

# Клінічні аспекти вроджених вад і аномалій розвитку легень

П.Ф. Дудка<sup>1, 2</sup>, Д.В. Добрянський<sup>1, 2</sup>, Ю.М. Бондаренко<sup>1, 2</sup>, І.П. Тарченко<sup>1, 2</sup>, І.В. Каган<sup>1</sup>

1. Національний медичний університет ім. О.О. Богомольця, м. Київ, Україна

2. КНП «Київська міська клінічна лікарня № 3», м. Київ, Україна

**Конфлікт інтересів:** відсутній

**РЕЗЮМЕ.** У статті здійснено комплексний аналіз сучасних підходів до діагностики вроджених вад і аномалій розвитку легень, що становлять від 5 до 18 % усіх аномалій органів грудної клітки. Розглянуто епідеміологічні аспекти, класифікацію та морфологічні особливості найпоширеніших форм: уродженої мальформації легеневих дихальних шляхів, легеневої секвестрації, уродженої лobarної емфіземи, бронхогенних кіст і рідкісних анатомічних варіантів, як-от трахеальний бронх чи додаткова легеня. Акцентовано увагу на феномені гібридних уражень, що поєднують ознаки кількох нозологій. Окремо висвітлено значення пренатальної діагностики, зокрема ультразвукового та МРТ-дослідження, котрі забезпечують своєчасне виявлення патологій і планування тактики ведення новонароджених.

Значну увагу приділено генетичним чинникам і патогенезу вроджених вад і аномалій розвитку легень, зокрема ролі мутацій у генах FGF10 і TBX4, а також зв'язку з первинною цилиарною дискінезією. Показано, що формування вад має поліетіологічний характер і поєднує генетичні, ембріологічні й екзогенні фактори. Описано клінічні прояви, які варіюються від безсимптомного перебігу до тяжкої дихальної недостатності, та визначено патогномонічні ознаки окремих форм. Важливим у діагностиці вроджених вад і аномалій розвитку легень є комплексне оцінювання клінічних даних, результатів інструментальних (КТ, МРТ, бронхоскопії) та гістологічних методів дослідження, а також генетичного аналізу. Запропоновано алгоритм діагностики, який має важливе значення для своєчасного вибору стратегії лікування, запобігання інфекційним ускладненням і зниження ризику зловиясної трансформації.

**КЛЮЧОВІ СЛОВА:** легені, вроджені вади розвитку, легенева секвестрація, бронхогенні кісти, пренатальна діагностика, первинна цилиарна дискінезія.

## Clinical aspects of congenital defects and anomalies of lung development

P.F. Dudka<sup>1, 2</sup>, D.V. Dobrianskyi<sup>1, 2</sup>, Yu.M. Bondarenko<sup>1, 2</sup>, I.P. Tarchenko<sup>1, 2</sup>, I.V. Kahan<sup>1</sup>

1. Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

2. Kyiv City Clinical Hospital No. 3, Kyiv, Ukraine

**Conflict of interest:** none

**ABSTRACT.** The article presents a comprehensive analysis of contemporary approaches to the diagnosis of congenital lung malformations and anomalies (CLMAs), which account for 5-18 % of all thoracic organ anomalies. Epidemiological aspects, classification, and morphological features of the most common forms are discussed, including congenital pulmonary airway malformation, pulmonary sequestration, congenital lobar emphysema, bronchogenic cysts, as well as rare anatomical variants such as tracheal bronchus or accessory lung. Attention is drawn to the phenomenon of hybrid lesions that combine characteristics of multiple nosologies. The significance of prenatal diagnostics, particularly ultrasound and MRI, is highlighted as essential for timely detection of pathologies and planning the management of newborns.

Considerable attention is given to the genetic factors and pathogenesis of CLMAs, including the role of mutations in the FGF10 and TBX4 genes, as well as associations with primary ciliary dyskinesia. It is shown that malformation development has a polyetiological nature, combining genetic, embryological, and exogenous factors. Clinical manifestations range from asymptomatic cases to severe respiratory failure, and pathognomonic features of individual forms are identified. It is summarized that diagnosis of congenital lung malformations relies on a combination of clinical data, the results of instrumental methods (CT, MRI, bronchoscopy), histological studies, and genetic testing. The findings are crucial for timely selection of optimal therapeutic strategies, prevention of infectious complications, and reduction of the risk of malignant transformation.

**KEY WORDS:** lungs, congenital malformations, pulmonary sequestration, bronchogenic cysts, prenatal diagnostics, primary ciliary dyskinesia.

Вроджені вади розвитку легень (ВВРЛ) становлять гетерогенну та відносно рідкісну, але клінічно значущу групу ембріональних порушень. Ці патологічні стани виникають унаслідок аномального ембріонального розвитку трахеобронхіального дерева, легеневої паренхіми та/або судинної системи й мають частоту виявлення близько 4 випадків на 10 000 новонароджених [1, 28]. З огляду на полідетермінований етіопатогенез і значну морфологічну різноманітність ВВРЛ охоплюють широкий клінічний спектр – від випадкового виявлення в дорослому віці до маніфестації тяжкою респіраторною недостатністю та небезпечними для життя станами в неонатальному періоді [2, 31].

У контексті ВВРЛ розглядають як первинні (вроджені), так і вторинні (набуті) порушення формування легеневої тканини. До ключових нозологічних можна віднести: вроджену мальформацію легеневи дихальних шляхів (ВМЛДШ) – найпоширеніша гамартوماتозна вада, яка характеризується проліферацією та кістозною трансформацією бронхіальних структур; легенева секвестрація – нефункціональна ділянка легеневої тканини, що отримує кровопостачання від системних артерій; уроджену лобарну гіпервентиляцію, бронхіальну атрезію, бронхогенні кісти й інші рідкісні варіанти, включно з трахеальним (додатковим) бронхом і додатковою легенею [2, 16].

