

UDC: 616.24–007.272–053.31:575.174

[https://doi.org/10.32345/USMYJ.3\(157\).2025.103-110](https://doi.org/10.32345/USMYJ.3(157).2025.103-110)

Received: January 15, 2025

Accepted: June 06, 2025

Рідкісний випадок альвеолярно-капілярної дисплазії у новонародженого: патоморфологічний аспект

Майя Мельник¹, Катерина Педоренко², Олена Ковальчук³¹ Лікар з медицини невідкладних станів КНП «Житомирська багатoproфільна опорна лікарня» Новогуївинської селищної ради² Лікар-патологоанатом відділення загальної патології з гістологічними, молекулярно-генетичними та цитологічними дослідженнями КНП «Вінницьке обласне патологоанатомічне бюро Вінницької обласної Ради» м. Вінниця³ Лікар з медицини невідкладних станів КНП «Житомирська багатoproфільна опорна лікарня» Новогуївинської селищної ради

Corresponding Author:

Olena Kovalchuk

E-mail: doc.o.kovalchuk@gmail.com

Анотація: альвеолярно-капілярна дисплазія – це рідкісне вроджене захворювання легень, що характеризується аномальним розвитком альвеол і капілярів, які їх оточують. Через порушення в будові капілярів і їх неправильне розташування по відношенню до альвеол, у легенях виникають проблеми з газообміном, що унеможливує ефективне насичення крові киснем. Це захворювання проявляється вже з перших годин або днів життя дитини. У новонароджених спостерігається важка дихальна недостатність, яка не піддається лікуванню стандартними методами, такими як подача кисню або штучна вентиляція легень і більшість дітей з цим діагнозом не доживають до одного місяця без трансплантації легень. Діагностика здійснюється за допомогою біопсії легеневої тканини та гістологічного дослідження, що дозволяє підтвердити наявність структурних аномалій у легеневій тканині або після виконання генетичного аналізу на пошук мутації гену *FOXF1*. Лікування цього захворювання наразі обмежене і здебільшого полягає в підтримувальній терапії. Єдиним радикальним методом лікування є трансплантація легень. У даній статті розглядається випадок альвеолярно-капілярної дисплазії легень новонародженого. Наведено результати посмертного морфологічного дослідження легеневої тканини. Стаття буде корисною для лікарів будь-якої спеціальності, для своєчасної діагностики захворювання та надання високоспеціалізованої допомоги.

Ключові слова: стійка легенева гіпертензія новонароджених, ген *FOXF1*, альвеолярно-капілярна дисплазія, альвеолярно-капілярна мембрана, пневмопатія.

Вступ

Альвеолярно-капілярна дисплазія легень – це рідкісне вроджене захворювання легень, що характеризується респіраторним

дистресом новонароджених через рефрактерну гіпоксемію та тяжку легеневу гіпертензію. Анатомічна основа хвороби – аномальний розвиток паренхіми легень, що характеризується

зменшеною кількістю альвеол, потовщенням їх стінок та альвеолярного інтерстицію, аномальним розташуванням легеневи́х капілярів біля альвеол та малою кількістю капілярів. Саме сукупність таких змін призводить до порушення газообміну та легеневої гіпертензії [1]. Також деякі дослідники зазначають, що існує зв'язок між легеневи́ми артеріями та системними судинами, що в свою чергу додатково погіршує оксигенацію крові [2].

MacMahon H.E. вперше виявив «врожену альвеолярну дисплазію легень» у 1947 році та описав стан, «що залучає обидві легені рівномірно або лише частку», пов'язаний з аномаліями в інших органах [3]. Випадок, про який повідомили Janney C.G. та його колеги в 1981 році, стосувався доношеного новонародженого, у якого через 12 годин після народження розвинувся важкий респіраторний дистрес синдром. Незважаючи на найкраще, доступне на той час лікування, розвинулась брадикардія та гіпотонія і новонароджений помер на 40-й годині життя. Посмертне дослідження легень показало «порушення формування альвеолярних капілярів», аномально потовщену проміжну тканину, що оточує альвеоли та аномально розташовані вени в бронхосудинних пучках. Команда науковців назвала дані зміни «вроженою альвеолярною капілярною дисплазією» [4].

