

Ю.Л. Солдатский<sup>1</sup>, В.В. Володькина<sup>1</sup>, С.А. Клочков<sup>2</sup>, И.А. Строганов<sup>2</sup>, Е.К. Онуфриева<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Московская медицинская академия им. И.М. Сеченова

<sup>2</sup> Детская городская клиническая больница св. Владимира, Москва

# Агенезия трахеи

### Контактная информация:

Солдатский Юрий Львович, доктор медицинских наук, профессор кафедры болезней уха, горла и носа ММА им. И.М. Сеченова

Адрес: 107014, Москва, ул. Рубцовско-Дворцовая, д. 1/3, тел.: (499) 268-84-81, e-mail: ysoldatsky@mail333.com

Статья поступила: 30.01.2010 г., принята к печати: 07.06.2010 г.

*В статье приведены основные данные литературы, посвященные редкой, потенциально несовместимой с жизнью аномалии строения дыхательных путей — агенезии трахеи. Представлены два клинических наблюдения новорожденных с этой патологией.*

**Ключевые слова:** агенезия трахеи, трахеоэзофагеальный свищ.

Агенезия трахеи — редкая аномалия строения дыхательных путей, в преобладающем большинстве случаев с летальным исходом, основным анатомическим признаком которой является полное или частичное отсутствие проксимального отдела трахеи в сочетании с различными нарушениями взаиморасположения трахеобронхиального дерева и пищевода, а также наличием трахеоэзофагеального или бронхоэзофагеального свища [1, 2]. Известно, что те или иные пороки развития органов дыхания встречаются у 1 ребенка из 1000. Частота возникновения агенезии трахеи составляет 1:50000 новорожденных [3], хотя эти данные представляются несколько завышенными, так как в мировой литературе описано всего около 150 наблюдений родившихся живыми детей с указанной патологией [4]. В связи с крайней редкостью аномалии, ее основные симптомы (выраженная дыхательная недостаточность вплоть до асфиксии и афония с рождения) редко соотносят с агенезией трахеи; зачастую диагноз устанавливают только на аутопсии.

Впервые агенезия трахеи описана W.A. Payne в 1900 г. (цит. по [5]). Эта аномалия крайне редко бывает изолированной; сопутствующие пороки развития других органов и систем обнаруживают у 90% больных. Обычно выявляют пороки развития сердечно-сосудистой системы (врожденные пороки и гипоплазию сердца, аномалии магистральных сосудов и др.), позвоночника, желудочно-кишечного тракта (атрезия двенадцатиперстной кишки и ануса и др.), мочевыводящей системы

(аномалии строения почек и мочеточников, агенезия одной или обеих почек и др.) и т.д. [6, 7]. Полагают, что агенезия трахеи может сочетаться с VATER или VACTERL-синдромом, которые включают дефекты позвоночника, пороки сердца, атрезию ануса, трахеоэзофагеальный свищ, атрезию пищевода, аномалии строения почек и лучевой кости [5, 8, 9]. Наиболее часто агенезии трахеи сопутствует трахеоэзофагеальный свищ; заболевания без трахеоэзофагеального или бронхоэзофагеального свища единичны [10, 11]. У 1/3 больных обнаруживают также различные аномалии строения гортани [6]. Описан случай рождения ребенка с сочетанием агенезии трахеи, атрезии пищевода и наличием проксимального и дистального бронхоэзофагеальных свищей [1].

Этиология заболевания изучена недостаточно. Пороки развития дыхательной и пищеварительной систем, а именно агенезия трахеи, пищевода, трахеоэзофагеальный свищ, задняя гортанно-трахеоэзофагеальная расщелина, по-видимому, имеют общую природу. Нижние дыхательные пути (гортань, трахея, бронхи) и легкие формируются на 3-й нед гестации и представляют собой срединную гортанно-трахеальную щель на каудальном конце вентральной стенки примитивной глотки. На 4-й нед эмбриогенеза эта щель образует выпячивание на наружной поверхности примитивной глотки, которое в процессе роста в вентрокаудальном направлении приобретает форму трубки (гортанно-трахеальный вырост), расположенной в передней части туловищной кишки. Гортань и трахея возникают из передневерхней

Yu.L. Soldatskiy<sup>1</sup>, V.V. Volod'kina<sup>1</sup>, S.A. Klochkov<sup>2</sup>, I.A. Stroganov<sup>2</sup>, Ye.K. Onufriyeva<sup>2</sup>

<sup>1</sup> I.M. Sechenov Moscow Medical Academy

<sup>2</sup> St. Vladimir Children's Clinical Hospital, Moscow

## Agnesia of trachea

*The article presents basic literature data on rare, potentially incompatible to life malformation of airways — agnesia or trachea. Two clinical descriptions of newborns with this pathology are presented.*