Своєчасна діагностика та багатодисциплінарне ведення мають вирішальне значення, оскільки ці аномалії пов'язані з ризиком віддалених ускладнень, зокрема рецидивних інфекцій, пневмотораксу, кровохаркання та потенційної злоякісної трансформації [3, 12, 25]. Зважаючи на те, що деякі мальформації можуть залишатися асимптоматичними, а точність пренатального діагнозу коливається, існує потреба в удосконаленні й уніфікації діагностичних алгоритмів.

**Метою цієї статті** є систематизація сучасних відомостей щодо ВВРЛ та узагальнення клінічно орієнтованих підходів до їх діагностики.

Робота охоплює сучасні дані щодо епідеміології, генетичних чинників і патогенезу, клінічної презентації, підходів до диференційної діагностики, діагностичних критеріїв, а також лікувальних опцій і профілактики.

У статті розглянуто роль сучасних методів візуалізації, зокрема пренатальної діагностики (ультразвукове дослідження – УЗД, магнітно-резонансна томографія – МРТ) та післяпологових досліджень (комп'ютерна томографія високої роздільної здатності – КТВРЗ), а також бронхоскопії та функціональних/молекулярно-генетичних тестів. Особливу увагу приділено діагностичним викликам, пов'язаним із трьома додатковими нозологіями: трахеальним бронхом, дискінезією бронхів (включно з первинною циліарною дискінезією) та додатковою легенею. Узагальнення нових наукових даних щодо ВВРЛ сприятиме покращенню своєчасного виявлення цих рідкісних захворювань органів грудної клітки в дитячому та дорослому віці.

### Епідеміологія

Вроджені аномалії розвитку легень, як зазначають індійські дослідники P. Bhole та V. Gharpure, становлять приблизно 5-18 % усіх вад розвитку органів грудної клітки [6]. Частота

вроджених мальформацій легень, за даними F. Pederiva та S. Rothenberg, становить близько 4 випадків на 10 000 новонароджених [23]. M. Le та співавтори на підставі результатів проведених досліджень доводять, що у структурі аномалій бронхолегеневої системи ВМЛДШ є домінуючою нозологією серед ВВРЛ [16]. Другою за поширеністю аномалією є легенева секвестрація – важлива клінічна одиниця, що потребує ретельного діагностичного та хірургічного підходу. Зокрема, в дослідженні, проведеному S. Nuutinen і співавторами, було проаналізовано 45 випадків уроджених легеневи аномалій, серед яких найпоширенішим виявився малий кістозний тип ВМЛДШ. Серед пацієнтів, які не мали симптомів до операції, гістологічно виявлено запалення в 4 випадках (18 %), що зумовлює важливість раннього хірургічного втручання навіть за відсутності клінічних проявів [19].

Водночас чилійські дослідники M. Saavedra та X. Ortega описують рідкісні варіанти вроджених легеневи аномалій, як-от додатковий бронх або додаткова легена. Ці аномалії є результатом порушень ембріонального розвитку дихальної системи й можуть охоплювати аномалії бронхіального дерева, легеневої паренхіми та судинного русла [27]. Деякі анатомічні варіанти (наприклад, «трахеальний бронх»), як зазначають R. Winters і співавтори, трапляються з частотою від 0,1 до 5 % у різних популяціях; часто виявляються випадково під час КТ або бронхоскопії, оскільки клінічні прояви можуть бути відсутні [30].

Спостерігається географічна та методологічна варіативність даних щодо виявлення вроджених легеневи аномалій, що зумовлено різницею в регіональних реєстрах і пренатальних скринінгах. Зокрема, фінські дослідники T. Puumalainen і співавтори показали, що сучасні пренатальні алгоритми значно підвищують виявлення ВВРЛ, але точність пренатального діагнозу коливається: в деяких дослідженнях вона становила приблизно 50-60 % відповідності постнатальному діагнозу [24].

Завдяки розвитку пренатальної діагностики, зокрема УЗД та МРТ, стало можливим виявлення вроджених легеневи аномалій на ранніх етапах розвитку плода, що дає змогу своєчасно планувати тактику ведення вагітності та післяпологове спостереження новонародженого.

Разом з тим під поняттям «вади й аномалії розвитку легень» у клінічній практиці розглядають не лише вроджені мальформації, а й набуті деформації та вторинні порушення формування легеневої тканини. Зокрема, відзначається висока частота вторинної гіпоплазії легень у новонароджених за діафрагмальних гриж, вад серця чи тривалого перебігу маловоддя. У старшому віці певні зміни можуть формуватися внаслідок інфекційних процесів, травм або хронічних захворювань дихальної системи. Отже, в сучасній медицині ВВРЛ розглядають як ширший клініко-морфологічний спектр порушень, що охоплює як первинні (вроджені), так і вторинні (набуті) патологічні стани.

Згідно з концепцією американського дитячого радіолога N.T. Griscom ВВРЛ становлять гетерогенну групу рідкісних порушень, що виникають унаслідок аномального ембріонального розвитку трахеобронхіального дерева, легеневої

паренхіми та/або судинної системи [13]. Ця концепція лягла в основу подальших класифікацій уроджених вад і аномалій розвитку легень. Зокрема, за сучасним розумінням, ВВРЛ охоплюють утворення, котрі складаються з аномальної легеневої тканини або зумовлені неправильним розвитком тканини всередині легень. Це рідкісні аномалії, які часто виявляються за допомогою УЗД до народження [10]. Вроджені легеневі мальформації, за визначенням М. Saavedra та Х. Ortega, являють собою різноманітний спектр порушень розвитку, що виникають унаслідок збоїв в ембріогенезі дихальних шляхів, легеневої паренхіми та внутрішньогрудної судинної мережі [27]. М. Le та співавтори під уродженими мальформаціями легень пропонують розуміти гетерогенну групу рідкісних аномалій, що зачіпають паренхіму, трахеобронхіальну систему та легеневі судини [16].

