Другие уточненные врожденные аномалии органов дыхания (первичная цилиарная дискинезия)

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: Q34.8 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков, Российское респираторное общество

Первичная цилиарная дискинезия — редкое наследственное заболевание с нарушением движения ресничек, хроническим поражением дыхательных путей, ЛОР-органов и возможным нарушением фертильности. Рекомендация посвящена распознаванию заболевания, подтверждению диагноза несколькими тестами, контролю инфекции и длительному мультидисциплинарному наблюдению детей и взрослых.

Главное

- О ПЦД следует думать при сочетании постоянного влажного кашля, хронического или круглогодичного ринита, рецидивирующих бронхитов и пневмоний, отитов, синуситов, бронхоэктазов, неонатального респираторного дистресса, врожденных пороков сердца или обратного расположения внутренних органов.
- Обратное или неполное обратное расположение внутренних органов встречается примерно у 40–50% пациентов; у взрослых возможны мужское бесплодие, снижение фертильности у женщин и внематочная беременность.
- Единого «золотого стандарта» диагностики нет: диагноз основывают на клиническом фенотипе и сочетании специальных тестов. Ни один отдельный тест не позволяет надежно подтвердить или исключить ПЦД.
- При ежедневном влажном кашле с раннего детства шкала PICADAR используется для отбора пациентов; сумма более 5 баллов служит основанием для дополнительного обследования, чувствительность и специфичность такого порога составляют 90% и 75%.
- Респираторные образцы у пациентов с ПЦД и при подозрении на ПЦД исследуют регулярно, обычно не реже одного раза в 3 месяца; при первичном выявлении Pseudomonas aeruginosa на фоне эрадикации — ежемесячно. Уровень УУР — С, УДД — 5.
- Ведение должно быть мультидисциплинарным: пульмонолог или профильный педиатр/терапевт, оториноларинголог, генетик, при необходимости сурдолог, кардиолог, репродуктолог, специалист по реабилитации и клинический фармаколог.
- Кодирование ПЦД по МКБ-10 обычно проводят по коду Q34.8 — «Другие уточненные врожденные аномалии органов дыхания».

Диагностика

1. Соберите анамнез и оцените фенотип: симптомы с рождения, неонатальный респираторный дистресс, постоянный влажный кашель более 4 недель, хронический ринит, отиты, синуситы, бронхоэктазы, situs inversus, семейные случаи и нарушения фертильности.
2. Проведите общий осмотр, включая оценку физического развития, дыхания и аускультацию легких, а также ЛОР-осмотр с передней риноскопией и отоскопией; оценку слуха проводят по показаниям.
3. Назначьте PICADAR при ежедневном влажном кашле с раннего детства; сумма более 5 баллов требует углубленной диагностики.
4. У детей старше 5 лет и взрослых измерьте назальный NO. Значение менее 77 ppb в двух пробах с интервалом не менее 2 месяцев при характерном фенотипе и исключенном муковисцидозе может быть достаточным для клинического диагноза с последующим проведением цилиарной биопсии для электронной микроскопии или высокоскоростной видеомикроскопии и/или генетического исследования; нормальный результат ПЦД не исключает.
5. Получите респираторный образец для посева и определения чувствительности; оптимальны свободно отделяемая мокрота или БАЛ, а у детей до 6 лет без продуктивного кашля допустим глубокий мазок с задней стенки глотки. При стабильном течении с продуктивным кашлем ежегодно проводите скрининг на нетуберкулезные микобактерии.
6. Исследуйте функцию внешнего дыхания: спирометрию обычно проводят каждые 3–6 месяцев, бодиплетизмографию — по показаниям, в среднем ежегодно.

7. Проводите КТ органов грудной полости в среднем один раз в 2 года; при обострении возможно внеочередное исследование.
8. Для подтверждения используйте сочетание высокоскоростной видеомикроскопии с оценкой частоты и паттерна биения ресничек, ТЭМ, иммунофлуоресценции и молекулярно-генетического исследования. Дефекты ТЭМ 1 класса подтверждают ПЦД, дефекты 2 класса требуют подтверждения другими методами; отрицательная генетическая панель диагноз не исключает.

