Dlouhá cesta od sekvestru k dyskinezi

MUDr. Jana Čermáková[1], MUDr. Adriana Nemcová[1], MUDr. Veronika Křivská[2], MUDr. Helena Strmeňová[1]
[1]Klinika dětského lékařství LF OU a FN Ostrava
[2]Dětské oddělení Nemocnice Nový Jičín

Uvádíme kazuistiku nyní 15leté pacientky odeslané k vyšetření do pneumologické ambulance pro recidivující bronchitidy a bronchopneumonie.

Klíčová slova: bronchiektázie, primární ciliární dyskineze.

A long way from sequester to dyskinesia

This case report concerns a 15-year-old female patient referred to the pulmonologist for a recurring bronchitis and bronchopneumonia.

Key words: bronchiectasis, primary ciliary dyskinesia.

Pediatr. praxi 2013; 14(5): 319–320

Pod pojmem primární ciliární dyskineze (PCD) rozumíme vrozenou poruchu struktury a/nebo funkce řasinek. Jedná se o dědičné onemocnění, při kterém pacienti vinou nedostatečné nebo chybějící samočisticí funkce plic trpí rekurentními či chronickými záněty horních i dolních dýchacích cest. Dle zdokumentovaných případů byla správná diagnóza často zachycená až v adolescenci či dospělém věku. Tato skutečnost poukazuje na fakt, že řada pacientů diagnóze uniká, nebo je diagnostikovaná až v době rozvinutých komplikací (1).

Kazuistika

Naší pacientkou je 15letá dívka, která od kojeneckého věku trpěla opakovanými bronchitidami a bronchopneumoniemi. V kojeneckém věku byla léčena pro gastroezofageální reflux Prepulsidem. Od batolecího věku je sledovaná na alergologii s trvalou inhalační kortikoterapií, v poslední době byla léčená kombinovaným preparátem (inhalační kortikosteroid + dlouhodobě působící β2sympatomimetikum). Zhruba 1× měsíčně bylo však nutné rozšiřovat terapii o perorální kortikosteroidy pro ataky dušnosti. Dle spirometrického vyšetření trval nález obstrukční ventilační poruchy s negativním bronchodilatačním testem s Ventolinem. U pacientky byl popisovaný v podstatě trvalý poslechový nález vlhkých fenoménů, více vpravo. Dívka byla trvale zahleněná, vykašlávala husté sputum. Rovněž se trvale vyskytovala rýma, střídavě serózní a purulentní.

V provedených vyšetřeních byla imunologie bez pozoruhodností, bez průkazu specifických IgE proti inhalačním či potravinovým alergenům. Hodnoty komplementu, A1AT, C1 inhibitoru i MBL byly v normě. Vyšetření protilátek respiračních virů a chlamydií bylo negativní, pertusový toxin rovněž negativní. Chloridy v potu negativní.

Dle celotělové bodypletysmografie byl u dívky popsán výrazně zvýšený odpor dýchacích cest, přítomná středně těžká hyperinflace, kombinovaná ventilační porucha (lehká restrikce, středně těžká obstrukce) bez poruchy plicní difuze. Na HRCT plic byl popsaný nález nevzdušného okrsku v S5 vpravo, který vzhledem k atypicky probíhajícímu lobárnímu bronchu byl suspektní z přítomnosti plicního sekvestru. Doplnili jsme vyšetření CT angiografie, kde byl nález atypického průběhu plicní tepny a žíly. Podezření na plicní sekvestraci se potvrdilo. Hrudní chirurg rozhodl o nutnosti operačního řešení.

Pacientka byla přijata k hospitalizaci na naši kliniku k provedení operačního výkonu. Peroperačně se zjistilo, že se nejedná o plicní sekvestr, ale o bronchiektázie v celém středním laloku, který byl nevzdušný, částečně retrahovaný s hmatnými zhrubělými okrsky. Identický nález byl patrný v mediobazálním segmentu dolního laloku. Cévní zásobení bylo standardní.

Chirurg provedl lobektomii středního laloku a segmentektomii mediobazálního segmentu dolního laloku. Po jejich vypreparování bylo zjištěno rozšíření středního lobárního bronchu na 1 cm a mediobazálního segmentálního bronchu na 6 mm. Operační výkon bez komplikací, pooperační období v antibiotické cloně, klidné. Pooperačně přetrvával reziduální fluidotorax vpravo, jenž se postupně resorboval. Antibiotická terapie probíhala v celkové době 14 dnů, antimykotika ponechaná do celkových 21 dnů vzhledem k opakovanému nálezu kvasinek ve sputu. Patnáctý pooperační den jsme propustili pacientku do domácí péče a byla předaná do péče pneumologické ambulance.

Vzhledem k diskrepanci mezi CT nálezem a peroperačním nálezem jsme žádali o druhé čtení HRCT plic a proměření bronchiektázií. Radiodiagnostik popsal vakovitou dilataci pravého segmentálního bronchu na 4–5 mm (obrázek 1), opět pak jeho nepravidelné zúžení.

Obrázek 1. Bronchiektázie pravého středního lobárního bronchu na HRCT plic

V periferii postiženého segmentu byl rovněž nález vakovitých bronchiektázií šíře do 5 mm.

