

Diagnostik angeborener Atemwegsfehlbildungen

Nicolaus Schwerk



MHH

Medizinische Hochschule
Hannover

Inhalt

- Einleitung
- Nomenklatur
- Epidemiologie
- Klinik und Diagnostik allgemein
- Aufbau und Entwicklung
- Entwicklungsstörungen
- Krankheitsbilder



Angeborene Malformationen

Das Dilemma

- Wir sehen immer früher immer mehr
- Aber wir wissen oft nichts damit anzufangen...
- Wie ist der natürliche Verlauf?
- Spontane Remissionen kommen durchaus vor..
- Was machen wir mit asymptomatischen Kindern?
- Behandeln und wenn ja wie?
- Keine Evidenz zu irgendeiner Intervention
- Was raten wir den Eltern?

Angeborene Malformationen

Wie vorgehen

- Offen und ehrlich mit den Eltern sprechen
- Unterschiedliche Vorgehensmöglichkeiten ansprechen
- Es gibt keinen ‚goldenen Weg‘
- Therapie individuell und in Konsens mit den Eltern
- Zurückhaltung mit Chirurgie bei fehlenden Symptomen
- Mann muss nicht immer alles können
- Es ist aber gut zu wissen, wer was sehr gut kann

Angeborene Malformationen

Dilemma Nomenklatur

Congenital combined lesions

Congenital cystic Lung lesions

Congenital solid Lung lesions

Congenital lung disease

Congenital hypoplastic lung

Congenital pulmonary malformations

Congenital cystic adenomatoid malformation

Congenital lobar emphysema

Congenital thoracic malformations

Congenital lung sequestration

Fetal lung lesions

Nomenklatur

Wie vorgehen?

- Wertfrei Beschreiben was man sieht
- Keine histologische Diagnose ohne Histologie
- Einheitliche Nomenklatur verwenden

Beschreiben was man sieht

Pränatal

- Erhöhte Echogenität mit großen, kleinen, multiplen Zysten
- Erhöhte Echogenität ohne Zysten
- Vorhandensein abnormer Gefäßversorgung
- Mediastinaler Shift

Postnatal, klinisch

- Solide
- Zystisch
 - einzeln, multiple, wanddicke
 - Luftgefüllt (also Anschluss an das Bronchialsystem)
 - Flüssigkeitsgefüllt

Pathologie

- Beschreibung der Histologie
- Zuordnung zu definierten Krankheitsentitäten

Beschreiben was man sieht

Beispiele

Kongenitale kleine Lunge anstatt Lungenhypoplasie

- Klein aber normaler Aufbau?
- Klein aufgrund eines abnormalen Aufbaus

Kongenitale helle Lunge anstatt Emphysem

- Emphysem = irreversible Zerstörung von Lungengewebe
- Polyalveoläre Lappen unterscheidet sich nicht von Emphysem
- Überblähte Lunge bei erhaltener alveolärer Struktur
- Kompensatorisch vergrößerte Lunge/Lappen

Neue und alte Nomenklatur

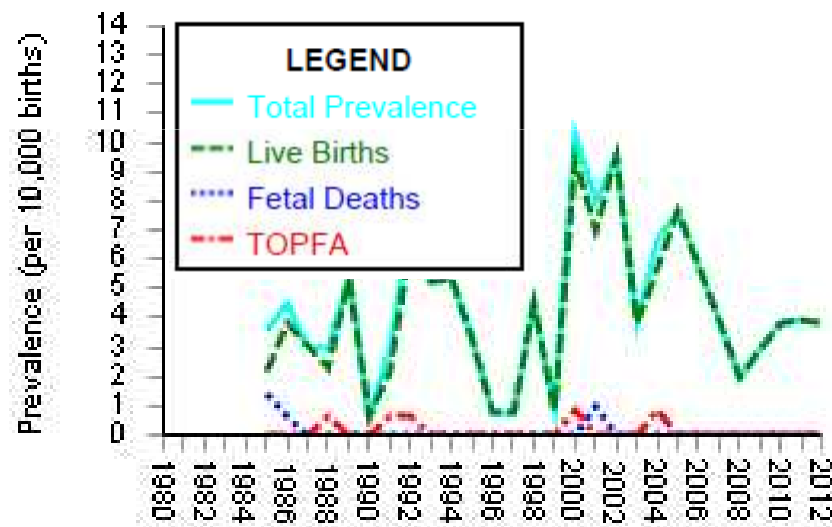
Bezeichnung vor histologischer Zuordnung

| Neue Nomenklatur | Alte Nomenklatur |
|--|--|
| Congenital hyperlucent lobe (CLHL) | Congenital lobar emphysema Polyalveolar lobe |
| Congenital thoracic malformation (CTM) | CCAM (Typ 1-3) CPAM (Typ 0-4) Sequestration Bronchogenic cyst Reduplication cyst Foregut cyst |
| Congenital small lung | Pulmonary hypoplasia |
| Absent lung, absent trachea | Ageneis of lung, trachal aplasia |
| Absent bronchus | Bronchial atresia |

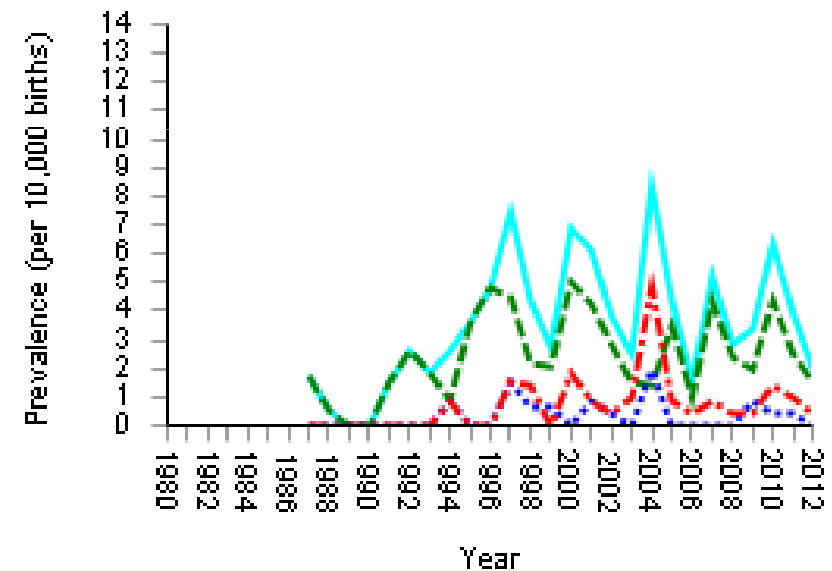
Epidemiologie allgemein

EUROCAT Prävalenzdaten Fehlbildungen Atemwege

Austria



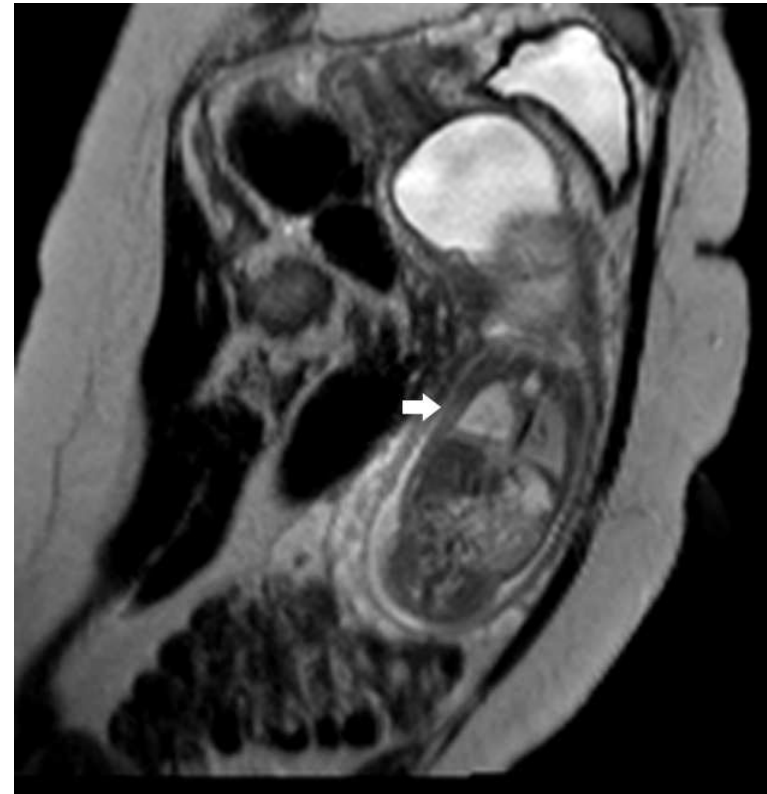
Germany



Klinik und Befunde

Pränatal

- Intrathorakale Raumforderung
- Weite Atemwege
- Große Lunge
- Inversion der Zwerchfelle
- Kleine Lunge
- Fehlende/unterbrochen Atemwege
- Pleuraerguss
- Hydrops
- Oligo-/Polyhydramnion
- Weitere Anomalien/Fehlbildungen



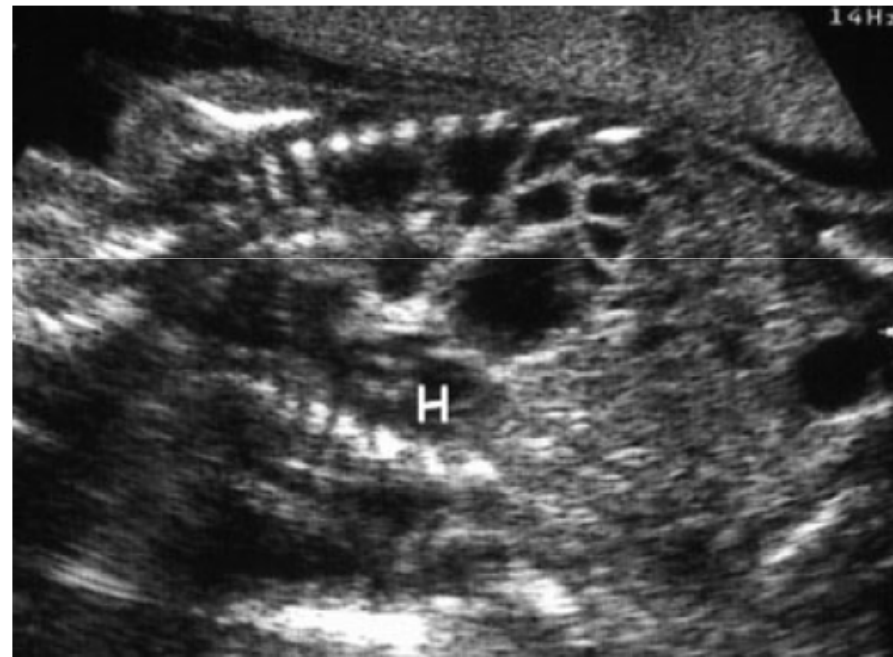
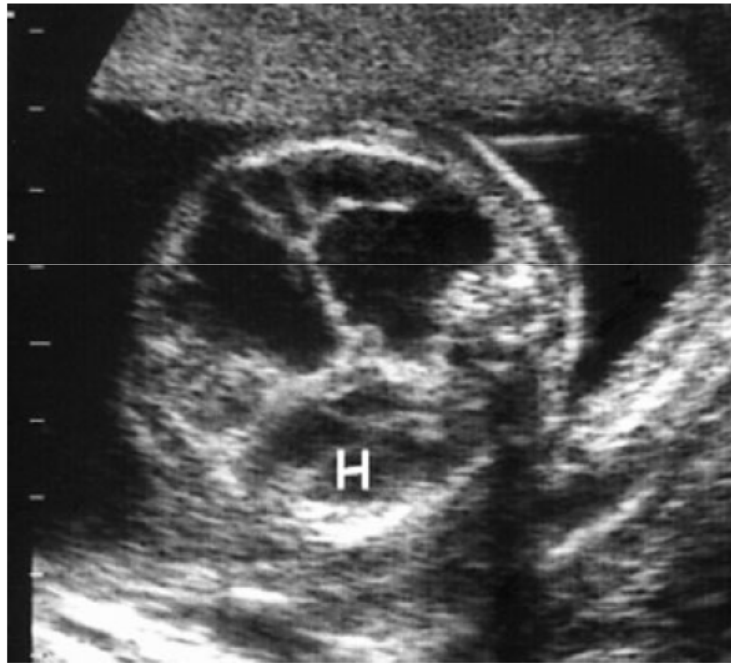
Pränatal: Solide versus zystisch

Beispiele/Differentialdiagnosen

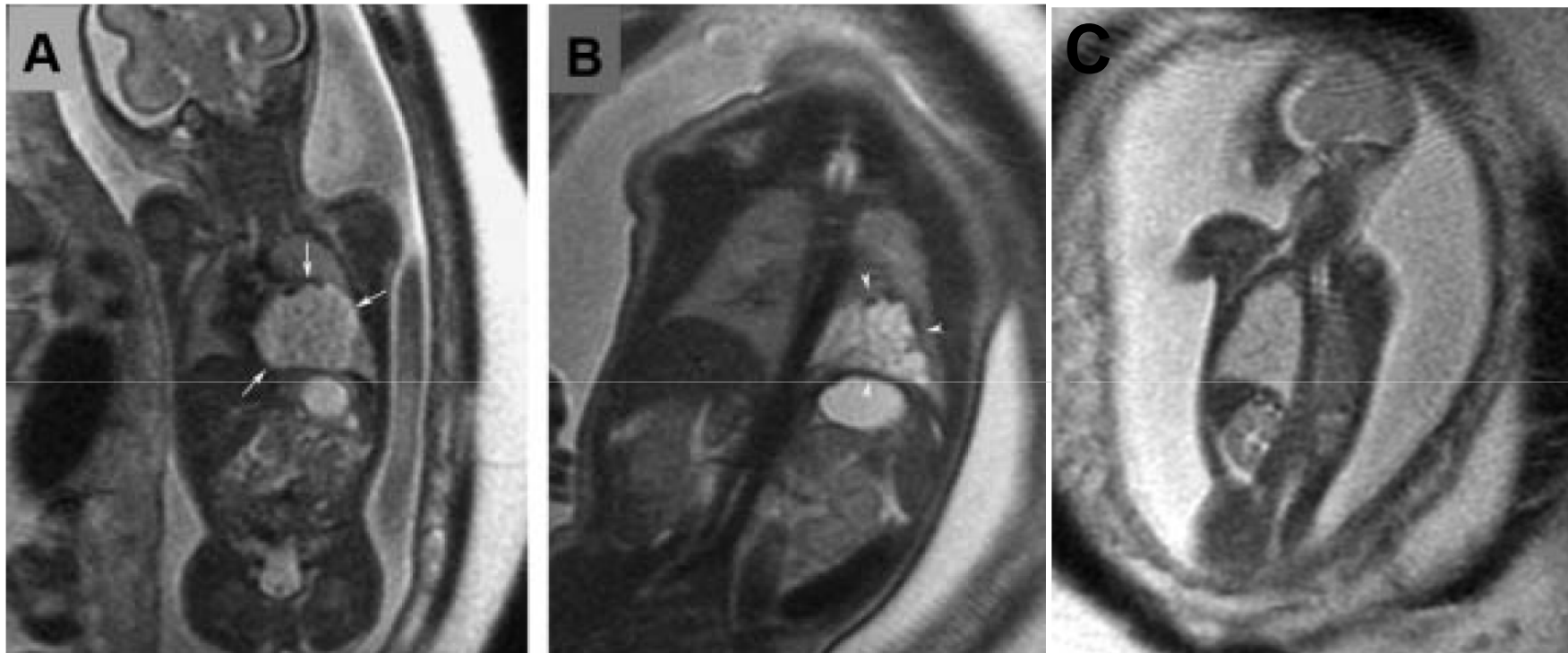
| Solide | Zystisch |
|--------------------------------|-------------------------------|
| CPAM (mikrozystisch) | CPAM (makrozystisch) |
| Sequester | Bronchogene Zyste |
| Mediastinales Teratom | Vorderdarm Zyste |
| Rhabdomyome | Zwerchfellhernie |
| Rechtsseitige Zwerchfellhernie | Perikarderguss |
| Trachea/Larynx Atresie | Pleuraerguss |
| Lungenagenesie | Kongenitales lobäres Emphysem |

Sonographie = Goldstandard

Zystische Malformationen



MRT Pränatal



Makroszystische (A,B) und mikroszystische (C) Läsionen

4/20 komplette Regression, 8/20 partielle Regression

Klinik und Befunde

Postnatal

- Asymptomatisch
- Dyspnoe, Einziehungen
- Atemnotsyndrom, Zyanose
- Stridor
- Unfähigkeit zu schlucken
- Nase nicht passierbar
- Intubation nicht möglich
- Herzinsuffizienz
- Zyanose bei „gutem AZ“
- Fehlende/insuffiziente Atmung



Klinik und Befunde

Kinder und Jugendliche

- Asymptomatisch
- Rezidivierende Infekte
- Pneumothorax
- Hämoptysen
- Bronchiektasen
- Therapieresistente Obstruktion
- Herzinsuffizienz
- Maligne Entartung
- Zyanose
- Husten beim Trinken/Nahrungsaufnahme
- Intrathorakale Verdichtung/Überblähung

Meilensteine der Entwicklung

Embryonalperiode (bis 8. SSW)

- Anlage der Lunge

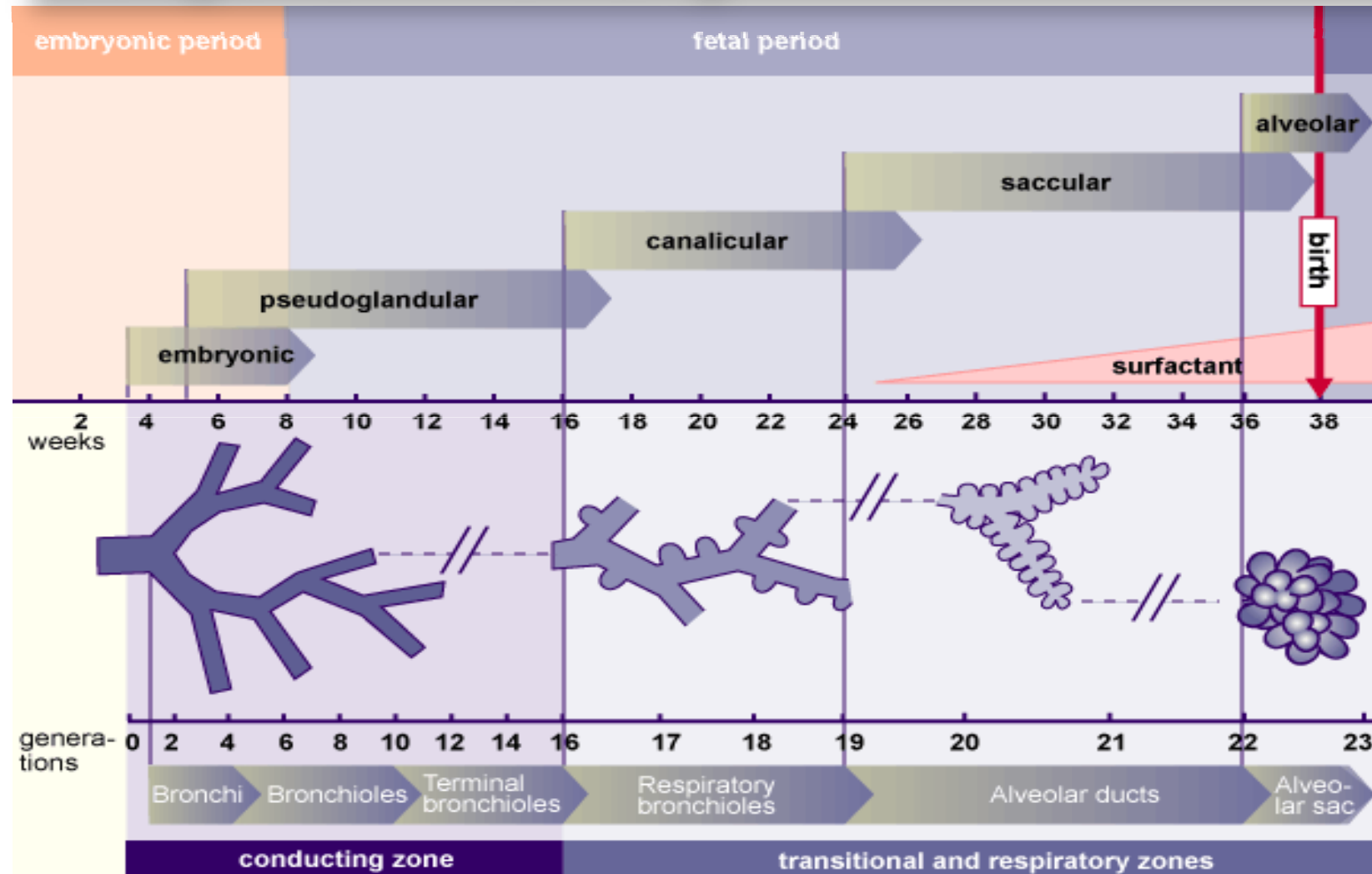
Fetalperiode (ab 9. SSW)