**Key words:** agnesia of trachea, tracheoesophageal fistula.



части энтодермальной трубки, которая на 4-й нед внутриутробной жизни разделяется на 2 цилиндра: из вентрального формируются гортань и трахея, из каудального — пищевод. Это происходит путем продольного выбухания эпителиальная трахеопищеводная перегородка; из нее позднее образуется разделительная стенка между гортанью, трахеей и пищеводом. Деление энтодермальной трубки на гортань, трахею и пищевод завершается на 33 сутки гестации. В норме ларинготрахеальная трубка растет быстрее, чем пищевод, и в ее нижнем отделе на 4–5 нед гестации формируются зачатки легких [12, 13]. Наиболее интенсивный рост дыхательной трубки происходит на 3–4 нед гестационного периода. По-видимому, мутагенные факторы, воздействующие на плод на 3–6 нед гестации, приводят к возникновению этой аномалии развития. Возможно, редкость агенезии трахеи связана с тем, что воздействие повреждающего фактора или возникновение генных мутаций на этих сроках гестации приводят к развитию грубых аномалий других органов и систем и внутриутробной гибели плода [3].

Общепринятой является классификация агенезии трахеи, предложенная J. Floyd и соавт. [14]. На основании взаиморасположения трахеобронхиального дерева и пищевода выделены 3 анатомических типа порока. При 1-м типе отсутствует проксимальный отдел трахеи, а короткий участок дистальной ее части сообщается с пищеводом посредством свища. При 2-м типе имеются нормально сформированные главные бронхи, бифуркация трахеи; трахеопищеводный свищ располагается в области бифуркации трахеи. При 3-м типе трахея полностью отсутствует, а главные бронхи по отдельности сообщаются с пищеводом. Приблизительно у половины больных встречается агенезия трахеи 2-го типа [6], хотя наблюдались случаи агенезии трахеи без сообщения ее с пищеводом [10].

Пренатальная диагностика заболевания вызывает значительные трудности. Практическое отсутствие пренатальной симптоматики и специфических визуальных признаков, которые можно было бы дифференцировать при обследовании беременной женщины, являются причиной отсутствия верного диагноза и принятия своевременных мер по предотвращению необратимого развития гипоксии головного мозга [1]. К диагностическим методам агенезии трахеи у новорожденного следует отнести эндоскопическое, рентгенологическое, ультразвуковое обследование, компьютерную томографию и аутопсию [15].

Новорожденный с агенезией трахеи с первых минут жизни требует специализированного ухода в связи с недоношенностью, гипоксией, наличием сердечнолегочной недостаточности, сочетанием множественных пороков развития дыхательной, пищеварительной, мочеполовой систем, незрелостью структур и функции головного мозга. Единственным возможным способом интубации таких детей является введение трубки через пищевод, что сопряжено с определенными трудностями. Хирургическое лечение агенезии трахеи в большинстве случаев невозможно даже теоретически и вопрос о потенциальной возможности хирургического лечения крайне сложен и дискуссионен, хотя в литературе описан случай длительного выживания ребенка с агенезией трахеи при использовании эзофагеального стента, предотвращающего коллапс пищевода. Ребенок был выписан из клиники с самостоятельным дыханием в возрасте 10 мес, что позволило авторам рекомендовать этот метод как потенциально возможный для длительного поддержания стабильности функции дыхательных путей у больных с агенезией трахеи [2].

В связи с крайней редкостью патологии представляем 2 собственных наблюдения новорожденных с агенезией трахеи.

**Мальчик П.**, родился 24.08.2001 г. Ребенок от 4-й беременности, протекавшей с прогрессирующим многоводием в III триместре, 2-х плановых преждевременных оперативных родов (гестационный возраст 35–36 нед). При рождении состояние очень тяжелое, оценка по шкале Апгар — IV балла; масса тела — 2200 г, длина — 41 см; при рождении крика не было; интубирован с трудом; проводилась искусственная вентиляция легких (ИВЛ); атрезия ануса, крипторхизм. На 1-е сутки жизни переведен в отделение реанимации ДГКБ св. Владимира (Москва). При поступлении состояние очень тяжелое. Кома. Брадикардия — до 100 сердечных сокращений в минуту. При ИВЛ экскурсии грудной клетки симметричны, удовлетворительные. Аускультативно дыхание прослушивалось во всех отделах легких с большим количеством проводных хрипов. Из интубационной трубки аспирировалось большое количество отделяемого. Показатели кислотно-основного состояния (КОС) свидетельствовали об их субкомпенсированных сдвигах.

