**ВВЕДЕНИЕ**

Дыхание - важный физиологический процесс, который обеспечивает поступление в кровь кислорода и выделение углекислого газа. Это процесс, обеспечивающий нормальное течение метаболизма (обмена веществ и энергии) живых организмов и способствующий поддержанию гомеостаза (постоянства внутренней среды).

Дыхание - сложный процесс, без которого невозможна жизнедеятельность организма, а нарушение органов дыхания ведет к серьезным заболеваниям, которые тяжело поддаются лечению, и, зачастую, пациенты не могут вести полноценный образ жизни или заболевание может вообще закончиться летальным исходом в молодом возрасте.

В настоящее время актуальны проблемы наследственных заболеваний различных органов, в том числе и органов дыхания. Плохая экология, неправильный образ жизни, вредное производство, все влияет на развитие патологий. Заболевания органов дыхания встречаются часто, они обычно имеют тяжелое течение и плохо поддаются лечению.[1]

**1. ФУНКЦИИ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ**

Обмен кислородом и углекислым газом с окружающей средой.

Участие в процессах терморегуляции. Температура вдыхаемого воздуха в определенной мере влияет на температуру тела. Вместе с выдыхаемым воздухом организм отдает во внешнюю среду тепло, охлаждаясь, если это возможно (если температура окружающей среды ниже температуры тела).

Участие в процессах выделения. Вместе с выдыхаемым воздухом из организма помимо углекислого газа удаляются пары воды, а также пары некоторых других веществ (например, этилового спирта при алкогольном опьянении).

Участие в иммунных реакциях. Некоторые клетки легких и дыхательных путей обладают способностью обезвреживать болезнетворные бактерии, вирусы и другие микроорганизмы.

**1.1 Специфические функции дыхательной системы**

согревание или охлаждение вдыхаемого воздуха (в зависимости от температуры окружающего воздуха);

увлажнение вдыхаемого воздуха (для предотвращения высыхания легких);

очищение вдыхаемого воздуха от инородных частиц - пыли и других.[2]

**2. СТРОЕНИЕ ДЫХАТЕЛЬНЫХ ПУТЕЙ**

Многочисленные функции дыхания выполняются органами дыхательной системы. К ним относятся: носовая полость, носоглотка, гортань, трахея, бронхи и легкие.

Дыхательные пути начинаются ноздрями. Через них воздух попадает в носовую полость, которая образована костями лицевой части черепа и рядом хрящей. Внутри носовая полость выстлана слизистой оболочкой, пронизанной множеством капилляров. Кровь согревает воздух, который проходит через полость носа. Слизь, выделяемая слизистыми железами, увлажняет вдыхаемый воздух и задерживает пыль. Благодаря колебаниям ресничек мерцательного эпителия, который покрывает слизистую оболочку, из носовой полости выводятся частицы слизи с прилипшей к ней пылью.

Из носовой полости согретый, увлажненный и очищенный воздух через носоглотку и ротовую часть глотки поступает в гортань.

Гортань расположена в передней части шеи на уровне IV-VI шейных позвонков. Она состоит из нескольких хрящей, соединенных суставами и связками. Гортань, являясь частью дыхательных путей, выполняет еще одну функцию: это голосовой аппарат - орган, в котором образуются звуки, благодаря наличию голосовых связок.

Важную роль играет особый хрящ - эластичный, гибкий надгортанник. Он закрывает вход в гортань, когда мы глотаем пищу, предохраняя дыхательные пути от попадания в них пищевых частичек.

Гортань переходит в трахею. Это трубка длиной 8,5-15. Она имеет твердый скелет в виде хрящевых полуколец.

На уровне V грудного позвонка трахея разделяется на два главных бронха, которые входят соответственно в правое и левое легкие и имеют в своих стенках хрящи, как и трахея. В легких главные бронхи ветвятся, образуя бронхиальное дерево. Трахея и бронхи выстланы мерцательным эпителием.

