

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

Івано-Франківський національний медичний університет

Цимбаліста О. Л.

ОРФАННІ ЗАХВОРЮВАННЯ ДИХАЛЬНОЇ СИСТЕМИ У ДІТЕЙ

Навчальний посібник



Львів
Видавець Марченко Т. В.
2023

УДК 616.24 – 053.2
Ц 61

*Рекомендовано до друку Вченою радою
Івано-Франківського національного медичного університету
як навчальний посібник для студентів, інтернів і слухачів закладів (факультетів)
післядипломної освіти МОЗ України (протокол №14 від 31.10.2023 року).*

Автор:

О. Л. Цимбаліста – д-р мед. наук, професор кафедри дитячих хвороб ПО Івано-Франківського національного медичного університету.

Рецензенти:

С. В. Сокольник – зав. кафедри педіатрії та медичної генетики ЗВО «Буковинський державний медичний університет».

С. М. Нянковський – зав. кафедри педіатрії №1 Львівського національного медичного університету ім. Данила Галицького.

Ц 61 Орфанні захворювання дихальної системи у дітей : навчальний посібник / О. Л. Цимбаліста. – Львів: Видавець Марченко Т. В., 2023. – 213 с.

ISBN978-617-7937-90-5

Навчальний посібник присвячений рідкісним (орфанним) захворюванням легень у дітей з тяжким перебігом і несприятливим прогнозом. Рання, зокрема і пренатальна, діагностика дають можливість проведення своєчасного патогенетичного або симптоматичного лікування, покращення якості життя дітей, соціальної адаптації і зменшення тяжких проявів інвалідності.

Навчальний посібник є важливим у підготовці студентів, інтернів медичних закладів вищої освіти, педіатрів, дитячих пульмонологів, лікарів загальної практики на циклах післядипломної підготовки і у щоденній професійній практиці.

УДК 616.24 – 053.2

ISBN978-617-7937-90-5

© Цимбаліста О. Л., 2023
© Видавець Марченко Т. В., 2023

ЗМІСТ

Передмова	5
Список умовних скорочень	7

ГЛАВА 1

Інтерстиційні захворювання дихальної системи у дітей перших двох років життя	10
---	-----------

1.1. Загальна характеристика інтерстиційних захворювань дихальної системи у дітей перших двох років життя	10
1.2 Інтерстиційний глікогеноз легень	19
1.3 Нейроендокринна гіперплазія легень у немовлят	21
1.4. Гіперчутливий пневмоніт	25
Література	39

ГЛАВА 2

Спадкові захворювання дихальної системи у дітей	42
--	-----------

2.1. Альвеолярний протеїноз легень	42
2.2. Альвеолярний мікролітіаз легень	56
2.3. Первинна ціліарна дискінезія	63
Література	70

ГЛАВА 3

Спадкові захворювання з ураженнями дихальної системи	74
---	-----------

Література	87
------------------	----

ГЛАВА 4

Муковісцидоз	89
---------------------------	-----------

Література	150
------------------	-----

ГЛАВА 5

Спадковий дефіцит альфа1-антитрипсину	155
Література	175

ГЛАВА 6

Синдром дисплазії сполучної тканини

і патологія дихальної системи	179
--	------------

6.1. Моногенні захворювання сполучної тканини	179
6.1.1. Синдром Марфана	183
6.1.2. Синдром Елерса-Данлоса	188
6.1.3. Хвороба Ослера-Рендю-Вебера (спадкові геморагічні телеангіектазії)	191
6.1.4. Недиференційовна дисплазія сполучної тканини і особливості перебігу захворювань дихальної системи	195
Література	241

ГЛАВА 7

Інтерстиційні захворювання дихальної системи у дітей різних вікових груп

7.1. Саркоїдоз	202
7.2. Ідіопатичний гемосидероз легень	231
Література	242

ГЛАВА 8

Системні васкуліти з переважним ураженням дихальної системи і синдромом внутрішньоальвеолярної кровотечі.....

8.1. Мікроскопічний поліангіїт	245
8.2. Пульмо-ренальний синдром (синдром Гудпашера).....	248
8.3. Некротизувальний респіраторний гранульоматоз з поліангіїтом (синдром Вегенера)	254
8.4. Еозинофільний гранульоматоз з поліангіїтом (Синдром Чарджа-Стросса)	262
Література	270

ПЕРЕДМОВА

Успіхи медичної генетики, імунології, інших галузей медицини, досягнення в інтенсивній терапії і реанімації захворювань дитячого віку призвели до виживання дітей з раніше некурабельною патологією. Більшість орфанних захворювань є вродженими і спадковими з різними механізмами успадкування, мають тяжкий перебіг з поліорганністю уражень, складними прогресивними порушеннями метаболізму і, відповідно, несприятливий прогноз. Окремі форми рідкісних захворювань можуть бути алергійного генезу, спричинені інфекціями або розвиваються унаслідок інших причин. Рідкісні захворювання визначають складну медичну (створення спеціалізованих центрів діагностики та лікування, для окремих клінічних форм немає стандартизованої ефективної терапії, висока летальність) і соціальну проблеми (інвалідність пацієнтів, необхідність індивідуального догляду і функціонування спеціалізованих дитячих будинків).

