ПЕРВИЧНАЯ ЦИЛИАРНАЯ ДИСКИНЕЗИЯ (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ У ДВУХ СИБЛИНГОВ)

Баишта С.А., Маркова Ю.А., Чулкова Е.С., Кожуев В.В.

Научный руководитель: д. м. н., профессор Левиашвили Ж.Г.,
д. м. н., профессор Кузнецова А.А.
Кафедра факультетской педиатрии
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) — генетическое заболевание, характеризуется нарушением функции ресничек и жгутиков, проявляется хроническими инфекциями дыхательных путей и аномальным расположением внутренних органов [1]. Ранняя диагностика определяет качество и продолжительность жизни пациента [1].

Цели исследования: изучить особенности течения семейной первичной цилиарной дискинезии у двух сибсов.

Материалы и методы: обследовано два сиблинга — мальчик 3 г. 9 мес. и девочка 1 г. 4 мес. Проведена оценка пациентов по шкале PICADAR — шкале для выявления симптомов ПЦД. Детям выполнена браш-биопсия слизистой носового хода с определением частоты и паттерна биения ресничек.

Результаты. У пробанда (девочка 1 г. 4 мес.) в периоде новорожденности заподозрена ПЦД на основании полной транспозиции органов, симптомов ДН. Учитывая анамнестические, клиничко-лабораторные данные, результаты МСКТ — нарушение бронхиальной проходимости, ателектазы S1, S10 с обеих сторон, транспозиция органов грудной полости, браш-биопсии слизистой носового хода — отсутствие двигательной активности цилиарного аппарата, диагноз трактуется как ПЦД. Оценка по шкале PICADAR — 10 баллов.

У сибса пробанда (мальчик 3 г. 9 мес.) выявлен клиничко-лабораторный симптомокомплекс хронического бронхита, отсутствует транспозиция органов. Оценка по шкале PICADAR — 6 баллов, наличие отягощенной наследственности — ПЦД у пробанда, результаты МСКТ — КТ-признаки фиброателектаза в S4 справа, данные браш-биопсии слизистой носового хода — дистрофия мерцательного эпителия, отсутствие активности сохраненного цилиарного аппарата, биения цилий на одной из клеток соответствующие типу ПЦД позволяют трактовать диагноз, как ПЦД.

Выводы. Представлены особенности течения семейной первичной цилиарной дискинезии у двух сибсов. Приведенное наблюдение демонстрирует необходимость обследования сибсов пациентов с ПЦД. У пациентов с хроническими заболеваниями верхних и нижних дыхательных путей показано проводить оценку по шкале PICADAR для исключения у них ПЦД.

Литература

1. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Вишнева Е.А., Селимзянова Л.Р., Бакрадзе М.Д., Цыгина Е.Н., Лазарева А.В., Катосова Л.К., Горинова Ю.В., Кустова О.В. Клинические рекомендации «Первичная цилиарная дискинезия у детей» // Педиатрическая фармакология. 2018. Т. 15. № 1. С. 20–31.

ГИПЕРЧУВСТВИТЕЛЬНЫЙ ПНЕВМОНИТ

Безбородова О.А.

Научный руководитель: д. м. н., профессор Кузнецова А.А.
Кафедра факультетской педиатрии
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Актуальность исследования: гиперчувствительный пневмонит — интерстициальное заболевание легких, вызванное вдыханием низкомолекулярных антигенов, проявляющееся диффузным поражением ткани легкого с развитием пневмофиброза. Частота возникновения заболевания при контакте с антигеном — 5–15% (I.O. Agache, L. Rogozea, 2013).