Отже, з огляду на узагальнення сучасних наукових підходів ВВРЛ – це спектр аномалій розвитку, які є результатом порушень провідних ембріологічних процесів (наприклад, бронхіального розгалуження та диференціації тканин). Надзвичайно важливим є усвідомлення того, що ці стани можуть зачіпати всі три компоненти легеневої системи: дихальні шляхи (бронхи), паренхіму (альвеоли) й судини (артерії та вени), причому часто трапляються поєднані ураження [9, 12]. Незважаючи на загальноприйняте визнання їхнього вродженого характеру, деякі вроджені легеневі мальформації можуть залишатися асимптоматичними до дорослого віку, виявляючись лише як випадкові знахідки або через ускладнення (наприклад, інфекції, злоякісна трансформація) [1, 12].

У сучасній пульмонології та торакальній хірургії прийнято розглядати ВВРЛ як поліетіологічний спектр ембріональних порушень, що мають гетерогенний клініко-морфологічний характер. Узагальнено вони охоплюють кілька основних нозологічних одиниць, кожна з яких характеризується специфічними морфологічними, клінічними та патогенетичними особливостями.

Як уже зазначалося, найбільш відомою та вивченою є ВМЛДШ (раніше – вроджена кістозна аденоматоїдна мальформація). Це гамартотозне ураження, що формується внаслідок порушень розвитку термінальних бронхіол і характеризується проліферацією та кістозною трансформацією бронхіолярних структур [20]. Важливою залишається гістопатологічна класифікація Stocker (2002), що ґрунтується на співвідношенні морфології ураження й етапу ембріонального розвитку, на якому виникла аномалія [27]. Виділяють п'ять типів: тип 0 – трахеобронхіальний, несумісний із життям; тип 1 – бронхіально-бронхіолярний, з великими кістами понад 2 см; тип 2 – бронхіолярний, із дрібними кістами, часто в поєднанні з іншими вадами; тип 3 – бронхіолярно-альвеолярний, мікрокістозний із солідною структурою; тип 4 – периферичний, ацинарний, з тонкостінними кістами, асоційованими з плевропульмональною бластою [7].

Другою за поширеністю патологією у структурі ВВРЛ є легенева секвестрація. Це нефункціональна ділянка легеневої тканини, яка не має зв'язку з трахеобронхіальним деревом і отримує кровопостачання від системних артерій,

зазвичай від аорти [12]. Традиційно виділяють два основні варіанти: інтралобарну секвестрацію, що розташовується всередині нормальної частки легень та не має власної плеври, з венозним відтоком у легеневі вени; й екстралобарну, що відмежована власною вісцеральною плеврою та може локалізуватися як у грудній, так і в черевній порожнині, з венозним відтоком у системні вени [12].

До відносно рідкісних, але клінічно значущих форм належить уроджена лобарна емфізема, відома також як уроджена лобарна гіперінфляція. Характерною її ознакою є патологічне гіперрозтягнення однієї або кількох часток легень внаслідок клапанного механізму. При цьому повітря під час вдиху легко надходить, але вихід його утруднений через часткову обструкцію бронхіального дерева. Патогенетично це може бути пов'язано з дефіцитом бронхіального хряща, зовнішнім компресійним впливом або вродженою атрезією бронха [10].

Окрему групу становлять бронхогенні кісти, що формуються внаслідок аномального відгалуження трахеї чи бронхів у процесі ембріогенезу. Відгалуження вистелені респіраторним епітелієм, а їхня стінка нерідко містить хрящові елементи. Приблизно половина з них локалізується в середостінні, тоді як інші – в паренхімі легень. Їхнє клінічне значення полягає в можливому стисненні сусідніх структур і ризику виникнення інфекційних ускладнень [9].

Не менш цікавим з погляду ембріології є феномен гібридних уражень, які поєднують риси двох або більше класичних ВВРЛ, найчастіше – ВМЛДШ і секвестрації. Їх наявність підтверджує концепцію про спільність патогенетичних механізмів і взаємопов'язаність цих порушень у межах єдиного спектра ембріональних дефектів [12].

Відповідно, сучасні класифікаційні підходи ґрунтуються не лише на морфологічних характеристиках, а й на розумінні ембріологічного підґрунтя, що дає змогу розглядати ВВРЛ як комплексні аномалії з широким діапазоном клінічного перебігу – від безсимптомних випадків до тяжких патологій з високим ризиком інфекційних ускладнень і навіть злоякісної трансформації. У цьому контексті класифікація має не лише описове значення, а й виступає важливим інструментом для прогнозування перебігу та визначення оптимальної тактики лікування.

### Генетика та патогенез

Формування вроджених вад і аномалій розвитку легень має складний і поліетіологічний характер, й одним із провідних напрямів сучасних наукових досліджень є з'ясування ролі генетичних факторів у виникненні цих патологій. Порушення функціонування генів, що беруть участь у процесах ембріонального розвитку дихальної системи, доведено асоційовані з формуванням мальформацій. Зокрема, мутації в генах FGF10 і TBX4, які регулюють бронхіальне розгалуження та формування легеневої паренхіми, корелюють з виникненням уроджених аномалій легень [4, 5].