Координує роботу по вивченню рідкісних захворювань Європейська організація (EURORDIS) і національні організації на усіх континентах. На нинішній час у світі проживає майже 350 мільйонів людей з орфанними захворюваннями. В Європейській організації EURORDIS зареєстровано майже 10 тисяч різних захворювань (6-8% від населення Європи).

Важливо звернути увагу, що рідкісні захворювання у дітей займають вагоме місце в структурі патології легень (до 5%) поєднується з ураженням інших органів. Легенева патологія зазвичай є спадковою. Часті приєднання вірусно-бактеріальної, мікотичної інфекції визначають тяжкий перебіг, ранню декомпенсацію життєво важливих функцій організму і летальність. Окрім цього, при інших орфанних захворюваннях часто спостерігають тяжкі ускладнення з боку дихальної системи: вірусні, бактеріальні інфекції з гнійними

легеневими і легенево-плевральними процесами, RDS, серцево-легеневу недостатність.

Своєчасна діагностика і правильне лікування орфанної патології у дітей є доволі складною проблемою дитячої пульмонології і пріоритетним напрямком роботи спеціалізованих дитячих клінік. Усе викладене підтверджує актуальність даного навчального посібника. Навчальний посібник розширить знання студентів, інтернів, педіатрів, дитячих пульмонологів, лікарів загальної практики, лікарів на циклах післядипломної підготовки про рідкісні захворювання дихальної системи у дітей і стане для них настільною книгою. Усе викладене підтверджує актуальність і своєчасність даного навчального посібника.

З повагою, автор О. Л. Цимбаліста

СПИСОК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ

ААТ	альфа1-антитрипсин
АБЛА	алергійний бронхолегеневий аспергильоз
АКТГ	адренокортикотропний гормон
АПФ	ангіотензин перетворювальний фермент
АТ	артеріальний тиск
БАЛ	бронхоальвеолярний лаваж
ВІЛ	вірус імунодефіциту людини
ВООЗ	всесвітня організація охорони здоров'я
ВН	вентеляційна недостатність
ГКС	глюкокортикостероїди
ГЧП	гіперчутливий пневмоніт
ДН	дихальна недостатність
ДНК	дезоксирибонуклеїнова кислота
ДО	дихальний об'єм
ЕКГ	електрокардіографія
ЖЕЛ	життєва ємність легень
ЗЄЛ	загальна ємність легень
ЗОЛ	залишковий об'єм легень
ІЗЛ	інтерстиційні захворювання легень
іАПФ	інгібітор АПФ
ІРТ	імунореактивний трипсиноген
ІК	імунні комплекси
ЕхоКС	ультразвукова кардіоскопія
КТВР	комп'ютерна томографія високого розрішення
МВТР	муковісцидозний трансмембранний регулятор
МО	міжнародні одиниці
МОШ_{25/50/75}	максимальна об'ємна швидкість на 25/50/75 % ФЖЕЛ

МРТ	магнітно-резонансна томографія
НДСТ	недиференційована дисплазія сполучної тканини
НЕГН	нейроендокринні гіперплазія немовлят
НК	недостатність кровообігу
НТМБ	нетуберкульозні мікобактерії
ОФВ₁	об'єм форсованого видиху за 1 секунду
ПЦД	первинна цилиарна дискінезія
ПЛР	полімеразна ланцюгова реакція
РНК	рибонуклеїнова кислота
СДЮ	синдром дистальної інтестинальної обструкції
СДСТ	синдром дисплазії сполучної тканини
СНДВК	синдром непрохідності дистального відділу кишківника
СНІД	синдром набутого імунodefіциту
СОШ	середня об'ємна швидкість
УЗД	ультразвукове дослідження
ФЖЕЛ	форсована життєва ємність легень
ШВЛ	штучна вентиляція легень
DLCO	дифузійна здатність легень для монооксиду вуглецю
RDS	респіраторний дистрес-синдром
chILDs	child's interstitial lung diseases
CD4+ (Th)	T-лімфоцити хелпери
CD8+ (Th)	T-лімфоцити супресори
IL	інтерлейкін
Ig	імуноглобуліни
PIG	pulmonary interstitial glycogenosis
ph	potencio hydrogenii
PNE	нейроендокринні клітини
LTβ₄	лейкотриєновий рецептор β ₄
MRSA	метицилінрезистентний стафілокок
NO	оксид азоту
PI3	протеїн інгібітор 3
PaO₂	парціальний тиск кисню артеріальної крові

PaCO₂	парціальний тиск вуглекислого газу артеріальної крові
slgA	секреторний імуноглобулін А
SP	сурфактант протеїн
SaO₂	насичення гемоглобіну киснем
SLPI	секреторний лейкоцитарний протеїн інгібітор
GM-CSF	гранулоцитарний моноцитарний колонієстимулюючий фактор
TGF-β	трансформуючий фактор росту β
TNFα	фактор некрозу пухлин α
SIBO	синдром надмірного бактеріального росту тонкої кишки