Частота випадків захворювання становить менше 1 на 1 мільйон, тому у сучасній літературі описано лише понад 100 випадків альвеолярно-капілярної дисплазії легень. За деякими даними в європейській популяції частота випадків корелюється з близько 1,8 випадків на 100 тис населення [5]. Близько 90% випадків – спорадичні і лише у 10% випадків можливо прослідкувати сімейний характер даної патології з аутосомно-домінантним типом успадкування, що пов'язано з мутацією гену FOXF1 принаймні у 40% пацієнтів. Ген FOXF1, локалізований на хромосомі 16q24, відіграє ключову роль у регуляції транскрипції та розвитку ембріональних тканин, зокрема легень і шлунково-кишкового тракту (OMIM: 265380). Він кодує транскрипційний фактор, який належить до сімейства forkhead box (FOX) білків, і його мутації асоційовані з

альвеолярною капілярною дисплазією. Проте достеменно невідомо як саме ці мутації призводять до аномального розвитку легень [6,7]. У дослідженні генетичних змін, що лежать в основі альвеолярно-капілярної дисплазії легень Guo M. та співавтори відмітили, що у всіх шести пацієнтів з альвеолярною капілярною дисплазією було виявлено патогенні мутації, що впливали на ген FOXF1. Ці генетичні зміни супроводжувалися значними структурними аномаліями легень, такими як гіпоплазія альвеол та порушення легеневого кровообігу на мікроскопічному рівні [8]. У переважній більшості випадків захворювання маніфестує у перші 24-48 годин від народження у вигляді прискореного та утрудненого дихання, поси́нення губ або шкіри, що швидко призводить до розвитку прогресуючої дихальної недостатності та смерті [9]. Проте у літературі існують повідомлення про немовлят, які мали симптоми альвеолярно-капілярної дисплазії легень за межами неонатального періоду, навіть у віці 7 місяців, коли розвиток симптомів був поступовий, протягом декількох місяців, до появи грізних проявів дихальної недостатності [10]. У нещодавньому огляді 21 випадку захворювання Melly L. та колеги [11] припустили, що порушення щільності капілярів та відсутність контакту з альвеолярним епітелієм можуть бути двома основними факторами, які визначають клінічний перебіг та прогноз для пацієнта. Також, науковці відмічали вищий потенціал для виживання у постнеонатальному періоді для пацієнтів з менш вираженими морфологічними змінами легеневої тканини. Так, у літературі згадується випадок виживання пацієнта на медикаментозній терапії протягом 56 тижнів після народження з морфологічно підтвердженим діагнозом альвеолярно-капілярної дисплазії легень [12].

Слід зазначити, що у 80% новонароджених з даною патологією, визначаються також супутні аномалії серцево-судинної системи, шлунково-кишкового тракту та сечостатевої системи, серед яких найчастіше зустрічаються: гіпоплазія лівого шлуночка в поєднанні з гіпоплазією або коарктацією аорти та незавершений поворот кишківника [13,14]. У випадку захворювання на альвеолярно-

капілярну дисплазію легень, описаного Lin Y. та співавторами, у доношеного новонародженого було виявлено множинні вроджені вади розвитку, включаючи атрезію анального отвору та омфалоцеле. Патологоанатомічне дослідження легень виявило морфологічні зміни, характерні для альвеолярно-капілярної дисплазії: гіпоплазія альвеол, потовщення альвеолярних перегородок, порушення мікроциркуляції та вади розвитку легеневої судин. Молекулярно-генетичне дослідження виявило патогенну мутацію в гені FOXF1, що підтвердило діагноз [15].

Також дослідниками повідомлялось про можливі позалегенові зміни у вигляді аномалій розвитку верхніх дихальних шляхів. Nagamoto K. зі співавторами при дослідженні випадку дисплазії легень виявив підгортанний стеноз [16]. Позалегенові зміни зустрічаються у 50-80% випадків (таблиця 1). Таким чином, немовля з дихальною недостатністю нез'ясованого генезу та структурними аномаліями сечостатевої, шлунково-кишкової, серцево-судинної систем або з аспленією, слід оцінити на ймовірність альвеолярно-капілярної дисплазії легень.