U pacientky jsme zahájili intenzivní inhalační terapii sloužící k lepšímu a snazšímu odstraňování hustého hlenu s bronchiektaticky změněných dýchacích cest. Inhalovala hypertonický roztok kompresorovým inhalátorem. Na léčbě jsme pozorovali zlepšení stavu, zmírňovalo se zahlenění. Pravidelně jsme u pacientky kultivovali sputum, byla léčena cíleně dle prokázaných patogenů a stanovené citlivosti na antibiotika. V dávkování jsme volili horní hranici normy, léčbu jsme podávali 14 dnů.

V rámci zjištění původu bronchiektázií jsme dívku odeslali k došetření řasinkového epitelu do FN Praha Motol. Zde bylo provedeno vyšetření řasinkového epitelu pomocí vysokorychlostní videomikroskopie a byl zjištěn abnormální nález. Vyšetřující lékař pozoroval velké množství ciliárních buněk, kompletní lemy bez známek degenerace. Na všech pozorovaných lemech byly řasinky zcela nehybné. Nález vysoce suspektní z primární ciliární diskineze. V rámci dokončení diagnostiky byla provedena bronchoskopie s odběrem materiálu k vyšetření elektronovým mikroskopem. Na bronchoskopii vyšetřující lékař popisoval chronickou bronchitidu s hlenohnisavou sekrecí. Dle elektronové mikroskopie se jed-

nalo o PCD vyvolanou úplnou absencí obou dyneinových ramének (ODA + IDA).

Pacientka je nadále na pravidelné inhalační kortikoterapii, pravidelně inhaluje hypertonický roztok soli a provádí dechovou rehabilitaci.

K vyšetření řasinkového epitelu jsme odeslali i bratra pacientky, u něj byl řasinkový epitel intaktní, řasinky pohyblivé, bez poruchy funkce.

Diskuze

Primární ciliární diskineze je hereditární onemocnění, u kterého je dědičnost nejčastěji autosomálně recesivní. Většina případů zůstává ale zatím geneticky neobjasněna. Mutace ve dvou nejčastějších genech (dosud celkem rozezná-no 8 genů) DNAH5 a DNAI1 jsou zodpovědné zhruba za 38 % případů onemocnění (2). Podle posledních údajů se PCD vyskytuje s četností kolem 1 : 15 000 živě narozených dětí (3).

Do současnosti bylo identifikováno několik typů strukturálních defektů řasinek (4). Nejčastěji se jedná o defekt vnějších nebo vnitřních dyneinových ramének, méně časté jsou numerické defekty, z nichž nejčastější je chybění centrálního páru mikrotubulů.

V klinickém obraze se často již v novorozeneckém věku vyskytuje syndrom dechové tísně. Asi polovina pacientů má situs viscerum inversus s dextrokardií. Jsou-li přítomné bronchiektázie, sinusitidy a situs viscerum inversus, mluvíme o Kartagenerově trias nebo o Kartagenerově syndromu. Nejčastějším příznakem vůbec je trvalá rýma (5), což je i případ naší pacientky. Dalším typickým klinickým projevem je vlhký a produktivní každodenní kašel (6). Recidivující katary horních i dolních dýchacích cest a chronické sekretorické mediotitidy rovněž patří k typickým projevům onemocnění. V dospělosti se k typické symptomatologii přidávají i poruchy plodnosti, infertilita či subfertilita. U žen je popisovaná vyšší pravděpodobnost mimoděložního těhotenství (5).

Pokud se objeví některý z výše zmíněných příznaků, je nutné na diagnózu PCD myslet a pacienta včas odeslat k celkovému pneumologickému vyšetření.

Závěr

Diferenciální diagnostika recidivujících zánětů horních a dolních dýchacích cest je velice široká. Při přítomnosti rekurentních sinusitid, mediotitid, při opakovaných stavech zahlenění s produkcí sputa, či při recidivujících bronchitidách a bronchopneumoniích je nutno na možnost PCD myslet a pacienta včas odeslat k vyšetření řasinkového epitelu. Včasná diagnóza a správně vedená léčba jednoznačně zlepšují prognózu pacientů s touto diagnózou.

Rádi bychom poděkovali pracovní skupině pro dětské respirační nemoci Pediatrické kliniky 2. LF UK a FN Motol za skvělou spolupráci.

Literatura

1. Coren ME, Meeks M, Morrison I, et al. Primary ciliary dyskinesia: age at diagnosis and symptom history. Acta Paediatr, 2002; 91(6): 667–669.
2. Zariwala MA, Knowles MR, Omran H. Genetic defects in ciliary structure and function. Annu Rev Physiol, 2007; 69: 423–450.
3. O'Callaghan C, Chilvers M, Hogg C, et al. Diagnosing primary ciliary dyskinesia. Thorax, 2007; 62(8): 656–657.
4. Toledo MF, Adde FV. Discinesia ciliar primária na infância. J Pediatr (Rio J), 2000; 76(1): 9–16.
5. Bush A, Chodhari R, Collins N, et al. Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. Arch Dis Child, 2007; 92(12): 1136–1140.

Článek doručen redakci: 20. 3. 2013
Článek přijat k publikaci: 1. 7. 2013

MUDr. Jana Čermáková
Klinika dětského lékařství LF OU a FN Ostrava
17. listopadu 1 790, 708 52 Ostrava – Poruba
jana.cermakova 9@seznam.cz