

Sykdom	Symptomer	Årsak	CT	Diagnostikk	Patologi	Behandling	Overlevelse
Surfaktant dysfunksjoner					Vidt interstitium Skum makrofager i air-spaces, hyperplasi av type 2 celler, granulært protein materiale i aairspace		
SFTP- C mutasjon	Varierende	Genetisk Autosomal dominant	Mattglass- fortetninger Cyster etter hvert	Genetisk	EM: Vanligvis normale lamelle-legemer	Støttende Steroider Hydoksylorokin Azitromycin	Voksen alder
SFTP-B mutasjon	IRDS	Genetisk Autosomal recessiv	Mattglass- fortetninger	Genetisk	EM: Lamelle legemer dårlig organisert og med vesikulære inklusjoner	Støttende	Død som nyfødt
ABCA3 mutasjon	IRDS Varierende	Genetisk Autosomal recessiv	Mattglass fortetninger Fortykkede septa Parenchymale cyster	Genetisk	EM: Lamelle legemer med runde tette granula	Støttende Steroider Hydoksylorokin	Død som nyfødt til overlevelse inn i barnealder
NKX2.1 mutasjon «Brain-thyroid-lung syndrom»	IRDS Varierende Ikke lunge affeksjon: Nevrologi: Hypotoni, forsinket utvikling, chorea, krampes Hypothyroidisme	Genetisk De novo, Autosomal recessiv	Mattglass fortetninger	Genetisk Lav TSH (thyroidea stimulerende hormon)	EM: Normale lamelle legemer	Støttende	Død som nyfødt til overlevelse inn i barnealder
Alveolær vekst forstyrrelse							
Alveolær vekst forstyrrelse	IRDS Medfødt hjertefeil Trisomi 21 Infeksjon	Genetisk: NKX2.1, FLNA, Trisomi 21 Prenatalt: Polyhydramnion, medfødt hjertefeil, Postnatalt: Infeksjon	Subpleurale cyster Mattglass- fortetninger Disorganisert aeration	Klinisk Lungebiopsi	Store alveoler og forenklet lubulær struktur	Støttende	Høy dødelighet (34%), særlig hvis pulmonal hypertensjon og prematuritet
Diffuse utviklingsforstyrrelser							
Diffuse utviklingsforstyrrelser		Utviklingsforstyrrelse tidlig i fosterlivet		Lunge biopsi		Støttende	Nesten 100 % dødelighet innen 1 måned
Acinær dysplasia	IRDS Pulmonal hypertensjon			Lunge biopsi	Manglende alveoler	Støttende	100 % dødelighet innen 1 måned
Medfødt alveolær dysplasi	IRDS Pulmonal hypertensjon			Lunge biopsi	Manglende utvikling av pulmonal lobule	Støttende	Tilnærmet 100 % dødelighet innen 1 måned
Alveolær kapillær dysplasi med misalignment (feilstilling) av lungevener	Hypoksi Pulmonal hypertensjon IRDS Medfødt hjertefeil Gastrointestinale misdannelser (malrotasjon eller atresi) Renale misdannelser	FOXF1 delesjon/mutasjon hos 40 %		Lunge biopsi	Brede alveole-septa Kapillærer og alveoler ikke tilpasset hverandre Lungevener inne i adventitia til arterier og bronchus i adventitia	Støttende	100 % dødelighet innen 1 måned
Pulmonal interstitiell glykogenose							

Pulmonal interstitiell glykogenose	Oppstår før 6 måneder Varierende symptomer IRDS Tachypne	Ukjent Assosiert med prematuritet og alveolær vekst forstyrrelse og medfødt hjertefeil	Mattglass fortetninger Fortykkede septa Hyperklare områder Multifokale områder med cystiske forandringer	Lunge biopsi	EM: Interstitielle celler med glykogen, diffus eller generalisert Lite inflammasjon	Støttende Steroider ved mer uttalte symptomer	100 % overlevelse, mortalitet når assosiert med prematuritet, medfødt hjertefeil. Bedring over tid
Neuroendocrine cell hyperplasia of infancy							
NEHI	Gradvis økende tachypne første levemåneder,	Ukjent, Genetisk sannsynlig	Mattglass fortetninger i lingula og midtlapp og sentralt i lungene Luftretensjon	CT thorax Lungefunktjons måling: Obstruksjon i små luftveier, økt funksjonell residual kapasitet	Bombesin positive celler Biopsi kan tolkes som normal, biopsi må tas fra to steder, ikke sammenheng med CT funn	Støttende	Dødsfall ikke beskrevet Gradvis bedring

SFTP-C: surfactant protein C

SFTP-B: surfactant protein B

ABCA3: ATP-binding cassette sub-family A member 3

NKX2-1: NK2 homeobox 1

IRDS: Infant respiratory distress syndrome

FLNA: Filamin A

EM: Elektronmikroskopi