

ПЕРВИЧНАЯ ЦИЛИАРНАЯ ДИСКИНЕЗИЯ: ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА У РЕБЁНКА

Нелюбина Д.О.

Научный руководитель: проф. О.И. Симонова

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай, дети, первичная
цилиарная дискинезия, диагностика, лечение

Актуальность. Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) — генетическое заболевание, поражающее подвижные структуры клеток — цилиопатия с нарушением мукоцилиарного транспорта, снижением дренажной функции респираторной системы, приводящая к мукостазу, инфицированию, проявляется рецидивирующими, хроническими инфекциями верхних, нижних дыхательных путей. Патогенетического лечения в настоящее время нет.

Описание клинического случая. Больной А., от 7-й беременности, 5-х родов в срок, 1 брак. У старшей сестры ПЦД. Состояние после рождения тяжёлое, обусловлено дыхательными нарушениями. Находился на искусственной вентиляции лёгких в течение 7 сут с диагнозом: врождённая пневмония, дыхательная недостаточность I–II степени. Далее — частые респираторные заболевания, внебольничные пневмонии 3–4 за год. Впервые в возрасте 4,5 года установлен диагноз: ПЦД; двусторонняя кондуктивная тугоухость 1 степени. Объективно: грудная клетка бочкообразной формы; выражены симптомы барабанных палочек и часовых стекол на I+. Носовое дыхание затруднено за счёт отёка слизистой оболочки, вязкого отделяемого из носа. Одышки в покое нет. Кашель продуктивный, с жёлтой мокротой. Перкуторно коробочный лёгочный звук с укорочением в нижних отделах слева. Аускультативно жёсткое дыхание, проводится равномерно, в нижних отделах слева дыхание ослаблено, выслушиваются сухие свистящие хрипы по всем полям, влажные хрипы выслушиваются в нижних отделах. При компьютерной томографии лёгких выявлены признаки хронического бронхита, ателектаз средней доли и язычковых сегментов верхней доли левого лёгкого. При бронхоскопии: двусторонний гнойный бронхит 2 степени. В биоптате слизистой оболочки бронхиального дерева движение ресничек не визуализируется; при посеве мокроты выявлена *Klebsiella pneumoniae*. В течение года больной получает базисную терапию: активная кинезитерапия, ингаляционная муколитическая и антибактериальная терапия, состояние стабильное, обострений бронхолёгочного процесса не отмечается. В посевах аспирата — без изменений.

Заключение. Симптомы ПЦД возникают с первых месяцев жизни, заподозрить патологию можно при осмотре, по характерной симптоматике, признакам гипоксии, данным семейного анамнеза. Сопутствующие воспалительные процессы, поздняя диагностика могут стать причиной тугоухости, глухоты, снижения обоняния, сердечно-лёгочной недостаточности. Контроль обеспечивают ежедневные лечебные мероприятия, обязательно постоянное наблюдение профильных специалистов.

* * *