При прямой ларингоскопии: интубационная трубка в пищеводе. Наружное кольцо гортани, вестибулярные и голосовые складки не изменены, голосовые складки подвижны. В подскладковом отделе — атрезия просвета. Попытки интубации трахеи безуспешны. Пальпаторно трахея не определяется. Учитывая невозможность интубации трахеи, решено продолжать ИВЛ через трахеопищеводный свищ.

По жизненным показаниям под наркозом произведены лапаротомия, наложение гастростомы и колостомы. В послеоперационном периоде состояние крайне тяжелое, с его отрицательной динамикой. Кома, зрачки широкие, гипотермия до 34,2°C. Цианоз на фоне ИВЛ нарастает до тотального. Брадикардия — до 40 сердечных сокращений в минуту. Над всей поверхностью легких проводные хрипы, при аспирации — большое количество отделяемого. По данным КОС — некомпенсированный газовый ацидоз (рН 6,505; рСО<sub>2</sub> — 153,5 мм рт. ст.; рО<sub>2</sub> — 33,0 мм рт. ст.). 26.08.2001 г. — остановка сердца. Реанимационные мероприятия эффекта не дали. Зафиксирована смерть ребенка в возрасте 1 сут 23 ч жизни.

На аутопсии: труп ребенка мужского пола с атрезией ануса. Яички в малом тазу. При исследовании органов дыхания выявлено, что верхний и средний отделы гортани сформированы правильно. На расстоянии 0,5 см ниже голосовых складок гортань слепо заканчивается. Трахеи нет. Правый и левый главные бронхи сообщаются между собой на уровне предполагаемой бифуркации трахеи. В правом главном бронхе свищ диаметром 0,25 см, сообщающийся с пищеводом. Легкие сформированы правильно, плотноватой консистенции, на разрезе желтоватосерые, с поверхности разреза стекает мутная жидкость. Аномалий развития других органов не выявлено.

Заключительный патолого-анатомический диагноз: множественные врожденные пороки развития: агенезия трахеи (2-й тип). Атрезия гортани. Бронхопищеводный свищ. Атрезия ануса. Крипторхизм. Смерть ребенка наступила от двусторонней абсцедирующей аспирационной пневмонии.

**Девочка Н.**, родилась 23.06.2009 г. Ребенок от 2-й беременности, самостоятельных родов (гестационный возраст — 36 нед). В отделение реанимации ДГКБ св. Владимира доставлена на 3-м часу жизни на ИВЛ. При поступлении состояние очень тяжелое. При попытке самостоятельных вдохов — западение всех уступчивых





мест грудной клетки. Интубационная трубка в пищеводе. Установлен желудочный зонд. При самостоятельном дыхании через естественные пути выраженная инспираторная одышка. Из интубационной трубки аспирируется большое количество слизистой мокроты с геморрагическим компонентом.

Данные прямой ларингоскопии: вход в гортань сформирован правильно, видны голосовые складки, гортань заканчивается слепо.

При рентгенографии с контрастированием и использованием эндоскопической техники контрастное вещество выполняет слепо заканчивающуюся гортань. Дистальный конец определяется на уровне позвонка С4. Пищевод в среднем отделе расширен до 1,5 см. На уровне Th5–6 отмечается наличие бронхиального дерева: выявляется верхний главный бронх. Ниже Th6 данная трубка сообщается с желудком. Контрастное вещество поступает по ходу петель кишечника. При попытке введения контрастного вещества в трахею заполняется лишь ее дистальный отдел. Заключение: рентгенографическая картина агенезии трахеи.

При спиральной компьютерной томографии отмечаются признаки агенезии трахеи (рис.).

УЗИ головного мозга: признаки незрелости структур мозга, перивентрикулярного отека, перивентрикулярного кровоизлияния I степени справа в стадии тромба. УЗИ сердца: Эхо-признаки дефекта межпредсердной перегородки, мышечного дефекта межжелудочковой перегородки.

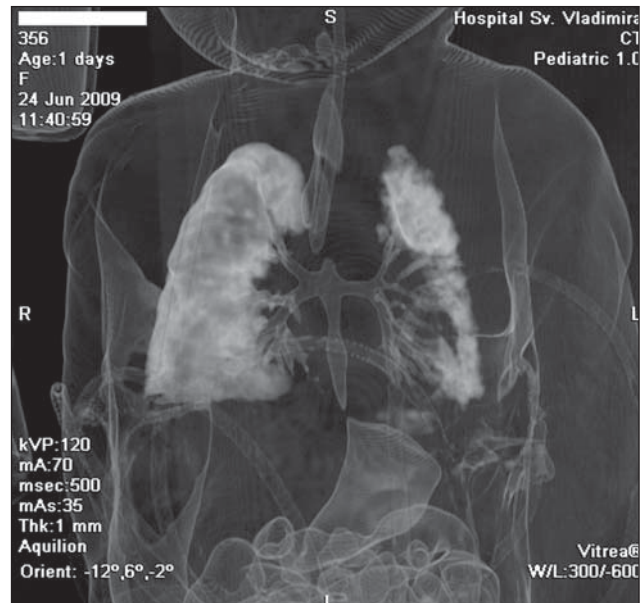
Учитывая полученные данные, хирургическая коррекция выявленных дефектов трахеи и пищевода невозможна. Больная признана инкурабельной. Смерть ребенка зафиксирована на 4-е сутки жизни.

