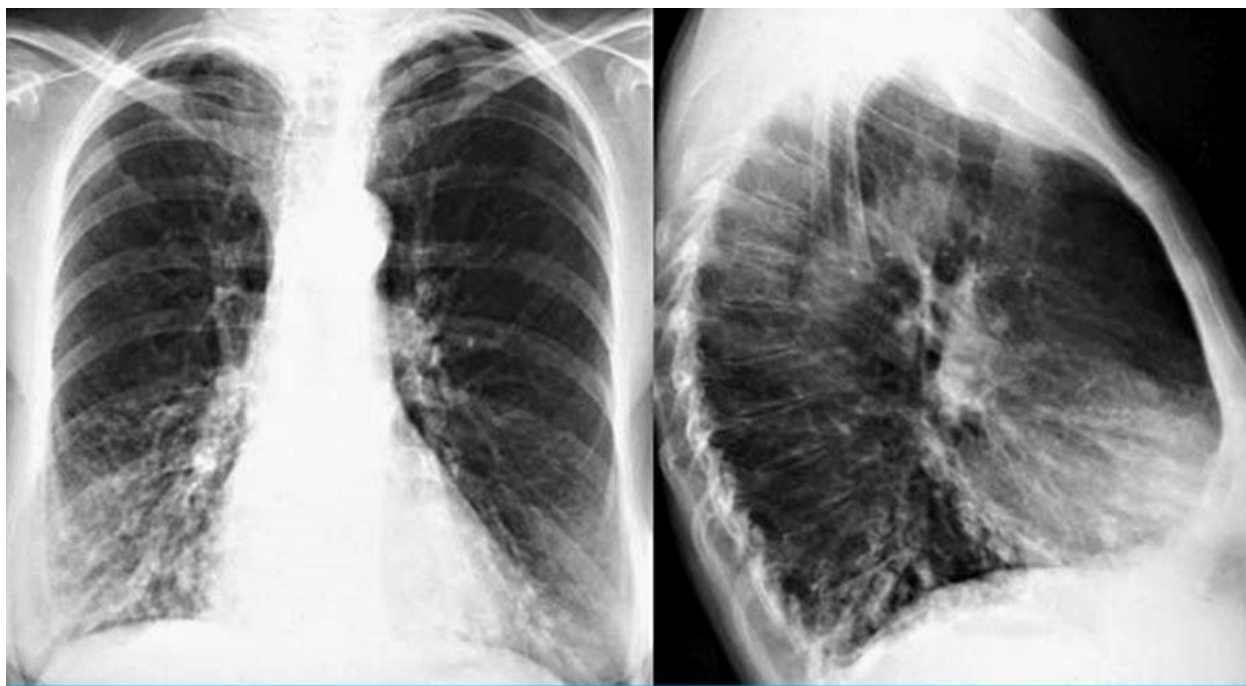


Агенезия правого лёгкого. Рентгенограмма и бронхограмма.

Типичными рентгенологическими признаками являются уменьшение объема грудной клетки на стороне порока, интенсивное затемнение в этой области, высокое стояние купола диафрагмы. Сердце, органы средостения смещены в пораженную сторону. Позвоночный столб при этом «оголен». Наблюдается пролабирование здорового легкого через переднее средостение в больную сторону (медиастинальная легочная грыжа). Агенезия и аплазия правого легкого протекают тяжелее, чем левого, и имеют худший прогноз из-за большего смещения средостения и изгибов магистральных сосудов. В диагностике и дифференциальной диагностике агенезии, аплазии и гипоплазии легкого решающее значение имеет бронхологическое исследование и КТ легких. Бронхоскопия позволяет констатировать отсутствие или рудимент главного бронха. На бронхограммах агенезия характеризуется отсутствием главного бронха и бифуркации трахеи, при аплазии имеется карина и рудиментарный бронх. В случае гипоплазии заполняются крупные бронхи при отсутствии мелких бронхиальных ветвей. При недоразвитии доли легкого объем ее уменьшен, бронхиальные разветвления в этой области отсутствуют или сужены, деформированы.

**Бронхоэктатическая болезнь** – это хроническое прогрессирующее заболевание дыхательных путей, характеризующееся стойкой патологической дилатацией (патологическим утолщением бронхиальной стенки и дилатацией центральных и среднего размера бронхов из-за порочного круга трансмурального воспаления с выделением медиаторов) одного или нескольких бронхов с нарушением их дренажной функции, обусловленной деструкцией эластического и мышечного слоев бронхиальной стенки.

Бронхоэктазы - абнормальное и необратимое расширение субсегментарного отдела бронхиального дерева более 2мм в диаметре.



Обзорная рентгенограмма грудной клетки в прямой и боковой проекции. Бронхоэктазы.

