

## Ćwiczenie 9

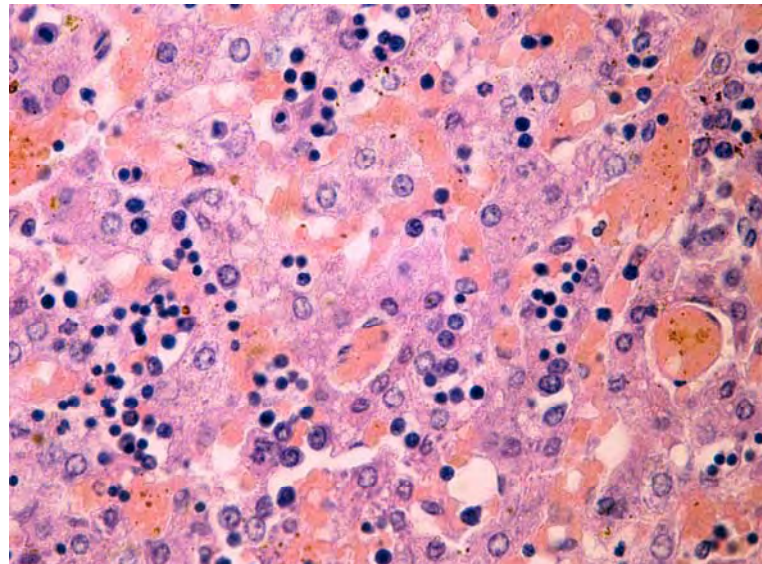
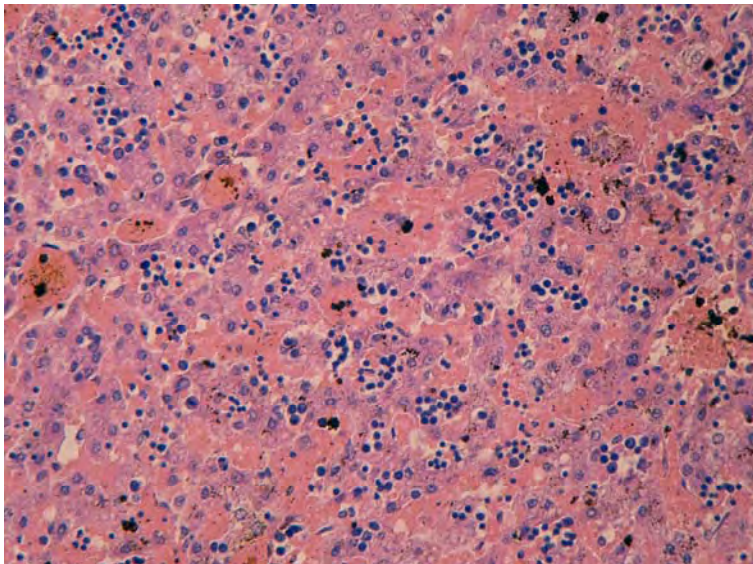
### PATOMORFOLOGIA PŁODU, NOWORODKA I OKRESU DZIECIĘCEGO.

Ćwiczenie to ma charakter przekrojowy i podsumowujący wiedzę zebraną w czasie poprzednich zajęć z patomorfologii na III i IV roku studiów. Jego celem jest przypomnienie patomorfologii schorzeń charakterystycznych dla wieku rozwojowego oraz dotyczących płodu. Osobnym zagadnieniem związanym z tym tematem, ale nie poruszonym w tym ćwiczeniu, jest problematyka patologii popłodu (łożyska, błon płodowych i sznura pępowinowego).

1. **Erythroblastosis foetalis** /260/ - erythroblastoza płodowa, barwienie hematoksyliną i eozyną. Wycinek z wątroby wcześniaka, urodzonego w siódmym miesiącu ciąży i zmarłego z powodu ciężkiego zespołu niewydolności oddechowej noworodków (ang. *Respiratory Distress Syndrome-RDS*).

Jednym z wykładników niedojrzałości histologicznej */immaturitas histologica/* wątroby jest zjawisko hematopoezy pozasiedliskowej /erythroblastozy/. Do jej wykładników histologicznych należą:

- liczne, rozproszone ogniska krwiotworzenia /hematopoezy pozasiedliskowej, czyli występowania typowych co do składu komórkowego ognisk krwiotwórczych ale poza tkanką szpiku czerwonego kostnego/ w obrębie zarówno przestrzeni wrotnych, jak i zrazików/gronek wątroby
- obecność wszystkich form przejściowych komórek układu krwiotwórczego z komórkami w fazie podziału włącznie
- pojedyncze krwinki czerwone jądrzaste w świetle naczyń krwionośnych wątroby.



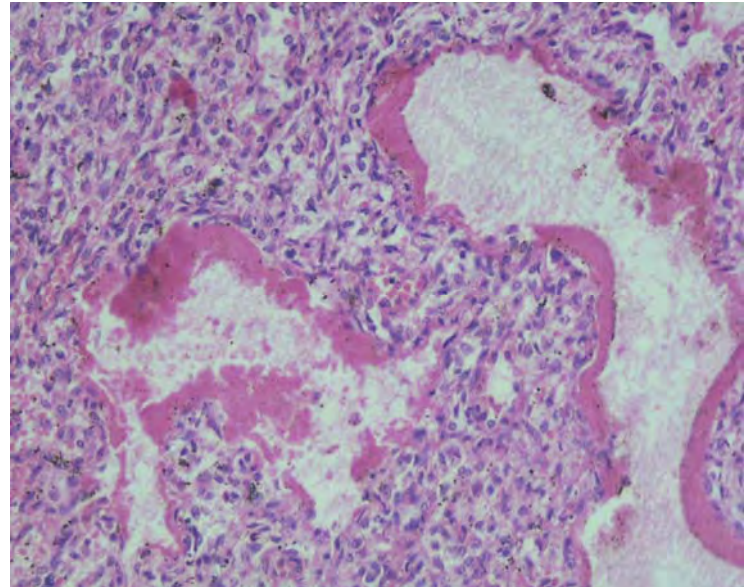
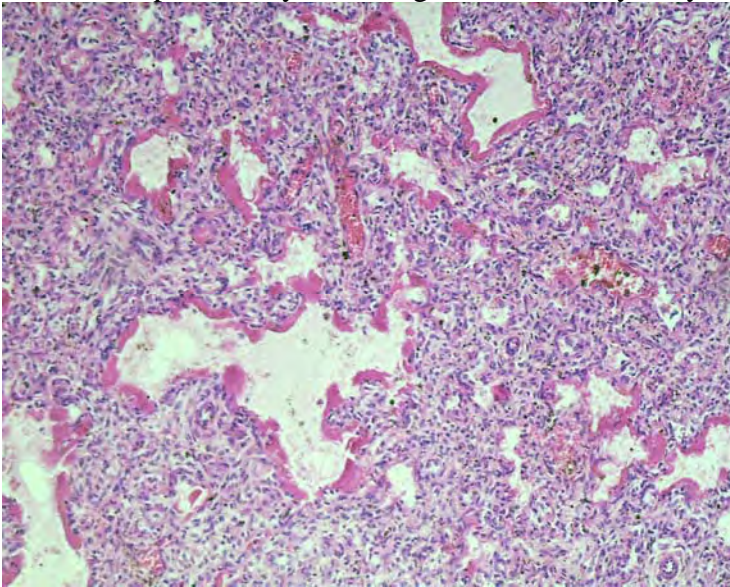
## 2. **Membranae hyalineae pulmonum** /52/ - błony szkliste płuc, barwienie hematoksyliną i eozyną