Уроджені вади й аномалії розвитку легень розглядають як полідетермінований спектр порушень, у розвитку яких поєднуються вплив генетичних мутацій, експозиція тератогенних чинників, а також аномалії ембріогенезу

бронхолегеневої тканини та судинного русла. Хоча в більшості випадків ізольованих ВВРЛ не виявлено чітких моногенних причин, сучасні дослідження доводять генетичне підґрунтя частини патологій, особливо коли вони поєднуються із синдромальними комплексами [23].

Окремим прикладом є первинна циліарна дискінезія – це генетично зумовлена хвороба, що пов'язана з мутаціями більш ніж у 40 генах, відповідальних за структуру та функцію аксонемальних білків війок. Дефект мукоциліарного кліренсу в таких пацієнтів не лише спричиняє схильність до рецидивних інфекцій дихальних шляхів, а й ускладнює перебіг супутніх респіраторних мальформацій [11].

Отже, патогенез ВВРЛ поєднує генетичні, ембріологічні й екзогенні чинники, що в різних комбінаціях зумовлюють формування аномалій. Генетичні механізми спричиняють первинні порушення бронхіального розгалуження, тоді як вторинні фактори (тератогени, гіпоксія, судинні аномалії) можуть модифікувати ступінь і клінічний фенотип патології.

### Клініка та патогномонічні ознаки

Клінічні прояви ВВРЛ характеризуються значною варіабельністю – від безсимптомного перебігу до тяжких респіраторних розладів. При цьому частина пацієнтів, як зазначають G. Sansetti та співавтори, залишаються асимптоматичними в дитячому віці, і патологія може виявлятися випадково під час КТ або хірургічного втручання. В інших випадках уже в неонатальному періоді спостерігаються дихальна недостатність, рецидивні інфекції чи навіть небезпечні для життя стани [7].

У своїх дослідженнях P. Mehta та G. Sharma доводять, що ВМЛДШ і легенева секвестрація можуть клінічно маніфестувати задишкою в новонароджених, рецидивними пневмоніями в дитинстві або залишатися безсимптомними до дорослого віку [20].

Трахеальний (додатковий) бронх, як було виявлено R. Winters і співавторами, нерідко супроводжується повторними інфекціями у верхній частці правої легені, ателектазами або утрудненою інтубацією. Його патогномонічною ознакою є відгалуження бронха безпосередньо від трахеї вище кіля [30].

Первинна циліарна дискінезія клінічно проявляється неонатальним респіраторним дистресом, хронічним кашлем, синуситом і рецидивними бронхолегеневими інфекціями; в частини пацієнтів відзначається синдром інверсії внутрішніх органів. Важливими клінічними маркерами, як зауважують K. Despotes і співавтори, є ранній початок симптомів і недостатня ефективність стандартної терапії [11].

Загалом клінічний спектр ВВРЛ охоплює безсимптомні випадки, рецидивні інфекції, прогресивну дихальну недостатність, кровохаркання, а в окремих випадках – ризик злоякісної трансформації.

### Диференційна діагностика

При виявленні вогнищевих змін у легенях на КТ потрібно диференціювати ВМЛДШ від бронхогенних і ентерогенних кіст, ембріональних пухлин, бульозної хвороби, вогнищового пневмоніту та судинних мальформацій [7, 14].

У пацієнтів з рецидивними інфекціями верхньої частки правої легені варто виключити трахеальний бронх, бронхоектази, латентні обструктивні процеси, імунодефіцитні стани, а також первинну циліарну дискінезію [17, 27, 28].

Варто наголосити, що ефективна діагностика передбачає комплексний підхід з використанням сучасних методів візуалізації, гістопатологічних досліджень і молекулярно-генетичного тестування. Це дає змогу не лише уточнити нозологічну форму, але й визначити оптимальну стратегію лікування та прогноз перебігу.

### Діагностичні критерії й алгоритми обстеження

Сучасна діагностика ВВРЛ ґрунтується на поєднанні пренатальних методів візуалізації, післяпологових інструментальних досліджень і спеціалізованих функціональних і генетичних тестів.

Пренатальна діагностика, як слушно зауважують G. Masselli та співавтори, є ключовим етапом, що дає змогу виявити аномалії розвитку ще під час внутрішньоутробного періоду. Детальне УЗД у поєднанні з фетальною МРТ дає можливість визначити структурний характер ураження (кістозний чи солідний компонент), оцінити мас-ефект і його вплив на розвиток плода. Рання ідентифікація патології дає змогу планувати тактику перинатальної допомоги та своєчасного втручання [19, 24].

Водночас рентгенографія грудної клітки залишається базовим методом у постнатальному періоді, особливо при первинному обстеженні новонароджених з підозрою на легеневі аномалії. Можливість при цьому виявити об'ємні утворення, кістозні зміни, ателектази чи структурні деформації легень дає орієнтовну інформацію для подальшого поглибленого обстеження [7].

КТВРЗ вважається золотим стандартом у діагностиці ВВРЛ. Вона забезпечує точне топографічне й анатомічне картування патологічних змін, дає змогу виявити додатковий бронх, визначити судинні аномалії (зокрема секвестрацію) та є незамінним інструментом під час планування оперативного втручання [7, 21].

МРТ, особливо в пренатальному періоді, гарантує безпечну характеристику внутрішньоутробних вогнищ, даючи змогу детально оцінити судинні компоненти ураження без використання іонізуючого випромінювання [19].

Бронхоскопія є високоспецифічним методом за підозри на трахеальний бронх, а також використовується як допоміжний інструмент у плануванні інтубації. У низці випадків, як зазначають R. Winters і співавтори, бронхоскопія виконує й терапевтичну функцію, наприклад у разі видалення сторонніх тіл [30].

