

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pepo

Kazuistyka/Case report

Pierwotna dyskineza rzęsek – nowe możliwości diagnostyczne i aktualne zalecenia opieki nad pacjentem na przykładzie przypadku klinicznego

Primary ciliary dyskinesia – a case report and presentation of new diagnostic modalities and current recommendations of clinical care

Magdalena Solka¹, Katarzyna Grzela¹, Anna Sulikowska-Rowińska²,
Marta Krawiec^{1,*}

¹Klinika Pneumonologii i Alergologii Wieku Dziecięcego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Polska

²Zakład Patomorfologii Centralnego Szpitala Klinicznego i Szpitala Pediatrycznego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Polska

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 08.08.2016

Zaakceptowano: 20.10.2016

Dostępne online: xxx

Słowa kluczowe:

- gen CCDC39
- złożona wrodzona wada serca
- bakteryjne zapalenie oskrzeli

Keywords:

- CCDC39 gene
- Complex congenital heart disease
- Bacterial bronchitis

A B S T R A C T

Primary ciliary dyskinesia (PCD) presents a diagnostic challenge. Coexistence of multiorgan abnormalities may facilitate the diagnosis. In this article, we present a case of a patient with a complex congenital heart disease and recurrent severe lower respiratory tract infections, in whom further diagnostics confirmed PCD with CCDC39 gene mutation. In recent years, genetic testing for PCD forms a valuable completion of the ciliary biopsy with electron microscopy. Once diagnosis of PCD is established, proper clinical care will have to be rendered to reduce the complications of the disease. In this article, the current recommendations for patient's clinical visits' regimen, laboratory testing and suggested prophylactic methods are presented.

© 2016 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

* Adres do korespondencji: Klinika Pneumonologii i Alergologii Wieku Dziecięcego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, ul. Żwirki i Wigury 63A, 02-191 Warszawa, Polska; Tel.: +48 22 317 94 29.

Adres email: marta.krawiec@wum.edu.pl (M. Krawiec).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.pepo.2016.10.009>

0031-3939/© 2016 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Opis przypadku

6-miesięczna dziewczynka z zespołem Fallota została przekazana do Kliniki Pneumonologii w celu diagnostyki nawracających zapaleń płuc, uniemożliwiających leczenie operacyjne wady serca.

Dotychczasowy przebieg choroby:

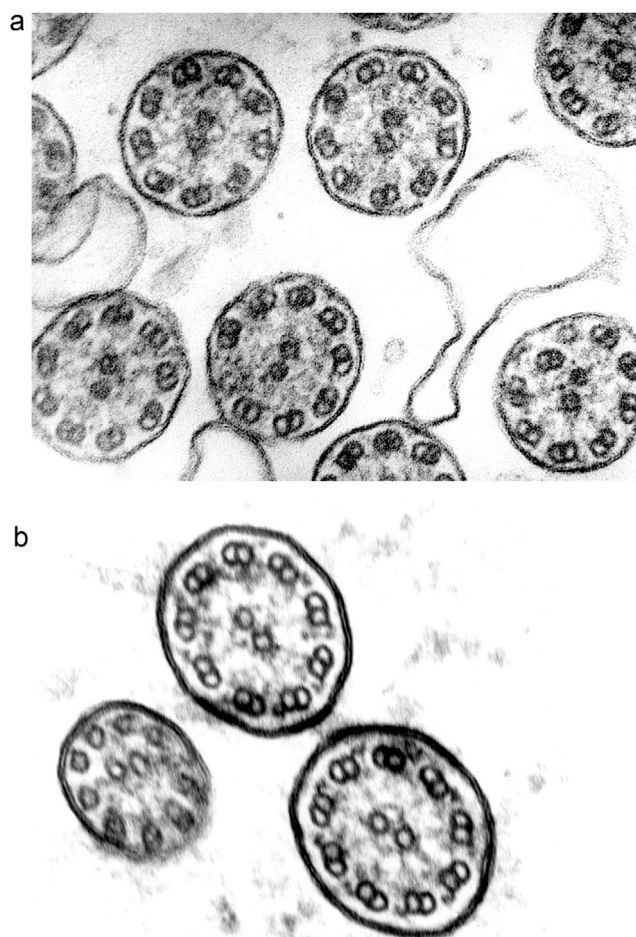
Dziewczynka urodzona z CII PII, w 35. tygodniu ciąży, z masą ciała 2800 g, oceniona na 7–9 punktów w skali Apgar. Ze względu na obecność szmeru nad sercem w pierwszej dobie życia wykonano badanie echokardiograficzne, które uwidocznilo cechy zespołu Fallota z dwukierunkowym przepływem przez VSD o wyraźnej przewodzie przepływu lewo-prawego oraz prawostronny łuk aorty. W drugiej dobie życia u dziecka stwierdzono prawostronne zapalenie płuc z cechami niewydolności oddechowej, wymagające leczenia w oddziale intensywnej terapii. Z powodu utrzymywania się zmian niedodmowych w szczytowym segmencie prawego płuca wykonano bronchofiberoskopię, w której stwierdzono udzielone tętnienie na tchawicy i prawym oskrzeli głównym, zwięzające nieznacznie światło prawego głównego oskrzela oraz dużą ilość gęstej, śluzowej wydzieliny. Po ustąpieniu objawów ze strony układu oddechowego dziewczynkę przekazano do kliniki kardiologii w celu przygotowania do korekcji wady serca. Pobyt w klinice kardiologii był powikłany wielokrotnymi obturacyjnymi zapaleniami oskrzeli oraz nawracaniem zmian zapalnych w płucach. Dziewczynka wymagała antybiotykoterapii oraz intensywnego leczenia rozkurczającego oskrzela. W tomografii komputerowej klatki piersiowej stwierdzono zmiany niedodmowo-marskie w segmencie 2. płuca prawego, rozsiane zmiany niedodmowe w płucu lewym oraz rozedmę prawego płuca. Stwierdzenie powyższych zmian było bezpośrednim powodem przeniesienia pacjentki do kliniki pneumonologii w celu weryfikacji drożności dróg oddechowych.