На сучасному етапі пацієнти з альвеолярно-капілярною дисплазією легень мають несприятливий прогноз щодо виживання протягом першого року життя. Дане захворювання не має специфічного лікування, а діагноз можливо встановити лише виконавши біопсію легень або провівши генетичне тестування на виявлення мутацій гену FOXF1. Єдиним методом лікування можна вважати трансплан-

тацію легень. Стандартна терапія включає у себе механічну вентиляцію легень, легеневі вазодилататори та у важких випадках ЕКМО, яке забезпечує лише тимчасове полегшення симптомів протягом декількох годин. У немовлят з атиповим перебігом альвеолярно-капілярної дисплазії легень відповідь на медикаментозну терапію більш стійка та триває протягом декількох місяців. Для тих пацієнтів, яких вдалось стабілізувати, остаточним методом лікування є трансплантація легень.

Мета

Розглянути клініко-морфологічні прояви та ускладнення альвеолярно-капілярної дисплазії легень на прикладі аналізу клінічного випадку для вчасної діагностики та надання медичної допомоги.

Матеріали та методи

Для вивчення випадку альвеолярно-капілярної дисплазії легень було використано результати лабораторних та інструментальних методів дослідження, записи лікарів, що оглядали даного пацієнта, які були отримані з медичної карти новонародженого (форма № 097/о затверджена Наказом МОЗ від 21.01.2016р. № 110). Для проведення патологоанатомічного дослідження, було відібрано шматочки тканин органів згідно Наказу №1877 МОЗ України від 21.09.2021р. Тканини фіксували в 10% розчині формаліну, проводили забір найбільш змінених ділянок, зневоднювали в спиртах, просочували парафінами і заливали в парафінові блоки. Після приготування зрізів на мікротомі, проводили фарбування гематоксилін-еозином та за Ван-Гізеном.

Таблиця 1. Позалегенові зміни при альвеолярно-капілярній дисплазії легень.

Система	Приклади
Шлунково-кишкова	Незавершений поворот кишківника, атрезія стравоходу, трахео-стравохідна фістула, анальна атрезія, відсутність жовчного міхура, стеноз дванадцятипалої кишки, дивертикул Меккеля, артеріовенозна мальформація печінки, повна відсутність або зменшена кількість гангліозних клітин стінки товстої кишки, кільцеподібна підшлункова залоза.
Сечостатевої	Двобічний гідронефроз, стеноз дистальних відділів сечоводів з гідронефрозом, гіпертрофія стінки сечового міхура, клапани уретри, дворога матка, крипторхізм
Серцево-судинні	Синдром гіпоплазії лівих відділів серця, двостулковий аортальний клапан, відкрита артеріальна протока, чотирьохстулковий легеневої клапан, дефект міжпередсердної перегородки, деформація мітрального та трикуспідального клапанів, ретрозофагальна підключична артерія, відсутня права пупкова артерія

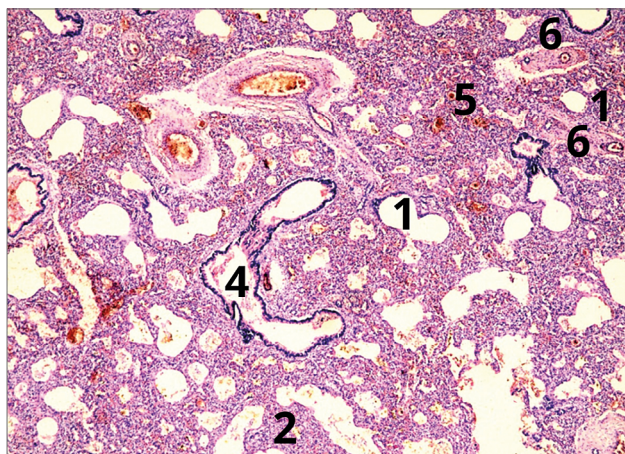
За допомогою забарвлення гематоксилін-еозином визначили загальні структурні зміни та зміни, що характерні саме для проявів альвеолярно-капілярної дисплазії легень. При застосуванні фарбування за Ван-Гізоном, виявили ділянки фіброзу. Фотографування мікропрепаратів проводили на морфометричному комплексі Olympus imaging CORP Model NoE- 410DC7:4VD56547931 зі збільшенням 40, 100, 200, 400, 800. У дослідженні дотримано вимоги міжнародних норм щодо захисту прав людини та етичних принципів у клінічних дослідженнях згідно з FDA-1997-D-0508. Біоетичні вимоги, включаючи забезпечення інформованої згоди та захист прав пацієнта та законних представників дотримано.