Wycinek z płuca noworodka, wcześniaka, z masą urodzeniową 1750g., zmarłego w ósmej godzinie życia. Od chwili urodzenia pojawiły się zaburzenia oddychania z zaciąganiem skrzydełek nosa i międzyżebry. Obserwowano przy tym przyspieszone oddychanie, o częstości 80-70 oddechów na minutę. Świszczącemu oddechowi towarzyszyła szybko narastająca sinica. Na całej powierzchni przylegania płuc do ścian klatki piersiowej były słyszalne liczne rżżenia. W obrazie rtg płuca miały charakterystyczny wygląd matowego szkła (ang. *ground-glass picture*). Zgon nastąpił wśród objawów gwałtownie narastającej duszności i sinicy.

*Uwaga: badaniem histologicznym, u martwo urodzonych płodów oraz noworodków zmarłych w pierwszych godzinach życia, zazwyczaj nie można ujawnić błon szklistych w płucach.*

Do wykładników mikroskopowych błon szklistych w płucach należą:

- pasmowate kwasochłonne /różowo zabarwione/ homogenne masy przylegające do ścian oskrzelików oddechowych, przewodów pęcherzykowych i pęcherzyków płucnych
- słabo rozwinięte pęcherzyki płucne /przewaga powierzchni podścieliska nad przestrzeniami powietrznymi/ lub ogniska niedodmy z wylewami krwi.

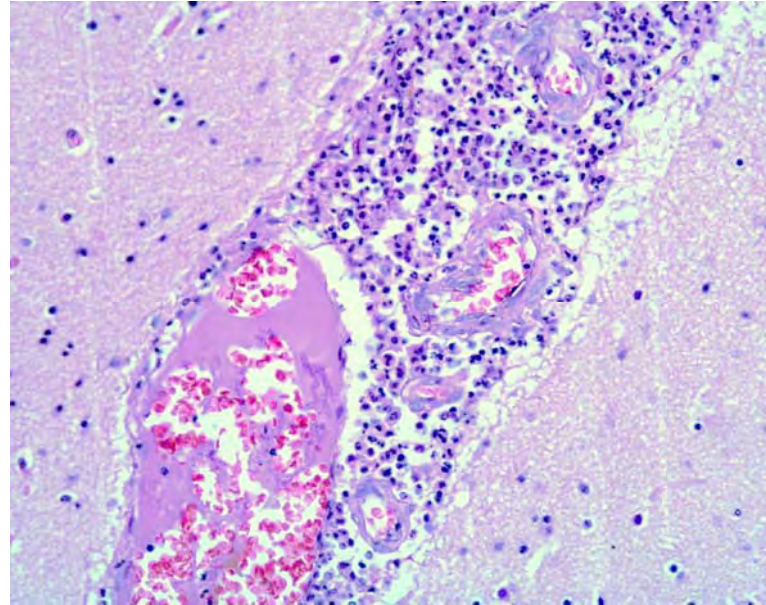
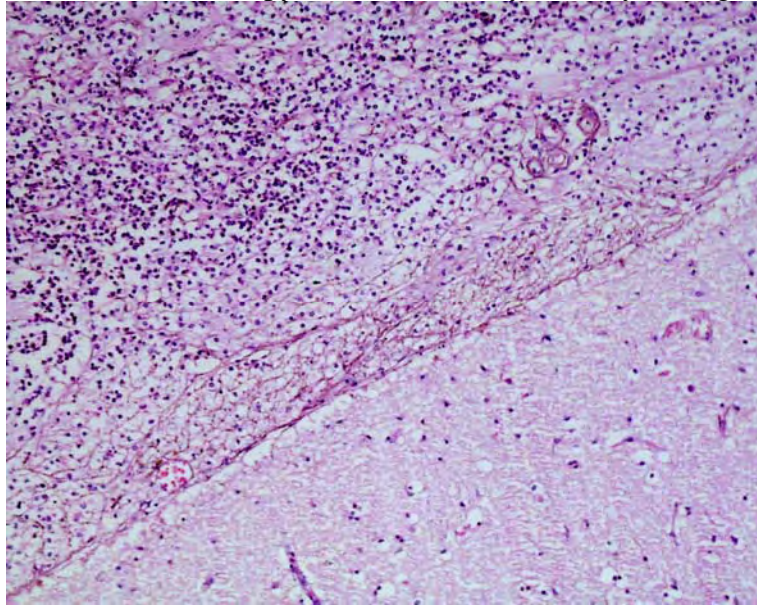


3. **Leptomeningitis purulenta** /217/ - ropne zapalenie opon miękkich mózgu, barwienie hematoksyliną i eozyną

Wycinek pobrany z mózgu dziesięcioletniej dziewczynki zmarłej w przebiegu posocznicy meningokokowej.

Do wykładników mikroskopowych należą:

- obfity wysięk składający się głównie z granulocytów obojętnochłonnych zlokalizowany w przestrzeni podpajęczynówkowej, obejmujący równocześnie opony miękkie
- wysięk ropny w przestrzeniach okołonaczyniowych Virchowa-Robina
- zakrzepy w świetle drobnych naczyń mózgowych.



