

ГОО ВПО ДОННМУ ИМ.М.ГОРЬКОГО
РДКБ г.Донецка

СЛУЧАЙ ИДИОПАТИЧЕСКОГО ФИБРОЗА
ЛЕГКИХ У РЕБЕНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

ОСТРОВСКИЙ И.М., ДОЦЕНТ КАФЕДРЫ ПЕДИАТРИИ №1
АБДУЛЛИН Р.Ф., ВРАЧ-ПАТОЛОГОАНАТОМ РДКБ г. ДОНЕЦКА

Литературные данные

В последние годы внимание исследователей все больше привлекают орфанные заболевания, в том числе хронические интерстициальные болезни легких у детей. Создано несколько национальных регистров в частности, международный регистр детей в ЕС – chILD-EU, национальный французский RespiRare, Австралазийская сеть регистров орфанных болезней легких ARNOLD и др. К числу редких заболеваний в детской пульмонологии относится идиопатический лёгочный фиброз (ИЛФ) – синдром Хэммена-Рича

Литературные данные

- ▶ В отечественной литературе сообщения на эту тему носят единичный характер. Многие авторы в своих работах, а также клинические рекомендации по ИЛФ, ограничиваются сообщением о том, что заболевание встречается, в основном, у пожилых «но может встречаться и в более молодом возрасте»

Литературные данные

ЭТИОЛОГИЯ

- ▶ Этиология синдрома Хаммана–Рича до конца не известна. Определенно, присутствует генетическая составляющая у таких больных. У пациентов с ИЛФ обнаружены дефекты генов, связанные с теломеразами (TERT и TERC), сурфактантными белками С (SPC) и А2 (SPA2) и белком ELMOD2

Литературные данные

ЭТИОЛОГИЯ

- ▶ генетические вариации SFTPA1 были связаны с предрасположенностью к **идиопатическому легочному фиброзу**, протекающему с одышкой, легочными инфильтратами и воспалением, которое приводит к острому повреждению легких с последующим рубцеванием легочной ткани

Литературные данные клиническая картина

- ▶ Ведущая жалоба и симптом – одышка, как проявление дыхательной недостаточности, имеющей прогрессивный характер, в ряде случаев заканчивающейся постоянной кислородозависимостью. У пациентов успевают сформироваться типичные признаки хронической дыхательной недостаточности – симптом «часовых стекол» и «барабанных палочек»

Литературные данные клиническая картина

Грудная клетка деформирована, наблюдается отставание в росте и развитии. Типичные данные аускультации легких – диффузные крепитирующие хрипы.

В качестве иллюстрации приводим историю болезни Ивана П., 4 лет 10 мес, находившегося на лечении в Республиканской детской клинической больнице г. Донецка.

Анамнез

- ▶ Ребенок от IV беременности, III родов, масса при рождении – 3200. На грудном вскармливании до 2 месяцев. С первых дней жизни, со слов матери, отмечено учащение дыхания, в медицинской документации эти сведения отсутствуют. С 3-го месяца наблюдается отставание в массе тела, дефицит массы к году составил к году 2 кг 800 г.
- ▶ Старший брат умер от идиопатического заболевания легких.

Анамнез

- ▶ С 4-го месяца – проявления рахита I – II степени, в 4½ месяца перенес ОРВИ. В 6 месяцев диагностирован ВПС (вторичный дефект межпредсердной перегородки) с дилатацией правых отделов сердца, ФВ – 66%, легочной гипертензией I степени (давление в легочной артерии 24,3 мм.рт.ст), СН I–IIА.

Анамнез

- ▶ В возрасте 8½ мес. перенес двустороннюю очаговую внебольничную пневмонию. В возрасте 1 год 1 месяц находился на обследовании в отделении кардиохирургии ИНВХ, где было заподозрена врожденное идиопатическое заболевание легких. От консультации в специализированном центре РФ родители воздержались.

Анамнез

► В медико-генетическом центре Москвы проведено исследование образцов крови ребенка - аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального бета-окисления не выявлены, обнаружен редкий гетерозиготный вариант SFTRA1 с неизвестным клиническим значением, ген которого кодирует изоформу сурфактант-ассоциированного белка SPA1, описанную у пациентов с идиопатическим фиброзирующим альвеолитом.

Анамнез

► В возрасте 1 года 8 мес. лечился в РДКБ г. Донецка, где было высказано предположение об идиопатическом диффузном фиброзе легких (синдроме Хэммена-Рича), в терапию включен преднизолон, а через полгода, на фоне приема поддерживающей дозы преднизолона (5 мг/сут) – азатиоприн.