Опис клінічного випадку

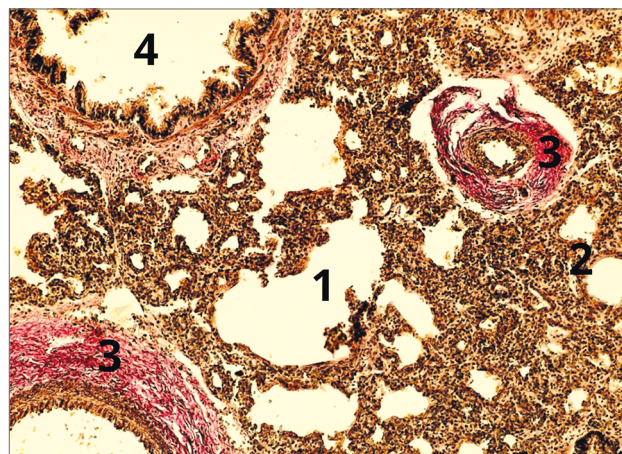
Новонароджений чоловічої статі, терміном гестації 31 тиждень та 4 дні, без обтяженого сімейного анамнезу. Під час перебігу вагітності, мати хворіла на гостру респіраторну вірусну інфекцію та тонзиліт. Недоношений хлопчик народився з масою тіла 1485 г – дуже мала маса тіла при народженні. Оцінка за шкалою Апгар 6 балів на 1 хвилині і 7 балів на 5 хвилині, що можливо розцінити, як легка асфіксія при народженні. Слід зазначити, що в 31 тиждень легенева тканина (а саме альвеолоцити II порядку) не синтезують сурфактант у достатній кількості, що ще більше обтяжує стан дитини. Хибне формування легеневої тканини не дає можливості отримати ефект від екзогенного введення останнього. Стан дитини прогресивно погіршувався за рахунок наростання явищ дихальної недостатності, яка була рефрактерна до призначеної терапії. Для стабілізації клінічного стану дитини з ознаками гострої дихальної недостатності було проведено комплекс невідкладних реанімаційних заходів, зокрема ініційовано проведення штучної вентиляції легень (ШВЛ) у режимі підвищеної фракції вдихуваного кисню (FiO_2 до 80%). Такий підхід дозволив забезпечити підтримку оксигенації в умовах вираженої гіпоксемії. Одночасно проводилася інфузійна терапія із застосуванням 5% розчину глюкози та ізотонічного розчину натрію хлориду (0,9%), з метою корекції водно-електролітного балан-

су та запобігання розвитку гіповолемії. Лабораторні дослідження свідчили про наявність тяжкої гіпоксемії – парціальний тиск кисню в артеріальній крові (PaO_2) становив 45 мм рт. ст., що значно нижче нормативних показників. Показники кислотно-лужного стану вказували на розвиток метаболічного ацидозу: рН артеріальної крові – 7,25; надлишок основ (base excess, BE) – мінус 8 ммоль/л. Вказані порушення свідчили про декомпенсацію метаболічного компонента гомеостазу, ймовірно внаслідок гіпоперфузії тканин і накопичення кислих метаболітів. Інструментальні методи діагностики включали ехокардіографію (Ехо-КГ) та приліжкову ультрасонографію легень. За результатами ЕхоКГ були виявлені ознаки підвищеного тиску в легеневій артерії, що свідчить про розвиток легеневої гіпертензії – що призводить до тяжкої гіпоксії. Дані УЗД легень продемонстрували зниження аерації паренхіми із формуванням зон консолідації, що є характерним для альвеолярного заповнення ексудатом або клітинними елементами. У перші години життя у пацієнта розвинулась дихальна недостатність III ступеня та він був госпіталізований до відділення інтенсивної терапії новонароджених. Діагностика та лікування повністю відповідали діючим наказам та протоколам МОЗ України. Через виражену гіпоксію, стан дитини прогресивно погіршувався, приєдналися ознаки поліорганної недостатності та набряку головного мозку. На 4 добу життя дитина померла.