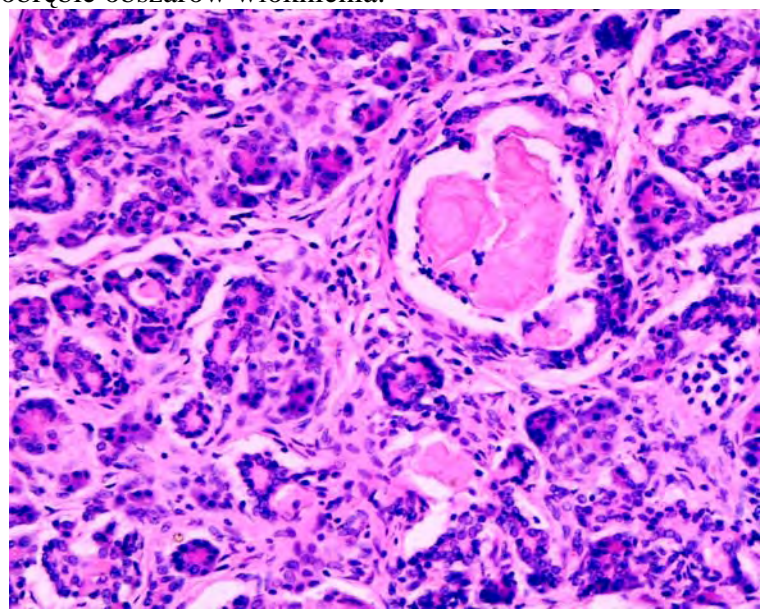
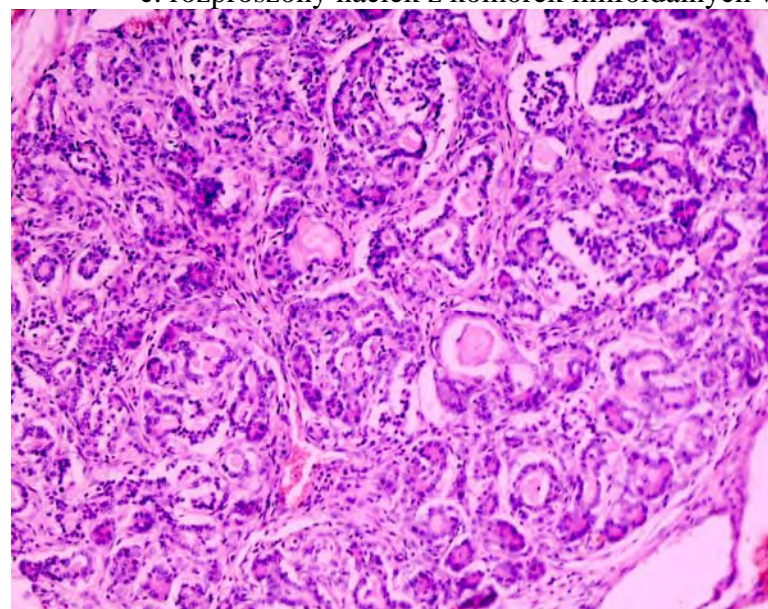
4. **Morbus fibroso-cysticus pancreatis (mucoviscidosis) /254/** - zwyrodnienie włóknisto-torbielowate (mucowiscydoza) trzustki, barwienie hematoksyliną i eozyną

Wycinek z trzustki dwuletniego dziecka, zmarłego z powodu zapalenia płuc. W klinice stwierdzono znacznego stopnia niedożywienie, stolce tłuszczowate (*jeden z wykładników zespołu złego trawienia i wchłaniania, towarzyszącego zaawansowanemu uszkodzeniu części egzokrynej trzustki w następstwie mukowiscydozy*) oraz podwyższoną zawartość Na i Cl w pocie.

W badaniu sekcyjnym stwierdzono między innymi gęste masy śluzu w drzewie oskrzelowym, rozstrzenie oskrzeli oraz zapalenie płuc. Trzustka miała wzmoczoną spoiistość, wybitnie zredukowany mięsz a na przekrojach obok rozległych pasm tkanki łącznej stwierdzono torbielowate twory.

Do wykładników mikroskopowych mukowiscydozy należą:

- a. poszerzenie światła przewodów wyprowadzających i pęcherzyków wydzielniczych, przy czym światło przewodów wyprowadzających wypełniają kwasochłonne masy
- b. pomnożenie elementów fibroblastycznych zarówno wokół przewodów wyprowadzających, jak i pęcherzyków wydzielniczych w miejsce zanikłego miąższu trzustki
- c. rozproszony naciek z komórek limfoidalnych w obrębie obszarów włóknienia.

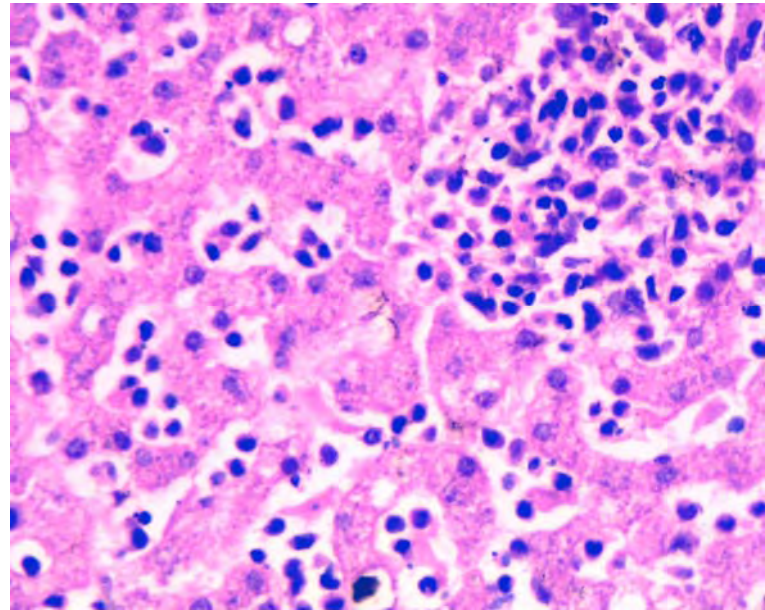
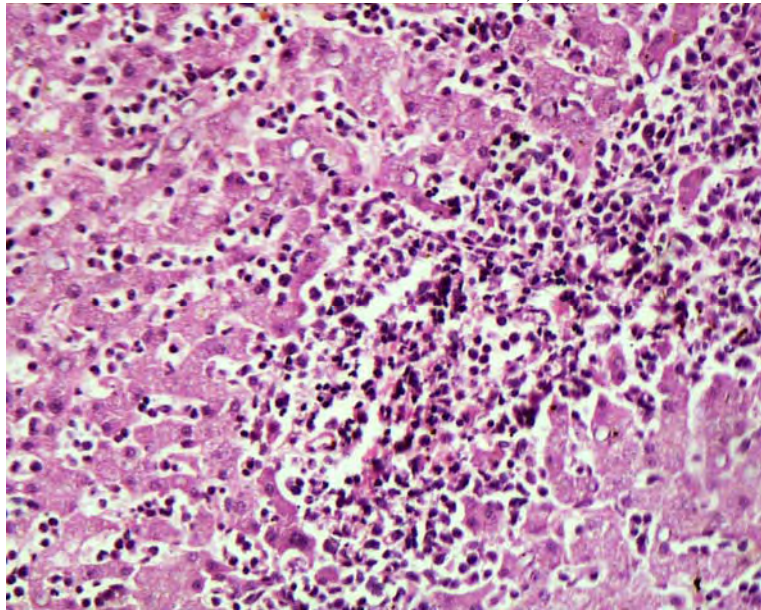


5. **Hepar in myelosi** /166/ - nacieki białaczkowe (białaczki szpikowej) w wątrobie, barwienie hematoksyliną i eozyną.