Лечение

- Кинезитерапию назначают всем пациентам с момента постановки диагноза: постуральный и аутогенный дренаж, активный цикл дыхания, перкуссионный массаж, дренажные положения и дыхательные тренажеры с положительным давлением на выдохе. Уровень УУР — С, УДД — 5.
- Всем пациентам без противопоказаний проводят активную муколитическую терапию, предпочтительно ингаляционную. Гипертонический раствор натрия хлорида 3%, 6% или 7% с натрием гиалуронатом применяют через небулайзер по 5 мл 2 раза в сутки; разжижение мокроты сочетают с ее удалением методами кинезитерапии. Уровень УУР — С, УДД — 5.
- При обратимой или частично обратимой бронхиальной обструкции используют ингаляционные бронхолитики, в том числе сальбутамол, ипратропия бромид или их комбинации, обычно по требованию и перед гипертоническим раствором, противомикробными ингаляциями и кинезитерапией. При ОФВ1 менее 30% от должного ингаляции проводят через небулайзер; дозированные аэрозольные ингаляторы применяют со спейсером. Уровень УУР — С, УДД — 5.
- Обострение хронического бронхолегочного процесса диагностируют при наличии не менее трех признаков, включая усиление кашля, изменение мокроты, нарастание одышки, лихорадку свыше 38 °С, слабость или кровохарканье. При обострении назначают системную антимикробную терапию; обычно курс составляет 10 дней, при Pseudomonas aeruginosa — около 14 дней, при тяжелом течении или неэффективности стартовой терапии — до 21 дня. Уровень УУР для тактики пероральной терапии при нетяжелом обострении и перехода на внутривенную — А, УДД — 1.
- При первичном выявлении Pseudomonas aeruginosa проводят эрадикационную терапию: ципрофлоксацин или антисинегнойный бета-лактам, при необходимости с аминогликозидом, обычно 14 дней, затем ингаляционный колистиметат натрия или тобрамицин не менее 4–12 недель. Один из вариантов у пациентов без выраженных симптомов — ингаляционный тобрамицин 300 мг 2 раза в сутки в течение 28 дней. Уровень УУР — С, УДД — 5.
- При хронической инфекции Pseudomonas aeruginosa первой линией считают ингаляционные препараты, прежде всего колистиметат натрия или тобрамицин. При клинически значимых симптомах или обострении возможна внутривенная комбинированная антисинегнойная терапия двумя препаратами не менее 10 дней. Уровень УУР — С, УДД — 5 для ингаляционной терапии и УУР — С, УДД — 4 для внутривенной комбинации.
- При частых обострениях у пациентов с 7 лет можно назначать азитромицин как противовоспалительную терапию после скрининга на НТМБ и регистрации ЭКГ. Варианты дозирования: 250 мг 3 раза в неделю при массе тела менее 40 кг или 500 мг 3 раза в неделю при массе тела 40 кг и более в течение 6 месяцев; альтернативно — 250 мг ежедневно в течение 12 месяцев. Уровень УУР — С, УДД — 5.
- Кислородотерапию проводят при PaO2 менее 55 мм рт. ст. в покое либо менее 60 мм рт. ст. при отеках, полицитемии или легочной гипертензии; целевая SpO2 — 90–92%, длительность — не менее 15–24 часов в сутки. При дыхательной недостаточности можно применять НИВЛ. Уровень УУР — С, УДД — 5.

Когда направить и как наблюдать

- Пациентов с несколькими характерными признаками, родственников больных ПЦД, взрослых с первичным мужским бесплодием или внематочной беременностью, а также пациентов с PICADAR более 5 направляют на обследование в специализированный диагностический центр.
- Первичную диагностику и подбор терапии проводят в специализированном пульмонологическом стационаре или отделении; при нетяжелом течении возможно наблюдение в дневном стационаре. Средняя длительность пребывания при первичном обследовании может составлять 14–21 день.
- При тяжелом обострении, неэффективности пероральной терапии, нарушении всасывания или ухудшении состояния на фоне лечения внутрь требуется внутривенная антимикробная терапия, которую начинают в стационаре; курс составляет до 14 дней и более.

- Госпитализация проводится по показаниям в пульмонологическое, инфекционное или другое отделение, где есть специалисты с опытом ведения ПЦД; пациента размещают с учетом микробиологического пейзажа, по возможности в индивидуальном боксе.

Частые вопросы

Можно ли исключить ПЦД нормальным назальным NO или отрицательным генетическим тестом?

Нет. Ни один тест не обладает достаточной чувствительностью и специфичностью для самостоятельного исключения ПЦД; отрицательное генетическое исследование диагноз не исключает.

Какой порог PICADAR требует обследования на ПЦД?

Сочетание характерных клинических признаков с суммой PICADAR более 5 является основанием для дополнительного обследования. При синдроме Зиверта–Картагенера и сумме не менее 10 диагноз может быть правомочен даже при отрицательных остальных тестах.

Как часто брать посев мокроты при ПЦД?

Обычно не реже одного раза в 3 месяца, при необходимости чаще. При первичном выявлении Pseudomonas aeruginosa во время эрадикации исследование проводят ежемесячно.

Нужно ли лечить бессимптомный первый высев Pseudomonas aeruginosa?

Да. При первом выявлении Pseudomonas aeruginosa проводят эрадикационную антимикробную терапию независимо от выраженности симптомов; первой линией служат ципрофлоксацин или антисинегнойный бета-лактам, затем ингаляционный антибиотик.

Какие методы очистки дыхательных путей являются базовыми при ПЦД?

Кинезитерапию назначают всем пациентам с момента постановки диагноза. Используют постуральный и аутогенный дренаж, активный цикл дыхания, перкуссионный массаж, дренажные положения и дыхательные тренажеры с положительным давлением на выдохе.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/1028-drugie-utochnennye-vrozhdennye-anomalii-organov-dyhaniya-pervichnaya. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/1028_1