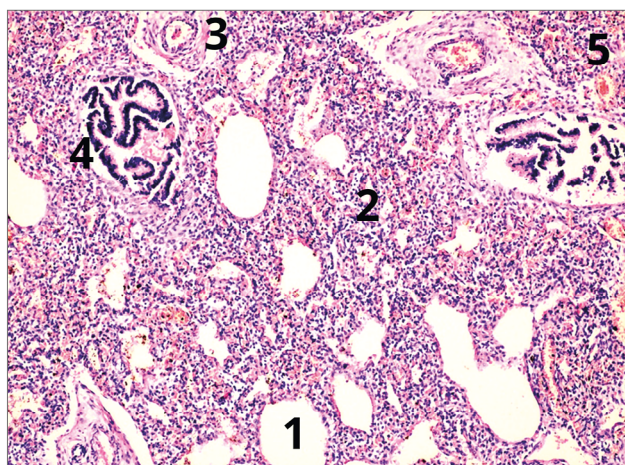
У ході проведення патологоанатомічного дослідження виявлено, що легені не відповідають плевральні порожнини, вони мозаїчні за рахунок чергування червоно-сірих та рожевих ділянок. На зрізі сіро-рожевого кольору, а при стисканні виділяється незначна кількість пінявої рідини, що свідчить про розвиток набряку легень (морфологічний еквівалент серцево-дихальної недостатності за життя з розвитком недостатньої в свою чергу оксигенації тканин внутрішніх органів). Для вивчення структурних змін препаратів органів, отриманих при аутопсії, використовувалось стандартне фарбування мікропрепаратів гематоксилін-еозином (мал.1, мал.2) та за Ван-Гізоном (мал.3).



Малюнок 1. Мікропрепарат легень X40
гематоксилін-еозин



Малюнок 3. Мікропрепарат легень X200
Ван-Гізон



Малюнок 2. Мікропрепарат легень X100
гематоксилін-еозин

При мікроскопічному дослідженні виявлено зменшену кількість альвеол, просвіт альвеол переважно різко розширений, вони містять злушені альвеолоцити, з ділянками організації ексудату, який вистеляє їх просвіт (1) Міжальвеолярні перетинки різко потовщені, за рахунок збільшення кількості мезенхіми, без наявних колагенових волокон (2). Стінки судин дещо фіброзовані та гіпертрофовані з вогнищевою проліферацією клітин інтими (3). Стінка бронхів та бронхіол сформована правильно з добре диференційованим бронхіальним епітелієм, який місцями злушений (4). Вогнищеві крововиливи (5). Легеневі артеріоли та легеневі вени з спільною адвентицією (6).

Саме через структурні порушення в будові альвеол та капілярів і їх неправильне

розташування по відношенню до базальної мембрани альвеолоцитів, у легенях виникає порушення газообміну, що унеможливорює ефективне насичення крові киснем. Також, було виявлено відкриту артеріальну протоку та овальне вікно. Після народження, коли дитина починає дихати, потреба у фетальних комунікаціях зникає, і вони мають фізіологічно закритись: відкрите овальне вікно до 18 місяців та відкрита артеріальна протока протягом першого тижня.

У пацієнта також мала місце патологія нирок, а саме двобічна пієлоектазія нирок, що часто зустрічається при альвеолярно-капілярній дисплазії легень.