Функціональні та лабораторні дослідження охоплюють спірометрію в старших дітей, оцінювання мукоциліарної функції (аналіз рухливості війок у режимі високошвидкісного відео, імуофлюоресценцію, визначення рівня оксиду азоту в носовій порожнині). За підозри на первинну циліарну дискінезію потрібно застосовувати комплексну діагностику, що поєднує біохімічні, гістологічні та молекулярно-генетичні методи [8].

### Лікування

Лікувальна тактика залежить від типу ВВРЛ, клінічної симптоматики та ризику ускладнень. Зокрема, консервативне лікування передбачає антибактеріальну терапію при інфекційних ускладненнях, регулярний дренаж дихальних шляхів (фізіотерапію), застосування муколітиків та імуностимулювальних препаратів. У разі первинної циліарної дискінезії особливе значення мають профілактика інфекцій, довготривала аерозольна терапія та щоденна фізіотерапія грудної клітки відповідно до міжнародних протоколів [8, 17].

Хірургічне лікування передбачає резекцію уражених ділянок (лобектомію чи секвестрэктомію), яка показана в разі симптоматичного перебігу, рецидивних інфекцій або високого ризику ускладнень. Вибір обсягу операції залежить від локалізації та функціонального резерву легеневої тканини [14]. Зокрема, для трахеального бронха хірургічне втручання застосовують за повторних інфекцій або бронхообструкції, що може включати сегментарну резекцію чи реконструктивні операції [25, 30].

### Профілактика та диспансерний нагляд

Своєчасний пренатальний скринінг і планування пологів у спеціалізованих центрах з можливістю інтенсивної терапії є базовими елементами профілактики. У післяпологовому періоді важливим є раннє хірургічне або консервативне втручання при симптомних ураженнях. Пацієнтам з первинною циліарною дискінезією рекомендовано довготривале спостереження в багатодисциплінарних центрах, включно з регулярними візитами до пульмонолога, ЛОР-спеціаліста та фізіотерапевта. Важливим елементом є вакцинація проти грипу та пневмококової інфекції, що знижує ризик тяжких ускладнень [8, 25].

### Окремі клінічні нозології

Нижче наведено опис окремих клінічних нозологій, що мають специфічні анатомо-функціональні прояви та клінічні наслідки.

Додатковий бронх являє собою відгалуження від трахеї, найчастіше справа. Як зазначають науковці, він може бути типовим (*bronchus suis*, коли постачає всю верхню частку) або супракаринальним. Клінічно можливі як безсимптомний перебіг, так і рецидивні інфекції чи ускладнена інтубація. Діагностика ґрунтується на КТ та бронхоскопії, лікування – спостереження або хірургія при симптоматичності [26, 30].

Дискінезія бронхів – термін, який використовується в клінічній практиці для опису порушень рухливості бронхіального епітелію або порушень прохідності з моторно-секреторною дисфункцією. Важливо відрізнити її від первинної циліарної дискінезії, що є генетично детермінованою хворобою з чіткими діагностичними алгоритмами та специфічним веденням [11].

Додаткова легеня – надзвичайно рідкісна аномалія, що може існувати як ізольований паренхіматозний масив або як частина бронхопульмональної секвестрації. Її виявлення найчастіше є випадковим під час КТ. На думку

дослідників, за наявності клінічних проявів або підозри на ускладнення показано хірургічне видалення [18, 31].

На підставі описаних особливостей додаткового бронха, дискінезії бронхів і додаткової легені формується практичний підхід до діагностики та лікування таких пацієнтів.

### Практичні рекомендації

Для ефективного ведення пацієнтів із вродженими вадами й аномаліями розвитку легень клініцистам рекомендовано забезпечити багатодисциплінарний підхід із залученням акушерів, педіатрів-пульмонологів, радіологів, торакальних хірургів і генетиків [1, 19]. У разі мас-ефекту, на думку дослідників, потрібна координація пренатальної допомоги, зокрема планування пологів у спеціалізованих центрах [26]. За підозри на легеневу секвестрацію доцільним є проведення КТ-сканування з контрастуванням, тоді як бронхоскопія показана за підозри на трахеальний бронх або в разі труднощів з інтубацією [10]. Раннє впровадження алгоритму діагностики в пацієнтів з неонатальним респіраторним дистресом, хронічним кашлем або синуситом передбачає використання імуногістохімії та генетичного аналізу [8].

Дотримання наведених рекомендацій має вирішальне значення для підвищення ефективності діагностики та ведення пацієнтів, що згодом підтверджується узагальненням сучасних даних про епідеміологію, класифікацію та прогностичні аспекти ВВРЛ.

### Висновки

1. ВВРЛ становлять гетерогенний, але клінічно значущий спектр ембріональних порушень, діагностика та ведення котрих потребують міждисциплінарного підходу.
2. ВМЛДШ є провідною нозологією, що у структурі ВВРЛ перевищує за частотою легеневу секвестрацію. Ці аномалії нерідко залишаються безсимптомними аж до дорослого віку, виявляючись як причина рецидивних інфекцій або як фактор ризику злоякісної трансформації.
3. Діагностика ВВРЛ має комплексний характер: золотим стандартом визнано КТВРЗ, яку доповнює пренатальна МРТ, а для підтвердження рідкісних форм, зокрема трахеального бронха чи первинної циліарної дискінезії, необхідними є застосування бронхоскопії та проведення молекулярно-генетичного тестування.
4. У галузі діагностики та лікування ВВРЛ залишаються нерозв'язані проблеми. Наприклад, відсутні чіткі неінвазивні біомаркери, здатні надійно прогнозувати ризик злоякісної трансформації (особливо в разі асимптоматичних ВМЛДШ IV типу), що ускладнює прийняття рішень щодо профілактичної резекції.
5. Глибоке вивчення генетичної й ембріологічної основи формування гібридних аномалій (наприклад, ВМЛДШ у поєднанні із секвестрацією) допоможе уніфікувати патогенетичну класифікацію та закласти підґрунтя для цільової терапії. Особливого значення сьогодні набуває оптимізація пренатального ведення, оскільки точність пренатальної діагностики залишається недостатньо високою (приблизно 50-60 % відповідності постнатальному

діагнозу). Важливими напрямками є вдосконалення фетальної МРТ та розроблення алгоритмів визначення оптимального часу й місця пологів для плодів з мас-ефектом.