- Differenzierung, Wachstum

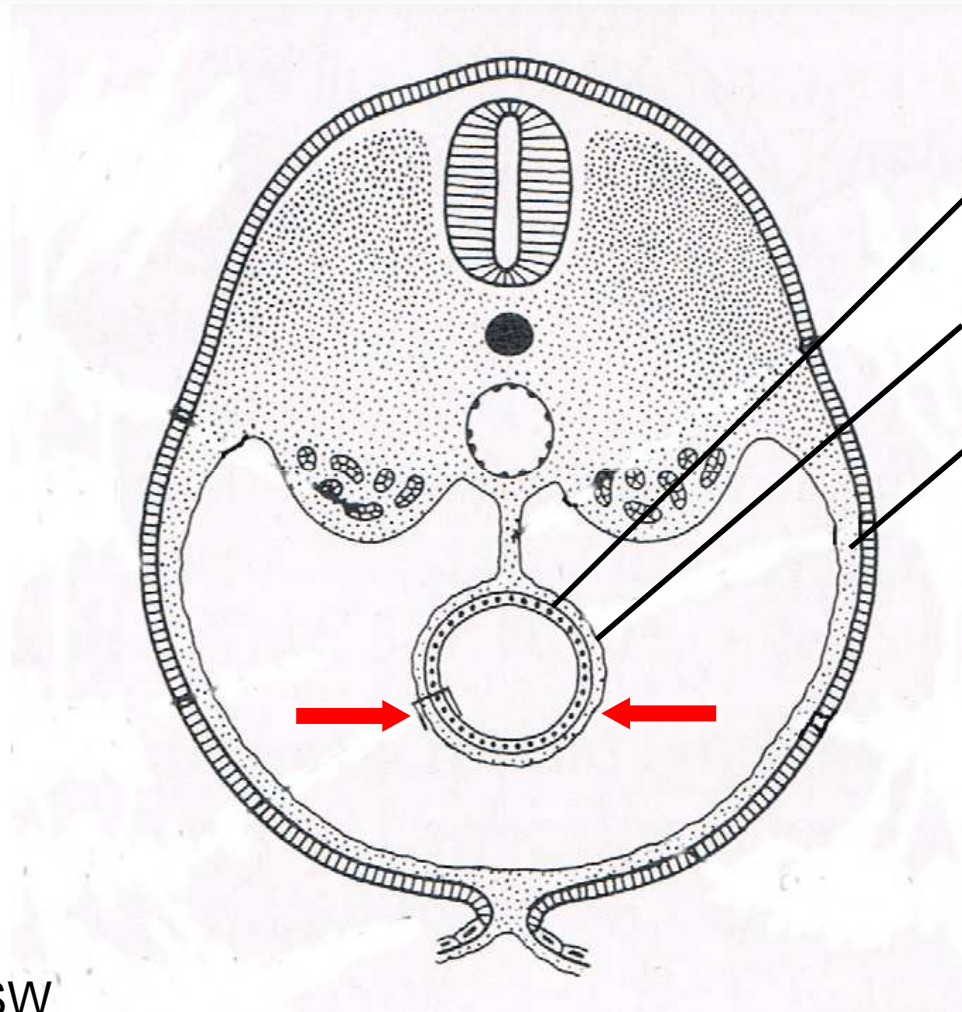
Postnatalperiode

- Wachstum

Lungenentwicklung



Embryonale Periode



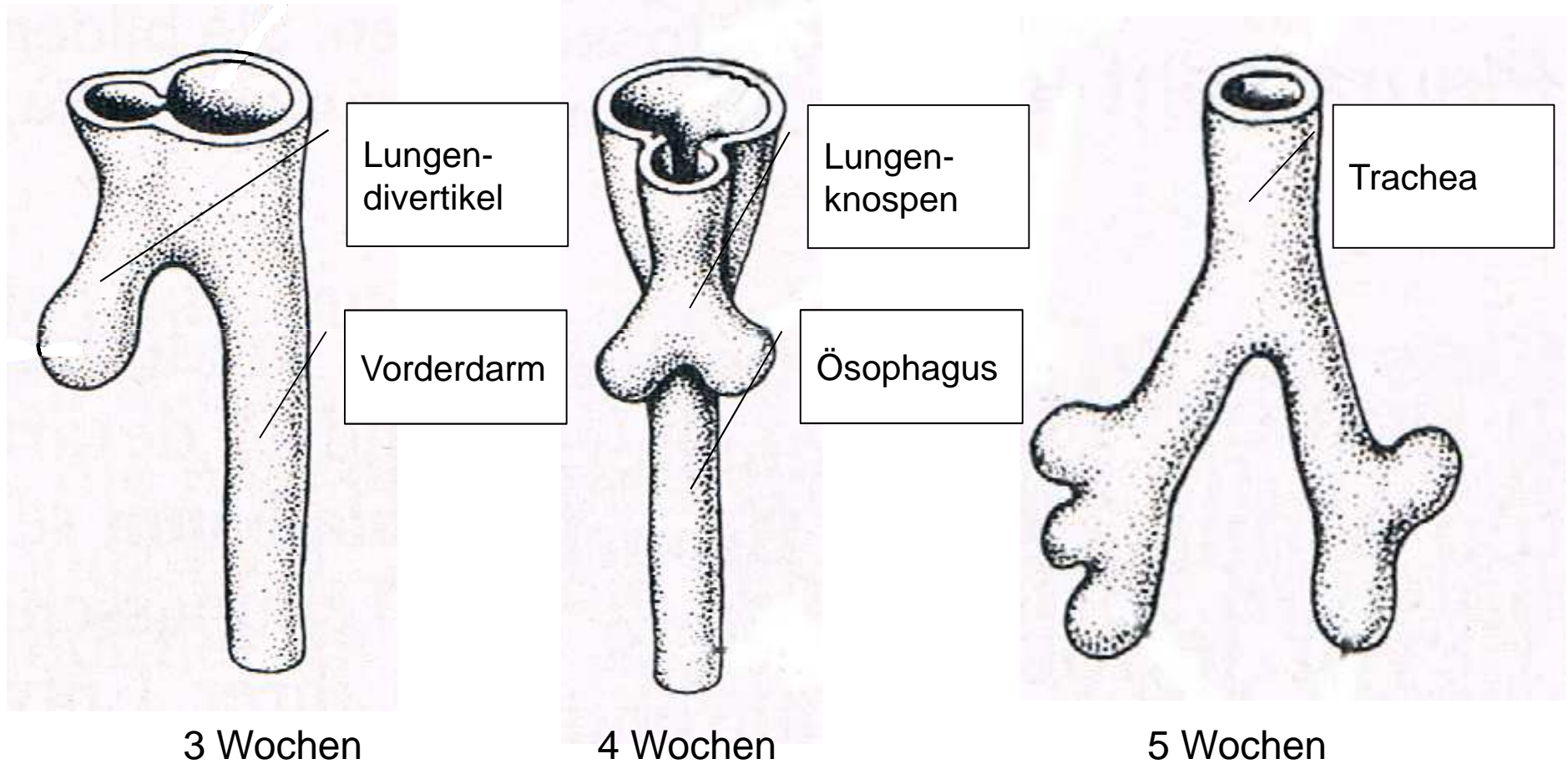
Darmwand (Entoderm)

Viszerales Mesoderm

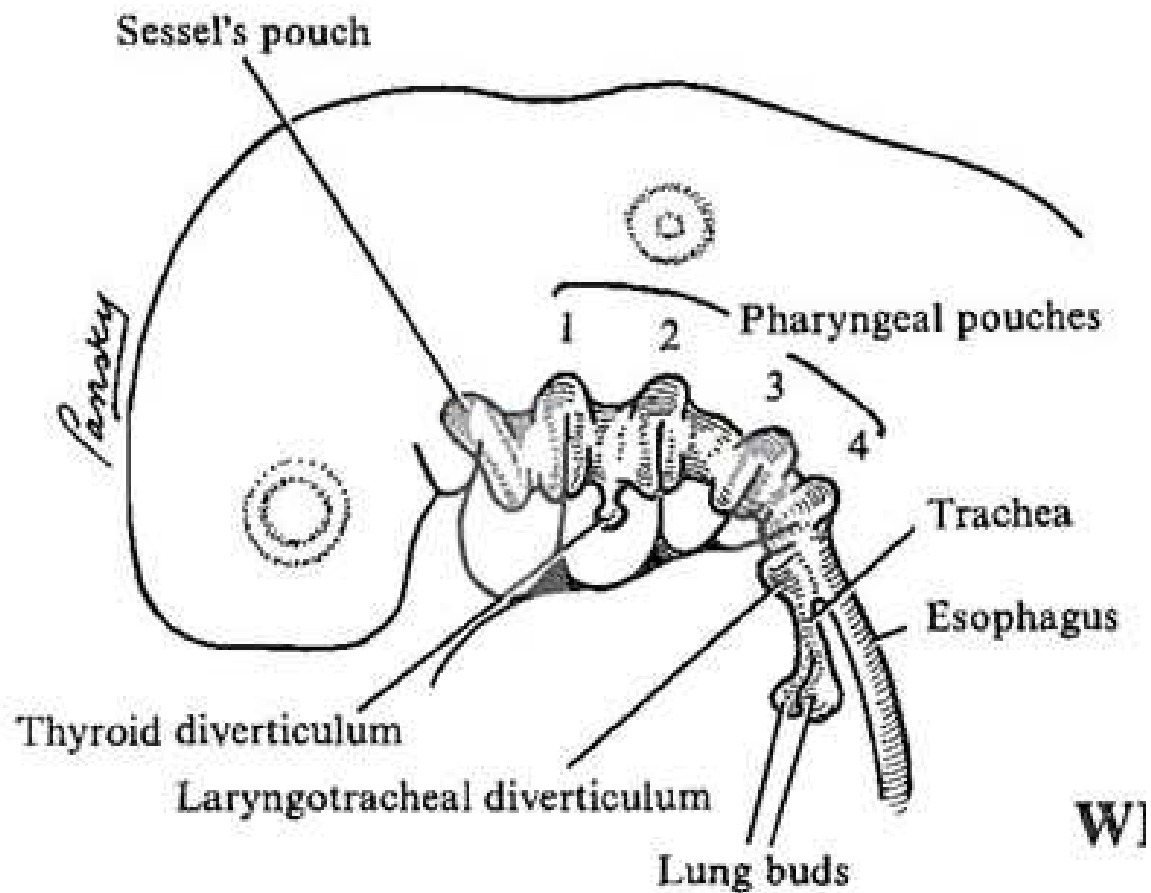
Parietales Mesoderm

2.-3. SSW

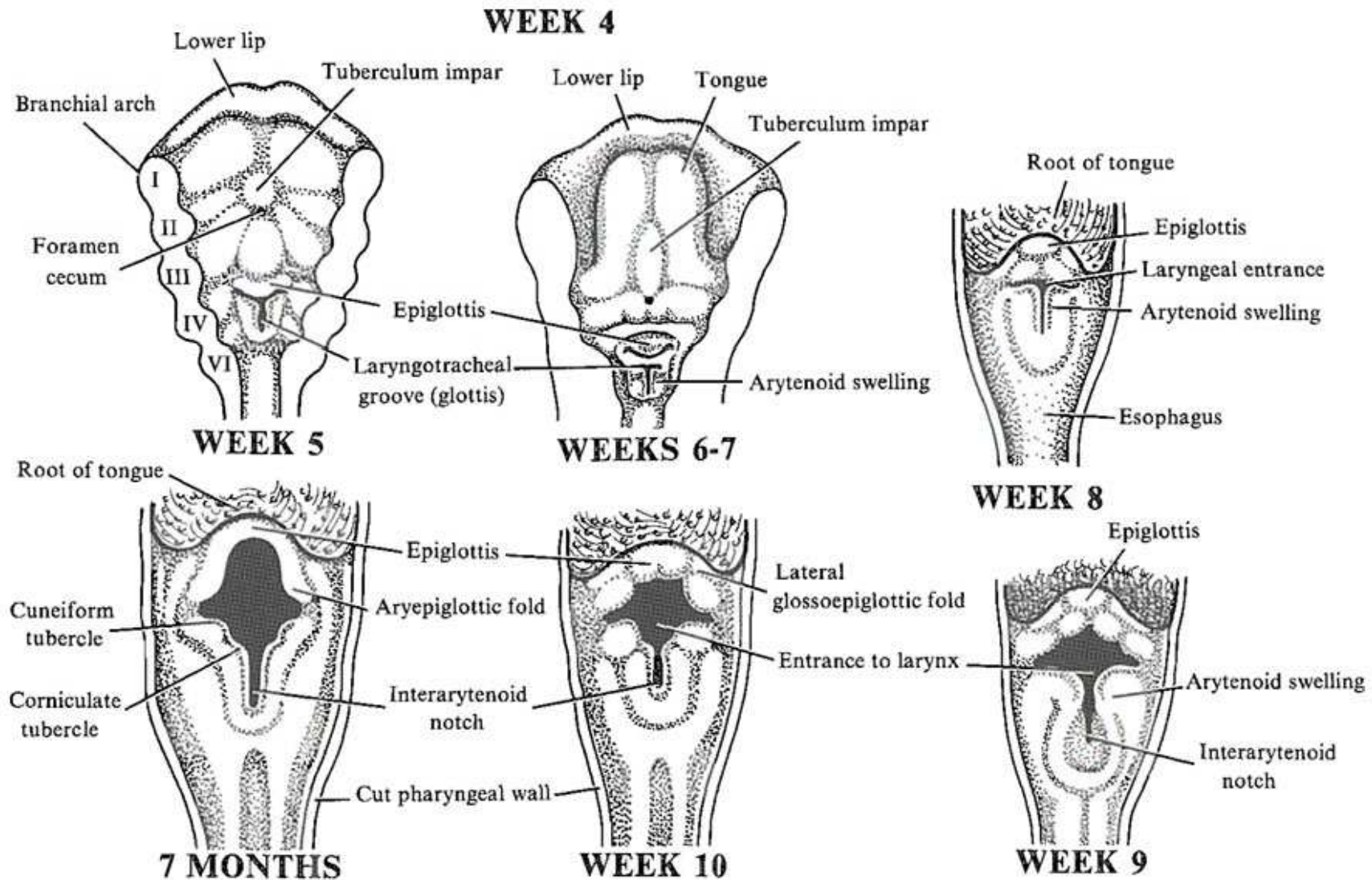
Embryonale Periode



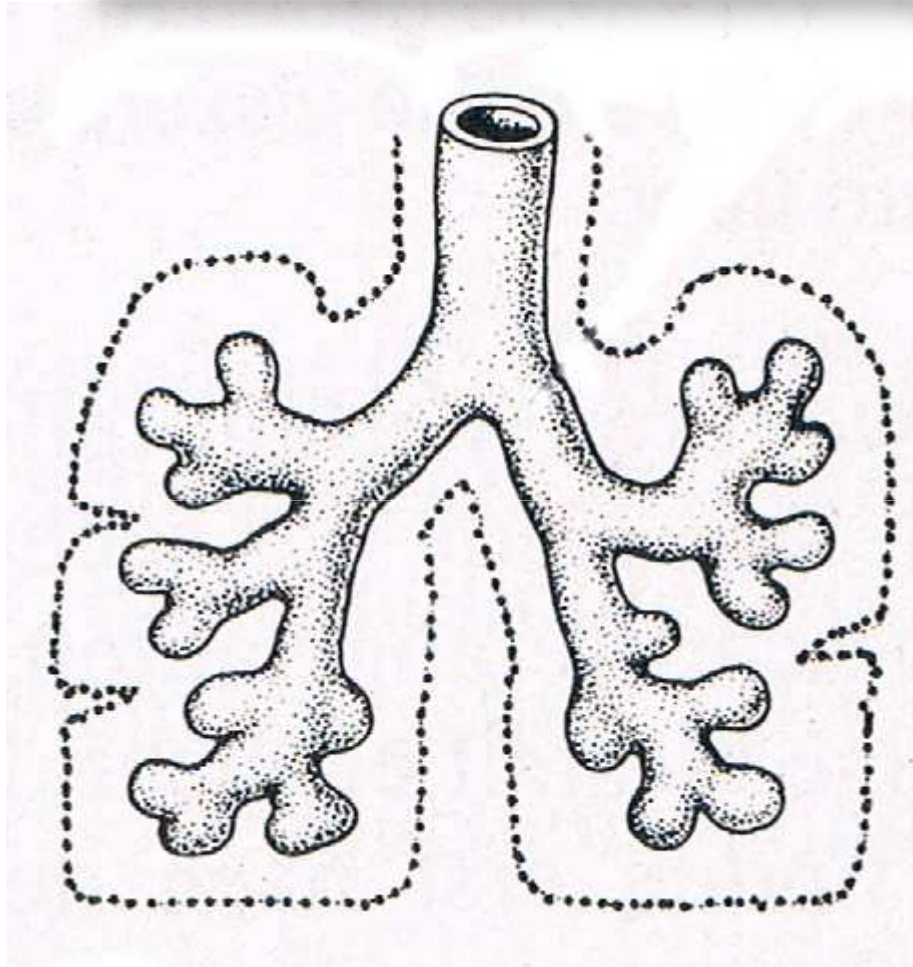
Embryonale Periode



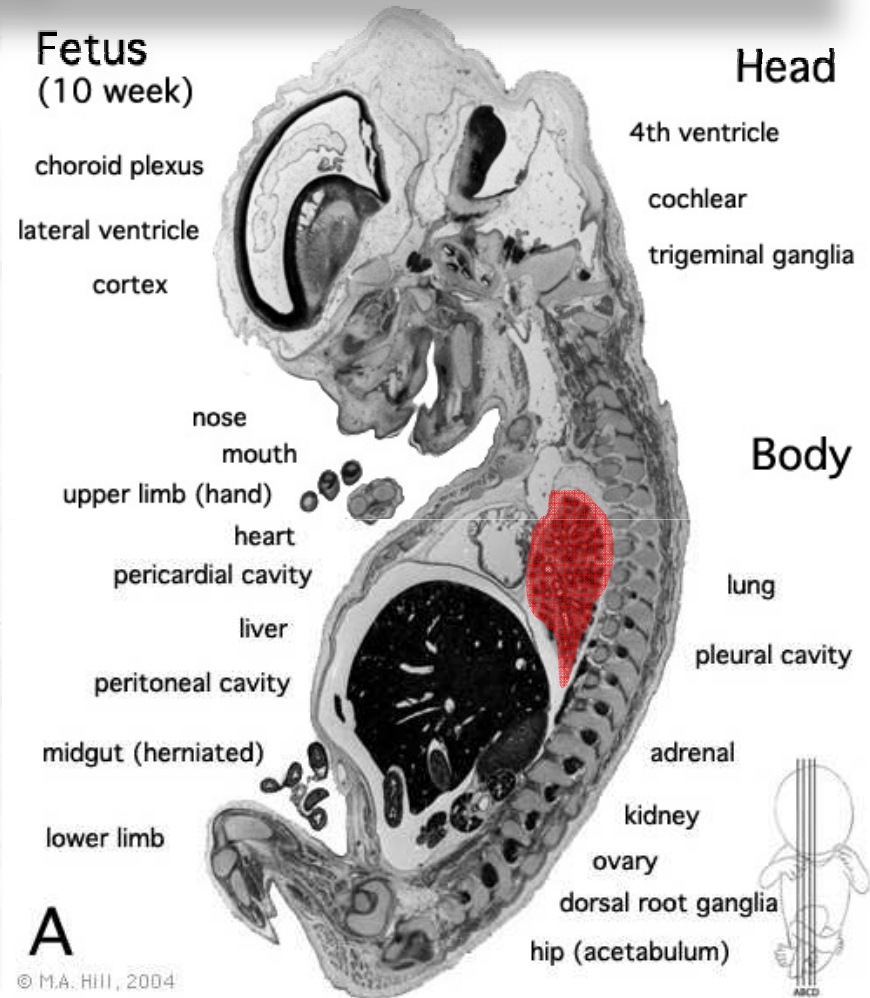
Embryonale Periode



Embryonale Periode



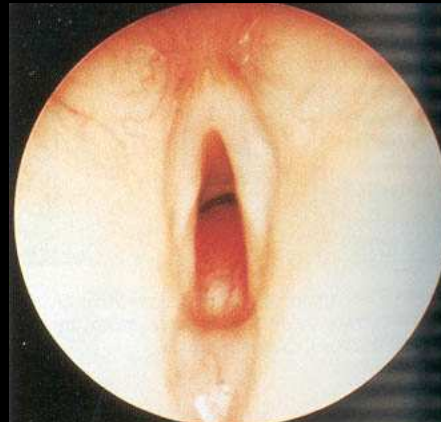
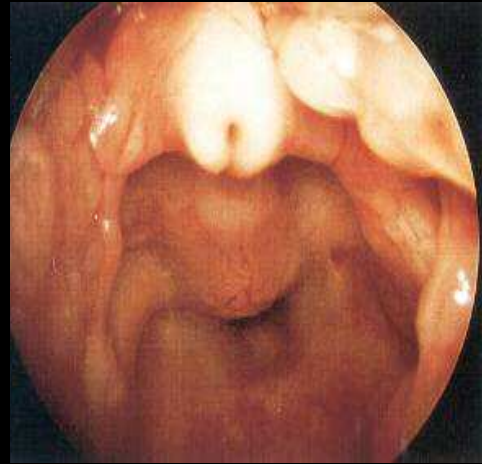
8 Wochen



A
© M.A. Hill, 2004

10 Wochen (SSL 20 mm)

Krankheitsbilder



Kongenitale pyriforme Aperturstenose

Abnorme ‚mediale Hyperostose‘ des Oberkieferknochens

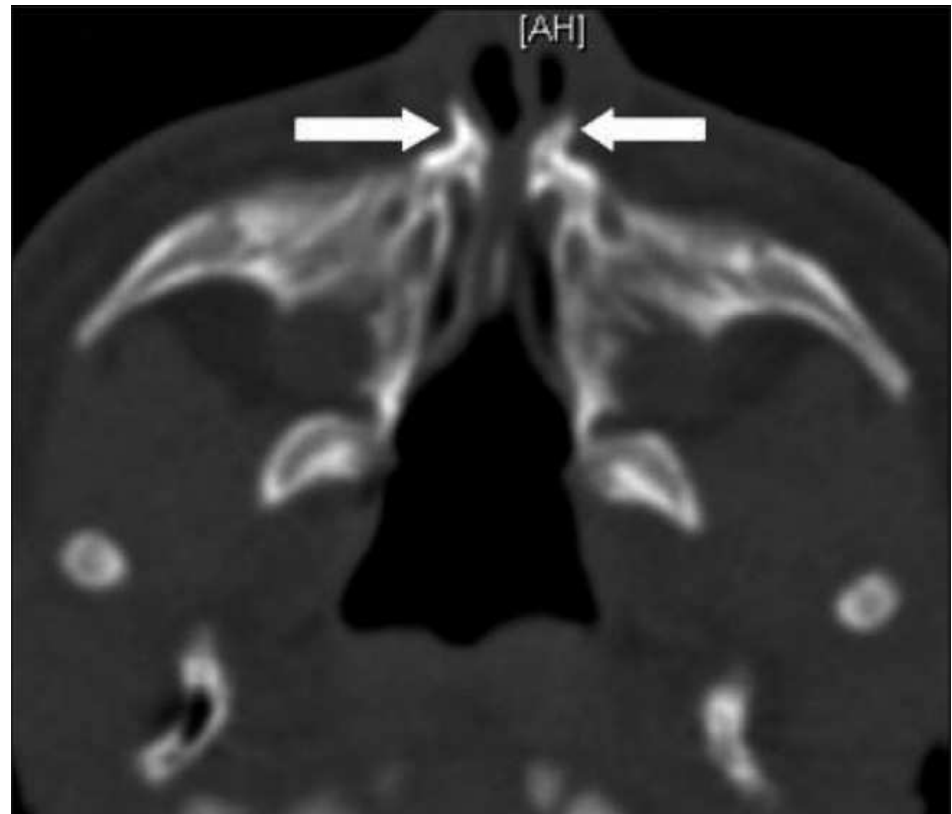
Häufig begleitende Fehlbildungen

Klinik variabel

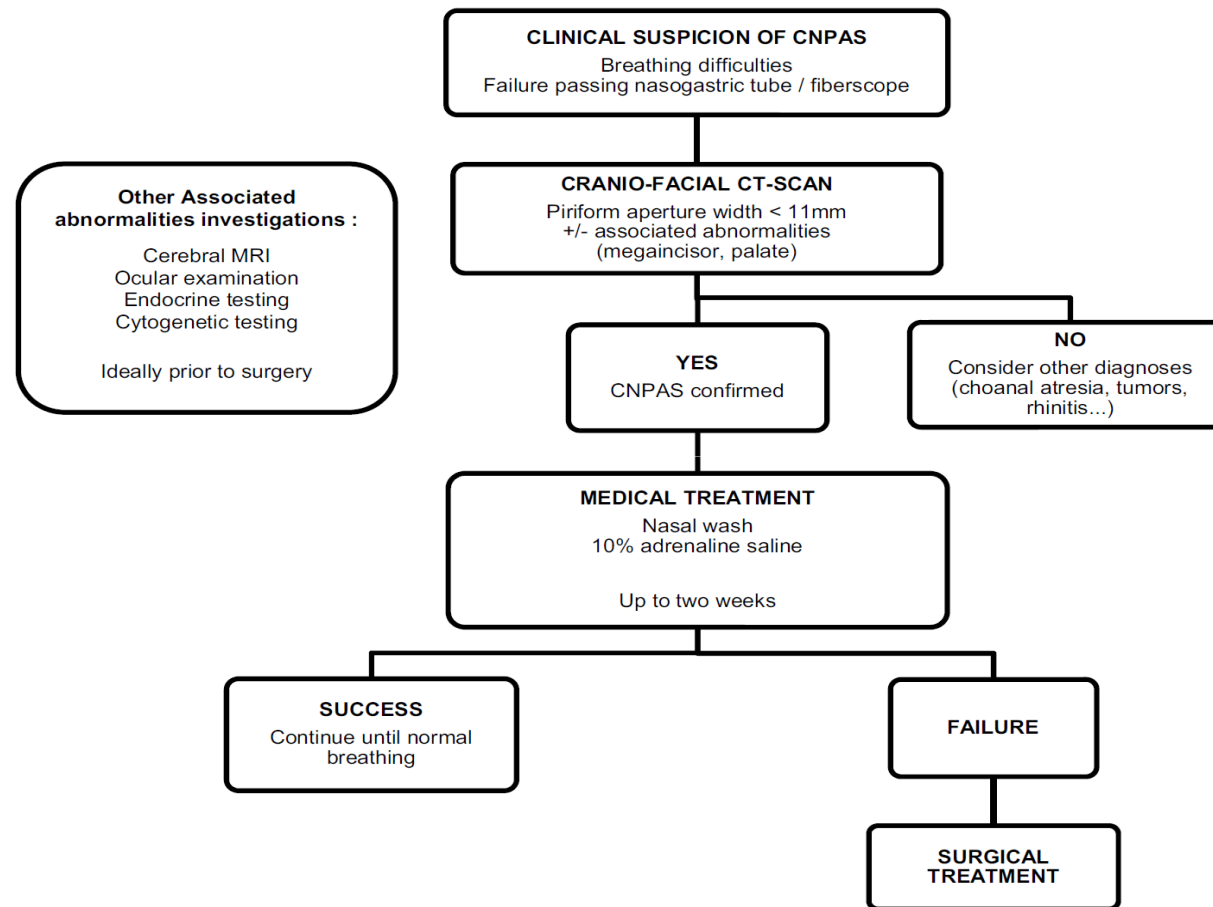
- abhängig vom Ausmaß der Enge
- zusätzliche Fehlbildungen