Обговорення

Альвеолярно-капілярна дисплазія легень – рідкісна, проте летальна форма вродженого порушення архітекτονіки легеневої мікроциркуляторної сітки, що зумовлює тяжку, рефрактерну до стандартної терапії гіпоксемічну дихальну недостатність у новонароджених. Найбільшою клінічною проблемою є те, що альвеолярно-капілярна дисплазія часто мімікрує під респіраторний дистрес-синдром, з типовими рентгенологічними та клінічними ознаками, і, відповідно, може залишатися нерозпізнаною у перші години або навіть дні життя, особливо у передчасно народжених дітей. У типових випадках альвеолярно-капілярна дисплазія легень не піддається стандартним методам лікування, зокрема високофракційній вентиляції, застошуванню сурфактанту, інгаляції киснем чи

агресивній інфузійній та вазоактивній підтримці. Сатурація киснем залишається критично низькою попри високі показники FiO_2 , а показники газообміну в артеріальній крові швидко погіршуються. Ці ознаки, у поєднанні з неефективністю інтенсивної терапії, мають спонукати клініциста запідозрити альвеолярно-епілярну дисплазію легень як потенційну етіологію рефрактерної гіпоксемії. У наведеному клінічному випадку застосовано широкий арсенал терапевтичних підходів: штучна вентиляція легень із FiO_2 до 80%, інфузійна підтримка, корекція кислотно-лужного стану. Проте, як і в більшості описаних у літературі випадків, ефективність цих методів була обмеженою.

Отримані результати морфологічного дослідження легеневої тканини повністю відповідають морфологічному опису мікропрепаратів інших дослідників. При альвеолярно-капілярній дисплазії легень спостерігаються характерні морфологічні зміни, які включають:

- Аномалії альвеолярно-капілярної структури: капіляри легень неправильно розташовані відносно базальної мембрани альвеолоцитів, з різким зменшенням кількості альвеол та капілярів. Через це капіляри часто розміщені далеко від альвеолярних стінок, що ускладнює ефективний газообмін.
- Потовщення міжальвеолярних перетинок: через надмірну кількість мезенхімальних клітин, що у свою чергу знижує функціональність легень.
- Потовщення стінок судин: за рахунок вогнищевої гіпертрофії та фіброзу медії (розростання сполучної тканини у середній оболонці судин), а інтима (внутрішня оболонка судин) іноді має вогнищеву проліферацію клітин. Це може додатково погіршувати кровообіг та газообмін у легенях.
- Зміни у бронхіальному епітелії: хоча бронхи формуються нормально, у деяких випадках епітелій може бути частково злущений, що є реакцією на порушення дихальної функції та гіпоксію.

- Вогнищеві крововиливи та інтерстиціальний набряк: що є реакцією на загальну гіпоксію та підвищене судинне навантаження.

Морфологічні зміни при альвеолярно-капілярній дисплазії свідчать про те, що легені не можуть нормально виконувати функцію газообміну, що й призводить до важкої дихальної недостатності з перших днів життя.

Висновки

Альвеолярно-капілярна дисплазія легень – тяжка фатальна патологія, залишається одним із найскладніших діагностичних викликів у неонатології. Відсутність чітких ранніх критеріїв та строкатість клінічної картини, обумовлена частим поєднанням з іншими вродженими вадами, значно ускладнює своєчасну діагностику захворювання, що в свою чергу призводить до фатальних наслідків.

У передчасно народжених дітей альвеолярно-капілярна дисплазія може залишатися нерозпізнаною впродовж кількох діб, маскуючись під класичну картину тяжкого респіраторного дистрес-синдрому, що супроводжується тяжкою гіпоксемією та метаболічним ацидозом, рефрактерністю до терапії (РДС І типу).

Для раннього виявлення особливу цінність має генетичне консультування батьків, які мають в анамнезі випадки ранніх перинатальних втрат без встановленої причини. Дослідження мутацій гена *FOXF1* може бути вирішальним для прогнозування ризику народження дитини з альвеолярно-капілярною дисплазією легень.

Раннє виявлення ознак альвеолярно-капілярної дисплазії легень у перші години життя є критично важливим для своєчасного направлення пацієнта до спеціалізованих центрів для трансплантації легень.

Фінансування

Дане дослідження не отримало зовнішнього фінансування.

Конфлікт інтересів

Дана публікація не викликає будь-якого конфлікту між авторами, не була і не буде предметом комерційної зацікавленості чи винагороди в жодній формі.

