



Зміст

I. Розділ дитячої гематології.....	4
Залізодефіцитна анемія.....	4
V ₁₂ -фолієводефіцитна анемія.....	10
Конституційна апластична анемія (анемія Фанконі).....	13
Спадкова апластична анемія Естрена-Дамешека.....	18
Спадкова апластична анемія Блекфена-Даймонда.....	19
Спадковий мікросфероцитоз (хвороба Мінковського-Шофара).....	21
Лейкемії у дітей.....	28
Гостра лімфобластна лейкемія.....	31
Лімфогранулематоз (хвороба Ходжкіна).....	42
Гемофілія.....	52
Ідіопатична тромбоцитопенічна пурпура (хвороба Верльгофа).....	67
Геморагічний васкуліт (Шенлейна-Геноха).....	74
II. Розділ дитячої ендокринології.....	84
Цукровий діабет.....	84
Цукровий діабет 1 типу.....	86
Цукровий діабет 2 типу.....	92
Гострі ускладнення цукрового діабету.....	96
Діабетичний кетоацидоз.....	96
Гіперосмолярна кома.....	99
Гіпоглікемічна кома.....	101
Захворювання щитовидної залози.....	103
Гіпотиреоз.....	103
Ендемічний зоб.....	110
Дифузний токсичний зоб.....	112
Аутоімунний тиреоїдит.....	118
Тиреотоксичний криз.....	120
Адреногенітальний синдром.....	123
Порушення росту у дітей.....	132
Гіпопітуїтаризм.....	134
Гіпофізарний нанізм.....	136
Ізольована недостатність СТГ.....	137
Церебральний нанізм.....	139
Сімейно – конституційна затримка росту.....	140
Нецукровий діабет.....	141
Ожиріння у дітей.....	145
Порушення статевого розвитку у дітей.....	150
Джерела.....	155



І. Розділ дитячої гематології

Залізодефіцитна анемія (ЗДА)

Залізодефіцитна анемія – це клініко-гематологічний синдром, що характеризується гіпоксичним та сидеропенічним синдромами, що розвивається внаслідок порушення синтезу Hb в еритроцитах через дефіцит Fe в організмі при порушенні його поступлення, засвоєння або патологічних витрат.

Ступінь тяжкості анемії за Hb

Ступені важкості	До 5 років	Після 5 років
Легкий	110-91 г/л	120-91 г/л
Середньоважкий	90-71 г/л	
Важкий	70-51 г/л	
Надважкий	< 50 г/л	

Класифікація анемії за регенерацією

Ступінь регенерації	Ретикулоцити, %	Ретикулоцити, %
Арегенераторна	< 0,5	< 0,05
Гіпорегенераторна	0,5-3	0,05-0,3
Норморегенераторна	3-10	0,3-1
Регенераторна	10-50	1-5
Гіперрегенераторна	> 50	> 5

Класифікація за колірним показником

Ступінь	Колірний показник	МСНС, %
Гіпохромна	< 0,85	< 30
Нормохромна	0,85-1,05	30-36
Гіперхромна	> 1,05	> 36

Класифікація за MCV

Ступінь	MCV, мкм ³ (фл)
Мікроцитарна	< 75
Нормоцитарна	75-100
Макроцитарна	> 100

Етіологія

Інтранатальні причини формування ЗДА:

- фетоплацентарна трансфузія;
- передчасна або пізня перев'язка пуповини;
- кровотечі під час пологів (травматична акушерська допомога, аномалії розвитку плаценти та судин пуповини).

Постнатальні причини формування ЗДА:

- недостатнє надходження заліза з їжею (раннє штучне вигодовування, використання неадаптованих молочних сумішей, вигодовування коров'ячим молоком, застосування молочно-вегетаріанського раціону, а також незбалансована дієта, яка не містить достатньої кількості м'ясних продуктів);



НС: порушення утворення 5-дезоксіаденозилкобаламіну → накопичення метилмалонової та пропіонової кислот → токсичний вплив цих кислот на НС → утворення змінених жирних кислот → порушення утворення мієліну → демієлінізація та ушкодження аксонів → розвивається фунікулярний мієлоз.

Клінічна картина

Гематологічні порушення:

- анемічний синдром (див. ЗДА);
- лейкопенія (інфекційні ураження);
- тромбоцитопенія (розвиток геморагічного синдрому);
- іктеричність склер, шкіри та слизових оболонок (гемоліз мегалобластів).