- Atemnotsyndrom
- Nasenatmungsbehinderung
- Zyanoseattacken
- Trinkschwierigkeiten

Therapie: symptomatisch, ggf. chirurgisch



Congenital nasal pyriform aperture stenosis: Elaboration of a management algorithm from 25 years of experience



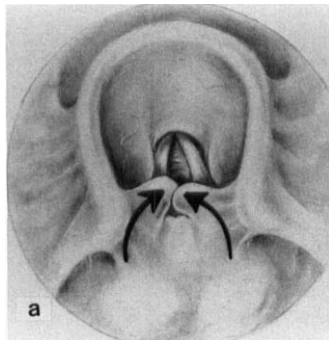
Laryngomalazie

- Abnorme Weichheit der Larynxstrukturen
- Hauptsymptom inspiratorischer Stridor/Karcheln
- Symptome verschwinden meist im 1. (-2.) Lebensjahr
- Selten schwere Beeinträchtigung
- Meist reicht die klinische Diagnose
- Laryngotracheobronchoskopie Immer bei Dyspnoe
- Therapie in den meisten Fällen nicht notwendig
 - Versuch einer ‚Schienung‘ durch CPAP/High flow
 - Operation wenn möglich vermeiden

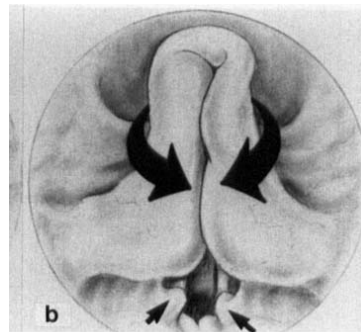
Laryngomalazie

Klassifikation nach Holinger

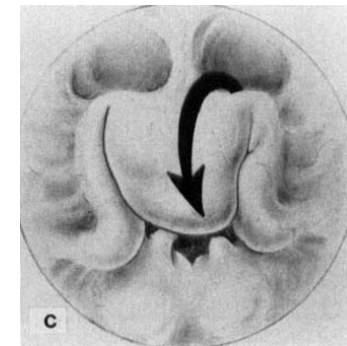
| Typ 1 | Typ 2 | Typ 3 | Typ 4 | Typ 5 | Typ 6 |
|---|--------------------------|--|---|------------------------------|---------------------------------------|
| ventraler Kollaps der Aryepiglottischen Falte | omega-förmige Epiglottis | anteriorer medialer Kollaps der Aryknorpel | posteriore Verlagerung Epiglottis an Pharynx-Hinterwand | Kurze aryepiglottische Falte | Sehr kleiner Winkel Epiglottis/Larynx |



Typ 1+3

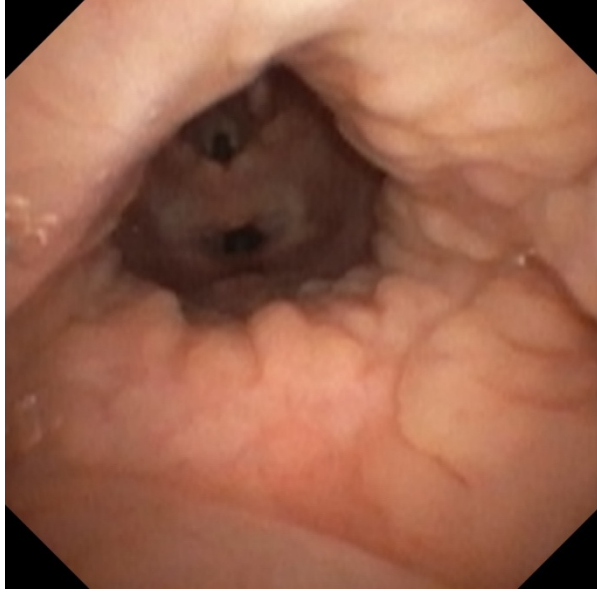


Typ 1+2+3



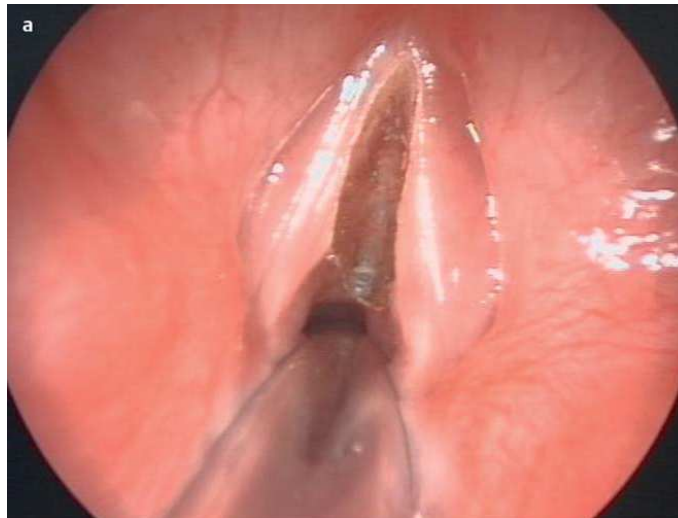
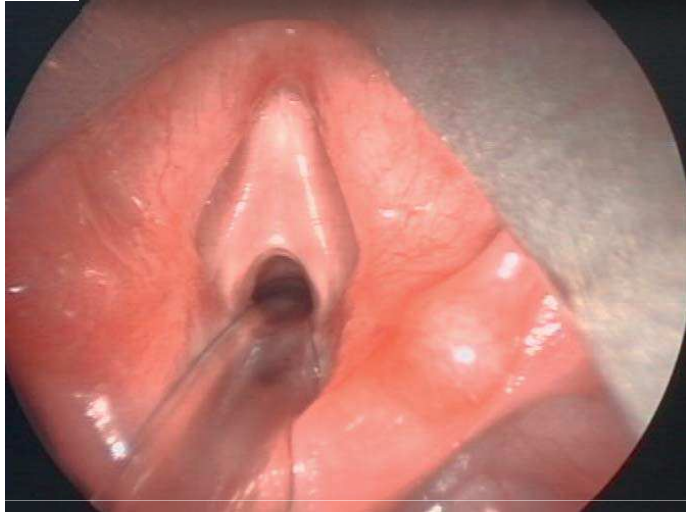
Typ 4+6

Spontanatmung mit Esmarch-Handgriff



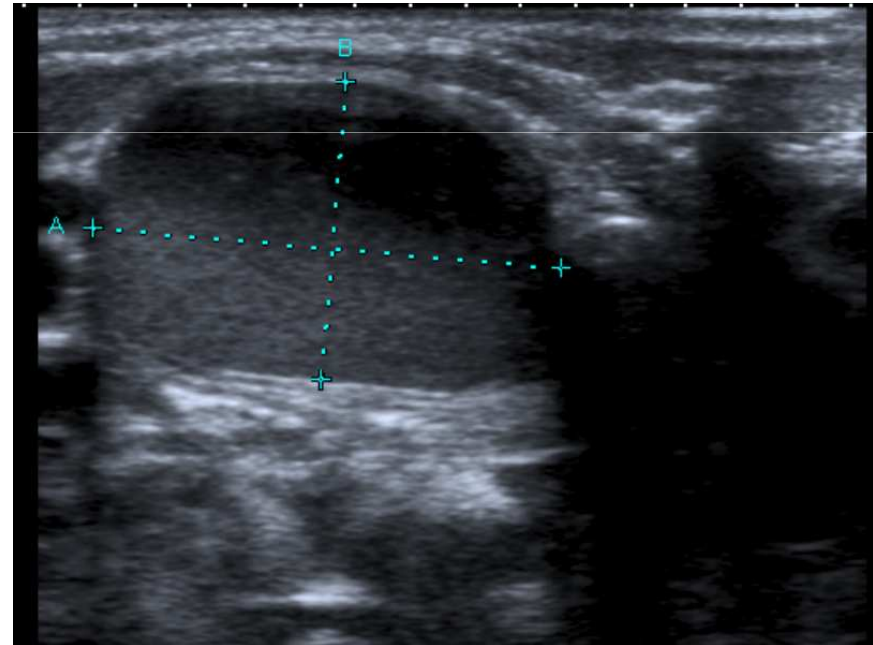
Spontanatmung ohne Esmarch-Handgriff

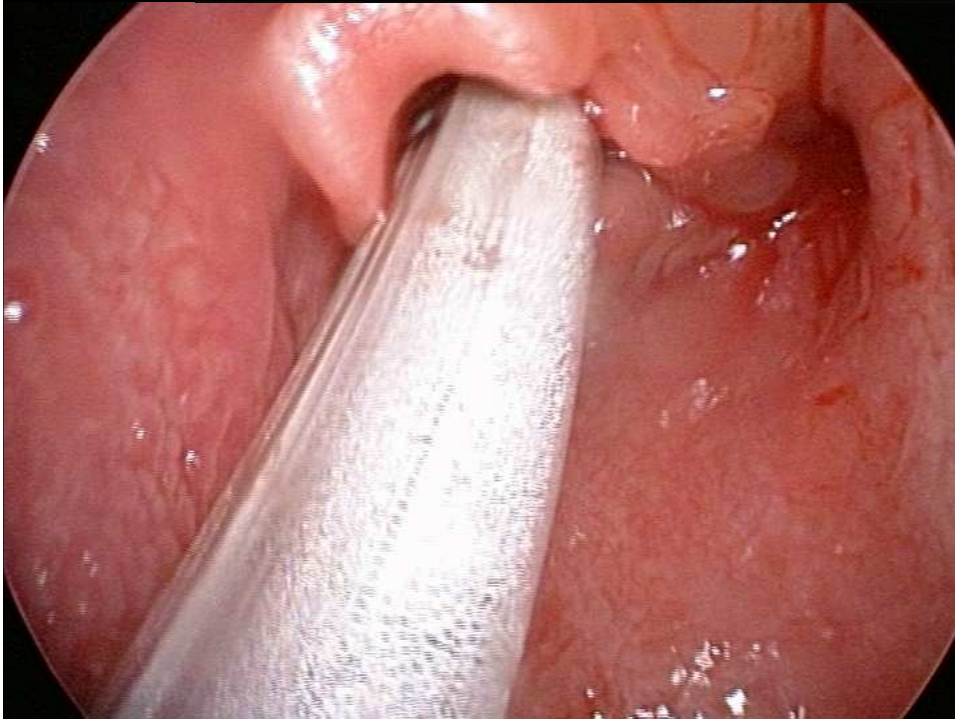
Konnatales ‚Web‘



Fallbericht

- Reifes Neugeborenes
- In- und expiratorischer Stridor, ausgeprägte Dyspnoe
- Weiche Raumforderung rechts cervical





Larynxzysten

Klassifikation

Type I: Intralaryngeal

Cyst remains within confines of the larynx (endodermal elements only)

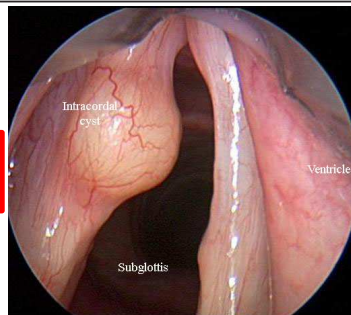
Type II: Extralaryngeal extension

Cyst extends beyond the confines of the larynx

IIa: Endodermal elements only

IIb: Endodermal and mesodermal elements (laryngotracheal duplication or diverticulum)

Typ 1



Typ 2



Kongenitale Stimmbandparese

■ Definition

- ‚Idiopathische‘ Lähmung eines oder beider Stimmbänder

■ Klinik

- In- und expiratorischer Stridor
- Oft schwerste Dyspnoe bei beidseitiger Lähmung

■ Therapie

- Wenn möglich konservativ, Lähmung nicht selten reversibel
- NIV (PPEP)?
- Cordotomie, Lateralisation, Arytenoidektomie
- Tracheotomie

Kongenitale Stenosen der Glottis/Subglottis

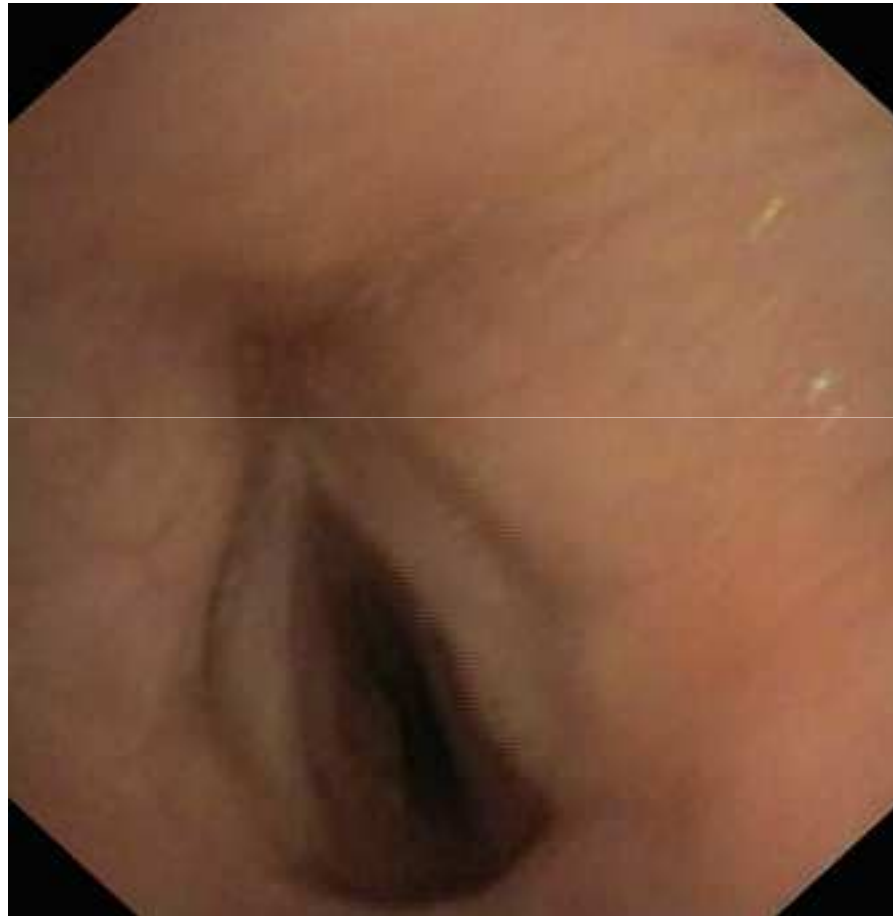
■ Definition

- Durchmesser < 4 mm in Höhe des Krikoids (beim reifen NG)


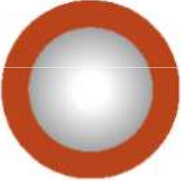
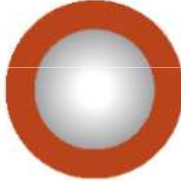
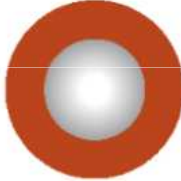
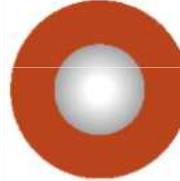
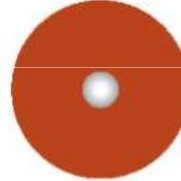
■ Ursachen/Formen

- Rekanalisierungsstörung des Larynx (Lumendurchmesser ↓)
- Larynxatresie schwerste Form
- Hypoplastischer Krikoid (harte Krikoid-Stenose)
- Verdickung von Mukosa/Submukosa (weiche Krikoidstenose)

Subglottische Stenose III°

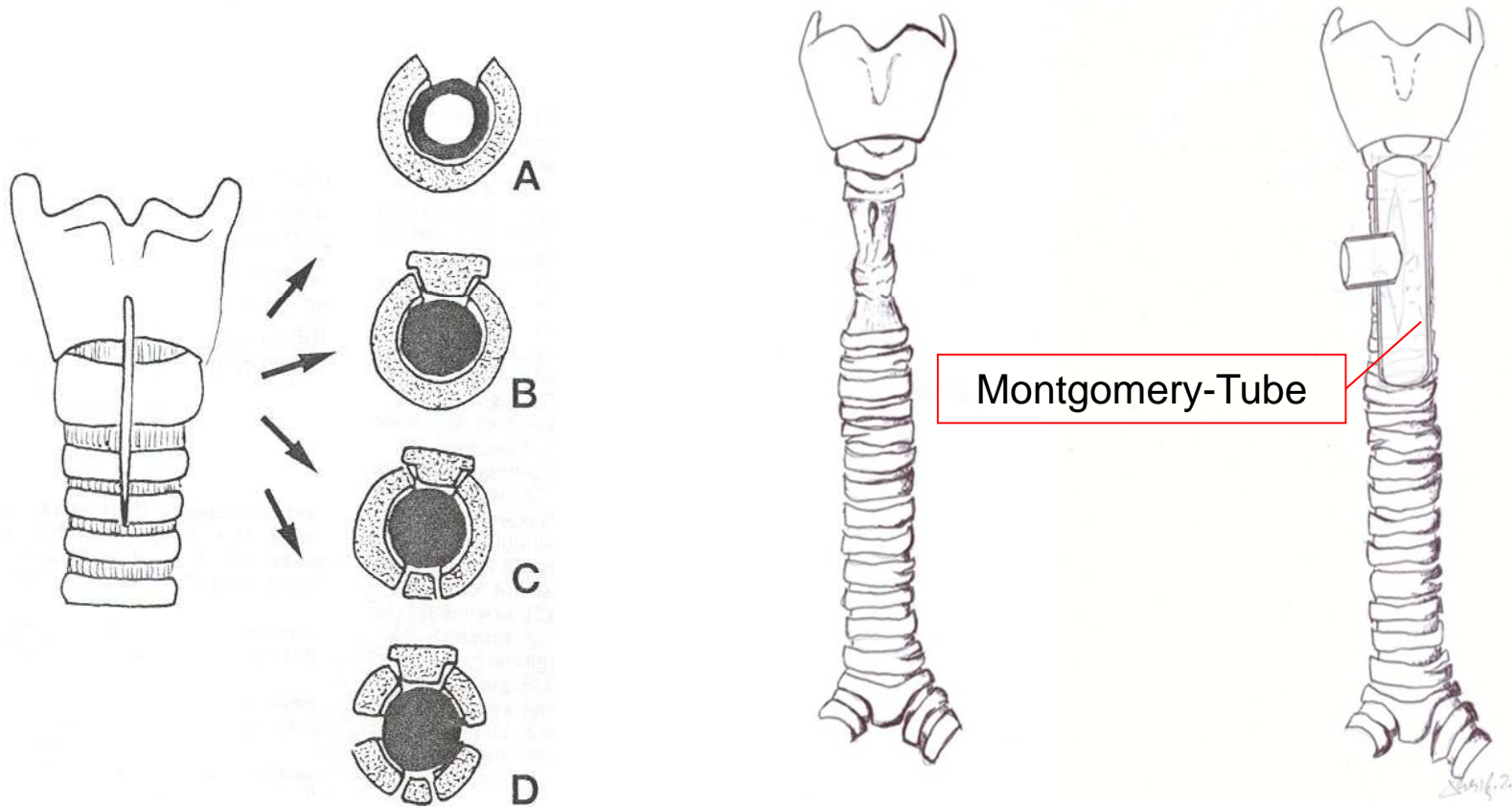


Cotton-Myer grading Scale

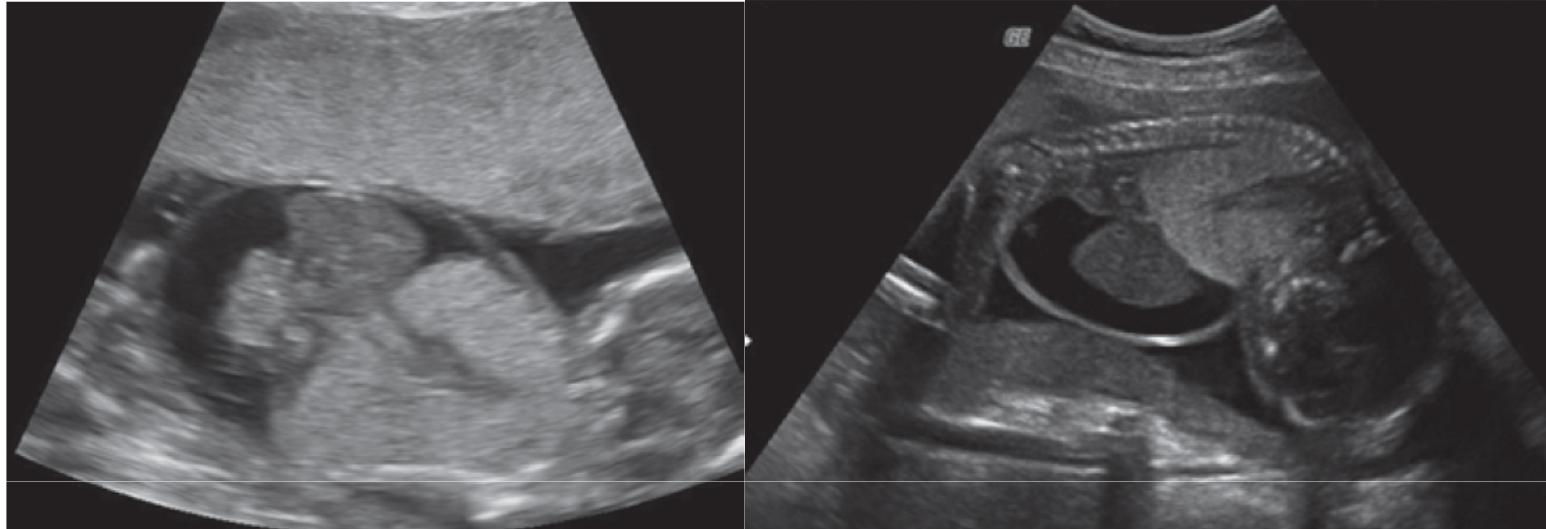
| Grade I | | Grade II | | Grade III | | Grade IV |
|---|---|---|--|---|---|---------------------|
|  |  |  |  |  |  | No detectable lumen |
| No obstruction | 50% obstruction | 51% obstruction | 70% obstruction | 71% obstruction | 99% obstruction | |

Kongenitale Stenosen der Glottis/Subglottis

Therapeutische Möglichkeiten

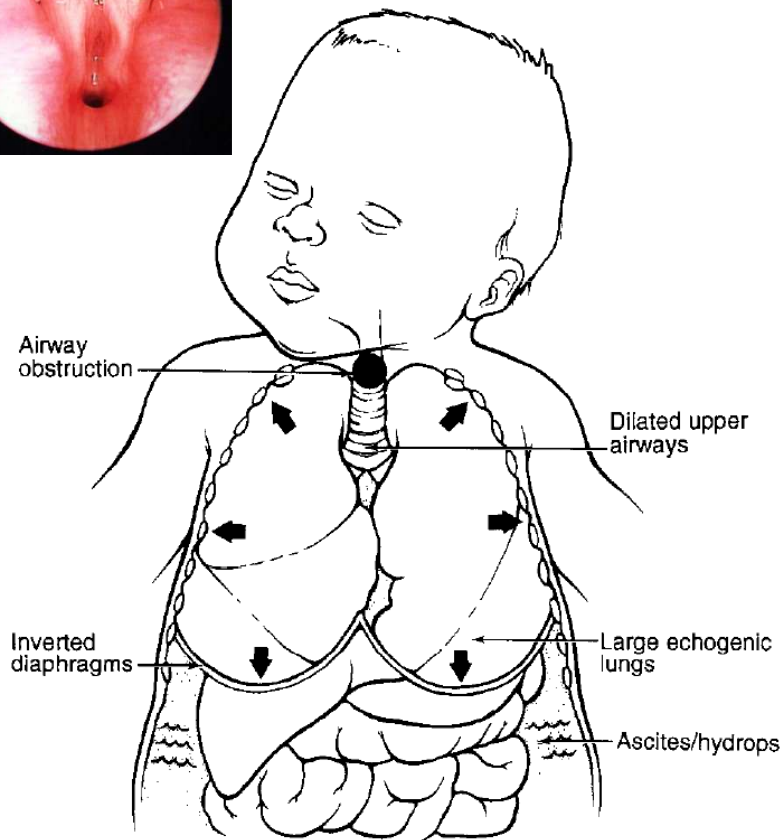


Prenatal diagnosis of congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS). Five case report.