Wycinek z wątroby młodego mężczyzny zmarłego w przebiegu ostrej białaczki szpikowej.

Do wykładników mikroskopowych białaczki szpikowej w wątrobie należą:

- nacieki białaczkowe (głównie młode elementy komórkowe szeregu białokrwinkowego) obejmujące zarówno przestrzenie wrotne jak i zraziki/gronka wątroby
- zmiany zwyrodnieniowe hepatocytów (wtórne, związane z upośledzonym odżywieniem i utlenowaniem krwi).



## Zagadnienia do opracowania i materiały pomocnicze:

- *trauma in decursu partu* uraz porodowy
- *traumata perinatalia* urazy okołoporodowe
- *immaturitas* wcześniactwo

Okres okołoporodowy, łac. *stadium perinatale*; obejmuje ostatni trymestr ciąży, poród oraz pierwsze siedem dni życia dziecka. Wcześniakiem jest noworodek urodzony przed 37 tygodniem ciąży.

**Uszkodzenia okołoporodowe** stwierdza się u 2-7% żywych urodzeń. Są one związane zarówno z mechanicznym urazem jak i niedotlenieniem (kwasica i hipoglikemia) wikłającymi ciężę oraz poród. Głównymi czynnikami ułatwiającym powstanie urazów okołoporodowych są niedonoszenie ( wcześniactwo) oraz nietypowe ustawienia płodu podczas porodu. Mechaniczne uszkodzenie w okresie porodu najczęściej doprowadza do wystąpienia:

- *caput succedaneum* - przodogłowie
- *haematoma subperiostale, cephalohaematoma* – krwiak śródczaszkowy
- *haematoma subdurale* - krwiak podoponowy
- *haematoma testis* - krwiak jąder
- *torticollis* – kręcz szyi (jest następstwem rozerwania mięśnia mostkowosutkowoobojczykowego)
- *fractura clavicularum* - złamanie obojczyka
- *laesio plexus brachialis* – uszkodzenie splotu barkowego (typ Duchenne-Erb /C5C6/ oraz typ Klumpke /C7C8/)
- *fractura ossium longorum* - złamania kości długich
- *paresis nervi facialis* – porażenie nerwu twarzowego
- *laesiones hepatis, lienis et glandularum suprarenalium* – uszkodzenia wątroby śledziony i nadnerczy

Niedotlenienie w okresie okołoporodowym prowadzi najczęściej do uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego (głównie krwawień wewnątrzczaszkowych) oraz do krwawień śródczaszkowych (czyli śródkostnych: niezrośnięte kości czaszki u noworodka mają inną budowę anatomiczną niż u dorosłych, stąd częste krwawienia śródkostne i podokostnowe).

Najwrażliwsze na niedotlenienie są neurony III i IV warstwy kory mózgu a ponadto komórki nerwowe okolicy hipokampa, pnia mózgu, jąder oliwkowych oraz komórki piramidowe mózdzku.

U donoszonych noworodków częstość krwotoków wewnątrzczaszkowych i krwiaków śródczaszkowych ocenia się na 1/700. W przypadku noworodków niedonoszonych częstość krwotoków wewnątrzczaszkowych znacznie wzrasta i tak u noworodków z urodzeniową masą ciała do 1000g krwotoki występują z częstością 1/5, natomiast u noworodków z urodzeniową masą ciała 1001-2500 częstość tych krwotoków wynosi 1/10.

Ponadto u 40% noworodków niedonoszonych stwierdza się martwicę rozplywną w sąsiedztwie rogów tylnych i przednich komór bocznych mózgu.

- *fetopathia diabetica* zaburzenia rozwojowe płodu w przebiegu cukrzycy u matki
  - *macrosomia, megasomia foeti* płód o nadmiernej masie
- *infectiones perinatales* zakażenia okołoporodowe
  - *ang. Acquired ImmunoDeficiency Syndrome embryopathy (congenital)* fetopatia AIDS

*AIDS, fetal AIDS, and fetal HIV infection)*

- *lues congenita et lues neonatorum* kiła wrodzona i kiła noworodków
- *toxoplasmosis* toksoplazmoza
- *paralysis cerebialis infantilis, ang. cerebral palsy (morbus Little)* mózgowie porażenie dziecięce (choroba Little'a)

Do zakażeń okołoporodowych należą zakażenia płodu w okresie życia wewnątrzmacicznego oraz powstałe w okresie porodu; są to tzw. zakażenia zstępujące, *ang. transcervical infection and in utero; ascending infection*. Drugą grupę stanowią zapalenia rozwijające się za pośrednictwem łożyska; *ang. transplacental infection; hematological infection*.

Mózgowe porażenie dziecięce jest trwałym uszkodzeniem mózgowia powstałym w okresie prenatalnym w wyniku wewnątrzmacicznych zakażeń, niedotlenienia, uszkodzeń okołoporodowych i zamartwicy. Zmiany w mózgowiu mają różnorodny obraz, nasilenie i lokalizację (blizny glejowe, jamy poudarowe), często towarzyszą im zaniki i włóknienie mięśni szkieletowych odpowiedzialne za przykurcze.

- *Respiratory Distress Syndrome (RDS)* zespół ostrej niedomogi oddechowej noworodków
- *Sudden Infant Death Syndrome (SIDS)* zespół nagłej śmierci niemowląt
- *mors subita neonatorum* nagła śmierć noworodków

**Respiratory Distress Syndrome (RDS) - zespół ostrej niedomogi oddechowej noworodków.**

RDS charakteryzuje się szybkim narastaniem niewydolności oddechowej od chwili urodzenia lub po 30 minutach życia (objawy RDS mogą się ujawnić również w nieco późniejszym okresie tzn. między 3 a 6 godziną życia). W tym czasie zwiększa się częstość oddechów do powyżej 50 na minutę (występuje także tzw. "stękanie wydechowe"), z wciąganiem skrzydełek nosa i zaciąganiem mostka oraz międzyżebry przy wdechu a następnie pojawia się sinica. Oddech jest świszczący, a nad polami przylegania tkanki płucnej do ścian klatki piersiowej wysłuchuje się liczne rżżenia. W badaniu rtg. płuca mają charakterystyczny wygląd "matowego szkła" (*ang. "ground-glass" picture*).

