

Клинико-лабораторная и генетическая характеристика первичной цилиарной дискинезии у детей

(дополнение к постеру)



**IV Съезд
детских врачей
Московской области**
с международным
участием

**ПЕДИАТРИЯ
КАК ИСКУССТВО**

История болезни пациента 15 лет

- Обратился с жалобами на постоянную заложенность носа, круглогодичный ринит, гнусавость голоса, частый кашель.
- **Анамнез заболевания:** С раннего детства отмечается ринит, со слизистым отделяемым, прогрессирующей заложенностью носа и гнусавостью голоса.
- **Перенесенные заболевания:** двусторонняя пневмония в 2007 и 2008 годах, 2кратно бронхит и гайморит в 2013 году (проводилась пункция верхнечелюстной пазухи), гипертрофия аденоидов 3 ст. Аденоэктомия в 2013 и 2014 г.г
- В сентябре 2021 проведена эндоназальная **эндоскопическая двусторонняя синусотомия.**
- **Диагноз: Хронический полипозный риносинусит. Снижения слуха нет.**



История болезни пациента 15 лет

- Потовая проба на аппарате Nanoduct от 11.04.2022: проводимость пота эквивалентна 24 ммоль/л поток пота 2,3 г/м² в минуту
- ТЭМ: Отсутствуют и укорочены наружные и внутренние динеиновые ручки дуплетов микротрубочек аксонемы
- **УЗИ ОБП** от 26.04.2022: эхо-признаки транспозиции органов брюшной полости.

Посев мокроты	Результат, КОЕ/мл
Candida albicans	1 · 10 ³
Haemophilus influenzae	1 · 10 ⁷
Moraxella catarrhalis	1 · 10 ⁷
Staphylococcus aureus	1 · 10 ³
Streptococcus viridans	1 · 10 ⁵

Дата спирометрии	ФЖЕЛ (л/%)	ОФВ1 (л/%)	СОС 25-75%
12.04.2022	4,42 / 95	2,89 / 75	41
22.12.2022	4,43 / 104	3.56/91	64

История болезни пациента 15 лет

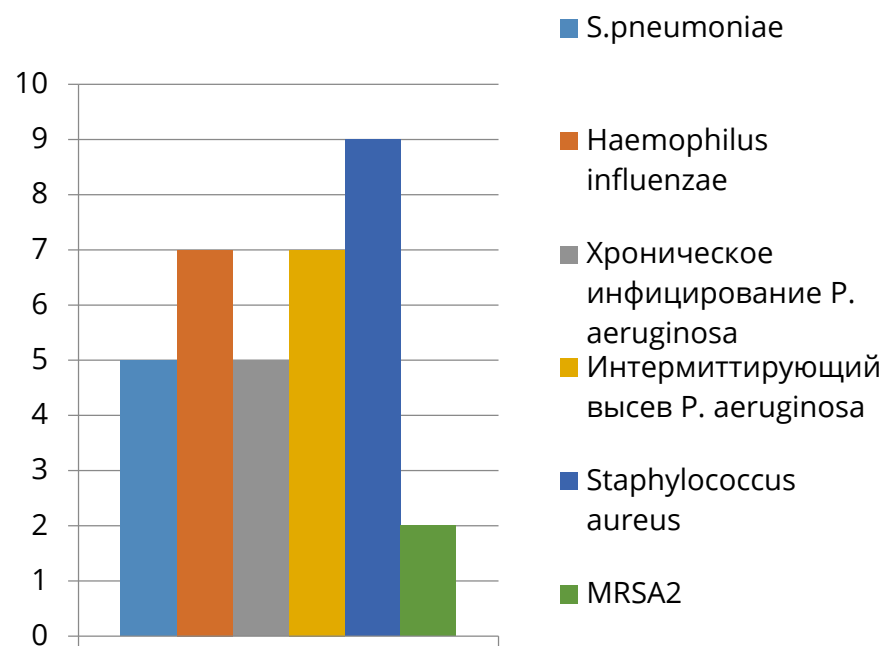
При аускультации дыхание жесткое проводится во все отделы, выслушиваются влажные хрипы по всем легочным полям. **Объективный статус**

На момент осмотра жалоб нет. Носовое дыхание значительно затруднено с обеих сторон. Выраженная гнусавость голоса (дисфония).

Результат ДНК-диагностики:

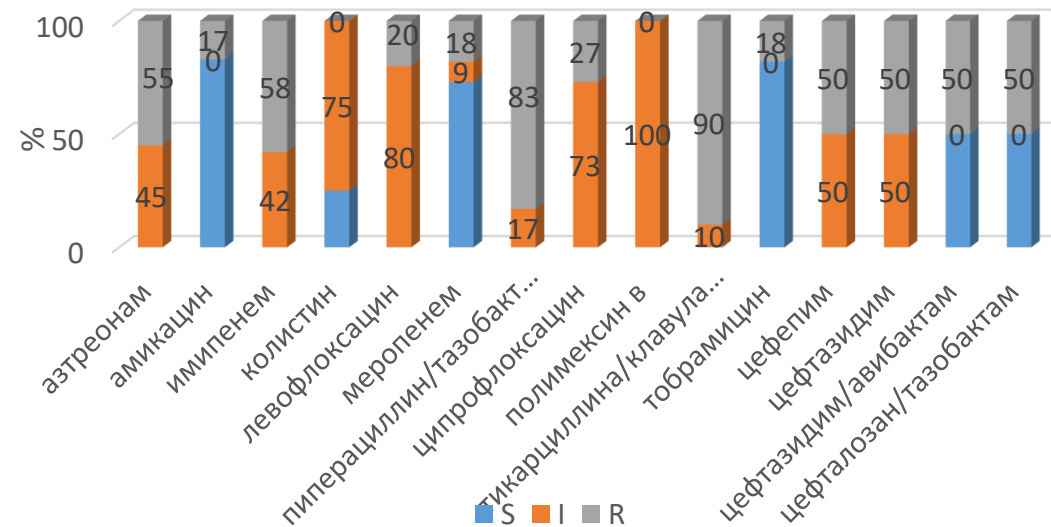
Ген	Положение (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон/интрон	Положение в кДНК	Замена АК	Частота аллеля*	Референсная последовательность	Глубина прочтения
<i>DNAH5</i>	chr5:13792148:C>T	C/T	50	с.8403G>A	p.Trp2801*	н/д	NM_001369.2	x266
<i>DNAH5</i>	chr5:13914034:T>A	T/A	11	с.1354A>T	p.Lys452*	н/д	NM_001369.2	x782

Характеристика микробиологического пейзажа дыхательного тракта



У 82 % детей проводилось до 2 курсов антибактериальной терапии в год, у 5,8 %- 3-5 курсов пероральных АБП в год, у 11,4 % - 6-12 курсов в год. У большинства детей курсы ингаляционных АБП не применялись.

Спектр антибиотикочувствительности P.aeruginosa с высокой резистентностью



Штаммы P. aeruginosa резистентны к тикарциллину/ клавуланату (90% случаев), пиперациллину/тазобактаму (83 %), имипенему(58%), азтреонаму, цефепиму, цефтазидиму, цефтазидиму /авибактаму и цефталозану /тазобактаму (50 %). Чувствительность при увеличенной экспозиции отмечена к левофлоксацину (80 %) и полимиксину В (100 %) и сохранена к аминогликозидам (82-83%) и меропенему (73 % случаев).

При исследовании чувствительности P. Aeruginosa выявлена высокая резистентность патогена к основным классам АБП, что затрудняет выбор адекватной терапии.