Згода на публікацію

Дотримано усіх правил та положень комітету з етики наукових публікацій (COPE)

ORCID ID та внесок авторів

[0000-0002-8930-2026](https://orcid.org/0000-0002-8930-2026) (A, B, C, D, E, F)

Kateryna Pedorenko

[0009-0008-0061-6450](https://orcid.org/0009-0008-0061-6450) (B, C, D, E) Maïia Melnyk

[0000-0002-3102-7973](https://orcid.org/0000-0002-3102-7973) (A, C, D, F) Olena

Kovalchuk

A – Research concept and design, B – Collection and/or assembly of data, C – Data analysis and interpretation, D – Writing the article, E – Critical revision of the article, F – Final approval of article.

ЛІТЕРАТУРА

1. Bishop NB, Stankiewicz P, Steinhorn RH. Alveolar capillary dysplasia. Am J Respir Crit Care Med. 2011 Jul 15;184(2):172-9. doi: 10.1164/rccm.201010-1697CI. Epub 2011 Mar 11. PMID: 21471096; PMCID: PMC3172887.
2. Galambos C, Sims-Lucas S, Ali N, Gien J, Dishop MK, Abman SH. Intrapulmonary vascular shunt pathways in alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins. Thorax. 2015 Jan;70(1):84-5. doi: 10.1136/thoraxjnl-2014-205851. Epub 2014 Jul 21. PMID: 25052575; PMCID: PMC4405163.
3. MacMAHON HE. Congenital alveolar dysplasia of the lungs. Am J Pathol. 1948 Jul;24(4):919-31. PMID: 18874417; PMCID: PMC1942746.
4. Janney CG, Askin FB, Kuhn C 3rd. Congenital alveolar capillary dysplasia--an unusual cause of respiratory distress in the newborn. Am J Clin Pathol. 1981 Nov;76(5):722-7. doi: 10.1093/ajcp/76.5.722. PMID: 7293984.
5. Savey B, Jeanne-Pasquier C, Dupont-Chauvet P, Maragnes P, Bellot A, Guillois B. Dysplasie alvéolo-capillaire avec mésalignement des veines pulmonaires : une cause de cyanose néonatale réfractaire létale [Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins: a fatal cause of refractory neonatal cyanosis]. Arch Pediatr. 2015 Feb;22(2):185-90. French. doi: 10.1016/j.arcped.2014.10.024. Epub 2014 Nov 14. PMID: 25497366.
6. Szafranski P, Gambin T, Dharmadhikari AV, Akdemir KC, Jhangiani SN, Schuette J, et al. Pathogenetics of alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins. Hum Genet. 2016 May;135(5):569-586. doi: 10.1007/s00439-016-1655-9. Epub 2016 Apr 12. PMID: 27071622; PMCID: PMC5518754.
7. Bourque DK, Fonseca IC, Staines A, Teitelbaum R, Axford MM, Jobling R, et al. Alveolar capillary dysplasia with misalignment of the pulmonary veins and hypoplastic left heart sequence caused by an in frame deletion within FOXF1. Am J Med Genet A. 2019 Jul;179(7):1325-1329. doi: 10.1002/ajmg.a.61162. Epub 2019 May 9. PMID: 31074124.
8. Guo M, Wikenheiser-Brokamp KA, Kitzmiller JA, Jiang C, Wang G, Wang A, et al. Single Cell Multiomics Identifies Cells and Genetic Networks Underlying Alveolar Capillary Dysplasia. Am J Respir Crit Care Med. 2023 Sep 15;208(6):709-725. doi: 10.1164/rccm.202210-2015OC. PMID: 37463497; PMCID: PMC10515568.
9. Gerrits LC, De Mol AC, Bulten J, Van der Staak FH, Van Heijst AF. Omphalocele and alveolar capillary dysplasia: a new association. Pediatr Crit Care Med. 2010 May;11(3):e36-7. doi: 10.1097/PCC.0b013e3181b80a75. PMID: 20453609.
10. Ahmed S, Ackerman V, Faught P, Langston C. Profound hypoxemia and pulmonary hypertension in a 7-month-old infant: late presentation of alveolar capillary dysplasia. Pediatr Crit Care Med. 2008 Nov;9(6):e43-6. doi: 10.1097/PCC.0b013e31818e383e. PMID: 18997591.
11. Melly L, Sebire NJ, Malone M, Nicholson AG. Capillary apposition and density in the diagnosis of alveolar capillary dysplasia. Histopathology. 2008 Oct;53(4):450-7. doi: 10.1111/j.1365-2559.2008.03134.x. PMID: 18983610.
12. Yost CE, Putnam AR, Dishop MK, Jorgensen LO, Wirkus PE, Day RW. A Long-Term Survivor With Alveolar Capillary Dysplasia. JACC Case Rep. 2020 Jul 29;2(10):1492-1495. doi: 10.1016/j.jaccas.2020.05.055. PMID: 34317003; PMCID: PMC8302120.
13. Sen P, Thakur N, Stockton DW, Langston C, Bejjani BA. Expanding the phenotype of alveolar capillary dysplasia (ACD). J Pediatr. 2004 Nov;145(5):646-51. doi: 10.1016/j.jpeds.2004.06.081. PMID: 15520767.
14. Antao B, Samuel M, Kiely E, Spitz L, Malone M. Congenital alveolar capillary dysplasia and associated gastrointestinal anomalies. Fetal Pediatr Pathol. 2006 May-Jun;25(3):137-45. doi: 10.1080/15513810600908230. PMID: 17060189.
15. Lin Y, Jiang JB, Xia B, Cao J, Yu AZ, Huang WM. [Alveolar capillary dysplasia with misalignment of the pulmonary veins: a case report and literature review]. Zhonghua Er Ke Za Zhi. 2020 Oct 2;58(10):838-842. Chinese. doi: 10.3760/cma.j.cn112140-20200427-00441. PMID: 32987465.
16. Nagamoto K, Maruyama H, Ishiguro A, Ito Y. Alveolar capillary dysplasia complicated by subglottic stenosis. BMJ Case Rep. 2024 Sep 12;17(9):e261004. doi: 10.1136/bcr-2024-261004. PMID: 39266041.