6. Своєчасне виявлення ВВРЛ пов'язане з розвитком молекулярної діагностики та персоналізованої медицини. Лише інтеграція генетичного скринінгу з високоточними методами візуалізації (КТВРЗ, МРТ) дасть змогу перейти від емпіричних рішень до стратегій, що ґрунтуються на індивідуальному ризику пацієнта.

Це особливо актуально для впровадження стандартизованих протоколів обстеження хворих з підозрою на первинну циліарну дискінезію, які мають супутні легеневі мальформації.

7. Вроджені вади й аномалії розвитку легень не можна розглядати як повністю доброякісні утворення. Накопичені дані свідчать, що раннє хірургічне втручання виправдане в більшості випадків, оскільки воно запобігає розвитку хронічного запалення та знижує довгостроковий ризик малігнізації.

### ВІДОМОСТІ ПРО АВТОРІВ / INFORMATION ABOUT AUTHORS

#### **Дудка Петро Федорович**

Професор кафедри внутрішньої медицини № 3 Національного медичного університету ім. О.О. Богомольця; КНП «Київська міська клінічна лікарня № 3». Д-р мед. наук, професор.  
26, вул. Чорних Запорозжців, м. Київ, 02125, Україна.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0001-6286-0178](https://orcid.org/0000-0001-6286-0178)

#### **Добрянський Дмитро Вікторович**

Доцент кафедри внутрішньої медицини № 3 Національного медичного університету ім. О.О. Богомольця; КНП «Київська міська клінічна лікарня № 3». Канд. мед. наук.  
26, вул. Чорних Запорозжців, м. Київ, 02125, Україна.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0002-9513-9966](https://orcid.org/0000-0002-9513-9966)

#### **Бондаренко Юрій Миколайович**

Доцент кафедри внутрішньої медицини № 3 Національного медичного університету ім. О.О. Богомольця; КНП «Київська міська клінічна лікарня № 3». Канд. мед. наук.  
26, вул. Чорних Запорозжців, м. Київ, 02125, Україна.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0002-0148-6095](https://orcid.org/0000-0002-0148-6095)

#### **Тарченко Інна Петрівна**

Асистентка кафедри внутрішньої медицини № 3 Національного медичного університету ім. О.О. Богомольця; КНП «Київська міська клінічна лікарня № 3». Канд. мед. наук.  
26, вул. Чорних Запорозжців, м. Київ, 02125, Україна.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0003-2955-0201](https://orcid.org/0000-0003-2955-0201)

#### **Коган Ірина Володимирівна**

Студентка 6-го курсу Національного медичного університету ім. О.О. Богомольця. 34, просп. Берестейський, м. Київ, 03057, Україна.

#### **Dudka Petro Fedorovich**

Professor of the Department of Internal Medicine No. 3, Bogomolets National Medical University; Kyiv City Clinical Hospital No. 3. MD, Professor.  
26, Chornykh Zaporozhtsiv st., Kyiv, 02125, Ukraine.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0001-6286-0178](https://orcid.org/0000-0001-6286-0178)

#### **Dobrianskyi Dmytro Viktorovich**

Associate Professor of the Department of Internal Medicine No. 3, Bogomolets National Medical University; Kyiv City Clinical Hospital No. 3. PhD in Medicine.  
26, Chornykh Zaporozhtsiv st., Kyiv, 02125, Ukraine.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0002-9513-9966](https://orcid.org/0000-0002-9513-9966)

#### **Bondarenko Yuriy Mykolaiovych**

Associate Professor of the Department of Internal Medicine No. 3, Bogomolets National Medical University; Kyiv City Clinical Hospital No. 3. PhD in Medicine.  
26, Chornykh Zaporozhtsiv st., Kyiv, 02125, Ukraine.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0002-0148-6095](https://orcid.org/0000-0002-0148-6095)

#### **Tarchenko Inna Petrivna**

Assistant of the Department of Internal Medicine No. 3, Bogomolets National Medical University; Kyiv City Clinical Hospital No. 3. PhD in Medicine.  
26, Chornykh Zaporozhtsiv st., Kyiv, 02125, Ukraine.  
ORCID iD: [orcid.org/0000-0003-2955-0201](https://orcid.org/0000-0003-2955-0201)

#### **Kahan Iryna Volodymyrivna**

Student of the 6th Year, Bogomolets National Medical University. 34, Beresteyskyi ave., Kyiv, 03057, Ukraine.