Заключительный патолого-анатомический диагноз: Множественные врожденные пороки развития: агенезия трахеи (1-й тип); атрезия гортани; трахеопищеводный свищ; дефект межжелудочковой и межпредсердной перегородок. Короткий кишечник (толстая кишка 32 см, тонкая — 92 см). Геморрагический синдром, массивное кровоизлияние в дыхательные отделы легких и в боковые желудочки головного мозга, отек головного мозга. Недоношенность. Гипотрофия. Смерть ребенка наступила от легочно-сердечной недостаточности.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Demircan M., Aksoy T., Ceran C., Kafkasli A. Tracheal agenesis and esophageal atresia with proximal and distal bronchoesophageal fistulas // J. Pediatr. Surg. — 2008; 43 (8): 1–3.
- Watanabe T., Okuyama H., Kubota A. et al. A case of tracheal agenesis surviving without mechanical ventilation after external esophageal stenting // J. Pediatr. Surg. — 2008; 43 (10): 1906–1908.
- Felix J.F., van Looij M.A., Pruijsten R.V. et al. Agenesis of the trachea: Phenotypic expression of a rare cause of fatal neonatal respiratory insufficiency in six patients // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2006; 70 (2): 365–370.
- Heimann K., Bartz C., Naami A. et al. Three new cases of congenital agenesis of the trachea // Eur. J. Pediatr. — 2007; 166 (1): 79–82.
- Hill S.A., Milam M., Manaligod J.M. Tracheal agenesis: diagnosis and management // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2001; 59 (1): 63–68.
- van Veenendaal M.B., Liem K.D., Marres H.A. Congenital absence of the trachea // Eur. J. Pediatr. — 2000; 159 (1–2): 8–13.
- Hirt-Armon K., Pober B.R., Holmes L.B. Type III tracheal agenesis with familial tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve syndrome // Am. J. Med. Genet. — 1996; 65 (4): 266–268.

Рис. Спиральная КТ грудной клетки (3D реконструкция)



Примечание.

Определяются слепо заканчивающаяся гортань, интубационная трубка в просвете пищевода, бифуркация трахеи.

Таким образом, ввиду крайне редкого выявления агенезии трахеи, сведения, касающиеся этиологии, классификации, клинических особенностей, диагностики, осложнений заболевания, носят фрагментарный характер и, безусловно, нуждаются в дополнительном изучении. Анализ результатов собственных клинических наблюдений 2-х больных с агенезией трахеи позволяет нам, как и большинству авторов, столкнувшихся с этой проблемой, констатировать тяжесть патологии, обычно сочетающуюся с другими пороками развития, и выраженные практические трудности лечения и ведения детей с описанной аномалией.

- Wei J.L., Rodeberg D., Thompson D.M. Tracheal agenesis with anomalies found in both VACTERL and TACRD associations // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 2003; 67 (9): 1013–1017.
- Kanu A., Tegay D., Scriven R. Bronchial anomalies in VACTERL association // Pediatr. Pulmonol. — 2008; 43 (9): 930–932.
- De Luca D., De Carolis M.P., Capelli A. et al. Tracheal agenesis without esophageal fistula: genetic, resuscitative, and pathological issues // J. Pediatr. Surg. — 2008; 43 (1): 29–32.
- Mar S., Essex C. Type 2 tracheal agenesis without tracheoesophageal fistula // Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. — 1997; 39 (2): 159–161.
- Henick D.H., Holinger L.D. Laryngeal development // Pediatric Laryngology and bronchoesophagology. — Philadelphia — NY: Lippincott-Raven, 1997: 1–17.
- Holzman R.S. Anatomy and embryology of the pediatric airway // Anestes. Clin. North. Am. — 1998; 16 (4): 707–727.
- Floyd J., Campbell D.C., Dominy D.E. Agenesis of the trachea // Am. Rev. Respir. Dis. — 1962; 62 (7): 557–560.
- Davidson M.G., Coutts J., Bell G. Flexible bronchoscopy in pediatric intensive care // Pediatr. Pulmonol. — 2008; 43 (12): 1188–1192.