Przy przyjęciu do oddziału dziewczynka była w średnim stanie ogólnym. W badaniu fizykalnym z odchylen stwierdzono: niedobór masy ciała (5020 g, < 3 pc), cechy nasilonej duszności, tachypnoe 82/min, szmer skurczowy nad sercem wzdłuż lewego brzegu mostka o nasileniu 3/6 w skali Levine'a, cechy niewydolności krążenia (wzmogona potliwość, męczliwość przy jedzeniu). Po ustabilizowaniu stanu pacjentki wykonano bronchofiberoskopię w znieczuleniu ogólnym, w której uwidoczniono nieznaczny ucisk oskrzela głównego prawego, opisywany także w badaniach poprzednich (prawdopodobnie powodowany przez prawostronny łuk aorty) oraz zwężenie oskrzeli płata górnego prawego płuca, z zalegającą śluzowo-ropną wydzieliną. W posiewie wydzieliny z oskrzeli obserwowano wzrost *Haemophilus influenzae*.

W 7. miesiącu życia, po kilkudniowym okresie stabilnych objawów ze strony dróg oddechowych, przeprowadzono korekcję wady serca. Okres pooperacyjny był powikłany lewostronnym zapaleniem płuc i nasiloną obturacją oskrzeli, niereagującą na leczenie. Pomimo zadowalającego efektu hemodynamicznego operacji u dziewczynki nadal występowały infekcje dróg oddechowych o nietypowym i ciężkim przebiegu: z gorączką, licznymi zmianami osłuchowymi o typie furczenia i świstów nad polami obu płuc, wysoką leukocytozą, jednak brakiem nowych zmian zapalnych

w mięszu płucnym w zdjęciu przeglądowym klatki piersiowej. Dolegliwości ustępowały po zastosowaniu antybiotyku. Obraz kliniczny sugerował rzadko występujące u dzieci bakteryjne zapalenie oskrzeli.

W trakcie diagnostyki różnicowej przyczyn nawracających zakażeń dróg oddechowych wykluczono: mukowiscydozę, refluks żołądkowo-przelykowy, podstawowe zaburzenia odporności humoralnej i komórkowej oraz alergię IgE-zależną. Ze względu na ciężki przebieg infekcji dróg oddechowych, nawracanie bakteryjnych infekcji dróg oddechowych z objawami zalegania wydzieliny w oskrzelach, wczesny początek dolegliwości oraz współistniejącą złożoną wadę serca wysunięto podejrzenie pierwotnej dyskinezy rzęsek. Wykonanie biopsji błony śluzowej dróg oddechowych odroczone ze względów technicznych (mała średnica dróg oddechowych u dziecka w tym wieku). Ze względu na



Ryc. 1 – a. Struktura rzęsek omawianej pacjentki w mikroskopie elektronowym. Widoczny brak wewnętrznych ramion dyneinowych oraz dezorganizacja mikrotubuli. Obraz tzw. defektu szprych radialnych. b. Obraz rzęsek o prawidłowej strukturze w mikroskopie elektronowym.

Fig. 1 – a. Cilia ultrastructure of the discussed patient. Inner dynein arm defect and microtubule disorganization visible. The picture of so called „radial spoke defect”. b. Ultrastructure of normal cilia

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8579895>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8579895>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)