### КОНТАКТНА ІНФОРМАЦІЯ / CORRESPONDENCE TO

#### **Дудка Петро Федорович**

26, вул. Чорних Запорозжців, м. Київ, 02125, Україна.  
E-mail: [dpf48@ukr.net](mailto:dpf48@ukr.net)

## Література

1. Марушко Ю.В., Гишак Т.В., Марушко Т.В. та ін. Захворювання органів дихання у дітей: особливості перебігу та сучасні методи лікування: навч. посібник. – Київ, 2024. – 296 с.
2. Кривченя Д.Ю., Руденко Є.О. Ваді розвитку дихальної системи. Атлас: навч. посібник. – ВСВ «Медицина», 2017. – 192 с.
3. Клінічна настанова, заснована на доказах «Пневмонії у дітей» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022\\_1380\\_kn\\_pnevmonii\\_u\\_ditej.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022_1380_kn_pnevmonii_u_ditej.pdf).
4. Логінова І.О., Черній О.Ф. Клінічний випадок вродженої мальформації легеневих дихальних шляхів у новонародженого. *Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина*. 2024; XIV, 3 (53): 156-164.
5. Abdullah A. Genes and congenital pulmonary airway malformations: exploring the genetic landscape and the future of genetic testing in clinical practice. *International Journal of Pediatrics and Adolescent Medicine*. 2024; 11 (4): 91-94.
6. Bhole P., Gharpure V. The spectrum of congenital malformations of the lung at a rural hospital. *Journal of Pediatric and Adolescent Surgery*. 2024; 2: 11-16.
7. Cancemi G., et al. Congenital lung malformations: a pictorial review of imaging findings and a practical guide for diagnosis. *Children*. 2024; 11 (6): 638.
8. Castillo M., et al. Primary ciliary dyskinesia diagnosis and management and its implications in America: a mini review. *Frontiers in Pediatrics*. 2023; 11.
9. Congenital Lung Malformations. Johns Hopkins Medicine. 2024. Available at: <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/congenital-lung-malformations>.
10. Congenital Pulmonary Anomalies. Riley Children's Health. 2024. Available at: <https://www.rileychildrens.org/health-info/congenital-pulmonary-anomalies>.
11. Despotes K., et al. Primary ciliary dyskinesia: a clinical review. *Cells*. 2024; 3 (11): 974.
12. Gomes S.P., et al. Risk of malignant transformation and infections in congenital lung malformations in adults: a systematic review. *European Respiratory Review*. 2025; 34 (176): 240-254.
13. Griscom N.T. Congenital lung anomalies: an overview. *RadioGraphics*. 1992; 12: 445-465.
14. Khan A.A., et al. Clinical and histopathological spectrum of congenital pulmonary airway malformations: a case series. *International Journal of Surgery Case Reports*. 2024; 122: 110096.
15. Knaz A., et al. Congenital pulmonary airway malformation type 2 associated with intralobar pulmonary sequestration in an adult patient: a case report. *Future Sci. OA*. 2025; 11 (1): 2527473.
16. Le M., et al. A series of 40 congenital lung malformation cases and the informative value of CPAM lesion ratios. *Pediatric Reports*. 2025; 17 (1): 5.
17. Levine H., et al. Reversible bronchial obstruction in primary ciliary dyskinesia. *Journal of Clinical Medicine*. 2022; 11 (22): 6791.
18. Lyu X., et al. A pulmonary nodule mislocated in "dorsal" segment due to tri-lobed left lung. *Front. Surg*. 2023; 9.
19. Masselli G., et al. Pediatric congenital lung malformation: advanced imaging techniques in pre- and neonatal evaluation. *Diagnostics (Basel)*. 2025; 15 (9): 1112.
20. Mehta P., Sharma G. Congenital pulmonary airway malformation. *StatPearls*. 2023. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551664>.
21. Moiz N., et al. Anatomical variations in pulmonary fissures on computed tomography. *Cureus*. 2022; 14 (11).
22. Nuutinen S., et al. Characterization of 45 cases of congenital lung malformation and association of inflammation with symptomatology. *Scientific Reports*. 2025; 15.
23. Pederiva F., Rothenberg S. Congenital lung malformations. *Nature Reviews Disease Primers*. 2023; 9 (3).
24. Puimalainen T., et al. Prenatal diagnostic accuracy and epidemiology of congenital lung malformations: a retrospective review of cases in a tertiary referral center in northern Finland in 2010-2020. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*. 2025; 104 (6): 1120-1127.
25. Raghu G., Remy-Jardin M., Richeldi L., Thomson C.C., Inoue Y., et al. Idiopathic pulmonary fibrosis (an update) and progressive pulmonary fibrosis in adults: an official ATS/ERS/JRS/ALAT clinical practice guideline. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*. 2022; 205 (9): e18-e47. DOI: 10.1164/rccm.202202-0399ST.
26. Rahim F., et al. A review of tracheal bronchus in Universiti Kebangsaan Malaysia Medical Centre (UKMMC). *Indian J. Otolaryngol. Head Neck Surg*. 2021; 74 (Suppl. 2): 2666-2669.
27. Saavedra M., Ortega X. Congenital pulmonary malformations: classification and pathogenesis. *European Society of Medicine*. 2025; 13 (7).
28. Tsybalista O.L. Intraalveolar hemorrhage in certain orphan lung diseases in children (lecture). *Modern Pediatrics. Ukraine*. 2020; 7 (111): 72-80. DOI: 10.15574/SP.2020.111.72.
29. Wark P., McDonald V.M., Smith S. Nebulised hypertonic saline for cystic fibrosis. The Cochrane Database of Systematic Reviews. 2023; 6 (6): CD001506. DOI: 10.1002/14651858.CD001506.pub5.
30. Winters R., et al. Tracheal bronchus. *StatPearls*. 2025. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547715>.
31. Zhang J., Wurzel D.F., Perret J.L., et al. Chronic bronchitis in children and adults: definitions, pathophysiology, prevalence, risk factors, and consequences. *Journal of Clinical Medicine*. 2024; 13 (8): 2413. DOI: 10.3390/jcm13082413.