A rare case of alveolar-capillary dysplasia in a newborn: pathomorphological aspect

Maiia Melnyk¹, Kateryna Pedorenko², Olena Kovalchuk³

¹ Emergency medicine doctor of the Zhytomyr Multidisciplinary Support Hospital of the Novohuivynskyi settlement council

² Pathologist of the Department of General Pathology with Histological, Molecular Genetic and Cytological Research of the Vinnytsia Regional Pathological Bureau of the Vinnytsia Regional Council, city of Vinnytsia

³ Emergency Medicine Physician of the Zhytomyr Multi-Profile Support Hospital of the Novohuivynsky Settlement Council

Corresponding Author:

Olena Kovalchuk

E-mail: doc.o.kovalchuk@gmail.com

Abstract: Alveolar-capillary dysplasia is a rare congenital lung disease characterized by abnormal development of the alveoli and the capillaries that surround them. Due to abnormalities in the structure of the capillaries and their incorrect location in relation to the alveoli, problems with gas exchange arise in the lungs, which makes it impossible to effectively saturate the blood with oxygen. This disease manifests itself from the first hours or days of a child's life. Newborns have severe respiratory failure, which is not treatable by standard methods, such as oxygen supply or artificial ventilation of the lungs, and most children with this diagnosis do not survive to one month without lung transplantation. Diagnosis is made by lung tissue biopsy and histological examination, which allows to confirm the presence of structural abnormalities in the lung tissue or after performing genetic analysis to search for a mutation in the *FOXF1* gene. Treatment of this disease is currently limited and mainly consists of supportive therapy. The only radical treatment is lung transplantation. This article discusses a case of alveolar-capillary dysplasia of the lungs of a newborn. The results of a postmortem morphological study of lung tissue are presented. The article will be useful for doctors of any specialty, for timely diagnosis of the disease and provision of highly specialized care.

Keywords: [Pulmonary Hypertension](#); [Capillaries](#); [Newborns](#); [Respiratory Failure](#); [Lung Transplantation](#); persistent pulmonary hypertension of newborns; *FOXF1* gene; alveolar-capillary dysplasia; alveolar-capillary membrane; pneumopathy.



Copyright: © 2025 by the authors; licensee USMYJ, Kyiv, Ukraine. This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).