- Hyperechogene Lungen
- Invertiertes Zwerchfell
- Dilatierte Trachea/Bronchien
- Ascites

Congenital High Airway Obstruction Syndrome (CHAOS): A Potential for Perinatal Intervention



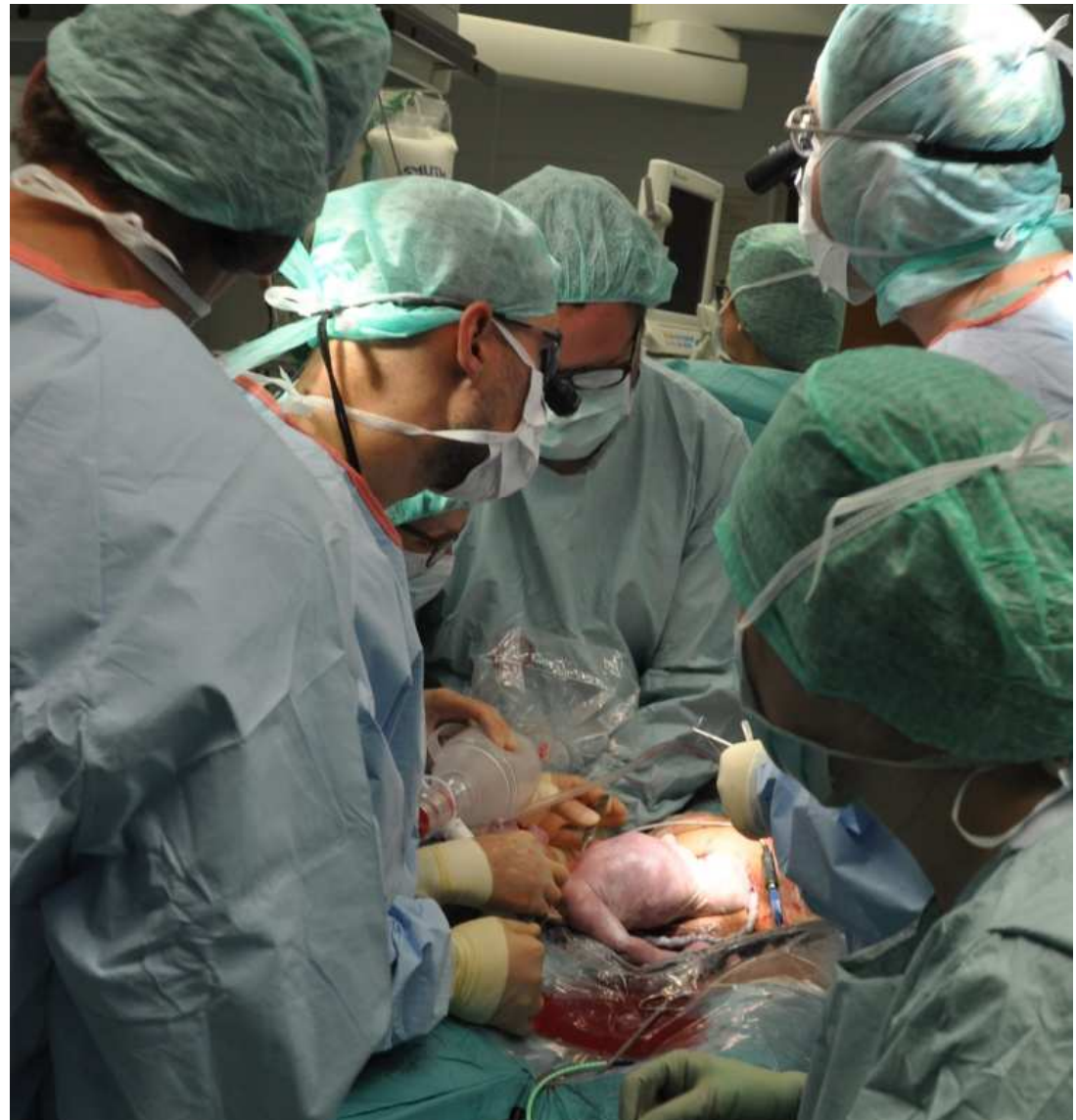
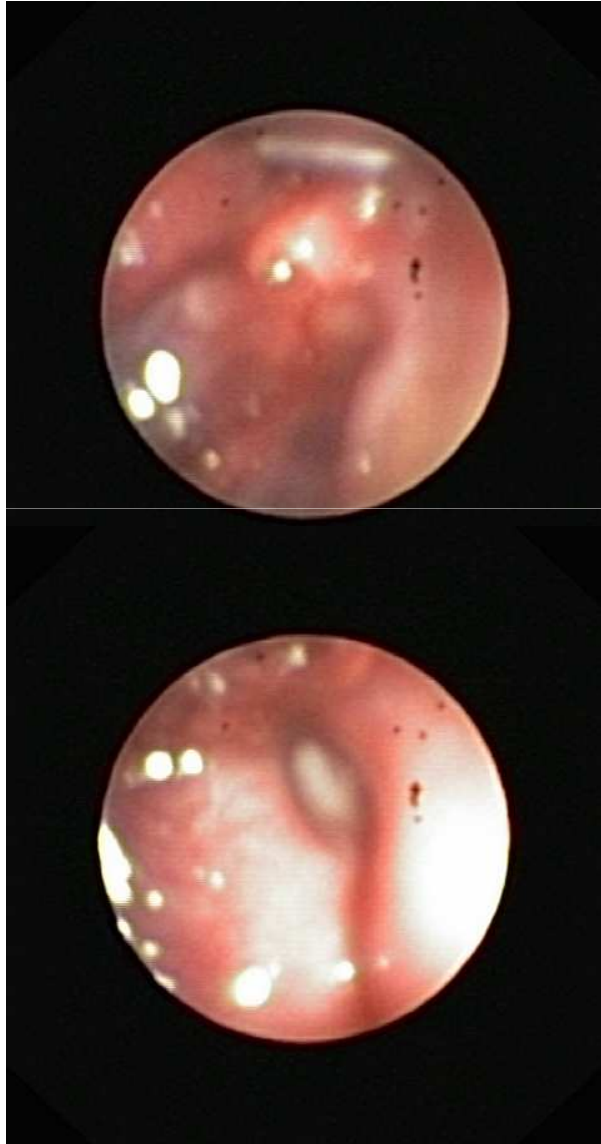
Auffälligkeiten im Pränatalschall

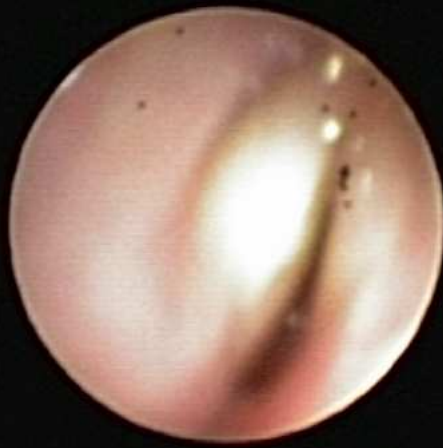
- Dilatierte Trachea
- Große echogene Lungen
- Invertierte Zwerchfelle
- Ascites, Hydrops
- Oft weitere Fehlbildungen

Ex untero Intra partum Treatment



Ex utero Intra partum Treatment

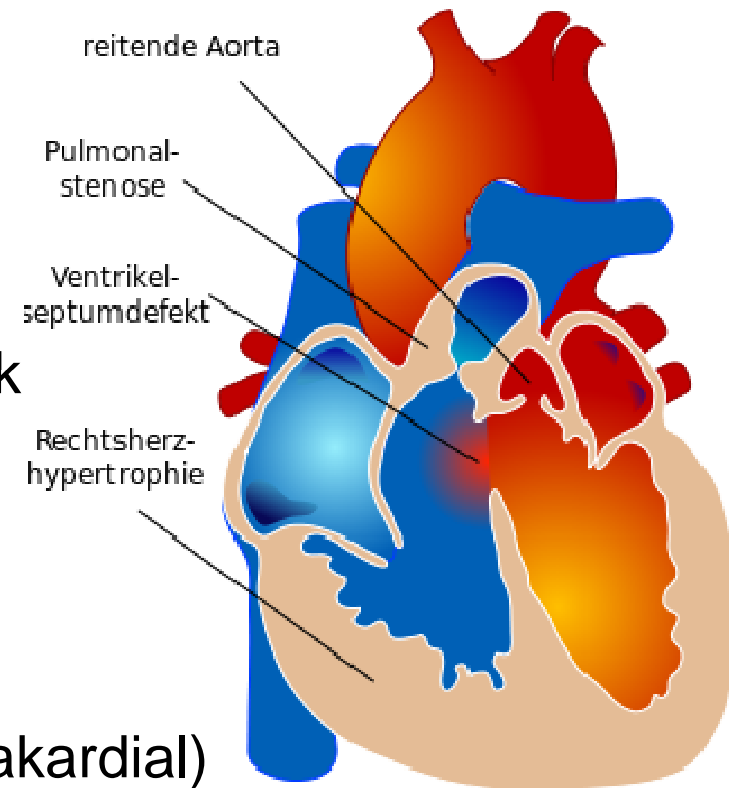




Entlassungsdiagnosen

- Komplexe Fehlbildung der Atemwege mit:
- Larynxatresie
- Tracheobronchomalazie
- Ösophagotracheale H-Fistel
- Plagiocephalus und Mikrozephalie
- Gedeihstörung, Ernährungsproblematik
- Gleithoden links, Hydrozele rechts
- Schmetterlingswirbel BWK 12
- Arterieller Hypertonus
- Totale Lungenvenenfehlmündung (infrakardial)
- Fallotsche Tetralogie

Fallot-Tetralogie



Stationärer Aufenthalt: 02.07.2014-05.04.2015

EXIT bei Kongenitalem Teratom



Verlauf: 8. LT



Verlauf: 32. LT



Verlauf: Entlassungstag

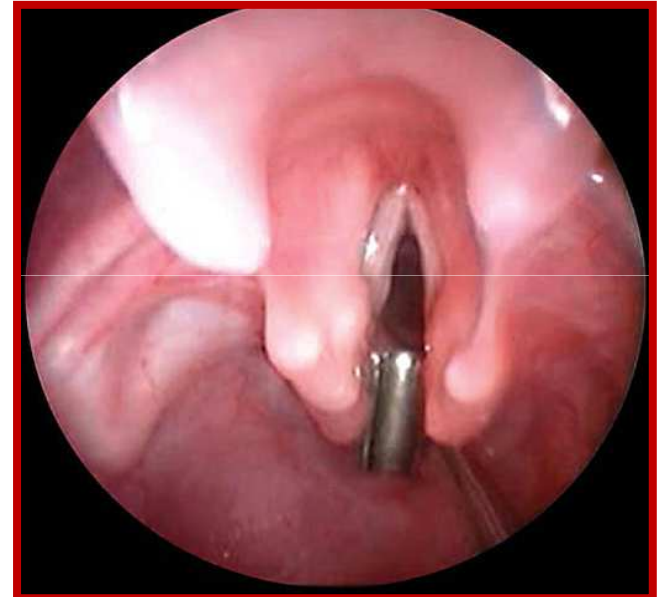


Verlauf: Entlassungstag

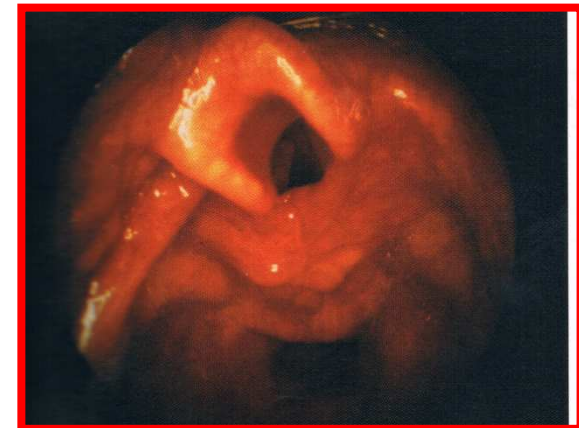
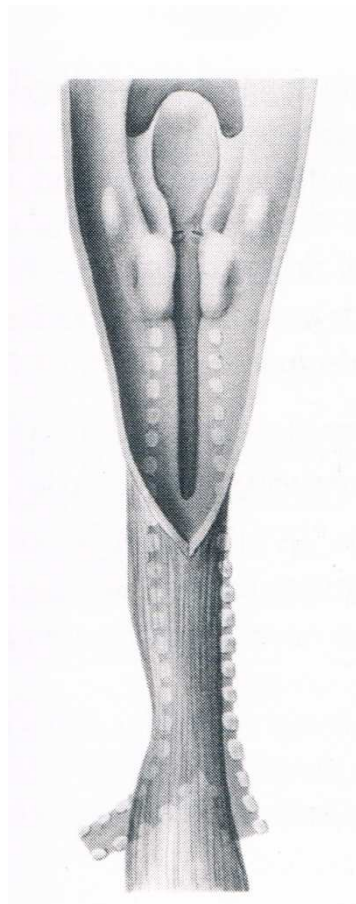
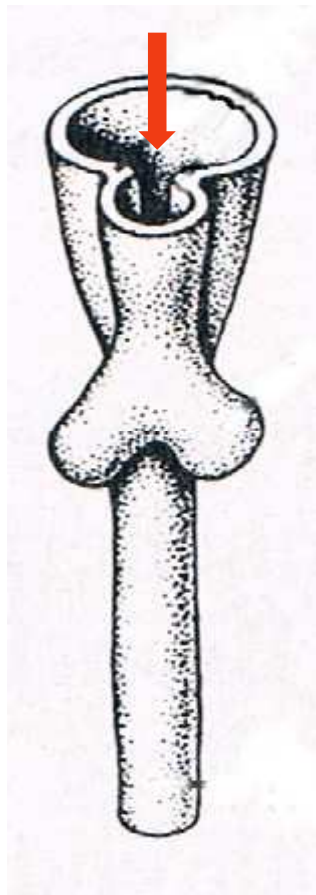


Fallbericht

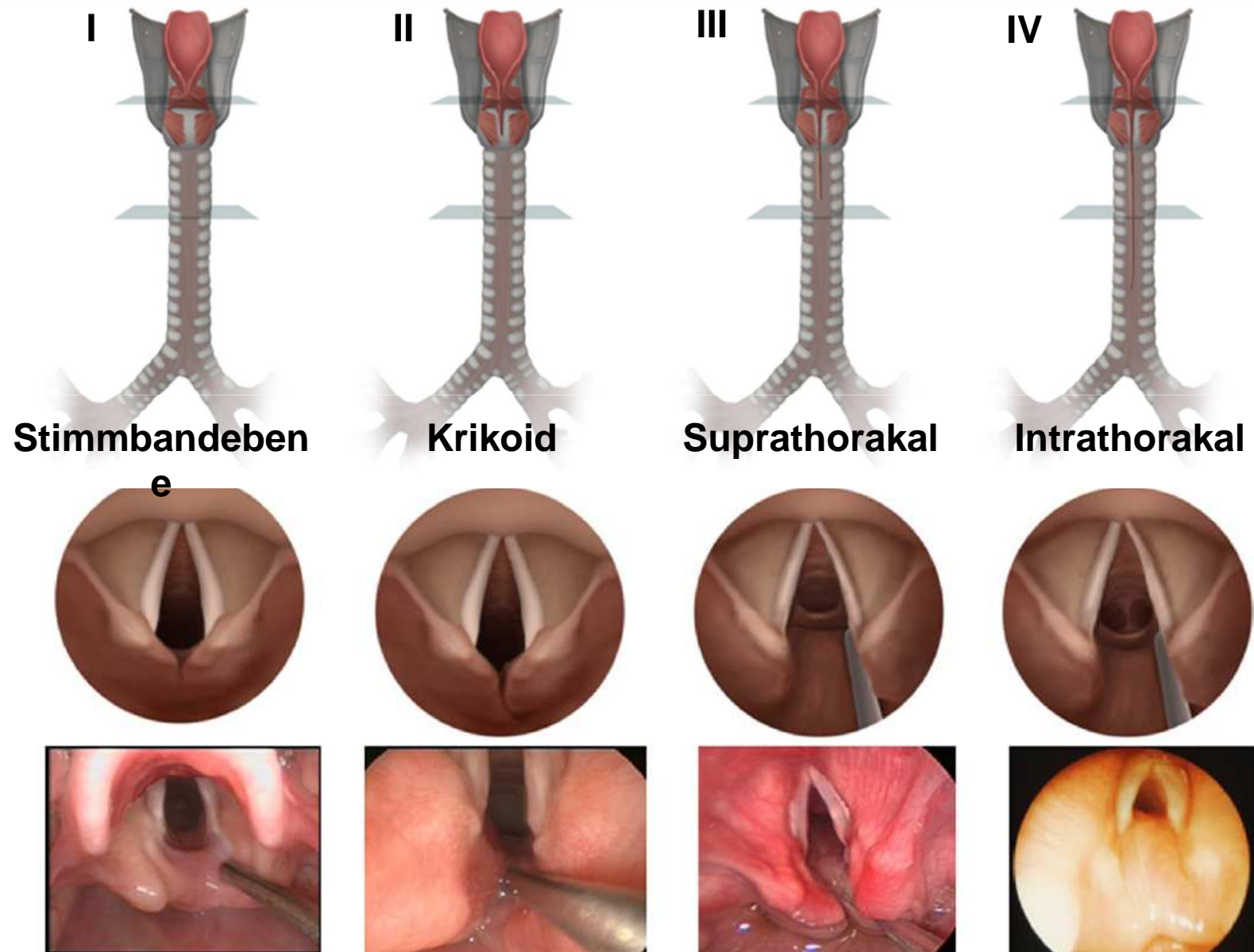
- Reifes Neugeborenes
- Komplikationslose Geburt
- Wiederholte Zyanoseattacken
- Magensonde liegt regelrecht



Laryngotracheoösophageale Spalte



Klassifikation nach Benjamin + Inglis



Laryngotracheoösophageale Spalte

■ Ätiologie

– Unvollständige ‚Fusion‘ der embryonalen dorsalen Spalte, 5.6. SSW

■ Etwas mehr Jungen als Mädchen betroffen

■ Häufigkeit unklar

■ Art und Ausmaß der Klinik abhängig vom Typ

– Chronischer Husten, besonders bei Nahrungsaufnahme

– Dyspnoe, Zyanose

– Stridor, Giemen

– Ernährungsprobleme

– Rezidivierende Pneumonien

Therapie Laryngotracheoösophageale Spalte

- Typ I: Andicken der Nahrung, ggf. OP
 - FEES (**F**unctional **E**ndoscopig **E**valuation of **S**wallowing)
- Typ II: in der Regel OP
- Typ II-IV: immer OP
- Komorbiditäten (z.B. GÖR) erkennen und behandeln

Rate of medical management of type I laryngeal clefts.

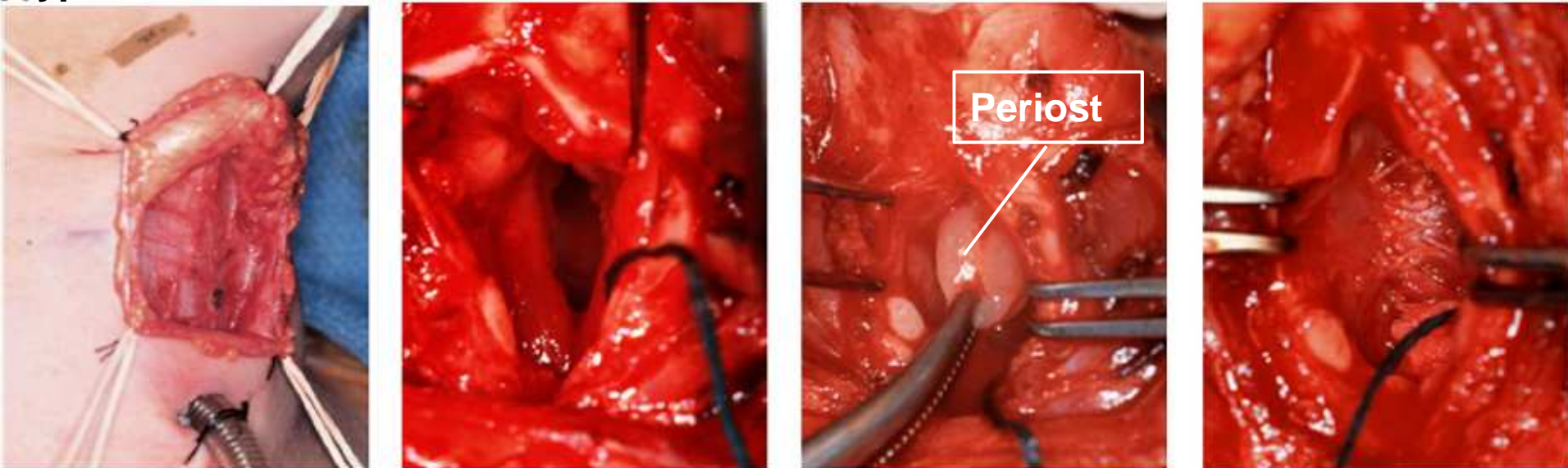
| Author | # of pts | # Treated conservatively |
|---------------------|----------|--------------------------|
| Chien et al. | 20 | 4/20 (20%) |
| Evans et al. | 25 | 13/25 (52%) |
| van der Doef et al. | 31 | 28/31 (91%) |
| Parsons et al. | 41 | 41/41 (100%) |
| Rahbar et al. | 53 | 25/53 (47%) |