Ураження ШКТ:

- запально-атрофічні зміни слизової оболонки ротової порожнини (афтозний стоматит);
- Гунтерівський глосит: язик гіперемований, болючий гладенький, ніби «лакований», потрісканий, з атрофованими сосочками;
- атрофічний гастрит, ентерит;
- гепатоспленомегалія.

Ураження НС:

- ураження задніх стовпів спинного мозку:
 - сенсорна атаксія – оніміння ніг, відчуття повзання мурашок, відсутня пропріоцептична чутливість;
 - утруднене ходіння, зниження сухожилкових рефлексів, атрофія м'язів ніг, порушення функції тазових органів.
- ураження бокових стовпів спинного мозку:
 - центральний параліч нижніх кінцівок з підвищенням сухожилкових рефлексів, поява патологічних рефлексів;
 - порушення функції тазових органів по центральному або периферичному типу;
 - порушення функції верхніх кінцівок;
 - розлади нюху та слуху.
- психічні розлади: психози, депресії, галюцинації, марення.

Діагностика

- ЗАК:** гіперхромна, макроцитарна, гіпорегенаторна анемія
- підвищення середнього об'єму еритроцитів (MCV) – макроцитоз;
 - підвищення середнього вмісту гемоглобіну в еритроцитах (MCH) – гіперхромна (підвищення колірного показника);
 - збільшення середньої концентрації гемоглобіну в еритроцитах (MCHC);
 - зниження ретикулоцитів;
 - тільця Жолі, кільця Кебота, базofilьна пунктуація в еритроцитах;
 - анізоцитоз та пойкилоцитоз;



Лімфогранулематоз (хвороба Ходжкіна)

Лімфоми – це гетерогенна група захворювань, які характеризуються неопластичною проліферацією незрілих лімфоїдних клітин, що накопичуються переважно поза кістковим мозком.

Існують 2 види лімфоми – ходжкінські (лімфогранулематоз або хвороба Ходжкіна) та неходжкінські лімфоми, які відрізняються за клінічними проявами, лікуванню та прогнозу.

Лімфома Ходжкіна, лімфогранулематоз (ЛГМ) – злоякісне захворювання лімфоїдної тканини з клональним ураженням В-клітин або дуже рідко – Т-лінії, при якому в більшості випадків спостерігається різке пригнічення клітинної ланки імунітету.

Клон клітин Березовського-Рід-Штернберга в 98% походить з В-клітин зародкових центрів л/в, а в 2% - із Т-клітин.

Етіологія

Можлива вірусна етіологія - вірус Епштейн-Барра, ВІЛ. Незважаючи на потенційну можливість участі ВЕБ в ушкодженні геному і розвитку ЛГМ, остаточно питання про роль ВЕБ не вирішене.

Не існує доказів участі інших вірусів (цитомегаловірус, віруси простого герпесу, епідемічного паротиту, коклюша, герпесвіруси людини 6,7 або 8-го типу, аденовірус або HTLV 1-го і 2-го типів) в етіології та потогенезі ЛГМ.

При ЛГМ виявлена велика кількість неспецифічних хромосомних порушень: транслокацій, делецій, інверсій, наявність додаткових хромосом. Доведений сімейний характер захворювання, при чому надається значення наявності певних особливостей еритроцитарних антигенів (фенотипів SS та Fu (a+b), які є генетичними маркерами ЛГМ.

Патогенез

В основі - утворення поліморфноклітинних гранульом із розростанням фіброзних структур у лімфатичних вузлах та органах.

Склад гранульоми:

- лімфоцити, ретикулоцитарні клітини, нейтрофіли, еозинофіли, плазматичні клітини;
- клітини Ходжкіна - крупні одноядерні клітини з базофільною цитоплазмою;
- клітин Рід-Березовського-Штернберга – крупні клітини з базофільною цитоплазмою та двома ядрами, які мають моноцитарне походження;
- фіброзна тканина.

ЛГМ розвивається в лімфоїдній тканині і розповсюджується по сусіднім л/в лімфогенно.

Гематогенне поширення пухлинних клітин → ураження печінки, селезінки, кісток скелета, кісткового мозку та головного мозку.



Геморагічний васкуліт (Шенлейна-Геноха)

Геморагічний васкуліт (хвороба Шенлейна-Геноха, *IgA-васкуліт*, капіляротоксикоз, анафілактоїдна пурпура) - генералізоване імунотоксичне захворювання дрібних судин мікроциркуляторного русла, що проявляється симетричними дрібноточковими крововиливами на шкірі, суглобовим синдромом, абдомінальним синдромом, ураженням нирок.

