

Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД)

Подготовил: Фалкин Роман

Гр.1378

Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) – редкое генетически детерминированное заболевание, при котором поражаются подвижные структуры клеток (реснички и жгутики).

Наиболее часто проявляется рецидивирующими и хроническими инфекциями верхних и нижних дыхательных путей и в 40-50% случаев зеркальным расположением внутренних органов или гетеротаксией .

Синонимы: синдром Картагенера, синдром неподвижных ресничек.

Эпидемиология

Частота встречаемости от 1 на 2265 до 1 на 40000 населения. Среди пациентов с бронхоэктазами -13%, среди больных с обратным расположением внутренних органов – 25%.

Этиология и патогенез

- Заболевание отличается генетической гетерогенностью.
- Тип наследования: чаще аутосомно-рецессивный, однако описаны и более редкие X-сцепленные формы заболевания

- Наиболее часто заболевание обусловлено отсутствием или дефектами строения внутренних и наружных динеиновых ручек в структуре ресничек и жгутиков.
- Могут обнаруживаться дефекты радиальных спиц и микротрубочек (в том числе, их транспозиция), а также есть случаи полного отсутствия ресничек. У некоторых больных имеются сочетания нескольких дефектов.

В организме человека реснички и жгутики присутствуют во многих органах и системах

- мерцательный эпителий респираторного тракта, и клетки Кортиева органа уха
- жгутики сперматозоидов
- реснитчатые клетки эпендимы желудочков головного мозга
- фоторецепторы сетчатки глаза, клетки
- выстилающие желчевыводящие пути
- клетки почечных канальцев
- клетки, выстилающие фаллопиевы трубы.

Полная неподвижность или неадекватная активность ресничек мерцательного эпителия респираторного тракта приводит к нарушению нормальной очищающей функции дыхательной системы, секрет застаивается, а затем инфицируется.

Формируются рецидивирующие респираторные инфекции, а впоследствии - хронический бронхит, хронический синусит, назальный полипоз. Из-за постоянного воспаления слуховой трубы - нередко и хронический средний отит со снижением слуха

Симптомы синдрома Картагенера.

С первых месяцев жизни ребенка развиваются частые респираторные заболевания, пневмонии, рецидивирующие бронхиты. Характерно раннее развитие хронического бронхита, пневмоний с последующей трансформацией в бронхоэктазы и симптомы бронхоэктатической болезни:

- симптомы интоксикации (головная боль, головокружение, рвота, тошнота, потливость);
- отставание в физическом развитии;
- кашель с гнойной мокротой;
- деформации концевых фаланг по типу «барабанных палочек» из-за развивающейся гипоксии дистальных отделов конечностей, ведущей к разрастанию соединительной ткани между ногтевой пластинкой и костной фалангой;
- деформации ногтей пальцев в виде «часовых стекол».

Перкуторно и аускультативно – правостороннее расположение сердца. Преимущественно в нижних отделах легких, чаще справа, выслушиваются влажные и сухие разнокалиберные хрипы.

- В периоды обострения повышается температура тела, значительно ухудшается общее состояние с нарастанием симптомов интоксикации.
- Постоянные головные боли.
- Хронический кашель.
- Носовое дыхание затруднено.
- Имеются гнойные выделения из носа.
- Часто наблюдаются рецидивирующие или хронические синуситы, anosmia (отсутствие обоняния), отиты, полипозы слизистой оболочки носа, а также гайморовых (верхнечелюстных) пазух.

Диагностика

- Жалобы и анамнез
- Физикальное обследование
- Лабораторная диагностика
- Инструментальная диагностика

Жалобы и анамнез

Ведущим проявлением болезни у детей с ПЦД являются частые воспалительные заболевания верхних и нижних дыхательных путей, которые регистрируются у достаточно большого количества детей, особенно в раннем возрасте.

Характерны:

- торпидные к терапии риниты практически с рождения
- инфекции нижних дыхательных путей, сопровождающиеся хроническим кашлем, нередко уже в неонатальном периоде или рецидивирующие бронхиты в раннем возрасте
- рецидивирующие экссудативные отиты со снижением слуха
- Сочетание хронического (рецидивирующего) синусита с хроническим (рецидивирующим) бронхитом является основанием для углубленного обследования ребенка

Физикальное обследование

В периоде новорожденности: более чем у 75% доношенных новорожденных с ПЦД развивается респираторный дистресс-синдром с потребностью в кислороде от 1 дня до 1 недели. Характерны торпидные к терапии риниты практически с первого дня жизни. Редко: внутренняя гидроцефалия.

● **В старшем возрасте:** персистирующие риниты, хронические синуситы, назальный полипоз. Хронический продуктивный кашель с гнойной или слизисто-гнойной мокротой, могут наблюдаться рецидивирующие бронхиты, пневмонии или ателектазы. У части детей обнаруживаются **бронхоэктазы** (БЭ).

● При аускультации в легких выслушивают разнокалиберные влажные хрипы, как правило, двусторонней локализации, у некоторых детей - сухие свистящие хрипы на фоне удлиненного выдоха.

● Характерны также отиты с выпотом жидкости в полость среднего уха и кондуктивной тугоухостью.