Gdy zabiegi resuscytacyjne umożliwią przetrwanie okresu pierwszych trzech-czterech dni RDS, wówczas pojawia się szansa na przeżycie noworodka. RDS jest znany również pod nazwą zespołu błon szklistych (*ang. Hyaline Membrane Disease - HMD*) ze względu na najczęstszy wykładnik morfologiczny zmian w płucach występujący w RDS.

Błony te znajdują się głównie w oskrzelikach oddechowych i przewodach pęcherzykowych, natomiast rzadziej w pęcherzykach płucnych. W skład homogennych, różowo barwiących się HE pasemkowatych mas (błon szklistych) wchodzi fibrynogen i fibryna oraz detryt komórek nabłonka pęcherzyków płucnych. W płucach ponadto stwierdza się niedodmę, wylewy krwi do światła pęcherzyków płucnych, które wykazują wykładniki niedojrzałości histologicznej (przewaga tkanki śródmiąższowej nad przestrzeniami powietrznymi pęcherzyków płucnych).

Makroskopowo płuca są lite, bezpowietrzne (toną w wodzie), z widocznymi odciskami żeber na powierzchni. Na przekroju zraszają się obficie ciemnowiśniową, nie pianistą krwią. Zasadniczym czynnikiem etiopatogenetycznym w RDS jest niedobór czynnika obniżającego napięcie powierzchniowe pęcherzyków płucnych - surfaktanta. W skład surfaktanta wchodzi lipidy: lecytyna i sfingomielina, które pojawiają się również w płynie owodniowym od momentu rozpoczęcia jego produkcji przez pneumocyty typu II. Fakt ten jest wykorzystywany do oceny i monitorowania nasilenia produkcji surfaktanta u płodu, co równocześnie odzwierciedla stopień dojrzałości płuc a tym samym stopień ryzyka

wystąpienia RDS. Surfactant jest syntetyzowany przez pneumocyty II, najefektywniej po 35 tygodniu ciąży z czego wynika fakt, że wcześniactwo jest jedną z najczęstszych przyczyn RDS. W przypadku porodu przed 28 tygodniem ciąży RDS występuje u 60% noworodków (w innych przypadkach ryzyko wystąpienia RDS wynosi odpowiednio: 32-36 tydz. ciąży-15-20%, po 37tyg. ciąży-5%).

Na produkcję surfaktanta korzystnie wpływają m.in.: glikokortykosterydy (głównie kortyzon), tyroksyna i prolaktyna. Syntezę surfaktanta hamuje insulina (antagonizm w stosunku do glikokortykoidów). Powoduje to upośledzenie produkcji surfaktanta u płodów matek z cukrzycą a w konsekwencji usposabia w tych przypadkach do częstszego występowania RDS. Z drugiej strony podawanie glikokortykoidów może przyspieszyć (w przypadkach stwierdzonej u płodu upośledzonej produkcji surfaktanta) produkcję surfaktanta, zmniejszając zarówno stopień niedojrzałości płuc u płodu, jak i zagrożenie wystąpienia RDS.

Ponadto do czynników zwiększających ryzyko wystąpienia RDS należą:

- nadmiar środków znieczulających u matki
- uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego
- osłabienie oddychania jako następstwo niedojrzałości płuc i/lub mięśni szkieletowych
- aspiracja płynu owodniowego lub skrzepów krwi
- niedotlenienie spowodowane okręceniem sznura pępowinowego wokół szyi

Istnieją również przypadki RDS o dotychczas nie ustalonej etiologii tzw. idiopatycznego RDS.

Najczęstszymi powikłaniami RDS jest krwawienie śródkomorowe mózgu, martwicze zapalenie jelit (ang. *necrotizing enterocolitis*). W RDS często nie dochodzi do zamknięcia przewodu tętniczego, co usposabia do obecności przetrwałego przewodu Botalla.

Należy dodać, że długotrwałe sztuczne oddychanie tlenem samo przez się może doprowadzić do podostrego lub przewlekłego włóknienia płuc (ang. *Broncho-Pulmonary Dysplasia; BPD*). Klinicznie objawia się ono zaburzeniem oddychania utrzymującym się powyżej okresu 3-6 miesięcy. W tym czasie w płucach dochodzi do włóknienia okołoskrzelowego pojawiającego się również w obrębie przegród międzypęcherzykowych. Temu włóknieniu towarzyszy rozrost nabłonka pęcherzykowego oraz metaplazja płaskonabłonkowa nabłonka błony śluzowej oskrzeli.

### **Sudden Infant Death Syndrome (SIDS) - zespół nagiej śmierci noworodków/niemowląt**

SIDS jest zespołem chorobowym prowadzącym do nagłego zgonu noworodka/niemowlęcia (ang. *infant*) poniżej pierwszego roku życia. Jednocześnie należy pojmować ten zespół jako przyczynę zgonu, której nie można wyjaśnić nawet po wszechstronnej analizie obejmującej zarówno szczegółową ocenę kliniczną, jak i wyjaśnienie wszelkich okoliczności zgonu (często z udziałem prokuratury i policji) oraz kompletne badanie pośmiertne. Należy podkreślić, że nie wolno podawać we wstępnym rozpoznaniu sekcijnym SIDS jako przyczyny zgonu na podstawie jedynie braku jakichkolwiek charakterystycznych makroskopowych zmian patologicznych. Pomimo dyskusyjności i kontrowersji dotyczącej sensu wyróżnienia SIDS jako jednostki nozologicznej, SIDS jest zamieszczony w międzynarodowej klasyfikacji chorób pod kodem 798.0 i zaszeregowany jako samodzielna przyczyna zgonu noworodków i niemowląt. Diagnostyka SIDS jest dziedziną z pogranicza patomorfologii i medycyny sądowej, gdyż w dużej części przypadków nagły zgon zdrowego niemowlęcia lub noworodka ma przyczynę kryminalne.

Częstość zgonów z powodu SIDS ocenia się w granicach od 0.6 do 5 na 1000 żywych urodzeń. 90% zgonów następuje w pierwszych sześciu miesiącach; najczęściej w 2-4 miesiącu życia. Do zgonów tych dochodzi zwykle w czasie snu. Warto dodać, że w miesiącach letnich zmniejsza się częstość zgonów z powodu SIDS. Do większości zgonów



z powodu SIDS dochodzi w domach, częściej u dzieci śpiących na brzuchu, twarzą do dołu (ang. *in a prone position*). Z uwagi na to w przypadku zdrowych noworodków zaleca się układanie ich do snu w pozycji na wznak (ang. *in a supine position*).

Czynnikami usposabiającymi do SIDS należy niska waga urodzeniowa (masa ciała krytyczna wynosi poniżej 2500g), wcześniactwo (przed 37 tygodniem ciąży) a także wszelkiego rodzaju upośledzenie rozwoju wewnątrzmacicznego (w tym u narkomanek używających heroinę, u alkoholiczek, u kobiet palących papierosy), przegrzanie dziecka.