Основной орган дыхательной системы - легкие. Они расположены в грудной полости, почти полностью занимая ее. Каждое легкое снаружи покрыто тонкой оболочкой - плеврой, которая состоит из двух листков. Один листок покрывает легкое, другой выстилает грудную полость, образуя замкнутое вместилище для этого легкого. Между этими листками находится щелевидная полость, в которой содержится немного жидкости, уменьшающей трение при движениях легких. Ткань легких состоит из тончайших разветвлений бронхов и тонкостенных легочных пузырьков - альвеол. В легких насчитывают до 700 млн альвеол, их общая поверхность составляет 60- 120 м2, что в 40-70 раз больше общей поверхности тела человека. Такая огромная поверхность легких обеспечивает более полный контакт кислорода с кровью. Служат легкие и органами выделения. С поверхности альвеол постоянно выделяется С02 и испаряется вода, которая в виде пара поступает в легочные пузырьки, а затем по дыхательным путям выводится из организма.[3]

**3. ПРОЦЕСС ДЫХАНИЯ**

Дыхание у человека включает внешнее дыхание и тканевое дыхание. В данной работе будет рассмотрено внешнее дыхание.

Функция внешнего дыхания обеспечивается как дыхательной системой, так и системой кровообращения. Атмосферный воздух попадает в лёгкие из носоглотки (где предварительно очищается от механических примесей, увлажняется и согревается) через гортань и трахеобронхиальное дерево (трахею, главные бронхи, долевые бронхи, сегментарные бронхи, дольковые бронхи, бронхиолы и альвеолярные ходы) попадает в лёгочные альвеолы. Дыхательные бронхиолы, альвеолярные ходы и альвеолярные мешочки с альвеолами составляют единое альвеолярное дерево, а вышеуказанные структуры отходящие от одной конечной бронхиолы образуют функционально-анатомическую единицу дыхательной паренхимы лёгкого - а́цинус.

Смена воздуха обеспечивается дыхательной мускулатурой, осуществляющей вдох (набор воздуха в лёгкие) и выдох (удаление воздуха из лёгких). Через мембрану альвеол осуществляется газообмен между атмосферным воздухом и циркулирующей кровью. Далее кровь, обогащённая кислородом, возвращается в сердце, откуда по артериям разносится ко всем органам и тканям организма. По мере удаления от сердца и деления, калибр артерий постепенно уменьшается до артериол и капилляров, через мембрану которых происходит газообмен с тканями и органами.

Таким образом, граница между внешним и клеточным дыханием пролегает по клеточной мембране периферических клеток.

Внешнее дыхание человека включает две стадии:

вентиляция альвеол,

диффузия газов из альвеол в кровь и обратно.

Вентиляция альвеол осуществляется чередованием вдоха (инспирация) и выдоха (экспирация). При вдохе в альвеолы поступает атмосферный воздух, а при выдохе из альвеол удаляется воздух, насыщенный углекислым газом.

Вдох и выдох осуществляется путём изменения размеров грудной клетки с помощью дыхательных мышц.[4]

**4. ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ О НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ**

Наследственные заболевания (врожденные заболевания) - это болезни и патологические состояния, которые в явной или скрытой форме имеются с момента рождения и обусловлены наследственными факторами и действием внешних факторов.

Генетические заболевания - это болезни, этиологическим фактором которых являются генные, хромосомные или геномные мутации.

Пороки развития (врожденные пороки, мальформация) - это аномалия развития бронхо-легочной системы и ее анатомо-физиологических структур, влекущие за собой грубые изменения строения и функции органа или ткани, и обусловленные тератогенным действием внешних факторов.[5]

**5. КЛАССИФИКАЦИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЛЕГКИХ**

. Пороки развития (дисплазии) легких.

.1. Пороки, связанные с недоразвитием органа в целом или его анатомических, структурных, тканевых элементов:

.2. Пороки, связанные с наличием избыточных (добавочных) дизэмбриогенетических формирований:

.3. Необычное расположение анатомических структур легкого, могущее иметь клиническое значение:

.4. Локализованные аномалии строения трахеи и бронхов: дивертикулы трахеи и бронхов;

.5. Аномалии кровеносных и лимфатических сосудов легких: аневризмы легочной артерии и ее ветвей;

. Наследственные заболевания легких.

.1. Легочные проявления хромосомных болезней

.2. Легочные проявления генных болезней

. Пороки развития и деформации грудной стенки (грудины, мышц груди, ключицы, лопатки)[6]

**6. ОБЩИЕ ПРИНЦИПЫ ВЫЯВЛЕНИЯ И ЛЕЧЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ**

Осложнения:

При различной патологии - разные, часто пневмония, дыхательная недостаточность.