Therapie Laryngotracheoösophageale Spalte

Typ I und II



Typ III und II

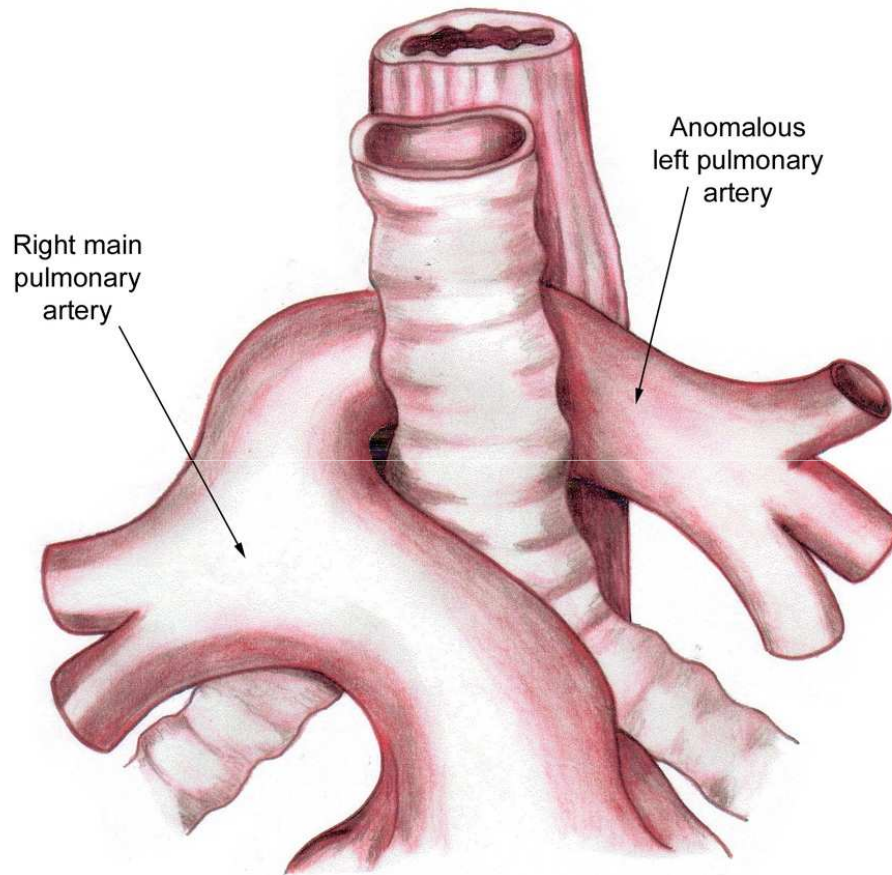


Tracheo (broncho)malazie

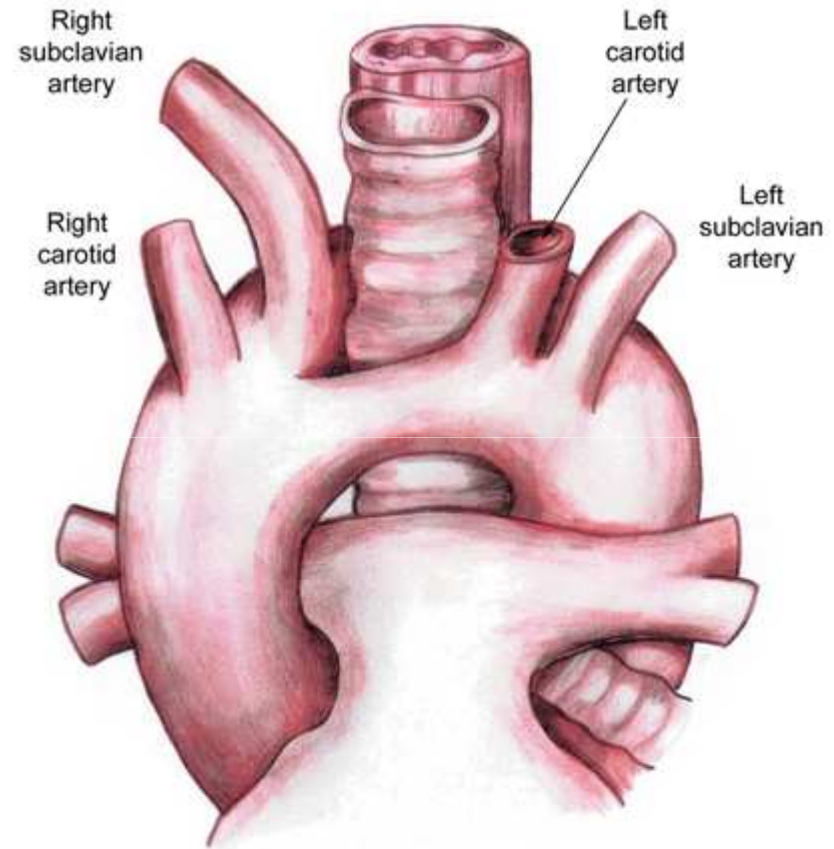
- Abnorm weiche Trachea und oder der Bronchien
- Verhältnis Ringknorpel/Pars membranacea <3:1
- Verengung des Lumens durch Kollaps
- **Formen**
 - Primär/idiopathisch
 - sekundär durch Kompression/Zug von außen
- **Klinik abhängig von**
 - Ausmaß
 - Lokalisation
 - Komorbiditäten

Eine primäre/idiopathische Tracheomalazie ist eine Ausschlussdiagnose

Tracheomalazie durch Gefäßkompression

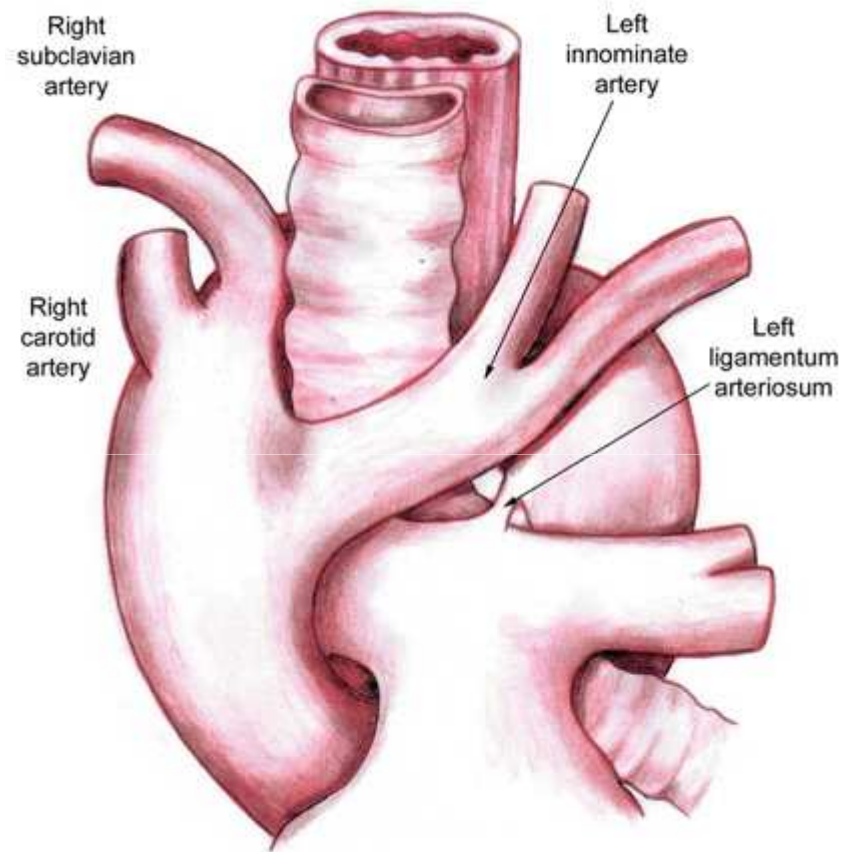


Pulmonary Sling



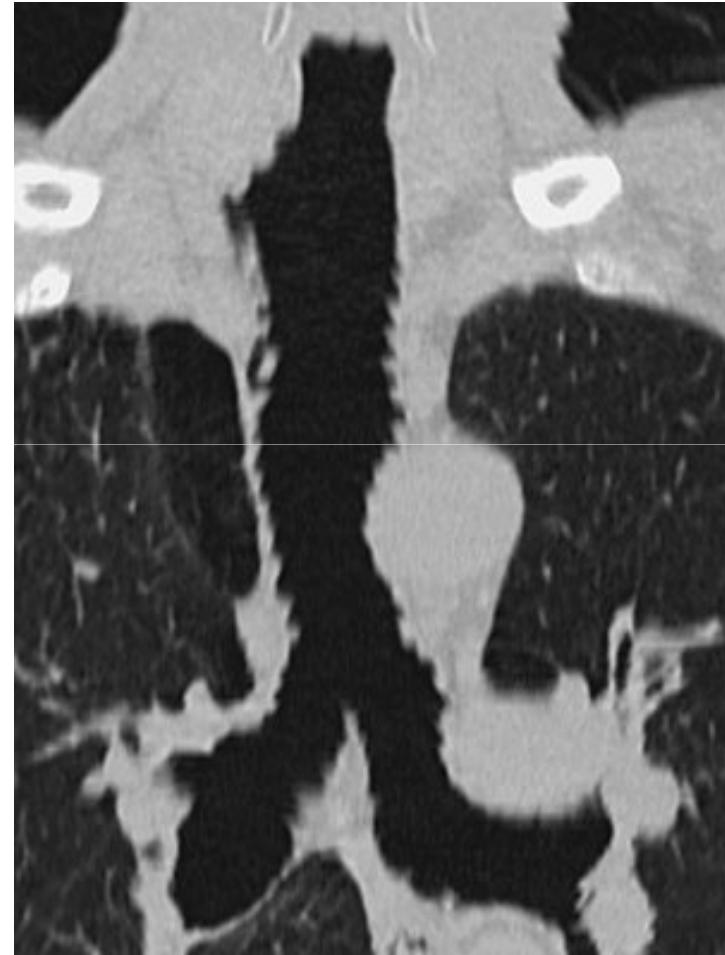
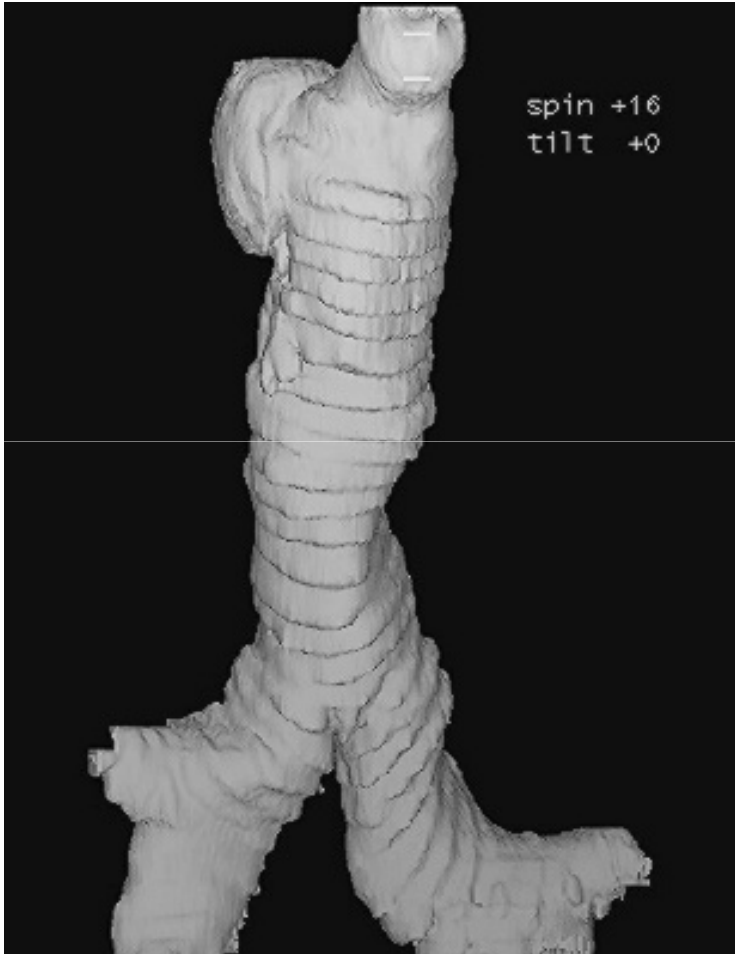
Doppelter Aortenbogen

Tracheomalazie durch Gefäßkompression



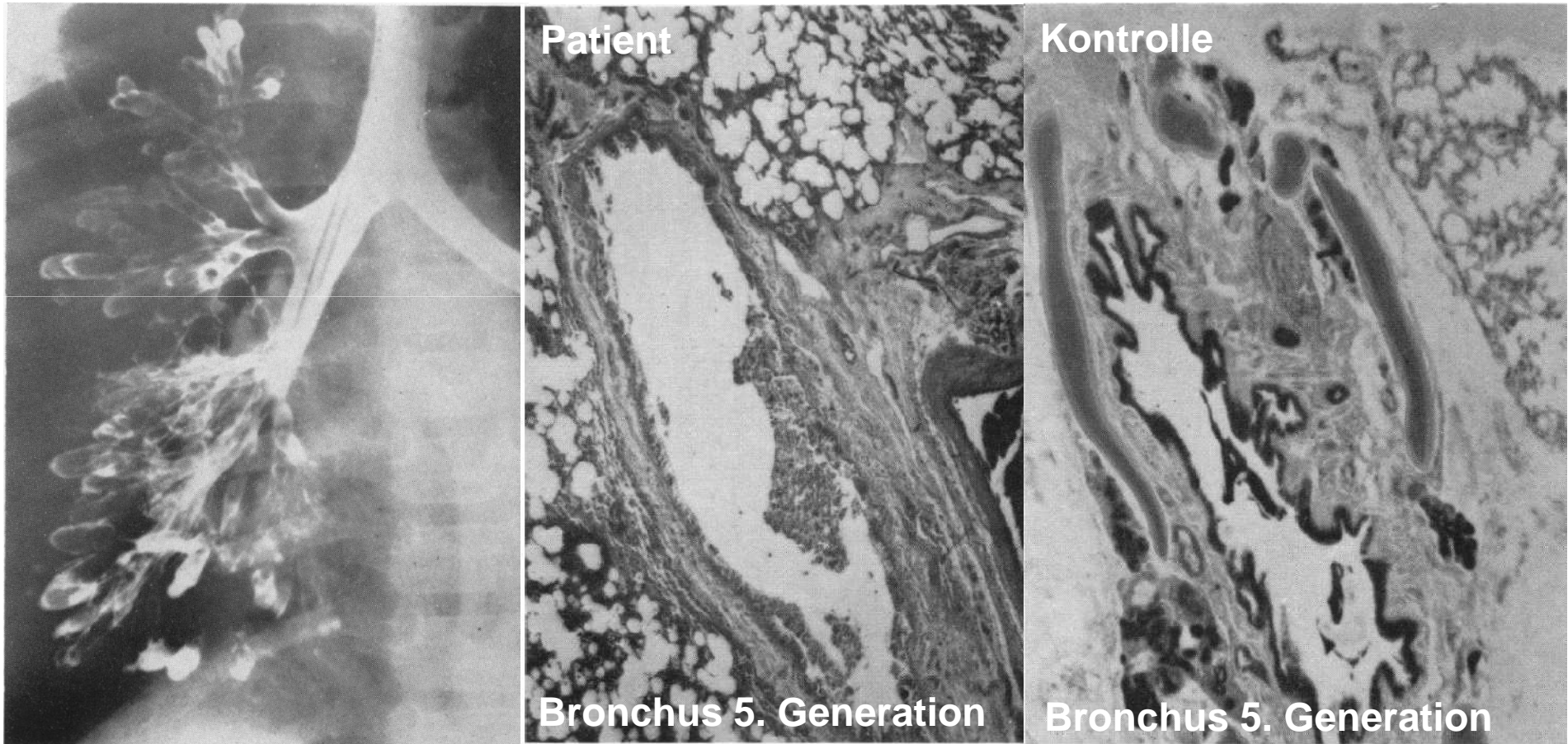
Left Ligament

Mounier-Kuhn Syndrom



GENERALIZED BRONCHIECTASIS ASSOCIATED WITH DEFICIENCY OF CARTILAGE IN THE BRONCHIAL TREE

Williams-Campbell Syndrom



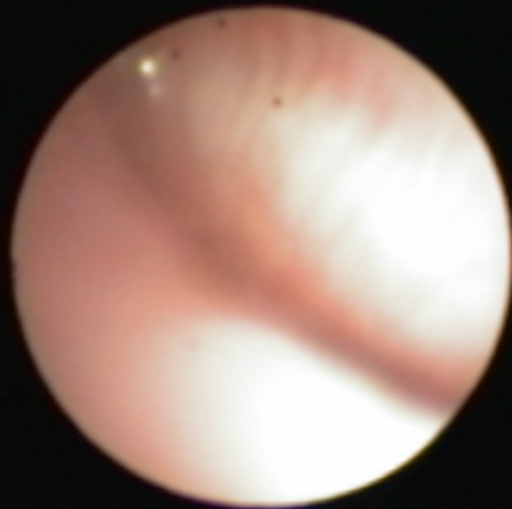
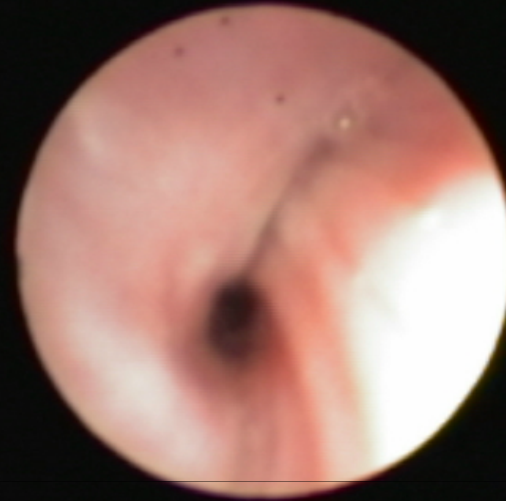
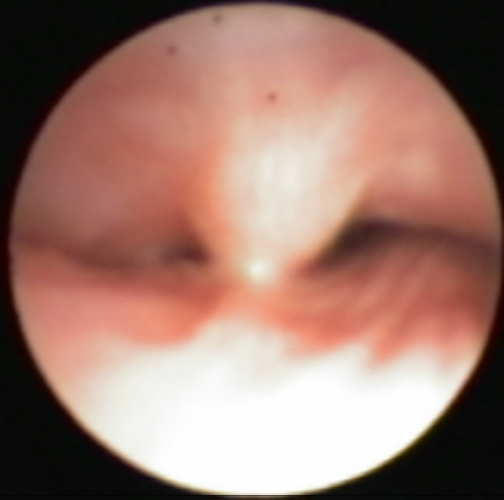
Williams und Campbell Arch Dis Child 1959

Tracheo(broncho)Malazie

Therapie

- Ursache Behandeln
- Bei beschwerdefreiem Patient keine Therapie
- Unterstützung der Mukoziliären Clearance
- Behandlung von Infektionen
- Chirurgie (nur in sehr schweren Fällen)
- Stent (nur in sehr schweren Fällen)

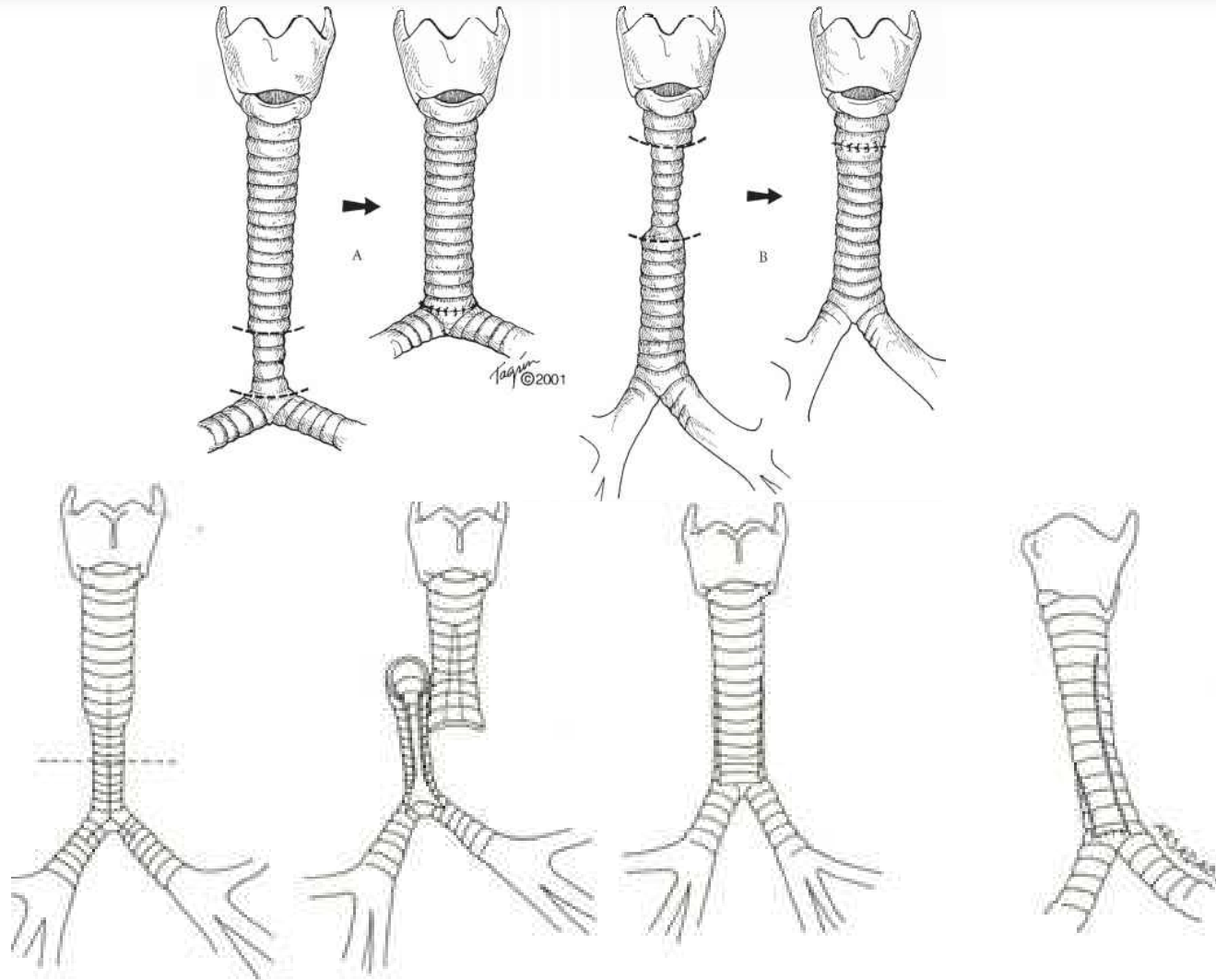
Stent bei schwerer Bronchomalazie



Trachealstenose bei komplettem Trachealring



Trachealstenosen



Congenital Complete Tracheal Ring in a Neonate: A Case Report



Häufig assoziierte Fehlbildungen

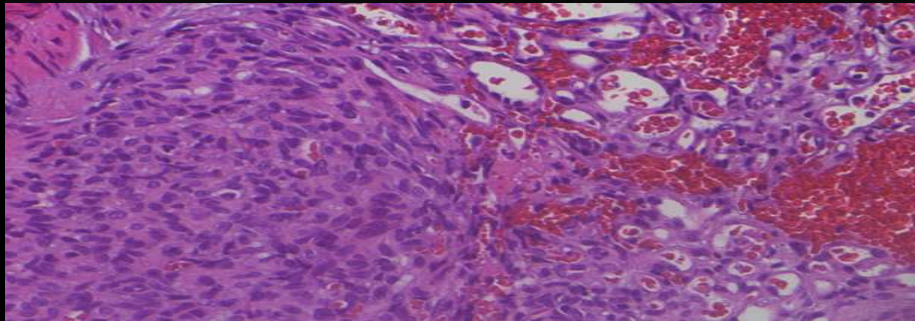
Berglar,
Dana

w Alter:
06/07/2011
19/10/2011
10:48:32
CVP:1
VCR
Gr:N Et:A1
Medium: ■■■■



Doktor:
Kommentar:

Subglottisches Hämangiom



Atypisches, bilaterales subglottisches Hämangiom

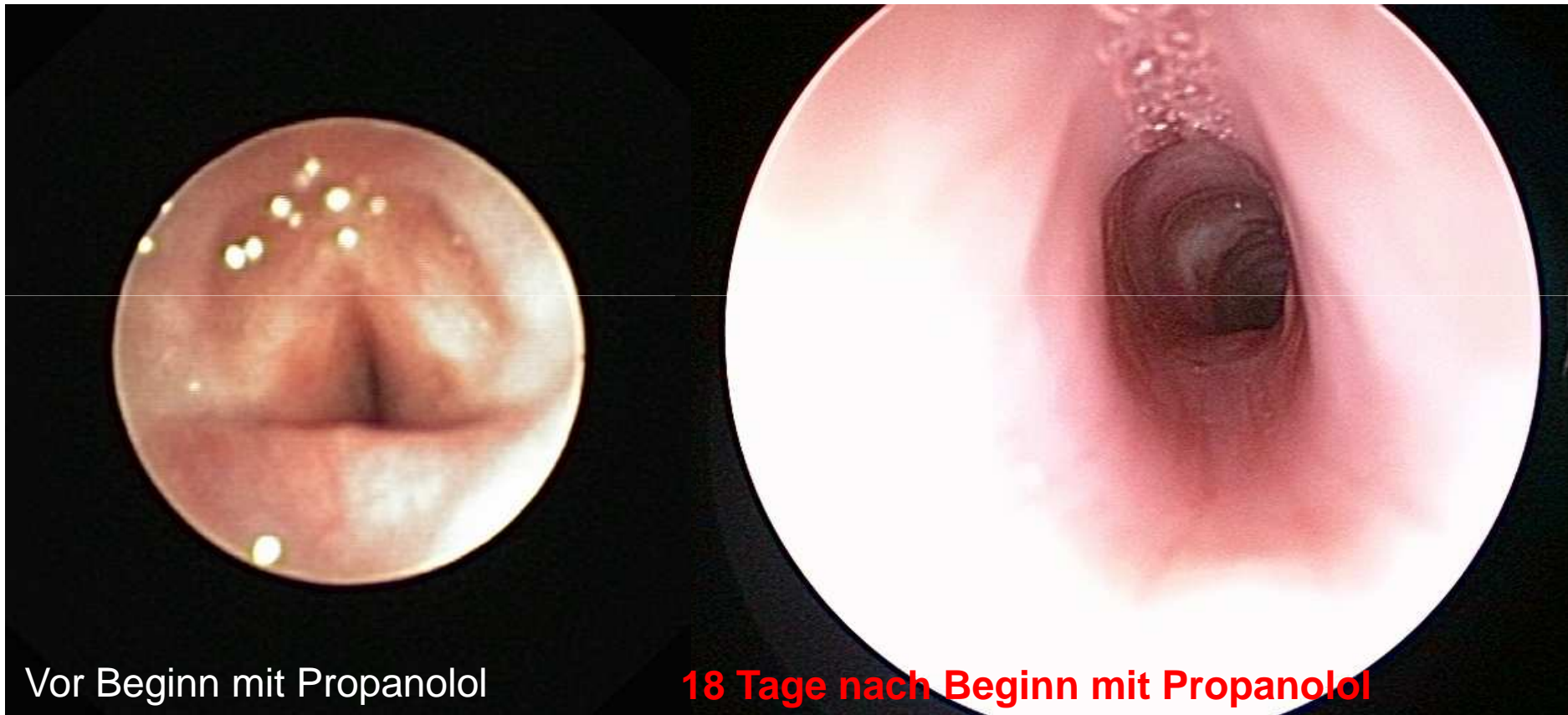
Laryngotracheoskopie in Spontanatmung vom 10.05.2016



Laryngotracheoskopie in Spontanatmung vom **15.05.2016**



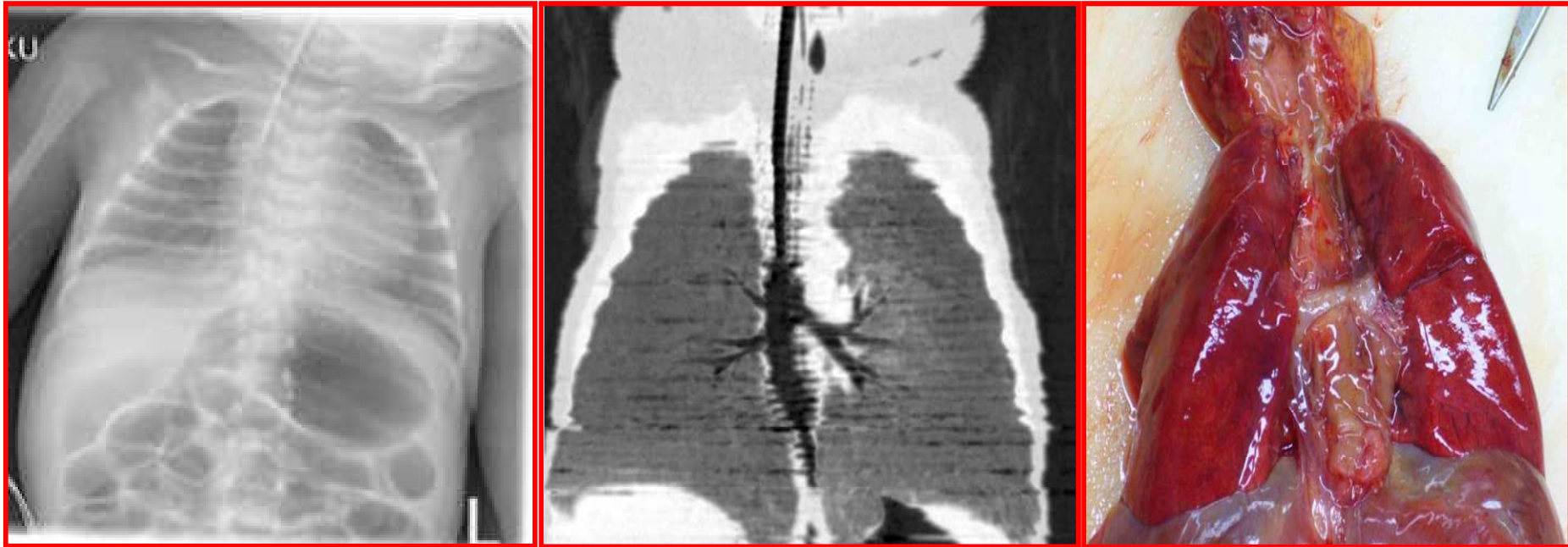
Laryngotracheoskopie in Spontanatmung vom **02.06.2016**



Vor Beginn mit Propanolol

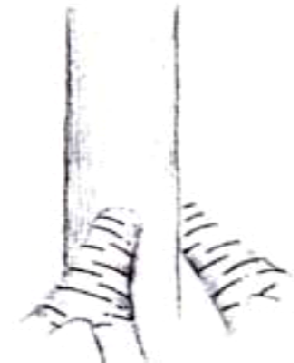
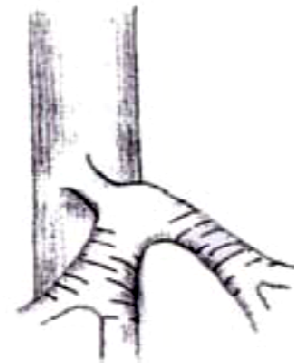
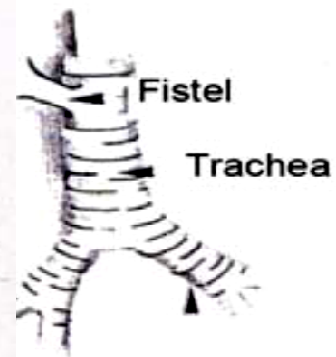
18 Tage nach Beginn mit Propanolol

Fallbericht



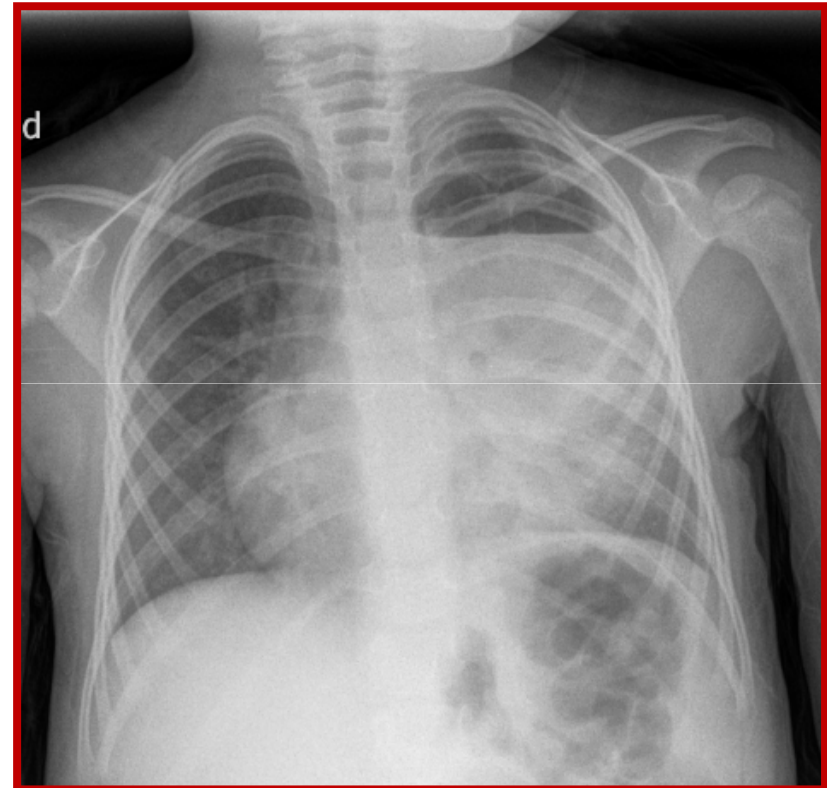
Trachea-Agenesie mit Oesophagobronchialer Fistel

Trachea-Agenesie

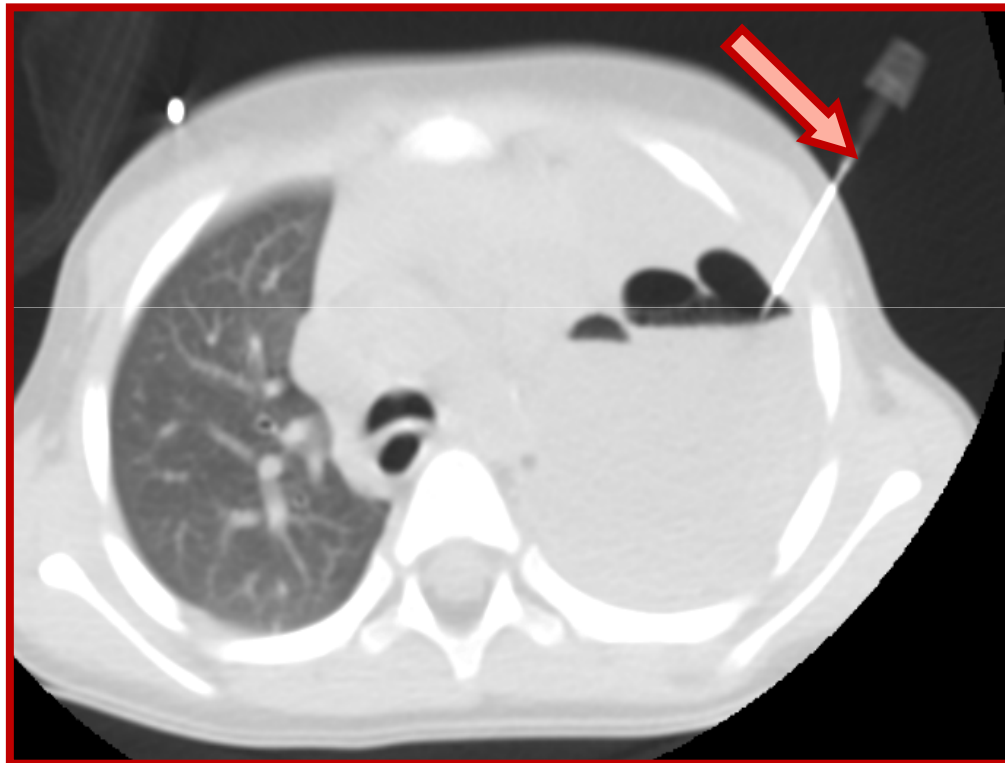


Fallbericht

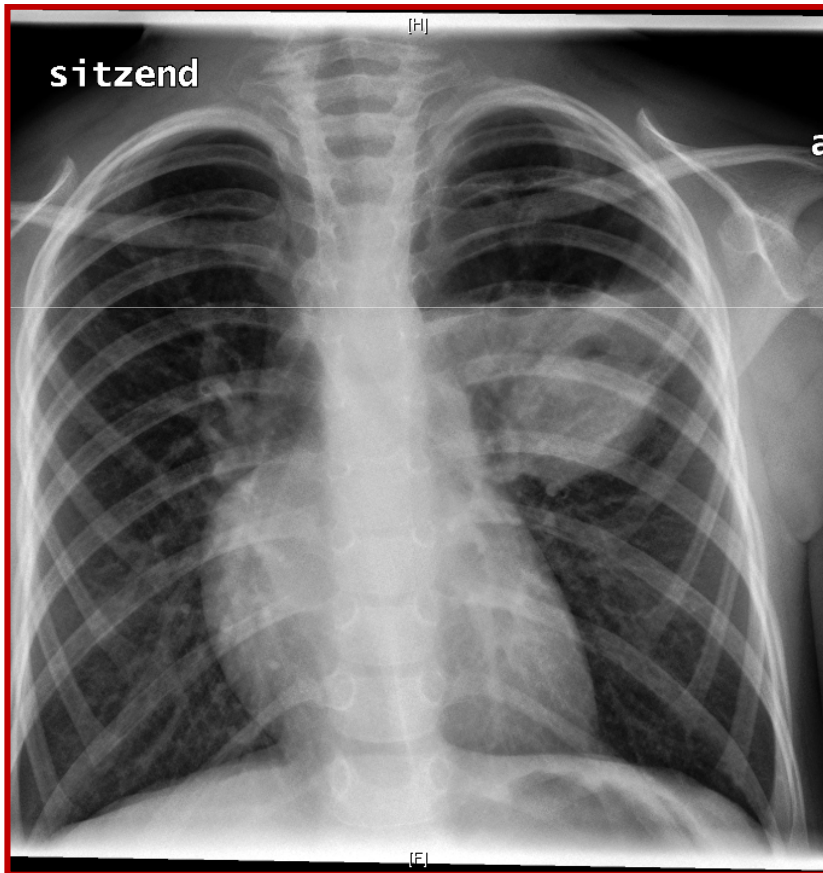
- 4 jähriges Mädchen
- Keine Vorerkrankungen
- 40°C, Tachypnoe, AZ ↓
- Leukos 23.000/ μ l, CRP 250 mg/l



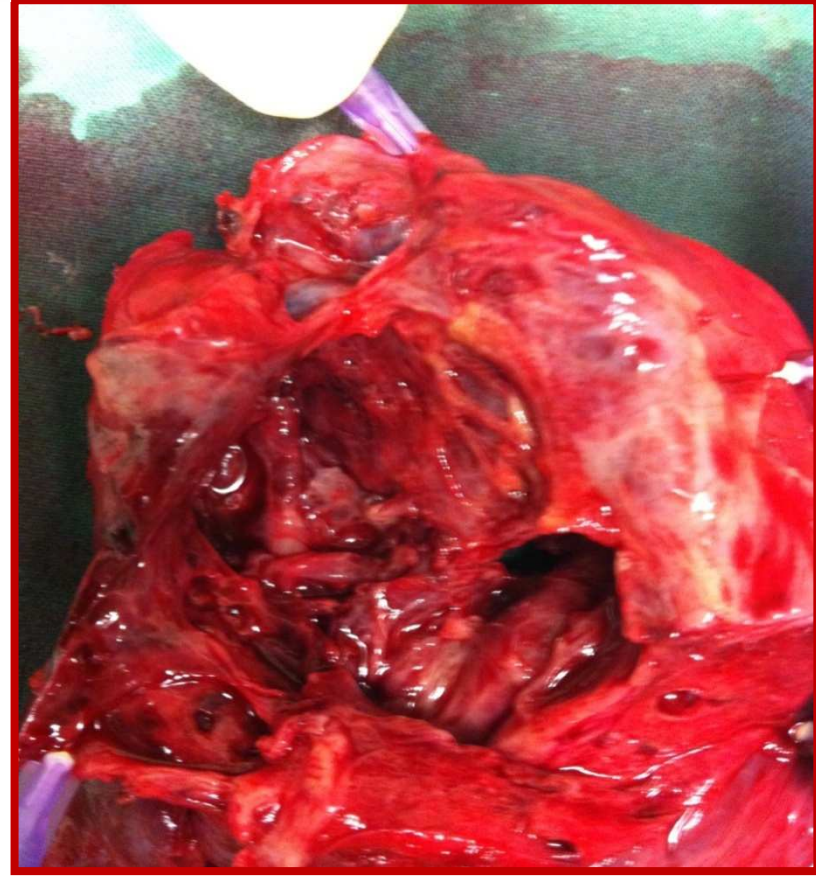
Fallbericht



- Kontrolle nach 7 wöchiger antibiotischer Therapie
- Patientin absolut beschwerdefrei
- Auskultationsbefund unauffällig



Fallbericht



Histologische Diagnose: Am ehesten CPAM Typ I

CONGENITAL CYSTIC ADENOMATOID MALFORMATION OF THE LUNG

TABLE 1. CLINICAL FEATURES IN 38 CASES OF CONGENITAL CYSTIC ADENOMATOID MALFORMATION

| <i>Clinical Feature</i> | <i>Type I</i> | | <i>Type II</i> | | <i>Type III</i> | |
|--|---------------|-------------------|----------------|-------------------|-----------------|-------------------|
| | <i>Number</i> | <i>Percentage</i> | <i>Number</i> | <i>Percentage</i> | <i>Number</i> | <i>Percentage</i> |
| Sex | | | | | | |
| Male | 13 | 68 | 8 | 50 | 3 | 100 |
| Female | 6 | 32 | 8 | 50 | 0 | |
| Gestational age | | | | | | |
| Premature | 6/19 | 32 | 12/16 | 75 | 2/3 | 67 |
| Term | 10/19 | 52 | 4/16 | 25 | 1/3 | 33 |
| Not stated | 3/19 | 16 | | | | |
| Stillborn | 3/19 | 16 | 5/16 | 32 | 1/3 | 33 |
| Survival of liveborn infants | 11/16 | 69 | 0/11 | | 0/2 | |
| Presence of other congenital anomalies | 1/19 | 5 | 9/16 | 56 | 0 | |
| Over-all number of cases in type | 19 | | 16 | | 3 | |

Angeborene pulmonale Atemwegs Malformationen (CPAM), ca. 1:10.000

TABLE 2. ASSOCIATED CONGENITAL ANOMALIES IN 10 PATIENTS WITH CONGENITAL CYSTIC ADENOMATOID MALFORMATION

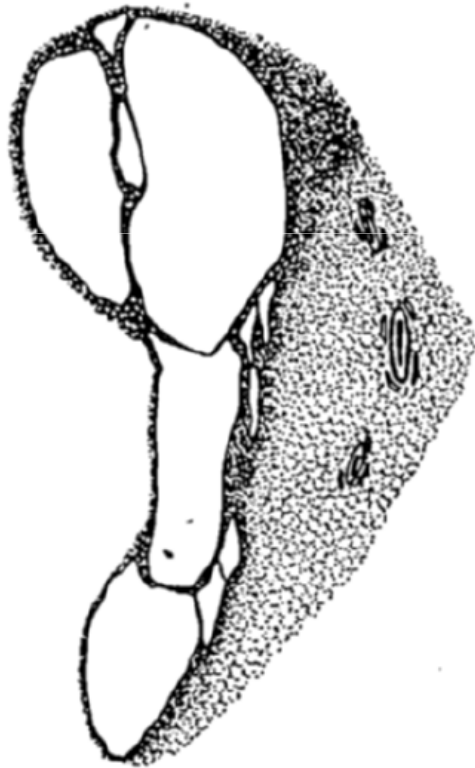
| <i>Case Number</i> | <i>CCAM Type</i> | <i>Other Anomalies</i> |
|--------------------|------------------|---|
| 1 | I | Truncus arteriosus |
| 2 | II | Hydrocephalus |
| 3 | II | Deformity of clavicle and cervical thoracic spine |
| 4 | II | Jejunal atresia |
| 5 | II | Diaphragmatic hernia |
| 6 | II | Bilateral renal agenesis (Potter syndrome) |
| 7 | II | Bilateral renal agenesis (Potter syndrome), tetralogy of Fallot |
| 8 | II | Bilateral renal dysgenesis, abnormal lobation of left lung (CCAM on right), Potter facies |
| 9 | II | Bilateral renal agenesis; sirenomelia; agenesis of ureters, bladder, urethra, uterus, cervix, vagina, gallbladder, descending colon, sigmoid colon, and rectum; imperforate anus |
| 10 | II | Bilateral renal dysgenesis; sirenomelia; agenesis of ureters, bladder, and rectum; imperforate anus; ventricular septal defect; diaphragmatic hernia with secondary pulmonary hypoplasia; tracheoesophageal fistula |

Angeborene pulmonale Atemwegs Malformationen (CPAM)

| <i>Pathologic Feature</i> | <i>Type I (19 Cases)</i> | <i>Type II (16 Cases)</i> | <i>Type III (3 Cases)</i> |
|--|--|------------------------------------|---------------------------|
| Gross | | | |
| Average weight of lesion (range) | 29 (10–62) gm. | 23.5 (6–52) gm. | 83 (45–110) gm. |
| Mediastinal shift | 15/19 (79%) | 2/16 (12%) | 3/3 (100%) |
| Size of cysts (maximum) | 7.0 cm. | 1.2 cm. | 0.5 cm. |
| Contents | Air/fluid | Air/fluid | Fluid |
| Location | R-14, L-5* | R-3, L-7, NS-6* | R-2, L-1 |
| Microscopic | | | |
| Type of epithelium lining cyst | Ciliated pseudo-stratified tall columnar | Ciliated cuboidal to tall columnar | Ciliated cuboidal |
| Mucous cells | 6/19 (32%) | 0 | 0 |
| Striated muscle | 0 | 2 | 0 |
| Thickness of smooth muscle beneath epithelial lining (maximum) | 300 micra | 100 micra | 50 micra |
| Elastic in wall (normal lung = +) | +++ | ++ | + |
| Cartilage in wall | 2/19 (10%) | 0 | 0 |
| Interspersed alveolus-like structures | +++ | ++ | 0 |

Angeborene pulmonale Atemwegs Malformationen (CPAM)