Епідеміологія

- пік захворюваності припадає на вік 2-11 років (50% – до 5 років, 90% – до 10 років);
- хлопчики хворіють частіше, ніж дівчатка (2:1);
- захворюваність вище в осінньо-зимовий або весняний період.

Етіологія

Фактори, що сприяють ГВ:

- бактеріальна (стрептококова), вірусна інфекція, глисна інфекція;
- харчова і медикаментозна алергія;
- вакцинація, введення гамма-глобуліну;
- вогнища хронічної інфекції (тонзиліт, гайморит), карієс;
- стресові ситуації, фізична травма;
- оперативні втручання;
- переохолодження, перегрівання та ін.

Патогенез

ГВ - це імунотоксичне захворювання, при якому в мікросудинах відбувається асептичне запалення із деструкцією стінок, тромбування і утворення екстравазатів внаслідок дії низькомолекулярних ЦІК і активованих компонентів системи комплементу.

У 80% ЦІК представлені IgA, у 20% - IgG.

Відкладення IgA, IgM, IgG, C3 компонента комплементу в мезангіумі нирок, капілярах шкіри і тонкої кишки.

Фагоцитоз нейтрофілами низькомолекулярних ЦІК не відбувається → низькомолекулярні ЦІК + активовані компоненти системи комплементу → васкуліт із фібриноїдним некрозом; периваскулярний набряк, блокада мікроциркуляції, лейкоцитарна інфільтрація, геморагії та дистрофічні зміни аж до некрозів у вогнищах ураження → активація системи гемостазу: функціональна активність тромбоцитів, гіперкоагуляція, тромбінемія, ↓ рівня антитромбіну III → процес близький до ДВЗ, але відмічається тільки мілковогніщевістю, пристінковим процесом, з нормальним або збільшеним вмістом фібриногену.

Дуже рідко (при блискавичній формі ГВ) виникає ДВЗ-синдром.

Участь в процесі клітинно-опосередкованих імунних механізмів:

Активація антигеном та імунними комплексами моноцитів та лімфоцитів → скупчення їх в ділянках ураження → вивільнення монокінів, тканинного



Лікування

Немедикаментозне лікування

Індивідуалізоване навчання та підтримка дітей та їх батьків/опікунів по підтримці самоконтролю ЦД з урахуванням всіх особливостей та відповідно до стандартів лікування.

Дієта:

- харчування різноманітне та адаптоване до віку, фізичного навантаження, маси тіла та серцево-судинних ризиків;
- моніторинг вживання вуглеводів;
- перевага надається кашам, овочам і фруктам;
- обмеження в солі, цукру, жирів (для старшого віку);
- кратність харчування 5-6 р/д;
- добова калорійність розраховується за формулами.

Дозоване фізичне навантаження:

- діти та підлітки із ЦД 1 типу мають займатися фізичними вправами 60 хв з метою аеробної активності середньої (швидка ходьба, танці) або високої інтенсивності (біг, стрибки на скакалці) з активними вправами для зміцнення м'язів та кісток (включаючи вправи на гнучкість) як мінімум 3 р/тиждень (ADA 2021);
- ранкова гімнастика, дозована ходьба, ЛФК;
- навчання по профілактиці та лікуванню гіпоглікемії під час та після фізичного навантаження;
- рівень глікемії перед тренуванням має бути 5-13,9 ммоль/л, мати при собі доступні швидкі вуглеводи відповідно до інтенсивності запланованої фіз.активності (ADA 2021).

Медикаментозне лікування

Цільовий А1С має бути індивідуальним. Для більшості дітей цільовий вміст HbA_{1c} < 7%.

▪ інсулінотерапія

Більшість дітей та підлітків, хворих на ЦД 1 типу, повинні отримувати інтенсивні схеми інсуліну шляхом багаторазових щоденних ін'єкцій або безперервної підшкірної інфузії інсуліну.

Усі діти та підлітки з ЦД 1 типу повинні самостійно контролювати рівень глюкози кілька разів на день (до 6-10 разів на день) перед їжею, перед початком та за потребою для забезпечення безпеки в різних ситуаціях (фізичні вправи, наявність симптомів гіпоглікемії) - ADA 2021.