● **В подростковом периоде:**

Чаще встречаются БЭ и назальный полипоз. При выраженной тяжести течения могут отмечаться косвенные признаки хронической гипоксии: деформация концевых фаланг пальцев по типу «барабанных пальцев» и ногтевых пластинок по типу «часовых стекол».

Лабораторная диагностика

- Рекомендуется проведение микробиологического исследования (посева) мокроты или трахеального аспирата в период обострения заболевания (исследование проводят для идентификации микробных патогенов и определения их чувствительности к антибиотикам).

Инструментальная диагностика

- Для уточнения объема поражения бронхиального дерева и динамического контроля рекомендуется проведение компьютерной томографии (КТ) органов грудной полости, рентгенографии или КТ придаточных пазух носа.
- Рекомендовано проведение исследования функции внешнего дыхания
- Диагностическая и/или лечебная трахеобронхоскопия
- Эхокардиографии (Эхо-КТ) с доплеровским анализом (измерение градиента давления на легочной артерии)

ДИАГНОЗ

- **Муковисцидоз** (характерные клинические проявления триада Картагенера у половины больных первичной цилиарной дискинезией (ПЦД): хронический бронхит, хронический синусит, обратное расположение внутренних органов).
- **Первичные иммунодефицитные состояния**, врожденные аномалии строения бронхиального дерева, бронхоэктазы другого происхождения определение уровней иммуноглобулинов основных классов (G, M, A, E), а также, по показаниям, субклассов иммуноглобулинов, уровня и функции Т клеток, В клеток, естественных киллеров, тесты на вирус иммунодефицита человека (ВИЧ).

- Бронхиальная астма,
- Ряд врожденных аномалий сердечно-сосудистой системы: транспозиция магистральных сосудов
- Цилиарная дисфункция может также быть причиной других состояний, таких как: поликистоз печени и/или почек, атрезия желчных путей, которые могут протекать без респираторных проявлений.

Лечение

Подход к терапии пациента с ПЦД должен быть мультидисциплинарным в связи с полиорганностью поражений.

Основными целями терапии является максимально возможное предупреждение прогрессирования и/или развития бронхоэктазов и восстановление / сохранение нормальной легочной функции, а также носового дыхания и слуха.

- **Кинезитерапия (лечебная физкультура)**
- **Рекомендуется промывание носовых ходов гипертоническим раствором натрия хлорида, применение назального душа.**
- **При обострении хронического бронхолегочного процесса, синусита рекомендуется назначение антибактериальных препаратов.**
- **Противомикробная терапия проводится в соответствии с результатами микробиологического исследования. Препаратом выбора, в большинстве случаев, является амоксициллин+клавулановая кислота, могут быть использованы цефалоспорины 2, 3 поколения.**

● Рекомендуется рассмотреть назначение ингаляционной бронхоспазмолитической терапии (ипратропия бромид+фенотерол , сальбутамол , салметерол, формотерол) при наличии бронхообструктивного синдрома.

● Рекомендуется проведение курсового лечения пероральными муколитическими препаратами (наиболее часто используются амброксол , ацетилцистеин , карбоцистеин).

● Сальбутамол

для купирования **бронхоспастического синдрома** или **приступа бронхиальной астмы**.
Взрослым спрей обычно рекомендуется вводить по 0,1-0,2 мг, Детям — по 0,1 мг.

● Салметерол

Для лечения пациентов детского возраста применяют по 50 или 25 мкг средства в сутки, но не более 100 мкг в день.

● Амброксол

Сироп 15 мг/5 мл

Детям **от 5 до 12 лет** - по 5 мл (1 мерная ложка) 2-3 раза/сут; **от 2 до 5 лет** - по 2.5 мл (1/2 мерной ложки) 3 раза/сут; **до 2 лет** - по 2.5 мл (1/2 мерной ложки) 2 раза/сут.

● **Ацетилцистеин**

Внутрь взрослым и детям старше 6 лет - по 200 мг 2-3 раза/сут; детям в возрасте от 2 до 6 лет - по 200 мг 2 раза/сут или по 100 мг 3 раза/сут, до 2 лет - по 100 мг 2 раза/сут.

Хирургическое лечение

- **Полипэктомию** рекомендуется проводить только в случаях тяжелой назальной обструкции (Хирургическое вмешательство при назальном полипозе оказывает лишь временный эффект, так как полипы у пациентов с ПЦД быстро рецидивируют).

Терапия топическими интраназальными стероидами может быть рекомендована пациентам с сопутствующим аллергическим ринитом.

Профилактика

- Рекомендуется генетическое консультирование родителей детей с ПЦД при планировании последующих беременностей с целью минимизации риска рождения больного ребенка.
- Вакцинация у пациентов с ПЦД проводится в соответствии с национальным календарем прививок. Рекомендуется также активная иммунизация против пневмококка и гемофильной инфекции.

Прогноз

- Прогноз болезни зависит от распространенности бронхолегочного процесса, его характера, частоты обострений, тяжести течения.
- При правильном лечении и регулярной реабилитации прогноз относительно благоприятный.

***Спасибо за
внимание***