Обследование:

классические клинические методы обследования больного: жалобы, анамнез и объективное обследование (осмотр больного, пальпация, перкуссия, аускультация); исследование артериального давления;

обзорная рентгенография грудной клетки в двух проекциях и прицельная томография на стороне поражения;

общий анализ крови с лейкоцитарной формулой, общий анализ мочи;

общее исследование мокроты;

бактериологическое исследование мокроты для выявления микобактерий туберкулеза и неспецифической микрофлоры с определением чувствительности патогенной микрофлоры к антибиотикам (антибиотикограмма);

исследование функции внешнего дыхания (вентиляции, диффузии и легочного кровотока), в частности пневмотахометрия с регистрацией петли "поток-объем" форсированного выдоха;

электрокардиография;

фибробронхоскопия;

исследование общего белка и белковых фракций крови, глюкозы крови, билирубина, мочевины, креатинина, остаточного азота, коагулограммы (при отклонении от нормы повторять!);

клинико-гениалогическое исследование;

синдромологическое;

молекулярно-генетическое;

установление типа алелей в полиакриламидном геле; иммунологическое исследование;

идентификация мутаций в генах;

потовая проба и количество хлора и натрия в поте (при подозрении на муковисцидоз);

изучение качества жизни,

Клинические признаки:

При различных наследственных заболеваниях есть свои клинические особенности. Иногда семейный характер заболевания.

Хроническое, прогредиентное, рецидивирующее течение.

Встречаются общие симптомы: боль в груди, цианоз, кашель.

Часто проявления пневмонии, возможен бронхообструктивный синдром.

Объем лечебно-профилактических мероприятий:

Лечение различное при разной патологии, часто симптоматическое.

При дефицитах определенных ингредиентов в организме - заместительная терапия. При развитии воспаления - противовоспалительное лечение

Часто используется хирургическое лечение - резекции, пластики, пересадки.[7]

**7. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ**

В данной работе будут описаны некоторые наиболее распространенные заболевания органов дыхания, их диагностика, симптоматика и лечение.

**7.1 Бронхоэктазии врожденные**

Поражение может быть генерализованным либо локализоваться в какой-либо отдельной части легких; представляет собой цилиндрическое или решетчатое расширение бронхов. Доклиническим симптомом являются хрипы в легких при отсутствии воспалительных явлений. Наиболее частым, а иногда и единственным симптомом является кашель, особенно по утрам. У больных наблюдаются повторные пневмонии с локализацией в определенном сегменте или доле. Возвратные инфекции могут приводить к развитию легочного фиброза. Обструкция бронхов мокротой является причиной ателектазов.

В генетическом и патогенетическом отношении аномалия представляет собой разнородную группу. Собственно врожденные бронхоэктазии наследуются аутосомно-рецессивно. Однако в основе многих случаев приобретенной бронхоэктатической болезни лежит врожденный, а, возможно, и генетически детерминированный дефект бронхиального дерева.

Клиническая картина. При так называемых сухих бронхоэктазах, когда проявления инфекции в поражённых бронхах не выражены и у больных нет мокроты, клинические симптомы часто отсутствуют; иногда может возникать лёгочное кровотечение. Однако в большинстве случаев в поражённых бронхах развивается периодически обостряющийся инфекционный процесс. Больные жалуются на кашель со слизисто-гнойной или гнойной мокротой. В ряде случаев мокрота приобретает неприятный, иногда зловонный запах, содержит примесь крови. При отстаивании такая мокрота разделяется на три слоя: внизу скапливается гной, в середине - серозная жидкость, сверху - слизисто-гнойная пена. Обострения инфекционного процесса сопровождаются подъёмами температуры тела, особенно по вечерам, лейкоцитозом с нейтрофильным сдвигом, увеличением СОЭ. Нередко наблюдаются одышка, усиливающаяся по мере прогрессирования болезни, похудание, ухудшение аппетита, цианоз губ. В результате гнойной интоксикации и дыхательной недостаточности ногти на пальцах рук и ног могут приобретать форму часовых стёкол, а пальцы - форму барабанных палочек (Барабанные пальцы). У длительно болеющих при перкуссии нередко выявляют коробочный оттенок или притупление перкуторного звука, при аускультации - жёсткое дыхание, рассеянные сухие хрипы, иногда влажные на ограниченном участке лёгкого. У некоторых больных периодически возникает лёгочное кровотечение. При многолетнем течении и прогрессировании заболевания могут развиваться амилоидоз внутренних органов, лёгочное сердце с исходом в легочно-сердечную недостаточность.