Добова потреба в інсуліні:

Дебют діабету – 0,5-0,6 ОД/кг

Період ремісії – < 0,5 ОД/кг

Тривалий діабет – 0,7-0,8 ОД/кг



- маніфестний гіпотиреоз із високими рівнями ТТГ і низькими рівнями тиреоїдних гормонів;
- субклінічний гіпотиреоз, за якого рівень ТТГ високий, але за рахунок стимуляції ЦЗ тиреоїдний синтез підтримується на нижній межі норми.

2. *Центральний* - характеризується низьким рівнем продукції ТТГ і низькою концентрацією тиреоїдних гормонів:

- вторинний (гіпофізарний), який виникає в наслідок порушення регуляції функції щитоподібної залози з боку гіпофіза - дефіцит ТТГ;
- третинний (гіпоталамічний) виникає при порушенні гіпоталамічної регуляції тиреоїдної функції - дефіцит ТРГ.

3. *Тканинний (транспортний, периферичний)* виникає при резистентності до гормонів щитоподібної залози - високі рівні Т4 і Т3 при незначно підвищеному або нормальному рівні ТТГ.

II. *Гіпотиреоз у дітей може бути:*

- *вроджений* - рідкісні і розвиваються переважно в результаті генних мутацій;
- *набутий* - результаті інфільтративних, судинних, неопластичних станів, як віддалені результати опромінення ЦНС.

III. *За перебігом вроджений гіпотиреоз поділяють на:*

- *транзиторийний* - розвивається під впливом стресових факторів на організм, інфекцій, інтоксикацій, операцій, має сприятливий перебіг та не потребує призначення замісної гормональної терапії;
- *субклінічний*;
- *маніфестний*.

IV. *За станом компенсації:*

- *компенсований*;
- *некомпенсований*.

Клінічна картина

Новонароджені

Клінічні симптоми:

- переношена вагітність, вага дитини більше 4 кг;
- низький, грубий голос при плачі, крику;
- пізні відходження меконію та відпадання пупкового канатика;
- погане загоєння пупкової ранки, тривала жовтяниця;
- в'ялість, сонливість, послаблене смоктання, знижений апетит, шумне дихання, стридор, утруднене носове дихання.

Огляд:

- набрякле обличчя, губи, повіки;
- напіввідкритий рот з широким, «розпластаний» язик;



Ожиріння у дітей

Ожиріння – це хронічне рецидивуюче захворювання, що характеризується надлишковим накопиченням жирової клітковини, дисбаланс споживання та витрат енергії в організмі зі можливою спадковою схильністю.

Етіологія

Генетична схильність:

- наявність ожиріння хоча б у одного з батьків;
- діти з етнічних меншин характеризуються вищою поширеністю ожиріння, особливо в підлітковому віці.

Поведінкова звичка:

- споживання підвищеної кількості калорій, включаючи продукти з підвищеною калорійністю, споживання великих порцій їжі, продуктів швидкого харчування та солодких напоїв;
- зниження фізичної активності;
- переважне ведення сидячого способу життя (збільшення часу перегляду телевізора, роботи за комп'ютером та відеоігри);
- ризик розвитку ожиріння зростає серед дітей, які проводять біля екрану більше, ніж 2-3 годин на день;
- зв'язок короткого сну та розвитком ожиріння.

Вплив навколишнього середовища:

- технологічний прогрес призвів до зменшення рівня фізичної активності;
- їжа з великою кількістю цукру;
- діти, які виросли у бідних сім'ях, характеризуються вищим ризиком ожиріння;
- неадекватне внутрішньоутробне живлення корелює з ризиком розвитку ожиріння в дитячому і зрілому віці.

Етіологічна класифікація ожиріння

1. Первинні форми ожиріння:

- аліментарне ожиріння:
 - порушення «поведінки харчування» (переїдання, велика кількість борошняних, кондитерських виробів, напівфабрикатів у раціоні);
 - діагностується в основному в дітей шкільного віку.
- конституційно-екзогенне ожиріння (у 90% хворих):
 - перші ознаки з'являються на першому році життя дитини;
 - повільне прогресування з періодичним зниженням маси тіла в літній період.
- гіпоталамічне ожиріння пубертатного віку:
 - порушення роботи гіпоталамуса та нейрогуморальної регуляції обміну речовин;
 - маніфестує у підлітків; на тлі гормонального дисбалансу (гіперпродукція АКТГ, СТГ, ТТГ);