SIDS nie posiada charakterystycznych wykładników zmian morfologicznych zarówno makroskopowych, jak i mikroskopowych i nie wyróżniono objawów niezbędnych (swoistych) do rozpoznania tego zespołu.

Szczegółowa analiza danych z wywiadu oraz zmian pośmiertnych stwierdzanych w SIDS pozwoliła na wyodrębnienie częściej występujących zmian autopsyjnych, niekiedy nazywanych "klasycznymi" wykładnikami morfologicznymi SIDS.

**Ocena makroskopowa:** Zabarwienie powłok skórnych stwierdzane podczas sekcji zwłok zmarłych na SIDS jest rozmaite i nie jest charakterystyczne. Sinicy dystalnych części ciała towarzyszy zasinienie błony śluzowej jamy ustnej. W jamie ustnej i nosowej można niekiedy stwierdzić śluz, krew lub pianistą treść. Występują również wylewy krwi do grasicy i mięśnia sercowego oraz wybroczyny krwawe podsurowicówkowe (podopłucnowe i podnasierdziowe). Serce wypełnia zwykle płynna krew. Płuca są powiększone, wiśniowoczerwone, ciężkie, o gładkiej powierzchni przekroju, zalewającej się pianistokrwiwym płynem. W żołądku zwykle znajduje się częściowo strawione masy pokarmowe lub/i śluz, niekiedy podbarwiony na kolor ciemnobrunatny. Układ chłonny poza charakterystycznym dla pierwszych dwóch lat życia powiększeniem nie wykazuje zmian patologicznych. Czasem są widoczne ślady po zabiegach resuscytacyjnych najczęściej w tchawicy i płucach (rozedma śródmiąższowa) oraz podbiegnięcia krwawe po wkluciach dożylnych.

**Badania mikroskopowe** w SIDS zazwyczaj ujawniają wybroczyny krwawe w mięśniu sercowym a także pod nasierdziem (10-46%). W obrębie krtani stwierdza się następstwa zabiegów reanimacyjnych (m.in. ogniskowa martwica włóknikowata w błonie podśluzowej).<sup>1</sup>

W tchawicy u ok. 44% przypadków występuje zapalenie błony śluzowej. W płucach stwierdza się wylewy krwi do pęcherzyków płucnych (66%), obrzęk (63%), wybroczyny krwawe podopłucnowe (38%), nagromadzenie makrofagów w obrębie pęcherzyków płucnych (15%).

Ponadto w płucach można zaobserwować przekrwienie bierne, rozedmę śródmiąższową oraz ogniska niedodmowe. W wątrobie można stwierdzić stłuszczenie drobnokropelkowe. W mózgu i grasicy (69%) występują ogniskowe wylewy krwi.

Najczęstsze przyczyny nagłych zgonów noworodków/niemowląt (*mors subita neonatorum*) tzw. wyjaśnione przyczyny inne aniżeli SIDS:

- *Myocarditis viralis*,
- *Vitia congenita cordis: stenosis aortae, fibroelastosis endocardii, vitia arteriae coronariae sinistrae*,
- *Cardiomyopathia*
- *Rhabdomyoma cordis*
- *Arteriitis coronarialis cordis (morbus Kawasaki)*
- *Obturator tractus respiratorii*
- *Bronchopneumonia*
- *Bronchiolitis*
- *Cystis ductus thyreoglossi*
- *Enterocolitis et diarrhoea*
- *Mucoviscidosis*
- *Hypoplasia glandularum suprarenalium*
- *Trauma capitis: oedema cerebri, haematoma subdurale*
- *Meningitis*

---

<sup>1</sup> Dość często można stwierdzić np. pierwotne zapalenie błony śluzowej krtani, co samo w sobie stanowi przyczynę zgonu. Wówczas ten przypadek nie jest zaliczany do SIDS, ale jest kwalifikowany jako nagły zgon noworodka/niemowlęcia spowodowany zapaleniem błony śluzowej krtani.

- *Encephalitis*
- *Malformationes arteriovenosae*
- *Dehydratio*
- *Angina Ludwigi*
- *Intoxicatio CO*
- *Hyperthermia (in decursu mucoviscidosi)*.

Najtrudniej wykrywalnymi przyczynami nagłych zgonów noworodków i niemowląt sugerującymi SIDS są:

- *botulismus infantilis* (u dzieci przyczyną zatrucia jadem kiełbasianym jest najczęściej miód)
- niektóre wrodzone zaburzenia metaboliczne dotyczące oksydacji kwasów tłuszczowych (ang. *Medium chain acyl CoA dehydrogenase deficiency - MCAD deficiency*)
- zespół wydłużonego odcinka QT (ang. *the long QT syndrome*) będące zaburzeniem repolaryzacji kardiomiocytów spowodowanym nieprawidłową budową ich siateczki śródplazmatycznej o podłożu genetycznym
- tzw. zespół potrząsanego dziecka

- |   |   |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>dysmorphia</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ <i>defectiones</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <i>defectio genetica, genopathia</i></li> <li>▪ <i>defectio hereditaria</i></li> <li>▪ <i>defectio chromosomal</i></li> </ul> </li> </ul> </li> <li>• <i>enzymopathia</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ <i>thesaurismosis</i></li> </ul> </li> <li>• <i>vitium congenitum</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ <i>atresia oesophagi</i></li> <li>○ <i>atresia recti</i></li> <li>○ <i>atresia ani</i></li> <li>○ <i>atresia ductorum biliarium</i></li> <li>○ <i>vitium congenitum cordis</i></li> </ul> </li> </ul> | <p>nieprawidłowość morfologiczna w rozwoju</p> <p>wady</p> <p>wada genetyczna</p> <p>wada dziedziczna</p> <p>wada chromosomalna</p> <p>enzymopatia</p> <p>choroba spichrzeniowa</p> <p>wada wrodzona</p> <p>niedrożność przetyku</p> <p>niedrożność odbytnicy</p> <p>niedrożność odbytu</p> <p>niedrożność dróg żółciowych</p> <p>wada serca wrodzona</p> |
|---|---|

**Vitia congenita cordis - wady wrodzone serca** (wg. "Kwz" w haśle „wada serca” w Wikipedii.pl):

### **Wady niesiniczne**

Wadami niesinicznymi są takie wrodzone nieprawidłowości, w których istnieje utrudnienie przepływu krwi, bez przecieków pomiędzy krążeniem małym i dużym.