Лечение больных бронхоэктазами проводится комплексно, с использованием терапевтических, бронхоскопических, а при необходимости - хирургических методов.

Консервативное лечение бронхоэктазов состоит главным образом в профилактике инфекции и ликвидации её вспышек. Для этого важно обеспечить хорошее опорожнение бронхиального дерева от патологического содержимого путём дыхательных упражнений, массажа и постурального (позиционного) дренажа. Для борьбы с инфекцией применяют антибиотики и сульфаниламидные препараты с учётом чувствительности к ним микрофлоры. Большое значение имеет санация бронхов при бронхоскопии: из бронхов отсасывают патологическое содержимое, затем промывают их тёплым раствором антисептиков и антибиотиков.

Радикальное лечение бронхоэктазов возможно оперативным путём. [8]

**7.2 Легочная гипертензия первичная**

Проявляется в молодом возрасте. Характеризуется прогрессирующим нарушением ритма дыхания, сопровождающимся цианозом, болью в груди. В тяжелых случаях бывают мокрота с кровью, синкопэ, ортопноэ. Затем появляются симптомы легочной недостаточности. Процесс прогрессирует. В ранней стадии легочные симптомы не сопровождаются повышением давления в легочной артерии.

Рентгенологическое исследование легких не обнаруживает паренхиматозных изменений в легочной ткани. Отмечается усиление сосудистых теней, особенно четкое в правой передней проекции. Границы сердца расширены вследствие гипертрофии правого желудочка. При катетеризации сердца обнаруживается резкое повышение давления в легочной артерии и правом желудочке. Течение заболевания прогрессирующее, прогноз неблагоприятен.

Патоморфологически определяется гипертрофия мышечной стенки, интимы легочных артерий и артериол. Значительно увеличен правый желудочек.

Симптомы первичной легочной гипертензии

Наиболее типичные субъективные симптомы - ощущение удушья даже при небольшой физической нагрузке, быстрая утомляемость, иногда загрудинные боли и сердцебиения, обмороки, приступы головокружения.

При осмотре - одышка, выраженный диффузный цианоз, отсутствие кашля с мокротой, изменение концевых фаланг в виде «барабанных палочек» и ногтей - в виде «часовых стекол».

Часто наблюдаются гипертонические кризы в малом круге кровообращения.

Лечение симптоматическое, направлено на ликвидацию сердечной недостаточности.

Наследуется аутосомно-доминантно с вариабельной экспрессивностью. По данным Melman от 0,17 до 2,5% заболеваний сердца обусловлено первичной легочной гипертензией. Женщины болеют в 4 раза чаще чем мужчины. [8]

**7.3 Легочная эмфизема семейная (α-1-антитрипсина наследственный дефицит)**

дыхательный система заболевание синдром

Характеризуется началом в возрасте 30-40 лет с общих симптомов: слабости, снижения работоспособности, ухудшения аппетита, потери массы. Затем развивается легочная симптоматика: кашель, нарушение ритма дыхания с затруднением выдоха. Быстро прогрессируют симптомы правожелудочковой сердечной недостаточности с гипертензией в системе легочной артерии. При перкуссии легких определяется тимпанит. На рентгенограммах - эмфизема и признаки хронического бронхита.

Развитие болезни связано с отсутствием фермента α-1-антитрипсина. Трипсин, выделяемый лейкоцитами, не распадается, вызывает деструкцию слизистой оболочки бронхов и их обструкцию. По уровню α-1-антитрипсина в крови различают 3 группы людей: 1) уровень α-1-антитрипсина в пределах нормы, 2) от 60 до 10% нормы, 3) ниже 10% нормы. Уровень фермента ниже 10% характерен для гомозиготного состояния. Осложнения семейной эмфиземы - сердечная недостаточность и пневмоторакс. Заболевание проявляется при неблагоприятных условиях окружающей среды, курении.