TYPE I $\varnothing > 2$ cm



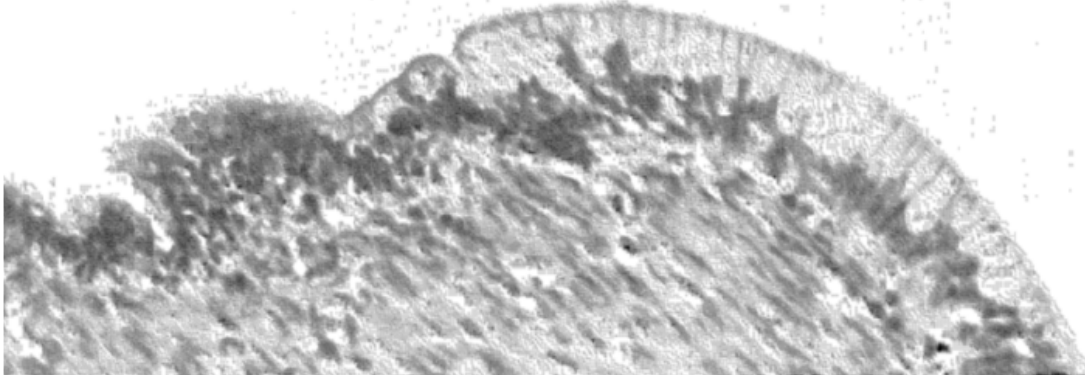
TYPE II $\varnothing < 1$ cm



TYPE III

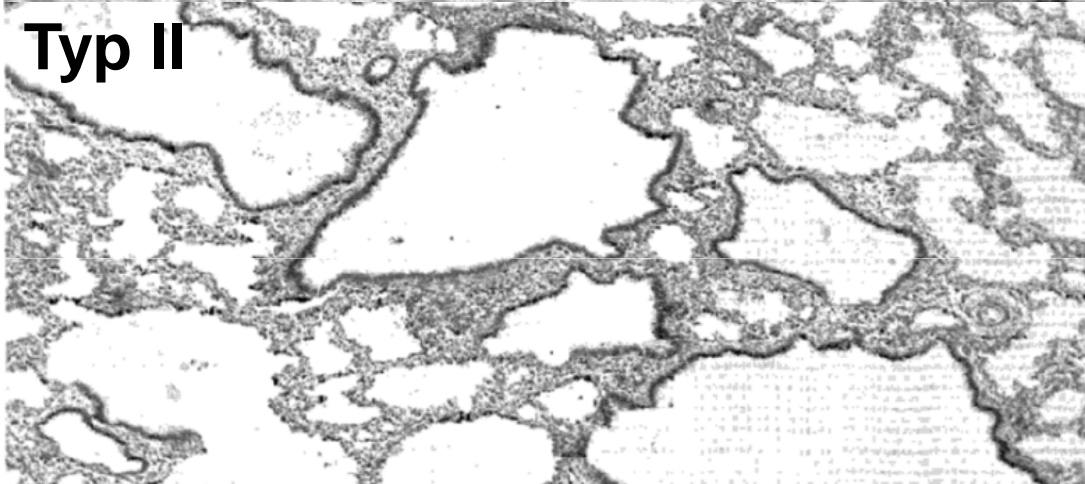


Typ I



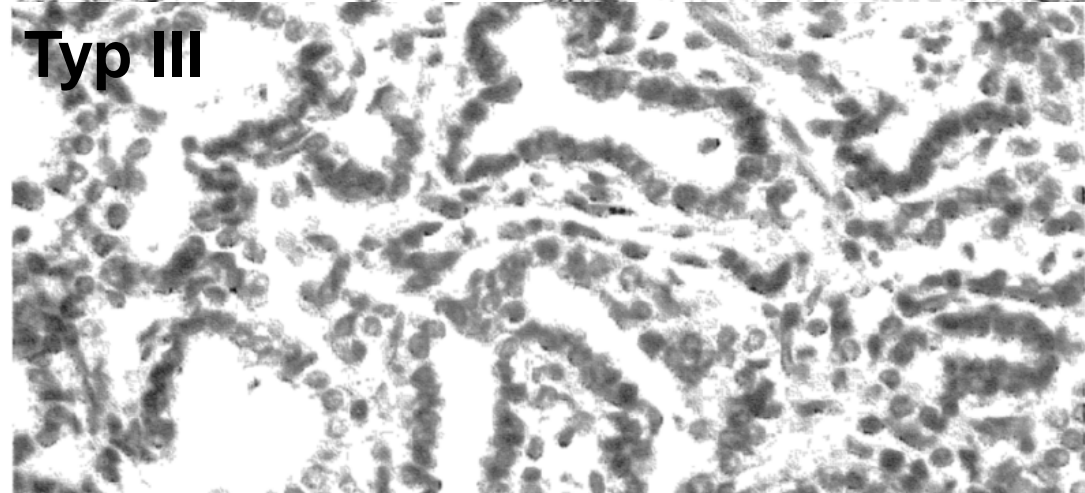
Hochprismatisches mehrreihiges Flimmerepithel. Große (>2 cm) Zysten neben normalem alveolärem Lungengewebe. Teils Knorpel. Drüsenzellen in 30%

Typ II



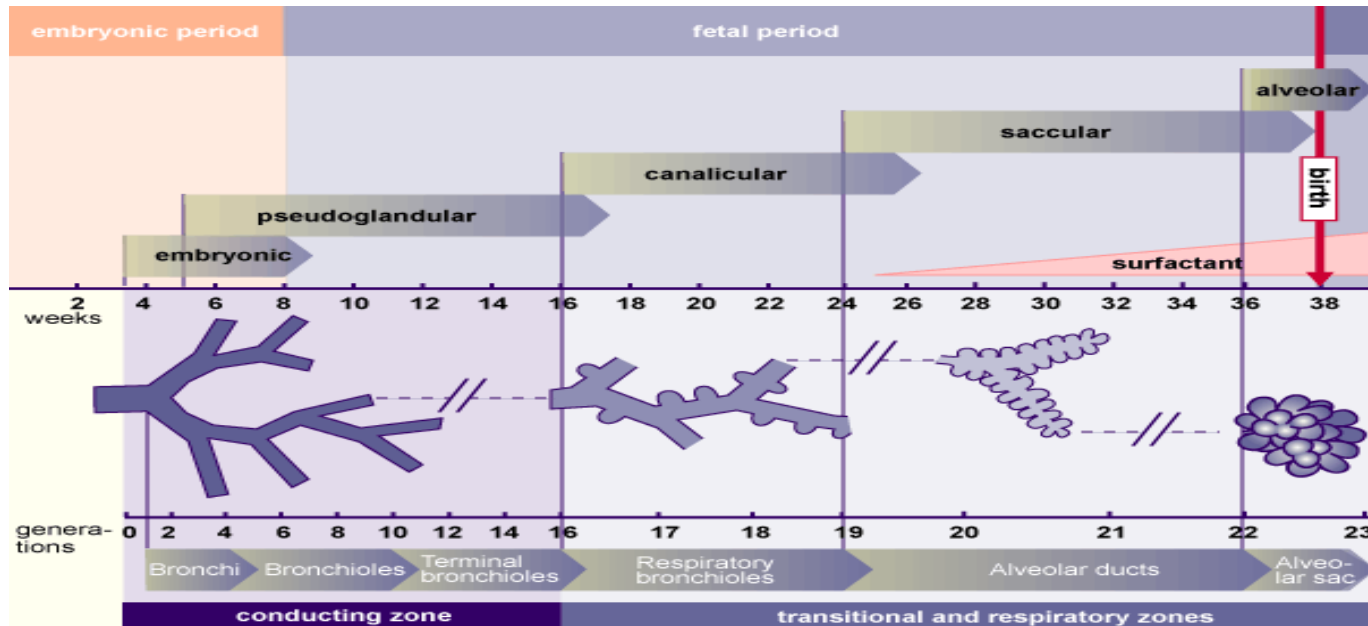
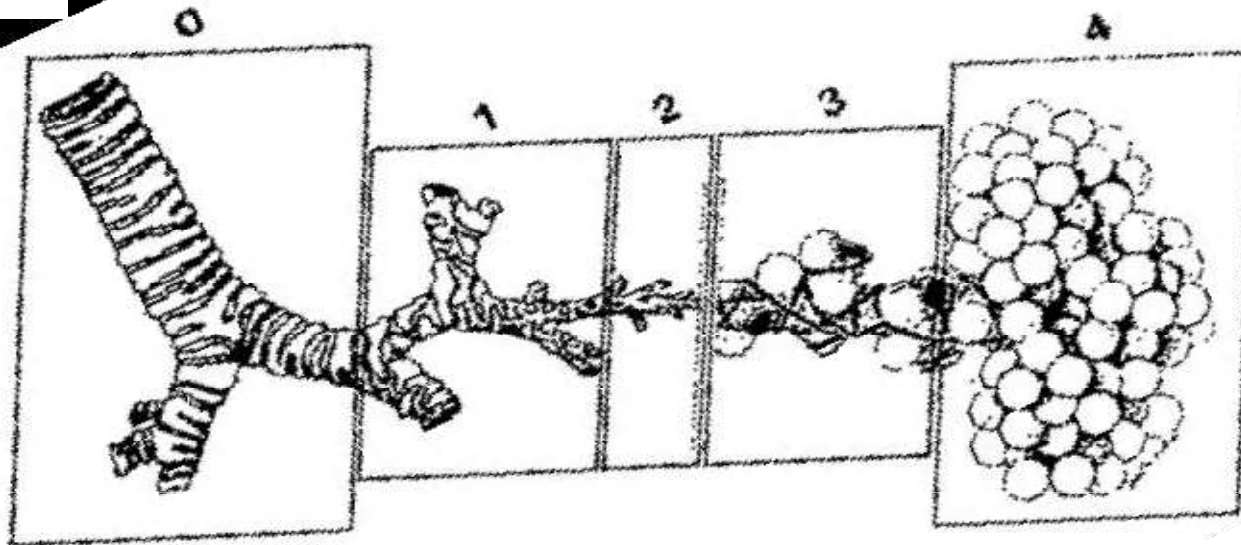
Hoch- / isoprismatisches/kubisches Flimmerepithel (entspricht Bronchiolen jenseits der 5. Generation). Viele kleine (<1 cm) Zysten neben normalem alveolärem Lungengewebe. Kein Knorpel.

Typ III



„Pseudodrüsen“ (Größe von großen Alveolen) mit isoprismatischem Epithel ohne Zilienbesatz. Kein normales Lungengewebe

Neue Einteilung in Abhängigkeit vom vermuteten Zeitpunkt der Entwicklungsstörung. Jetzt **CPAM 0-4**

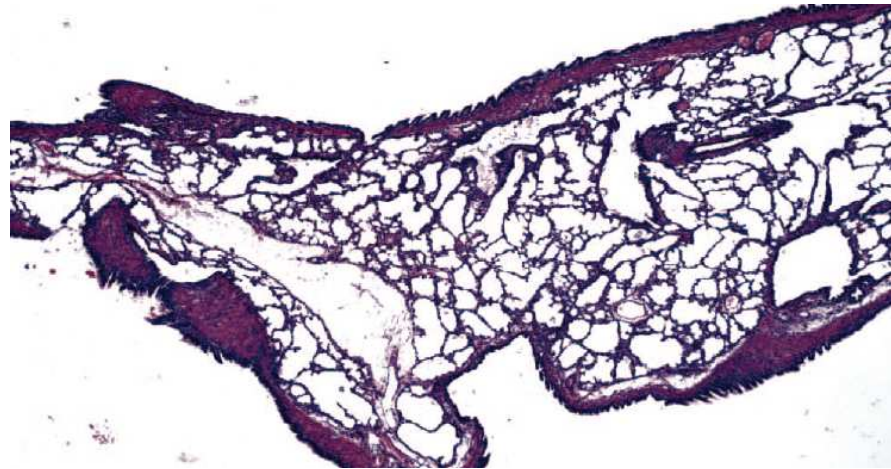


Klassifikation

| Typ | | Anteil |
|-------|--|--------|
| Typ 0 | keine Zysten, „Azinäre Dysplasie“, Lunge postnatal nicht belüftet, nicht lebensfähig | < 2% |
| Typ 1 | große Zysten 1-10cm, ein Lappen, selten bilateral | 60-70% |
| Typ 2 | kleine Zysten 0,5-2cm, häufig mehrere „schwammartig“ in 1 Lappen, andere Fehlbildungen möglich | 15-20% |
| Typ 3 | kaum zystisch, adenomatoid, gesamter Lappen oder 1 gesamte Lunge | 5-10% |
| Typ 4 | große, multilokuläre Zysten, bilateral; häufig Manifestation mit Spannungspneu | 10% |

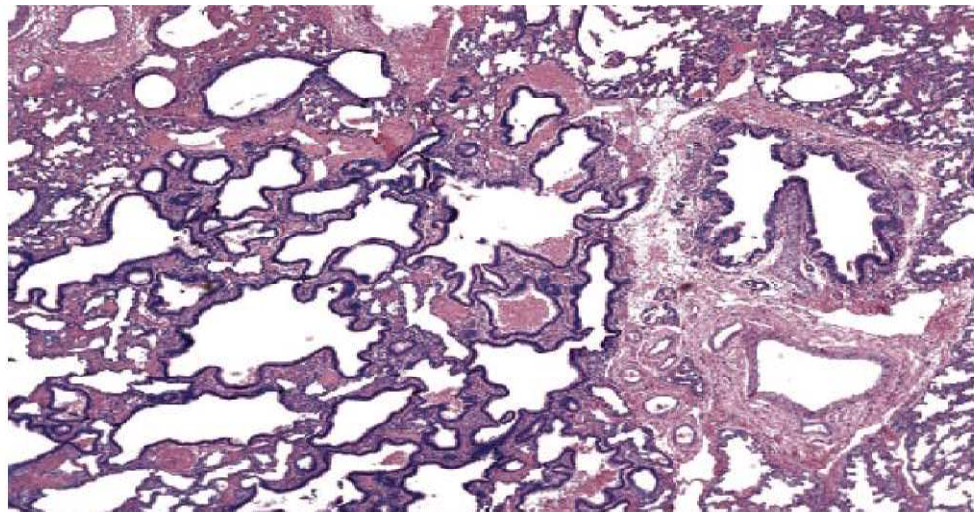
CPAM Typ 1

- Mit 60-65% häufigste Form
- In 95% der Fälle nur ein Lappen betroffen
- Zystengröße 0,5-10 cm
- In den meisten Fällen schon bei Geburt symptomatisch
- Assoziation mit bronchoalveolärem Karzinom beschrieben
- Aber nie bei Kindern <16 und in 1 Fall **NACH** Resektion!



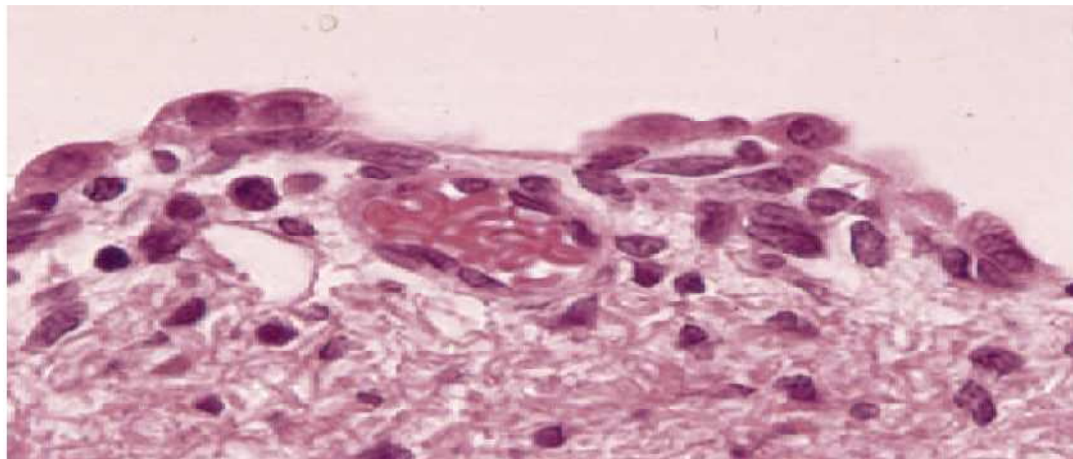
CPAM Typ 2

- Etwa 20% aller CPAM-Formen
- In 50% andere, oft letalen Fehlbildungen
- Häufig kombiniert mit Sequestration (extralobär)
- Zystengöße 0,5-2 cm
- Klinik abhängig von Komorbiditäten und Ausmaß der Läsion
- KEINE Assoziation mit Malignomen beschrieben



CPAM Typ 4

- Etwa 10% aller CPAM-Formen
- Azinäre Läsion, mit Typ 1/2 Pneumozyten ausgekleidet
- Klinik ähnlich wie Typ 1, kann ebenso auch asympt. sein
- Multizystisch, meist nur ein Lappen betroffen
- Einzige Form bei der Pneumothoraces beschrieben wurden
- **Schwer von Pleuropulmonalen Blastom Grad 1 abzugrenzen**
- Assoziationen mit Pulmoblastomen beschrieben



CPAM

Kandidatengene

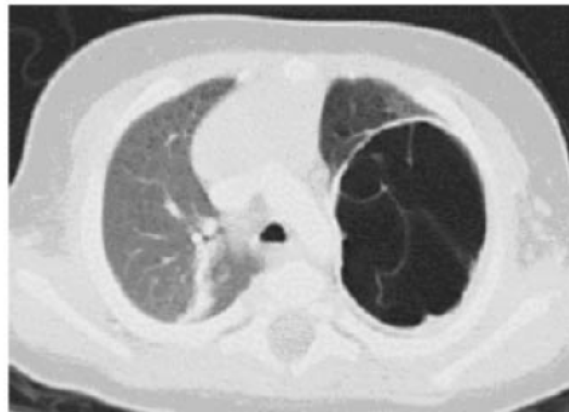
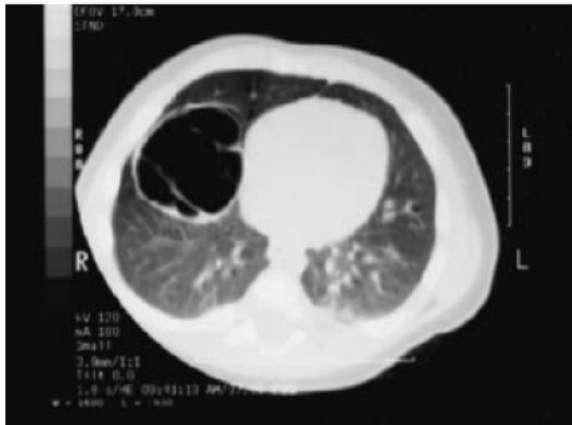
- Hoxb-5
- Epidermal growth factor receptor
- Brain type fatty acid binding protein-7
- Fibroblast growth factor 7 und 9
- Alpha-2-integrin
- E-cadherin
- **DICER-1**

Pulmonary Cysts in Early Childhood and the Risk of Malignancy



CPAM Typ 1

B



PPB Typ 1

Resektion bei asymptomatischen Kindern?

Pro

- Unterscheidung zwischen benigne/maligne nicht möglich
- Zahlreiche Berichte über Pulmoblastom bei CCAM IV
- 20 Fälle eines BAC bei CCAM I, **einige nach Lobektomie**
- Hohe Strahlenbelastung bei wiederholten CT's
- Ungewissheit/Sorge der Eltern über Entartung
- Wachstumshemmung durch raumfordernden Aspekt?
- Infektionsrisiko
- Pneumothorax-Risiko

Resektion bei asymptomatischen Kindern?

Kontra

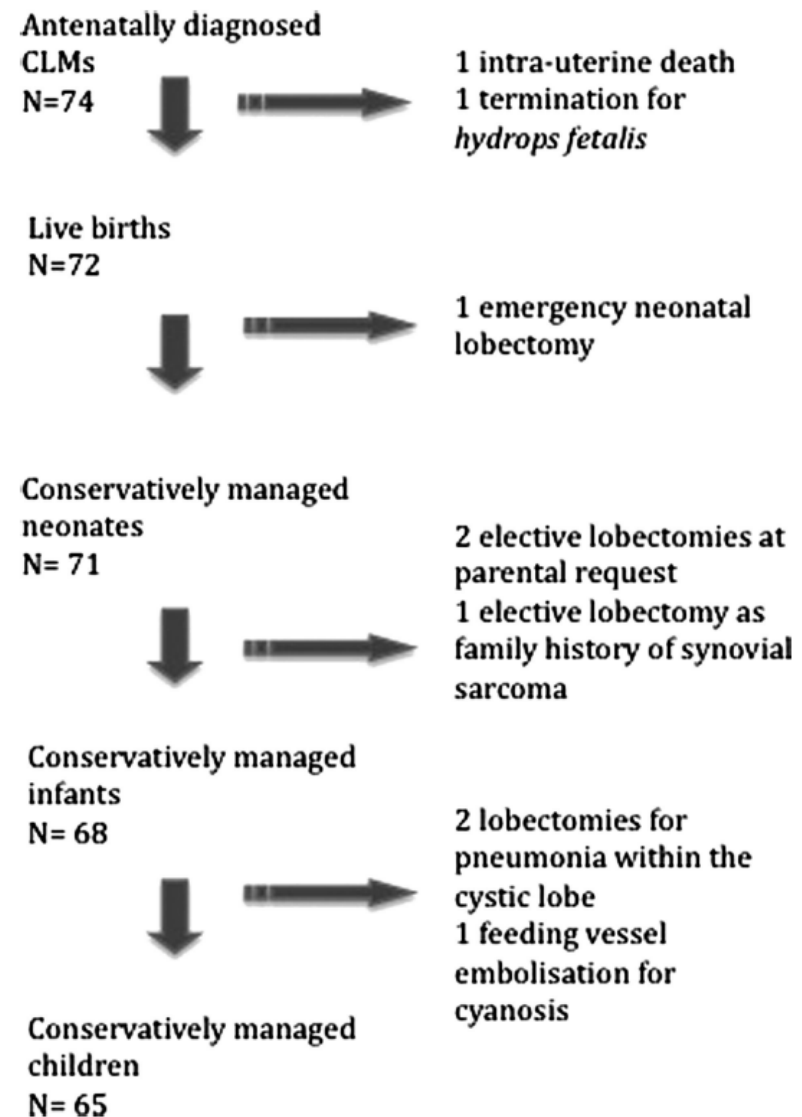
- Spontanremission nach Geburt (8% bis 9. Lebensmonat)
- Relative Entartungsrisiko ungewiss, eher niedrig
- Malignombeschreibung nur in Einzelfallberichten
- Möglicherweise gar keine Assoziation PPB und CPAM
- Malignome wurden auch nach Resektionen beschrieben
- Operationsrisiko (5%), ein Todesfall beschrieben
- Verlust von intaktem Lungengewebe
- Was tun bei mehreren betroffenen Lappen?