Клинические симптомы:

1. Хронический кашель, преимущественно в первой половине дня и особенно при принятии больным определенных положений тела (когда улучшается дренаж бронхов) с выделением мокроты - количество и характер которой может меняться в зависимости от фазы воспалительного процесса. При обострении болезни увеличивается объем выделяемой мокроты, она приобретает гнойный характер, возможна примесь крови, иногда кровохарканье;
2. Возможна одышка;
3. При обострении болезни - боль в грудной клетке, лихорадка, интоксикация, повышенная потливость;
4. На поздних стадиях - признаки дыхательной недостаточности.

Выраженность рентгенологических проявлений, свидетельствующих о наличии бронхоэктазов, зависит от распространенности последних и от степени развития изменений в бронхах и окружающей ткани. Отсутствие на обзорных рентгенограммах и томограммах грудной клетки инфильтративных изменений или ячеистости еще не свидетельствует об отсутствии бронхоэктазий. Просветы расширенных бронхов далеко не всегда удается выявить на обычных рентгенограммах и томограммах, в следствии чего

приходится ориентироваться по таким косвенным признакам, как уменьшение объема пораженных отделов легкого, повышение прозрачности выше- или нижерасположенных сегментов, появление перибронхиального склероза, подтягивание органов средостения в пораженную сторону и т.д. На фоне грубого и усиленного легочного рисунка можно обнаружить ячеистость, наблюдающуюся, по данным различных авторов, у 27–80% больных.

Решающим методом диагностики бронхоэктазий является бронхография.



Бронхоэктазы нижней доли правого лёгкого. Бронхграмма.

**Муковисцидоз (кистозный фиброз)** – это аутосомно-рецессивное моногенное заболевание, обусловленное мутацией гена CFTR (трансмембранный регулятор муковисцидоза), характеризующееся поражением экзокринных желез, жизненно важных органов и систем, имеющее тяжелое течение и прогноз.

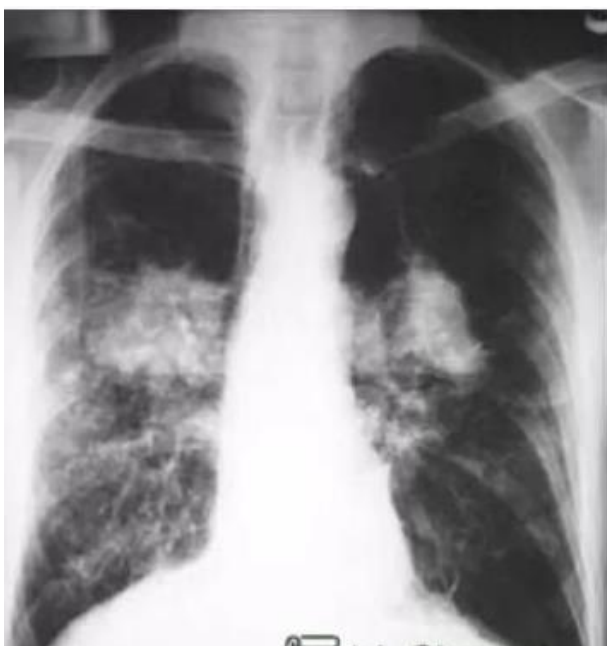
Мультисистемное генетическое заболевание, связанное с нарушениями транспорта натрия и воды через эпителиальные поверхности. Следствием мутации гена является нарушение синтеза, структуры и функции белка трансмембранного регулятора проводимости муковисцидоза (CFTR), в результате чего хлорные каналы становятся непроницаемыми для ионов хлора при гиперабсорбции натрия и воды, что вызывает дегидратацию апикальной поверхности секреторного эпителия, увеличение вязкости

слизи. Поражаются дыхательные пути, желудочно-кишечный тракт, печень, поджелудочная железа, слюнные, потовые железы, репродуктивная система. Патология дыхательной системы - главная причина осложнений и летальности (более чем в 90%). Возраст манифестации заболевания очень различается.

В большинстве случаев муковисцидоз диагностируется в раннем детском возрасте (90% случаев – на первом году жизни). Нередки случаи диагностики муковисцидоза у взрослых с классическим фенотипом (хронический/рецидивирующий бронхит, синусит, панкреатит).

Классический фенотип является следствием двух мутантных копий гена муковисцидозного трансмембранного регулятора (CFTR), и проявляется хронической бактериальной инфекцией дыхательных путей, придаточных пазух носа, стеатореей вследствие внешнесекреторной недостаточности поджелудочной железы, мужским бесплодием из-за обструктивной азооспермии, повышенной концентрацией хлоридов потовой жидкости.

Диагностические сложности при муковисцидозе обусловлены фенотипическим разнообразием в связи с генетическим полиморфизмом. Пациенты с атипичным муковисцидозом имеют как минимум одну копию мутантного гена CFTR, функция которого частично сохранена («мягкие» мутации). Это приводит к диагностике муковисцидоза во взрослом возрасте, у таких пациентов отмечается более мягкое течение болезни в связи с сохранностью функции поджелудочной железы и нетяжелым поражением органов дыхания.



Муковисцидоз. Рентгенологическая картина: эмфизема, расширение корней лёгких, деформация лёгочного рисунка в виде линейных или округлых кистозных изменений, инфильтрация