- koarktacja aorty czyli zwężenie łuku aorty (łac. *coarctatio aortae*)
  - nad więzadłem tętniczym (postać dziecięca, z zachowaniem drożności przewodu tętniczego)
  - pod więzadłem tętniczym (postać dorosłych)
- zwężenie aorty (łac. *stenosis aortae, atresia aortae*)
  - zwężenie aorty zastawkowe (niedorozwój płatków zastawki półksiężycowatej aorty, często z fibroelastozą wsierdza)
  - zwężenie aorty podzastawkowe
  - zwężenie aorty nadzastawkowe
- izolowane zwężenie tętnicy płucnej (łac. *stenosis arteriae pulmonalis*) - tj. takie które występuje niezależnie od innych nieprawidłowości, obserwowanych w np w tetralogii Fallota
- anomalia Ebsteina (przemieszczenie płatków zastawki trójdzielnej)

- wrodzone zwężenie lewego ujścia żylnego (zastawki dwudzielnej) (łac. *stenosis ostii venosi congenita*)
- wrodzona niedomykalność zastawki dwudzielnej (łac. *insufficiencia valvae mitralis congenita*)
- zespół Lutembachera (*syndroma Lutembacher*): wrodzone zwężenie lewego ujścia żylnego + ubytek w przegrodzie międzykomorowej
- dwupłatkowa zastawka aorty (łac. *valva bicuspidalis aortae*)

### **Wady późnosiniczne**

Wadami późnosinicznymi są takie wady, w których początkowo występuje przeciek lewo-prawy (z "wysokociśnieniowej" komory lewej do "niskociśnieniowego" serca prawego), a następnie - wyniku przerostu nadmiernie obciążonego mięśnia komory prawej dochodzi do zmiany gradientu ciśnień w jamach serca i odwrócenia przecieku na prawo-lewy.

- ubytek przegrody międzykomorowej (łac. *defectus septi interventricularis*, ang. *ventricular septal defect VSD*)
- ubytek przegrody międzyprzedsionkowej (łac. *defectus septi interatrialis*, ang. *atrial septal defect ASD*)
- ubytek w przegrodzie przedsionkowo-komorowej (łac. *defectus septi atrioventricularis*, ang. *atrioventricular septal defect AVSD*)
- przetrwały przewód tętniczy Botalla (łac. *ductus arteriosus persistens*, ang. *patent ductus arteriosus PDA*)
- kanał przedsionkowo-komorowy

### **Wady wczesnosiniczne**

Wady wczesnosiniczne są takimi wadami, w których od początku życia pozapłodowego występuje przeciek prawo-lewy (z prawego serca do lewego serca).

- tetralogia Fallota (łac. *tetralogia Fallot*): zwężenie tętnicy płucnej + ubytek w przegrodzie międzykomorowej + odejście aorty znad ubytku przegrody międzykomorowej "aorta-jeździec" + przerost mięśnia prawej komory
- przełożenie głównych naczyń (łac. *transpositio vasorum*)
- zarośnięcie zastawki trójdzielnej (łac. *atresia valvae tricuspidalis*)
- wspólny pień tętniczy
- całkowicie nieprawidłowe połączenie żył płucnych, inaczej całkowicie nieprawidłowe przyłączenie żył płucnych lub całkowicie nieprawidłowy spływ żył płucnych (ang. *total anomalous pulmonary venous connection TAPVC*)
- pentalogia Fallota (tzw. skorygowana tetralogia Fallota): zwężenie tętnicy płucnej + ubytek w przegrodzie międzykomorowej + przesunięcie w prawo odejścia aorty (znad ubytku przegrody międzykomorowej "aorta-jeździec") + przerost mięśnia prawej komory + przetrwały otwór owalny lub ubytek w przegrodzie międzyprzedsionkowej.
- trylogia Fallota
- choroba Eisenmenger (łac. *morbus Eisenmenger*): ubytek w przegrodzie międzykomorowej + przesunięcie w prawo odejścia aorty (znad ubytku przegrody międzykomorowej "aorta-jeździec")

- *mongolismus (trisomia 21, syndroma Down)*      mongolizm (trisomia 21, Zespół Downa)
- *diabetes mellitus (typus infantilis primus)*      cukrzyca (dziecięca, typ I)
- *mucoviscidosis*      mukowiscydoza (schorzenie ogólnoustrojowe)
  - *morbus fibroso cysticus- pancreatis*      choroba włóknisto torbielowata trzustki (mukowiscydoza trzustkowa)
  - *meconium ileus*      niedrożność smółkowa

## **Patologia kości:**

- *Osteopeniae:*
    - *rachitis*
      - *rachitis renalis*
    - *Osteogenesis imperfecta*
    - *Osteopetrosis (osteosclerosis, morbus Albers Schoenberg)*
  - *Chondrodystrophia*
  - *Exostoses multiplices hereditariae*
  - *Echondromatosis multiplex (morbus Ollier, Morbus Maffucci)*
- Kwestią sporną jest wyróżnienie tzw. zrzesotnienia młodzieńczego/dziecięcego (*osteoporosis iuvenilis*). Zasadniczo zrzesotnienie kości dotyczy osób dorosłych i polega na zaniku kości związanym z ubytkiem osteoidu.

grupa chorób związana ze zmniejszona wytrzymałością mechaniczną kości:

krzywica

krzywica nerkowa

samoistna kruchość kości

marmurkowatość kości (choroba Albersa Schoenberga)

chondrodystrofia

dziedziczne mnogie wyrośla kostne

chrzęstniakowatość mnoga (choroba Olliera, choroba Maffucci)

## **Neoplasmata neonatorum et infantum – nowotwory wieku noworodkowego i dziecięcego**

Nowotwory okresu niemowlęcego i dziecięcego stanowią ogółem ok. 2% wszystkich przypadków nowotworów złośliwych stwierdzanych u ludzi w czasie całego życia. Pod względem epidemiologicznym różnią się one od nowotworów złośliwych występujących w późniejszych okresach życia. Do specyfiki epidemiologicznej (względnych różnic między dziećmi i dorosłymi) należą: częste występowanie ostrych białaczek, częste występowanie nowotworów zarodkowych (w tym zwłaszcza: nowotworów neurogennych – najczęściej o lokalizacji podnamiotowej w czaszce, guza Wilmsa i wątrobiaków zarodkowych), rzadkie występowanie raków niezarodkowych, nieco większą częstość występowania mięsaków.