Risikofaktoren für ein Pulmoplastom

| Risk factor for PPB | Degree of PPB risk |
|--|--------------------|
| Pulmonary manifestations | |
| Pneumothorax presentation | High |
| Bilateral lung cysts | High |
| Multifocal lung cysts | High |
| Familial lung cysts | High |
| Associated conditions (patient or family) | |
| Renal cystic disease, especially cystic nephroma | High |
| Small bowel polyps | High |
| Additional childhood cancer or dysplasia, especially | |
| Mesenchymal proliferations | High |
| Gonadal tumors | High |
| Any childhood cancer | High |
| Nodular thyroid hyperplasia or cancer | Unknown |

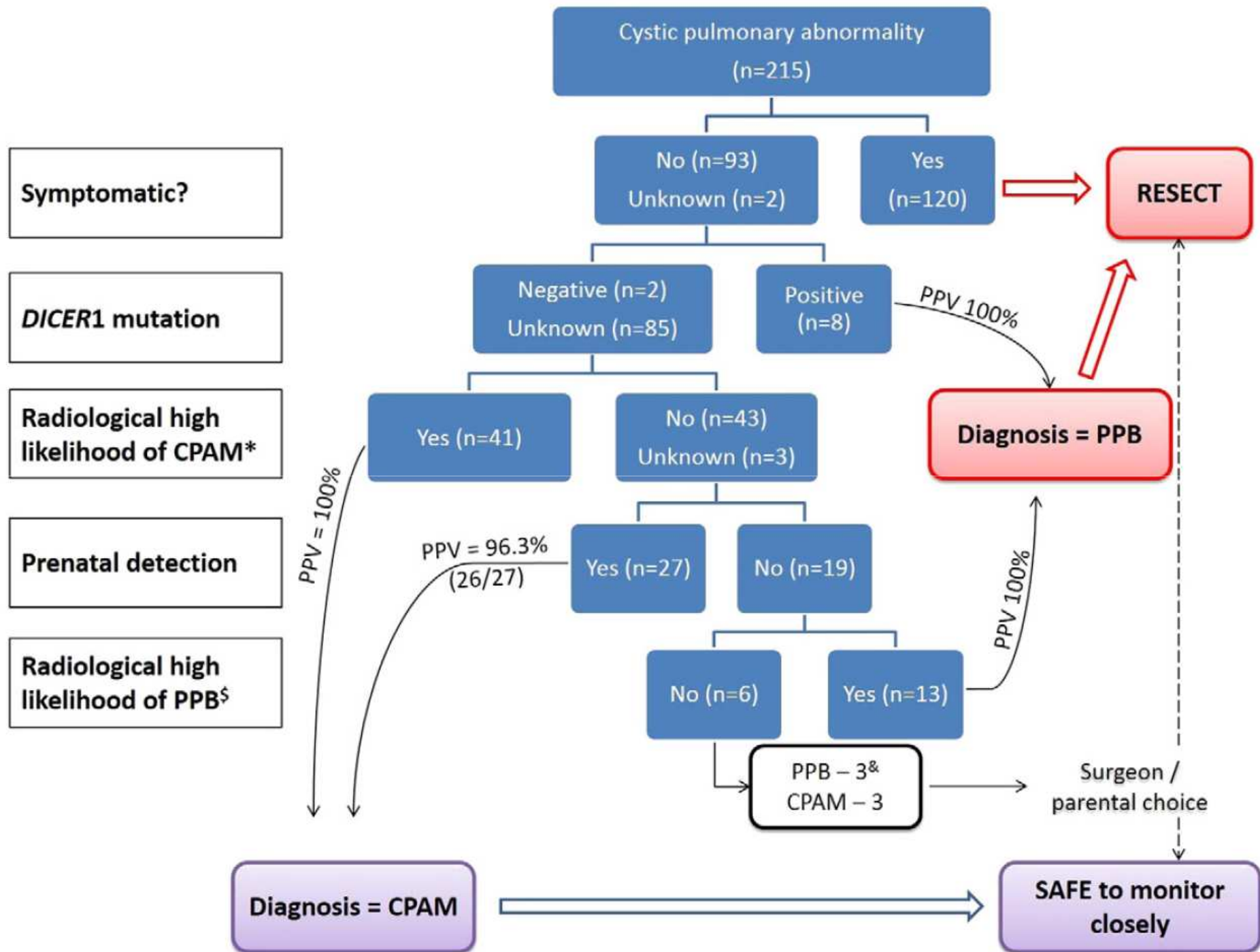
Conservative management of antenatally diagnosed cystic lung malformations

- Größte bisher beschriebene Fallserie
- 5% der Kinder entwickelten Symptome
- Daten konsistent mit anderen Serien



Can congenital pulmonary airway malformation be distinguished from Type I pleuropulmonary blastoma based on clinical and radiological features? ☆,☆☆

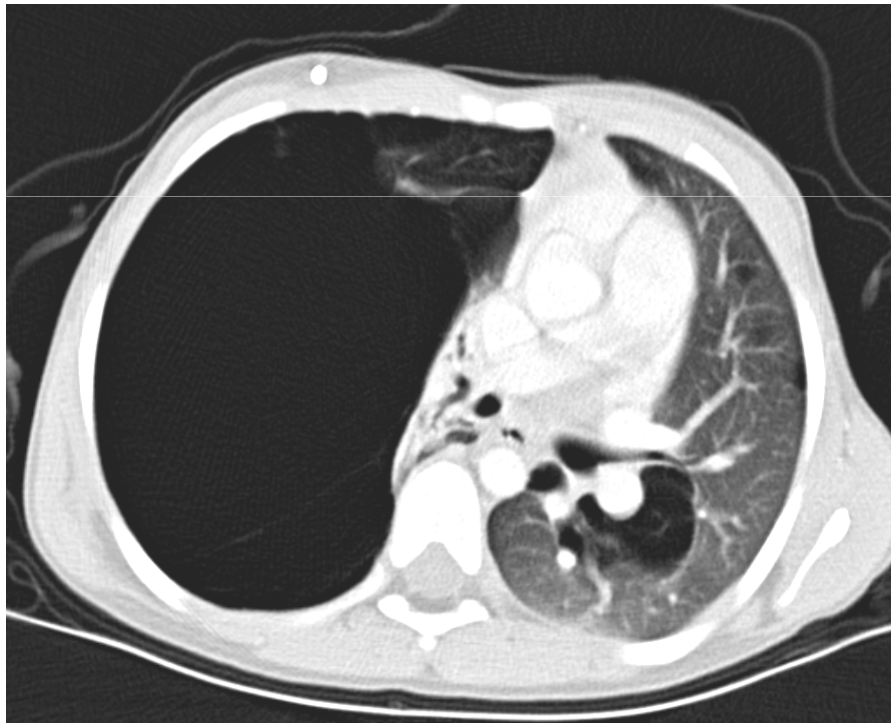
| | CPAM (n = 103) | PPB (n = 112) | OR for CPAM vs PPB | Specificity | p |
|---|------------------------------------|----------------------------------|--------------------|-------------|----------------------|
| Male | 54/103 | 66/112 | 0.8 (0.4–1.3) | 0.41 | 0.4 |
| Age at presentation in lesions not detected prenatally (months) | Median 48 (IQR 1–72) | Median 11.5 (IQR 4–24) | – | – | 0.1 ^b |
| Prenatal detection | 86/103 | 6/112 | 89.4 (33.8–236.6) | 0.95 | <0.0001 |
| Absence of symptoms | 70/103 | 23/110 | 8.0 (4.3–14.9) | 0.79 | <0.0001 |
| Hyperinflated region ^a | 39/98 | 9/111 | 6.6 (3.0–14.5) | 0.92 | <0.0001 |
| Absence of pneumothorax ^a | 8/97 | 27/111 | 3.6 (1.5–8.3) | 0.24 | 0.003 |
| Unilateral (vs bilateral) abnormality ^a | 94/98 | 94/111 | 4.3 (1.4–13.1) | 0.15 | 0.01 |
| Unilobar (vs multilobar) abnormality on one side ^a | 90/98 | 93/111 | 2.2 (0.9–5.3) | 0.16 | 0.1 |
| Solid component on CT | 30/96 | 5/90 | 7.7 (2.8–21.0) | 0.94 | <0.0001 |
| Systemic feeding vessel on CT | 24/97 | 0/92 | 61.7 (3.7–1031.8) | 1.0 | <0.0001 |
| No mediastinal shift ^a | 69/97 | 77/111 | 1.1 (0.6–2.0) | 0.31 | 0.9 |
| Multilocular cyst on CT | 67/88 | 73/89 | 0.7 (0.3–1.5) | 0.18 | 0.4 |
| Simple (vs complex) cyst on CT | 68/82 | 22/89 | 14.8 (7.0–31.3) | 0.75 | <0.0001 |
| Size of largest cyst (mm) | Median 18 (IQR 12.5–40); n = 63 | Median 50 (IQR 33–70); n = 57 | – | – | <0.0001 ^b |
| <i>DICER1</i> gene mutation negative | 1/1 | 8/24 | 5.8 (0.2–158.9) | 0.66 | 0.36 |



Fallbericht GLOW Syndrom

Global developmental delay, **L**ung cysts, **O**vergrowth, **W**ilms tumour

- Erstbeschreibung 2014 (Klein S et al J Genet med) bei Zwillingen
- DICER1-Mutation



Multiple Lungenzysten

- **CPAM Typ 4**

Z.n. Wilms Tumor links

Makrosomie des Neugeborenen

Hydrocephalus

Muskuläre Hypotonie

Entwicklungsverzögerung

Congenital hyperlucent lobe (CLHL)

(Kongenitales lobäres Emphysem)

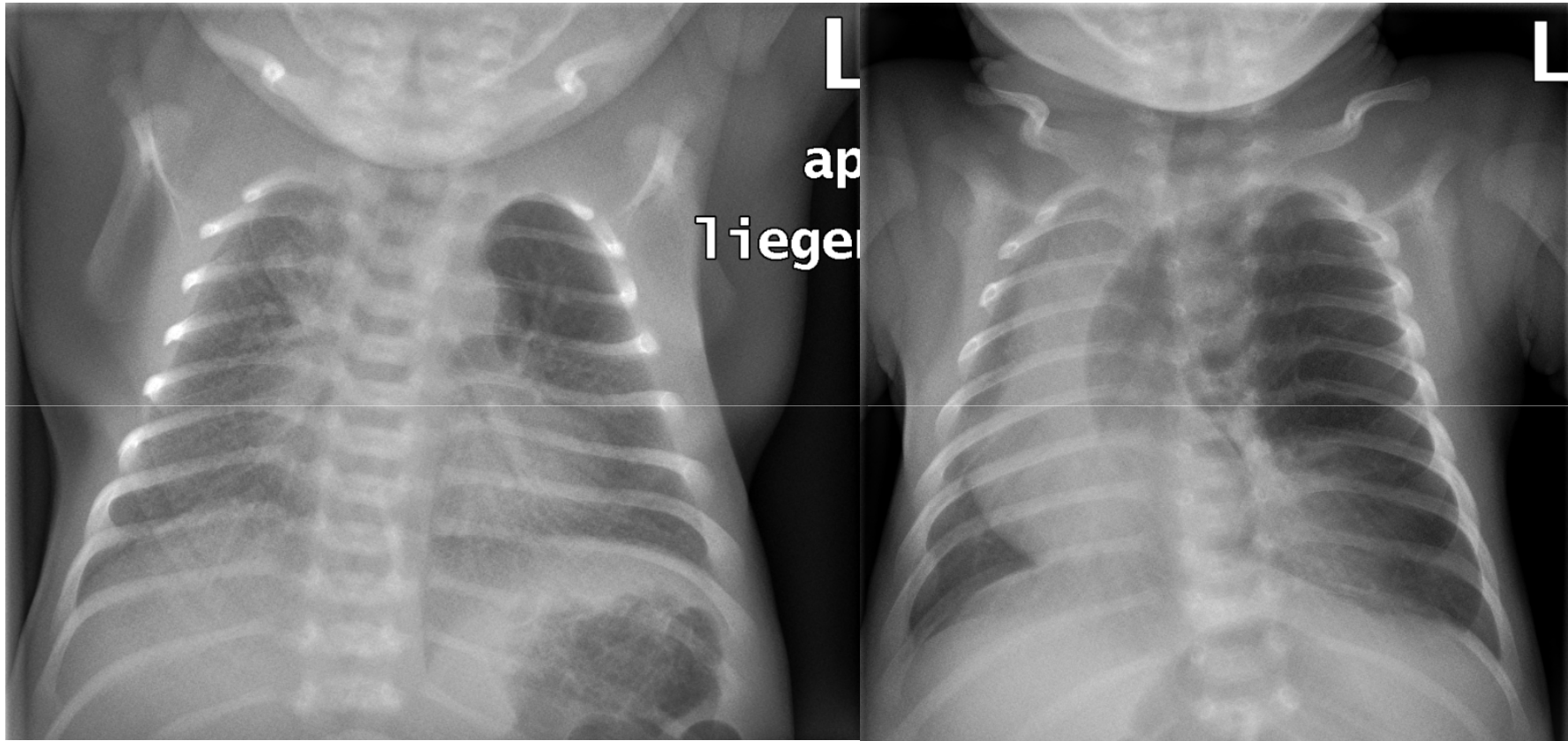
- Überblähung eines Lungenlappens/einer Lunge
- Linker OL (ca. 50%) > ML (ca.30%) > re OL (ca. 20%)
- In 15% assoziiert mit angeborenen Herzfehlern
- Ätiologie unklar, Überblähung durch Ventilmechanismus
 - intrinsisch (fehlende Knorpel, Kollaps)
 - seltener als extrinsisch (Kompression durch Gefäße, Zysten)
- IM ENGEREN SINNE ALSO KEIN EMPHYSEN
- Symptome: Asymptomatisch → respiratorische Insuffizienz
 - 25-33% postpartal
 - 50% mit 4 Wochen

Congenital hyperlucent lobe (CLHL)

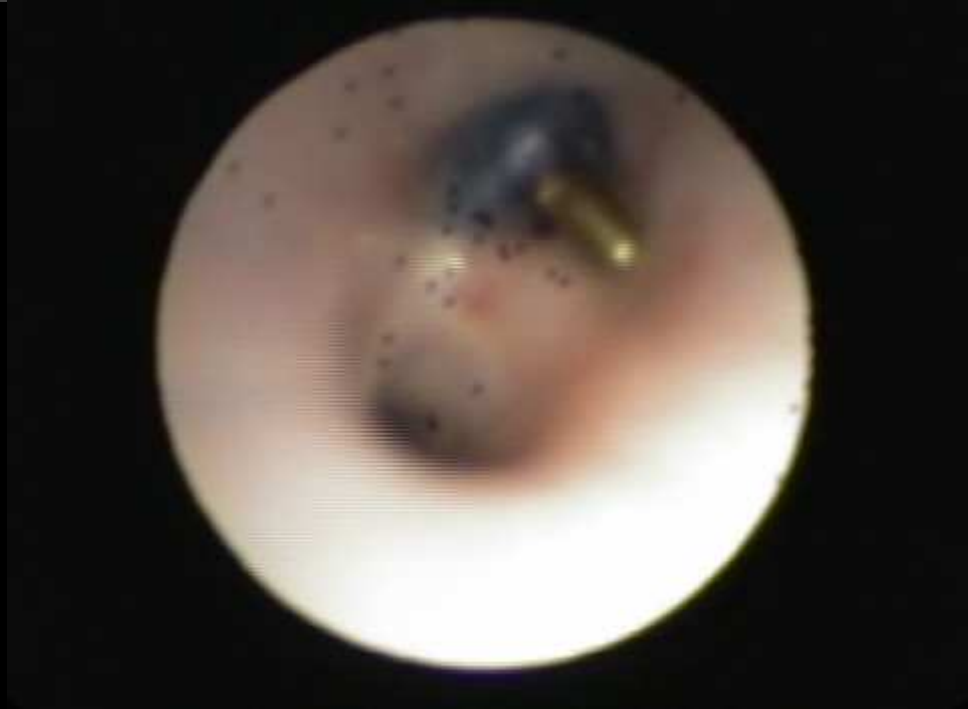
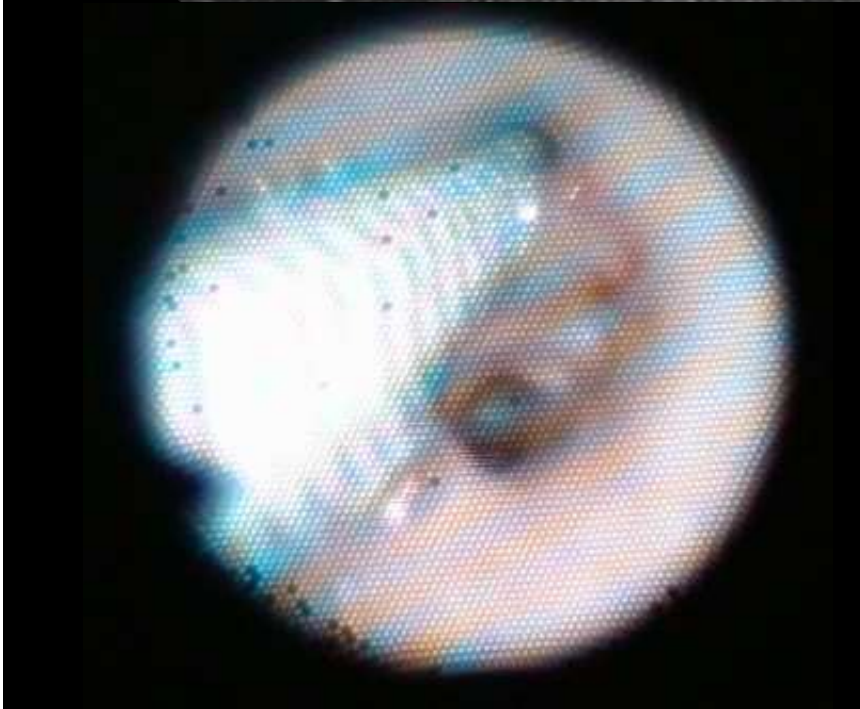
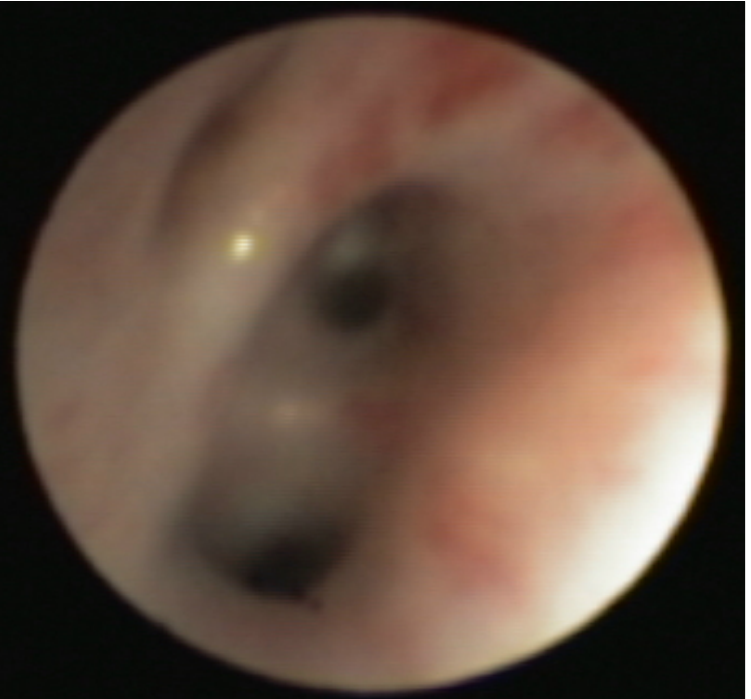
Therapie

- Bei milder Symptomatik abwarten
- Chirurgische Lobektomie Therapie der Wahl
 - Minimal invasiv
 - offene Thorakotomie
- **Zunehmend Berichte die für abwartendes Verhalten sprechen**

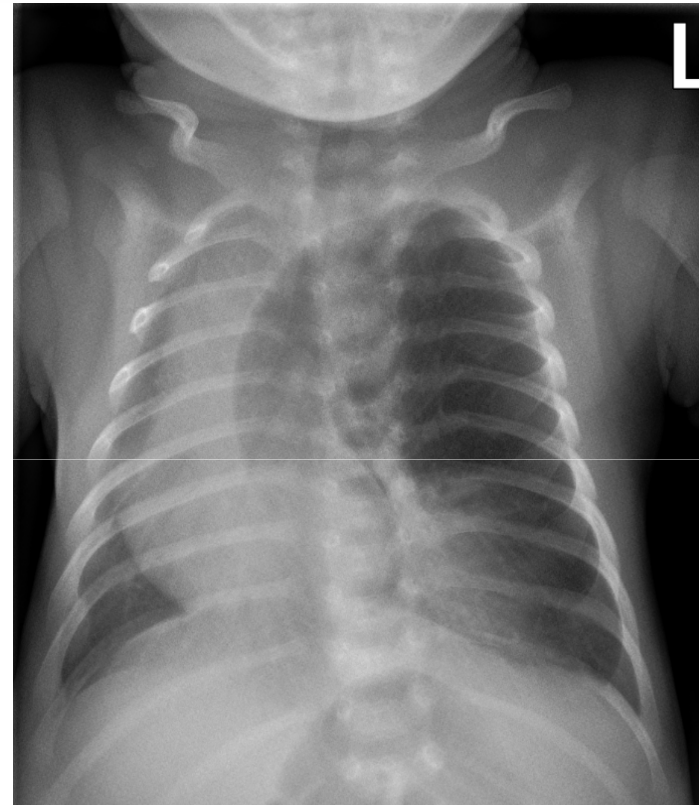
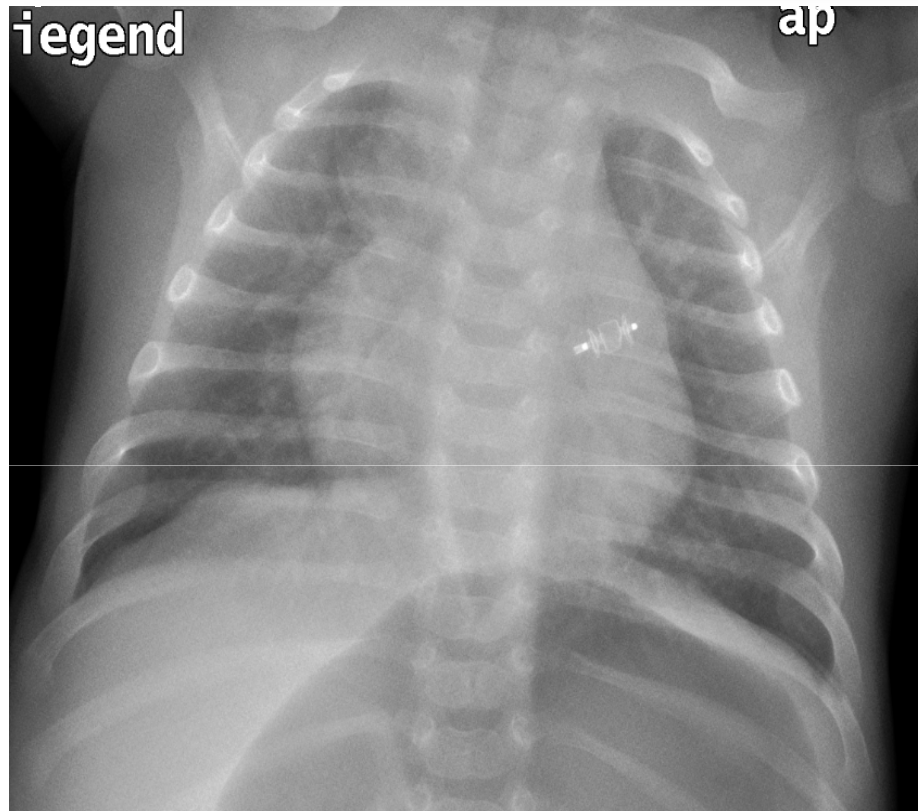
Fallbericht



- Hypotrophes Neugeborenes (2400 Gramm)
- Pränatal V.a. angeborene thorakale Malformation linker Oberlappen
- Progrediente Dyspnoe und O₂-Bedarf

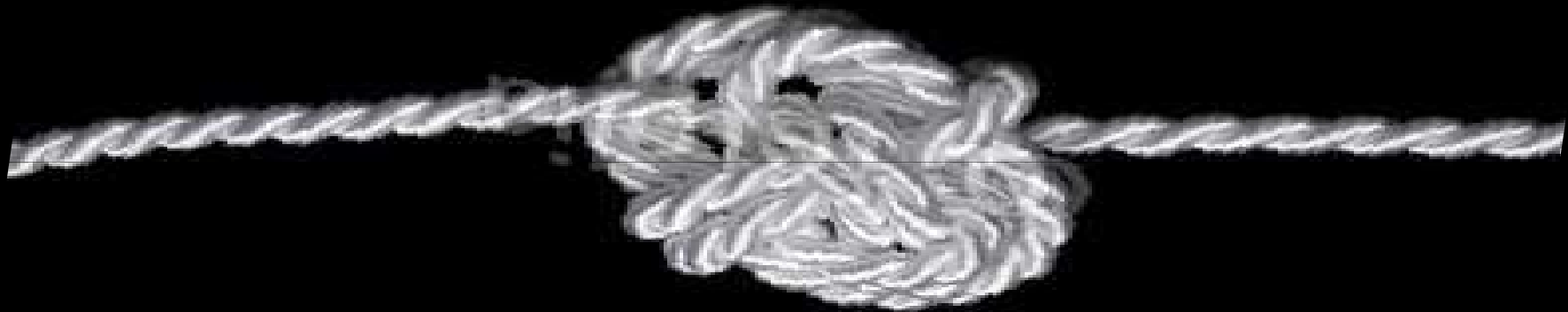


Fallbericht



- Verlauf nach 8 Wochen (linkes Bild)
- Keine Dyspnoe, Gewichtszunahme (+2,5 kg)
- Bisher keine Infektion

Auch schwierige Fälle



...lassen sich lösen...

...wenn man gut zuhört...



...aber auch nachfragt und hinterfragt...

...genau hinschaut...



...um Abweichungen zu erkennen...

...Im Team arbeitet...



...und miteinander spricht...

...es zulässt...



...Hilfe von anderen anzunehmen...

...und sich die notwendige Zeit nimmt...



...um sich weiterzubilden...

Vielen Dank