Лечение симптоматическое. Если присоединяется инфекция, назначают антибиотики, стероидную терапию. Последняя необходима при тяжелых спазмах бронхов.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Встречается в популяции с частотой 1:10000. Частота гетерозиготных носителей патологического гена - 2,1%. Описаны случаи клинического проявления патологического гена в гетерозиготном состоянии.[8]

**7.4 Легочный альвеолярный микролитиаз**

Нередко впервые выявляется рентгенологически до появления клинических симптомов. На рентгенограммах определяются кальцификаты различного размера, диффузно и относительно равномерно разбросанные в обоих легких, несколько более сконцентрированные в нижних долях. Враннем возрасте протекает бессимптомно. Позднее появляется одышка при физической нагрузке, постепенно прогрессирующая до развития легочной и сердечно-легочной недостаточности. На рентгенограммах кальцификаты увеличиваются в размерах, сливаются друг с другом. При биопсии легких на ранних стадиях заболевания выявляется микролиз в просвете альвеол, окрашивающийся в свето-голубой или пурпурно-красный цвет гематоксилин-эозином. Стенка альвеол в этот период нормальна или слегка гипертрофирована. По мере прогрессирования кальцификаты увеличиваются в размерах, эпителий альвеол гипертрофируется и замещается соединительной тканью. Кальцификаты содержат бикарбонат или фосфат кальция на полисахаридном или мукополисахаридном матриксе.

Патогенез заболевания неясен. Предполагается, что первичным фактором является ферментативный деффект (карбоновой ангидразы) эпителиальных клеток альвеол.

Лечение паллиативное хелирующими веществами, низкокальциевой диетой, кортикостероидами.

Тип наследования аутосомно-рецессивный. [9]

**7.5 Трахеобронхомегалия (синдром Мунье-Куна)**

Характеризуется увеличением размеров трахеи и больших бронхов. Проявляется частыми пневмониями, кашлем, кровавой мокротой, нарушением ритма дыхания, хриплым дыханием. Рентгенологически выявляется увеличение размеров трахеи и бронхов, гофрированность их стенок, обусловленная избытком мышечно-мембранозных тканей между хрящевыми кольцами. Иногда бронхография выявляет кисты переферических бронхов.

Клиническая картина. Первые проявления трахеобронхомегалии относятся к раннему детскому возрасту и в этот период чаще всего трактуются как симптомы рецидивирующего бронхита или хронической пневмонии. Чаще страдают мальчики. Развернутая картина проявляется обычно в возрасте 20-40 лет, протекает с периодическими обострениями и постепенно нарастающей ДН.

Жалобы. Больные жалуются на постоянный мучительный кашель, который отличается своеобразным тембром, напоминающим блеяние козы, и объясняется патологической податливостью стенок трахеи, их смыканием и вибрацией при кашлевых усилиях. Обычно кашель сопровождается выделением обильной слизисто-гнойной или гнойной мокроты. Иногда возникает незначительное кровохарканье. У многих больных имеют место прогрессирующая одышка при физической нагрузке, боли в груди при глубоком вдохе.

При физикальном исследовании выявляются хрипы, преимущественно в нижних отделах легких, иногда характерный вибрирующий звук в области трахеи при форсированном выдохе.

Лечение. Заключается в рациональном трудоустройстве, предупреждении обострений бронхолегочной инфекции, купировании ее с помощью антибактериальных средств, ингаляционной терапии, бронхоскопических санаций.

Прогноз заболевания зависит от частоты инфекционного поражения дыхательных путей, на профилактику которых должны быть направлены лечебные мероприятия. Применяют дренаж положением; средства, разжижающие мокроту, и отхаркивающие.

Заболевание встречается редко. Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный. [10]

**7.6 Бронхомаляция генерализованная**

Характеризуется тяжелым хроническим нарушением дыхания вплоть до респираторного ацидоза, выявляющимся вскоре после рождения; повторными бронхопневмониями. Бронхомаляция устанавливается с помощью рентгено- и эндоскопии. Патогенез заболевания не установлен.

Лечение симптоматическое: кислородотерапия, седативные препараты, профилактика респираторных инфекций.

Тип наследования предположительно аутосомно-рецессивный. [11]

**7.7 Синдром неподвижных ресничек**

Генетически гетерогенный наследственный порок развития структуры и функции реснитчатого эпителия дыхательных путей, ответственного за мукоцилиарный клиренс.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Согласно современным представлениям, в основе заболевания лежат микроструктурные изменения ресничек, сочетающиеся с недостаточностью синтеза в них АТФ, ведущие к тяжелым нарушениям очистительной функции всего респираторного тракта, включая верхние дыхательные пути, а также полость среднего уха, слуховую трубу и придаточные пазухи носа. Порок развития, как правило, имеет системный характер и может сопровождаться неподвижностью спермий у мужчин. Синдром неподвижных ресничек может сочетаться с обратным расположением внутренних органов.