Najczęstszymi nowotworami w wieku rozwojowym są (w nawiasach podano częstość występowania nowotworów u dzieci):

- *leucaemia:*
  - *leucaemia lymphoblastica acuta* białaczki (30%):
    - ostra białaczka limfoblastyczna (25%)
    - ostra białaczka mieloblastyczna (5%)
  - *leucaemia myeloblastica acuta*
- *neuroblastoma* nerwiak zarodkowy (7-10%)
- *nephroblastoma /tumor Wilms/* nerczak /guz Wilms'a/ (6-8%)
- *hepatoblastoma* wątrobiak zarodkowy (1-2%)
- *retionblastoma* siatkówczak (1%)
- *rhabdomyosarcoma* mięsak prążkowanokomórkowy (2%)
- *sarcoma Ewing* mięsak Ewing'a / guz kości i pozakostny z kręgu guzów neuroektodermalnych/ (1-2%)
- *osteosarcoma* mięsak kostny /nowotwór złośliwy pochodzenia mezenchymalnego, wykazujący zdolność do tworzenia tkanki kostnej lub produkcji substancji osteoidalnej, zlokalizowanej wewnątrzkomórkowo/ (5%)
- *astroblastoma /astrocytoma juvenile/* gwiazdziak zarodkowy /gwiazdziak młodzieńczy/ (5%)
- *medulloblastoma* rdzeniak (5%)
- *ependymoma* wyściółczak (2.5%)

- *haemangioma* naczyniak krwionośny
- *lymphangioma* naczyniak limfatyczny
- *fibromatosis* włókniakowatość
- *teratoma* potworniak
  - *teratoma malignum* potworniak złośliwy

### Wrodzone zaburzenia rozwojowe

- *malformatio* zaburzenie rozwojowe
- *hamartoma* hamartoma
- *choristioma* choristioma
 

*Heterotopia (choristoma)*- jest to występowanie dojrzałej tkanki najczęściej posiadającej zdolności histoarchitektoniczne w nietypowej dla tej tkanki lokalizacji, np. pojawienie się ogniska normotypowego utkrania trzustki w ścianie żołądka

*Hamartoma* – jest to ogniskowy rozrost dojrzałych tkanek podobnych do wchodzących w skład struktury tkankowej danego narządu jednakże bez zdolności do odtwarzania histoarchitektoniki tego narządu, np.: pojawienie się ognisk/ogniska dojrzałej chrząstki szklistej, przemieszanej z tkanką łączną włóknistą, błoną śluzową oskrzeli w obrębie płuca (*hamartoma chondromatosum pulmonis*). Klinicznie zmiany te często sugerują guz nowotworowy i mogą być źródłem rozrostu nowotworowego
- *craniorhachischisis* rozszczep czaszki i kręgosłupa
- *anencephalia* bezmózgowie (brak pokrywy czaszki i przodomózgowia)
- *spina bifida* rozszczep kręgosłupa
- *spina bifida occulta* utajony rozszczep kręgosłupa
- *meningocele* przepuklina oponowa
- *myelomeningocele* przepuklina rdzeniowo-oponowa
- *agyria (lissencephalia)* gładkomózgowie
- *pachygyria* nadmiernie szerokie zakręty kory mózgu
- *microgyria* wąskie zakręty kory mózgowej
- *microcephalia* małowłowie (masa mózgu poniżej 900g)
- *megalocephalia* wielkogłowie (masa mózgu powyżej 1800g)
- *porencephalia* dziurowatość mózgu
- *hydranencephalia* brak półkul mózgu (w ich miejscu jamę wypełnia płyn mózgowo-rdzeniowy)
- *syringomyelia* jamistość rdzenia kręgowego
- *hydrocephalus congenitus* wodogłowie wrodzone
- *cheiloschisis* rozszczepienie warg
- *labium leporinum* warga zajęcza
- *palatoschisis* rozszczep podniebienia
- *faux lupina* wilcza paszcza
- *hypertrophia lingue congenita* wrodzony przerost języka
- *lingua plicata (scrotalis, sulcata, dissecata)* język pofałdowany
- *lingua villosa* język „owłosiony”
- *lingua areata (geographica)* język mapiasty (geograficzny)
- *hypertelorismus* szerokie rozstawienie oczu (często obserwowane w zespołach dysmorficznych)

### Zagadnienia hematologiczne:

- *anaemia posthaemorrhagica acuta* niedokrwistość pokrwotoczna ostra

- *anaemia posthaemorrhagica chronica*
- *anaemia aplastica*
- *anaemia haemolytica*
- *anaemia drepanocytica*
- *anaemia erythroblastica (morbus Cooley)*
- *Anaemia perniciosa (morbus Addison-Biermer)*
- *anaemia sideropenica*
- *anaemia idiopathica*
- *anaemia haemolytica neonatorum*
- *erythroblastosis fetalis*
  - *hydrops fetus universalis*
  - *icterus neonatorum gravis*
- *diathesis haemorrhagica*
  - *thrombocytopathia*
    - *thrombocytopenia*
    - *thrombocytopenia essentialis*
  - *coagulopathia (enzymopathia)*
    - *haemophilia*
    - *hypofibrinogenaemia*
    - *afibrinogenaemia*
    - *syndroma coagulationis intravascularis generalisata (DIC, ang, disseminated intravascular coagulation)*
    - *syndroma coagulationis intravascularis localisata*
  - *capillaropathia*
    - *scorbutus*
      - *scorbutus infantum*

### **Inne zagadnienia:**

- *purpura rheumatica*
  - *influenza*
  - *varicella*
  - *rubeola*
  - *morbilli*
  - *parotiditis epidemica*
  - *mononucleosis*
  - *meningitis*
    - *leptomeningitis*
  - *encephalitis*
- niedokrwistość pokrwotoczna przewlekła  
niedokrwistość aplastyczna  
niedokrwistość hemolityczna  
niedokrwistość sierpowatokrwinkowa  
niedokrwistość erythroblastyczna  
niedokrwistość złośliwa
- niedokrwistość z niedoboru żelaza  
niedokrwistość o nie ustalonej etiologii  
niedokrwistość hemolityczna noworodków  
erythroblastozja płodowa  
uogólniony obrzęk płodu  
ciężka żółtaczka noworodków  
skaza krwotoczna  
płytkowa skaza krwotoczna  
małopłytkowość  
małopłytkowość samoistna (morbus Werlhof)  
skaza krwotoczna związana z upośledzeniem osoczowych czynników krzepnięcia  
hemofilia, krwawiczka  
niedobór fibrynogenu  
brak fibrynogenu  
zespół rozsianego wykrzepiania wewnątrznaczyniowego
- miejscowy zespół wykrzepiania śródnaczyniowego  
skaza krwotoczna związana z uszkodzeniem naczyń włosowatych  
gnilec (szkorbut)  
gnilec dziecięcy (choroba Moller-Barlow)
- plamica reumatyczna (choroba Schonlein-Henoch)  
grypa  
ospa wietrzna  
różyczka  
odra  
nagminne zapalenie ślinianek (świnka)  
mononukleozja zakaźna  
zapalenie opon (przyczyny i postaci u dzieci)  
zapalenie opon miękkich (przyczyny i postaci u dzieci)  
zapalenie mózgu (przyczyny i postaci u dzieci)