Анамнез

В 3 года в связи с выявленной двусторонней пневмонией находился на лечение в РДКБ г. Донецка с диагнозом: идиопатический диффузный фиброз легких (болезнь Хэммена-Рича). Хроническая легочная недостаточность, II степени, ООО, СН0, двусторонняя внебольничная полисегментарная пневмония. Белково-энергетическая недостаточность. Первичный иммунодефицит, неуточнённый. Задержка всех видов развития. Воронкообразная грудная клетка. Аллергический кератоконъюнктивит ОУ, ОРВИ

Анамнез

В возрасте 3 года 7 месяцев находился на лечении в ФГБОУ ВО СПбПМУ Минздрава России с диагнозом: Интерстициальное заболевание легких. Хроническая дыхательная недостаточность I степени. Дисплазия соединительной ткани. Воронкообразная деформация грудной клетки. Задержка физического развития с белково-энергетической недостаточностью. Инфекционно-аллергический конъюнктивит обоих глаз. Блефарит. Задержка психомоторного развития. Задержка речевого развития.

Анамнез

- ▶ С этого времени постоянной жалобой стала одышка, а явления дыхательной недостаточности нарастали. Наблюдался республиканским внештатным детским пульмонологом. В возрасте 3 года 10 месяцев в связи с резким ухудшением состояния госпитализирован в ОРИТ РДКБ.

Анамнез

При поступлении – состояние тяжелое. Длина тела – 86 см, масса – 8,8 кг (рост и масса значительно меньше 3 перцентиля по возрасту). Кожные покровы бледные, с цианотичным оттенком, цианоз носогубного треугольника. Одышка смешанного характера, ЧД – 40/мин., SpO₂ – 86%. Перкуторно над легкими легочный звук с коробочным оттенком, местами с участками притупления. При аускультации дыхание жесткое, ослабленное, выслушиваются диффузные крепитирующие хрипы с обеих сторон

Анамнез

Деятельность сердца ритмичная, тоны приглушены, ЧСС – 130–150/мин., АД – 90/60, Язык влажный. Живот мягкий, не вздут, безболезненный. Печень +2 см от края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Стул коричневый, оформленный. Мочеиспускание не нарушено. За сутки выпито и введено 1200 мл, выделил 550 мл.

Лабораторные данные

В периферической крови: Нв – 154 г/л, Эц – 4,9 Т/л, ЦП – 0,9, Рц – 0,0004 Г/л, Лц – 12,3 Г/л, п – 12%, с – 84%, л – 3%, м – 1%. СОЭ – 6 мм/час. Общий анализ мочи – норма. Общий белок – 72 г/л, Билирубин – 11,8 мкмоль/л, за счет неконъюгированного, АСТ – 44 Ед/л (норма – до 38 Ед/л), АЛТ – 41 Ед/л (норма – до 40 Ед/л), глюкоза – 3,2 ммоль/л, мочевины – 4,2 ммоль/л, креатинин – 61 ммоль/л, кетоновые тела – 40 мг% (норма – до 20 мг%), амилаза – 76 мг% (норма – до 100 мг%).

Лечение

Назначена антибактериальная, инфузионная, симптоматическая терапия на фоне постоянной кислородной поддержки. Несмотря на проводимую терапию состояние прогрессивно ухудшалось, нарастала дыхательная недостаточность, в связи с чем произведена интубация трахеи, налажена ИВЛ. Проведенные реанимационные мероприятия успеха не имели и на вторые сутки пребывания в ОРИТ ребёнок скончался.

Данные аутопсии

Легкие при пальпации во всех отделах пониженной воздушности, режутся с хрустом, на разрезе ткань легких во всех отделах неравномерного кровенаполнения, мозаичного вида с чередованием участков без четких контуров, розовато-серого, серо-красного и темно-синюшного вида, неравномерной плотности от мягко-эластичной до плотной консистенции, часть из которых слегка выступает над поверхностью разреза и имеет мелкозернистую поверхность, во всех долях легких разрастается в виде тонких прослоек белесоватая плотная ткань. Бронхи имеют плотно-эластичные стенки и в виде «гусиных перьев» выступают над поверхностью разреза легких.

ГИСТОЛОГИЯ

- ▶ В ткани легких выявлено разрастание плотной волокнистой соединительной ткани в межальвеолярных перегородках, вокруг бронхов и сосудов, в междольковом пространстве и в просвете некоторых альвеол, местами с пролиферацией фибробластов и очаговыми скоплениями макрофагов в просвете многих альвеол, то есть, выявлены макро- и микроскопические изменения, которые укладываются в морфологическую картину идиопатического легочного фиброза (идиопатического фиброзирующего альвеолита) с наличием очагов пневмосклероза и карнификации.

Выводы

Патология легких привела к декомпенсации сердечной деятельности с развитием дилатации правых отделов сердца и возникновению хронической легочно-сердечной недостаточности, морфологическими проявлениями которой явились неравномерное кровенаполнение внутренних органов с преимущественным венозным полнокровием и гемодинамическими нарушениями, двусторонний гидроторакс (по 300 мл), «мускатная» печень.

ВЫВОДЫ

Данное сообщение подтверждает, что идиопатический легочный фиброз в раннем возрасте характеризуется быстро прогрессирующим течением, и прогноз остается неблагоприятным даже при своевременной верификации диагноза.

Благодарю за внимание!