Нарушение мукоцилиарного клиренса способствует задержке слизи в трахеобронхиальном дереве, ее инфицированию. Дети с синдромом неподвижных ресничек представляют группу риска в отношении респираторных заболеваний (частые ОРВИ, бронхиты, пневмонии).

Клиническая картина. В раннем возрасте частые респираторные заболевания, бронхиты, пневмонии характеризуются рецидивирующим течением с быстрым развитием хронического бронхита или пневмонии с бронхоэктазированием.

Нарушение цилиарного клиренса может способствовать заболеванию детей ринофарингитом, синуситом и средним отитом с тяжелым течением и быстрой хронизацией процесса. Типичными являются заложенность носа, затрудненное носовое дыхание в последующем с обильными слизисто-гнойными выделениями из носа. Периодически немотивированный навязчивый кашель с выделением слизистой и слизисто-гнойной мокроты.

Диагноз. Устанавливается на основании анамнеза, клинической картины, рентгенологического исследования. Характерны частые респираторные заболевания, рецидивирующие бронхиты, пневмонии в раннем возрасте с развитием хронической бронхолегочной патологии, часто сочетающейся с обратным расположением легких и сердца, иногда органов брюшной полости, наличием хронического воспаления придаточных пазух носа или их недоразвитием. Основными методами установления нарушения функции собственно мерцательного эпителия являются бронхоскопия и биопсия слизистой оболочки бронхиального дерева с последующей электронной микроскопией препарата.

Прогноз при своевременной диагностике и правильном регулярном лечении относительно благоприятный.

Лечение. Основным методом является консервативная терапия, направленная на улучшение дренажной и вентиляционной функций бронхов и легких, санацию ЛОР-органов. Систематическое занятие лечебной дыхательной гимнастикой, прием муколитических препаратов (мукосольвин, мукосольван, лазольван, бисольвон, ацетилцистеин, флуимуцил и др.) с последующим проведением постуральных дренажей, массаж, ЛФК, симптоматическая терапия. По показаниям-санационная бронхоскопия, антибактериальная терапия с учетом чувствительности микрофлоры, выделенной из мокроты или секрета слизистой оболочки носа, бронхов. Санация пазух носа, лечение отита. Диспансерное наблюдение педиатра, пульмонолога, ЛОР-врача. [10]

**7.8 Синдром Картагенера**

Врожденный комбинированный порок, характеризующийся триадой признаков: обратное расположение легких, хронический бронхо-легочный процесс и патология придаточных пазух носа (гипоплазия или хронический синусит).

Этиология и патогенез. Синдром обратного расположения легких практически всегда сочетается с правосторонним расположением сердца, иногда и обратным расположением органов брюшной полости. Обратное расположение внутренних органов часто сочетается с нарушением мукоцилиарного клиренса, обусловленного врожденным нарушением двигательной функции реснитчатого эпителия дыхательных путей (см. Синдром неподвижных ресничек). Отсутствием мукоцилиарного клиренса объясняется частое сочетание обратного расположения легких с ранним развитием хронического воспалительного гнойного процесса в бронхах и легких, высокой частотой хронического ринофарингита, синусита, отита.

Клиническая картина. Частые респираторные заболевания, рецидивирующие бронхиты, пневмонии с первых месяцев жизни. Раннее формирование хронического бронхита и (или) пневмонии с быстрым развитием бронхоэктазов, гнойного эндобронхита и симптомов бронхоэктатической болезни (отставание в физическом развитии, симптомы интоксикации, кашель с выделением гнойной мокроты, частые обострения, деформации концевых фаланг пальцев в виде барабанных палочек, ногтей в виде часовых стекол). Перкуторно и аускультативно определяется правостороннее расположение сердца. В легких, преимущественно в нижних отделах, в основном справа, выслушиваются разнокалиберные влажные и сухие хрипы. Периоды обострения сопровождаются повышением температуры тела, ухудшением общего состояния, нарастанием симптомов интоксикации, увеличением и распространенностью физикальных изменений в легких. Носовое дыхание затруднено, появляются гнойные выделения из носа. Нередко наблюдаются рецидивирующий или хронический гнойный синусит, отит, полипоз слизистой оболочки носа и верхнечелюстных (гайморовых) пазух.

Диагноз. Ставится на основании клинических и рентгенологических данных, выявляющих обратное расположение легких, сочетающееся с правосторонним расположением сердца, иногда с обратным расположением органов брюшной полости, наличие симптомов хронического бронхолегочного процесса, гнойного синусита, отита с тяжелым течением и частыми обострениями. При бронхоскопии и бронхографии выявляется трехдолевое строение легкого справа и двухдолевое слева.