## References

1. Marushko Yu.V., Hyshchak T.V., Marushko T.V. та ін. Zakhvoriuvannia orhaniv dykhannia u ditei: osoblyvosti perebihu ta suchasni metody likuvannia: navch. posibnyk. Kyiv, 2024. 296 p.
2. Kryvchenia D.Yu., Rudenko Ye.O. Vady rozvytku dykhalnoi systemy. Atlas: navch. posibnyk. VSV "Medytsyna", 2017. 192 p.
3. Klinichna nastanova, zasnovana na dokazakh "Pnevmonii u ditei". Available at: [https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022\\_1380\\_kn\\_pnevmonii\\_u\\_ditej.pdf](https://www.dec.gov.ua/wp-content/uploads/2022/08/2022_1380_kn_pnevmonii_u_ditej.pdf).
4. Lohinova I.O., Chernii O.F. Klinichniy vypadok vrodzhenoi malformatsii lehenyvykh dykhalnykh shliakhiv u novonarodzheno. *Neonatalogiia, khirurgiia ta perynatalna medytsyna*. 2024; XIV, 3 (53): 156-164.
5. Abdullah A. Genes and congenital pulmonary airway malformations: exploring the genetic landscape and the future of genetic testing in clinical practice. *International Journal of Pediatrics and Adolescent Medicine*. 2024; 11 (4): 91-94.
6. Bhole P., Gharpure V. The spectrum of congenital malformations of the lung at a rural hospital. *Journal of Pediatric and Adolescent Surgery*. 2024; 2: 11-16.
7. Cancemi G., et al. Congenital lung malformations: a pictorial review of imaging findings and a practical guide for diagnosis. *Children*. 2024; 11 (6): 638.
8. Castillo M., et al. Primary ciliary dyskinesia diagnosis and management and its implications in America: a mini review. *Frontiers in Pediatrics*. 2023; 11.
9. Congenital Lung Malformations. Johns Hopkins Medicine. 2024. Available at: <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/congenital-lung-malformations>.
10. Congenital Pulmonary Anomalies. Riley Children's Health. 2024. Available at: <https://www.rileychildrens.org/health-info/congenital-pulmonary-anomalies>.
11. Despotes K., et al. Primary ciliary dyskinesia: a clinical review. *Cells*. 2024; 3 (11): 974.
12. Gomes S.P., et al. Risk of malignant transformation and infections in congenital lung malformations in adults: a systematic review. *European Respiratory Review*. 2025; 34 (176): 240-254.
13. Griscom N.T. Congenital lung anomalies: an overview. *RadioGraphics*. 1992; 12: 445-465.
14. Khan A.A., et al. Clinical and histopathological spectrum of congenital pulmonary airway malformations: a case series. *International Journal of Surgery Case Reports*. 2024; 122: 110096.
15. Knaz A., et al. Congenital pulmonary airway malformation type 2 associated with intralobar pulmonary sequestration in an adult patient: a case report. *Future Sci. OA*. 2025; 11 (1): 2527473.
16. Le M., et al. A series of 40 congenital lung malformation cases and the informative value of CPAM lesion ratios. *Pediatric Reports*. 2025; 17 (1): 5.
17. Levine H., et al. Reversible bronchial obstruction in primary ciliary dyskinesia. *Journal of Clinical Medicine*. 2022; 11 (22): 6791.
18. Lyu X., et al. A pulmonary nodule mislocated in "dorsal" segment due to tri-lobed left lung. *Front. Surg*. 2023; 9.
19. Masselli G., et al. Pediatric congenital lung malformation: advanced imaging techniques in pre- and neonatal evaluation. *Diagnostics (Basel)*. 2025; 15 (9): 1112.
20. Mehta P., Sharma G. Congenital pulmonary airway malformation. *StatPearls*. 2023. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551664>.
21. Moiz N., et al. Anatomical variations in pulmonary fissures on computed tomography. *Cureus*. 2022; 14 (11).
22. Nuutinen S., et al. Characterization of 45 cases of congenital lung malformation and association of inflammation with symptomatology. *Scientific Reports*. 2025; 15.
23. Pederiva F., Rothenberg S. Congenital lung malformations. *Nature Reviews Disease Primers*. 2023; 9 (3).
24. Puimalainen T., et al. Prenatal diagnostic accuracy and epidemiology of congenital lung malformations: a retrospective review of cases in a tertiary referral center in northern Finland in 2010-2020. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*. 2025; 104 (6): 1120-1127.
25. Raghu G., Remy-Jardin M., Richeldi L., Thomson C.C., Inoue Y., et al. Idiopathic pulmonary fibrosis (an update) and progressive pulmonary fibrosis in adults: an official ATS/ERS/JRS/ALAT clinical practice guideline. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*. 2022; 205 (9): e18-e47. DOI: 10.1164/rccm.202202-0399ST.
26. Rahim F., et al. A review of tracheal bronchus in Universiti Kebangsaan Malaysia Medical Centre (UKMMC). *Indian J. Otolaryngol. Head Neck Surg*. 2021; 74 (Suppl. 2): 2666-2669.
27. Saavedra M., Ortega X. Congenital pulmonary malformations: classification and pathogenesis. *European Society of Medicine*. 2025; 13 (7).
28. Tsybalista O.L. Intraalveolar hemorrhage in certain orphan lung diseases in children (lecture). *Modern Pediatrics. Ukraine*. 2020; 7 (111): 72-80. DOI: 10.15574/SP.2020.111.72.
29. Wark P., McDonald V.M., Smith S. Nebulised hypertonic saline for cystic fibrosis. The Cochrane Database of Systematic Reviews. 2023; 6 (6): CD001506. DOI: 10.1002/14651858.CD001506.pub5.
30. Winters R., et al. Tracheal bronchus. *StatPearls*. 2025. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK547715>.
31. Zhang J., Wurzel D.F., Perret J.L., et al. Chronic bronchitis in children and adults: definitions, pathophysiology, prevalence, risk factors, and consequences. *Journal of Clinical Medicine*. 2024; 13 (8): 2413. DOI: 10.3390/jcm13082413.