Прогноз. Зависит от характера, распространенности бронхолегочного процесса, частоты обострений, тяжести течения заболевания. При правильном систематическом лечении и регулярном проведении реабилитационных мероприятий прогноз относительно благоприятный.

Лечение. Основным методом лечения является консервативная терапия, направленная на ликвидацию или уменьшение активности воспалительного процесса в бронхах и легких, улучшение дренажной и вентиляционной функций. Антибактериальную терапию проводят с учетом чувствительности микрофлоры, выделяемой из мокроты или бронхиального содержимого в период обострения и сохранения активности воспалительного процесса (см. Хроническая пневмония). Курс лечения, как правило, удлиненный (2-4 нед) с применением максимальных доз антибиотиков, комбинации методов их введения: внутримышечно, затем перорально и эндобронхиально (при бронхоскопии).

Достижение терапевтического эффекта возможно только при сочетании антибактериальной терапии с мероприятиями, направленными на улучшение дренажной функции бронхов, разжижение мокроты, улучшение ее выделения. Методы физической реабилитации (ЛФК, дренаж, массаж и др.) в сочетании с применением муколитических препаратов должны проводиться регулярно, независимо от периода заболевания. Показана также бронхоскопическая санация с местным введением антибиотиков и муколитиков, особенно при гнойномэндобронхите и бронхоэктазах.

Рекомендуется применение средств, повышающих общую реактивность организма ребенка и местный иммунитет, предупреждающих повторные респираторные заболевания (бронхомунал, бронховаксон, тимоген, витамины и др.); по показаниям - введение плазмы, иммуноглобулинов.

Обязательно лечение синусита, отита с участием ЛОР-врача.

Единого мнения о хирургическом лечении при синдроме Картагенера нет. Большинство авторов склонно считать, что оперативное лечение этим больным противопоказано в связи с наличием генерализованной аномалии реснитчатого эпителия и нарушения защитных механизмов всего респираторного тракта. Однако имеются отдельные сообщения о положительных результатах оперативного лечения больных с данной патологией в случаях мешотчатых бронхоэктазов, ограниченных отдельными сегментами или долями легкого, при тщательной предоперационной санации и последующего диспансерного наблюдения с регулярным проведением всех реабилитационных мероприятий. [10]

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ**

Наследственные заболевания органов дыхания - важная проблема современности. Они плохо поддаются лечению, больные всю жизнь должны состоять на учете и проходить симптоматическое лечение. В настоящее время не всегда удается найти подходящий метод лечения, нередки летальные исходы. Не во всех случаях известна этиология заболевания. Вследствие этого не всегда оказывается необходимая помощь. К тому же неблагоприятная экологическая ситуация способствует развитию наследственных заболеваний, в том числе и заболеваний органов дыхания, а загрязненный воздух, который попадает в легкие, ухудшает течение болезни. Необходимо с должным вниманием отнестись к изучению данной проблемы, так как дыхание играет важную роль в жизнедеятельности человека, и любые нарушения ведут к серьезным последствиям.

**СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ**

1. Покровский В.М., Коротько Г.Ф., Физиология человека: учебник, 2009.

2. Сонин Н.И., Сапин М.Р. «Биология. Человек. 8 класс», Учебник-М.: Дрофа, 2009.

. Гайворонский И.В., Ничипорук Г.И., Анатомия дыхательной системы и сердца, учебник для высших учебных медицинских заведений, ЭЛБИ-СПб, 2010.

. Орлов Р.С. Нормальная физиология, Учебник, 2010.

. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина. Пренатальная Н.Е., Диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие, Киров, 2011.

. Гордиенко А.В., Голофеевский В.Ю., Классификация заболеваний внутренних органов. Учебное пособие, СпецЛит, 2013.

. Максимович Н.А. Основы диагностики в педиатрии, Практическое руководство, 2013.

. Бадалян Л.О. Наследственные болезни: Справочник, Т.: «Медицина», 1980.

. Баранов А.А, Синдромная диагностика в педиатрии, «Медицина», 1997

. Косарев В.В., Бабанов С.А., Справочник пульмонолога /- Ростов н/Д: Феникс, 2011.

. Новиков П.В., Руководство по педиатрии. Врожденные и наследственные заболевания, Династия, 2007.