

ΚΕΝΤΡΟ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΠΡΩΤΟΠΑΘΟΥΣ ΔΥΣΚΙΝΗΣΙΑΣ ΚΡΟΣΣΩΝ: Η ΔΩΔΕΚΑΜΗΝΗ ΕΜΠΕΙΡΙΑ

Μάριος Παπαδόπουλος, Βασίλης Γραμμενιάτης, Βαρβάρα Μπουτοπούλου, Κώστας Δούρος, Κώστας Πρίφτης

Παιδοπνευμονολογική Μονάδα, Γ΄ Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Εισαγωγή Η Πρωτοπαθής Δυσκίνησια των Κροσσών (ΠΔΚ) αποτελεί την καλύτερα αναγνωρισμένη κροσσοπάθεια. Χαρακτηρίζεται από σημαντική φαινοτυπική ετερογένεια, απότοκο της υποκείμενης γενετικής ετερογένειας που την χαρακτηρίζει. Τούτο, σε συνδυασμό με τη σπανιότητα της πάθησης έχει ως αποτέλεσμα τη σημαντική καθυστέρηση στη διάγνωση της νόσου. Η απουσία αξιόπιστης, ευρέως χρησιμοποιούμενης διαγνωστικής μεθόδου και η έλλειψη συγκεκριμένων κατευθυντήριων οδηγιών για τη αντιμετώπιση, αποτελούν, ακόμα και σήμερα, τα σημαντικότερα εμπόδια στη προσέγγιση και διαχείριση της ΠΔΚ. Η Παιδοπνευμονολογική Μονάδα της Γ΄ Παιδιατρικής Κλινικής του ΕΚΠΑ στο πλαίσιο του Ευρωπαϊκού Προγράμματος BESTCILIA οργάνωσε και λειτουργεί για πρώτη φορά στη χώρα μας εξειδικευμένο κέντρο διάγνωσης ΠΔΚ σε συνεργασία με το εργαστήριο Παθολογικής Ανατομίας του ΕΚΠΑ και την Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Münster.

Μέθοδος Μετά την προμήθεια του εξοπλισμού και την εκπαίδευση της ομάδας ελέγχου των δειγμάτων των ασθενών με ύποπτο φαινότυπο τέθηκε σε εφαρμογή Πρωτόκολλο Τυποποιημένων Λειτουργικών Δοκιμασιών (ΠΤΛΔ) για τη διάγνωση της ΠΔΚ στη χώρα μας. Το ΠΤΛΔ για τη διερεύνηση ασθενών με υποψία ΠΔΚ περιλαμβάνει: 1) Προσδιορισμό ρινικού μονοξειδίου αζώτου (nNO) με τη χρήση αναλυτή nNO. 2) Μελέτη προτύπου κινητικότητας των κροσσών μέσω χρήσης Βιντεομικροσκοπίας Υψηλής Ταχύτητας (BYT, High Speed Videomicroscopy) δείγματος από βιοψία ρινικού βλεννογόνου. 3) Μελέτη δομής κροσσών με τη χρήση Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου (HM, Transmission Electron Microscopy). 4) Για τις αμφίβολες περιπτώσεις αναζήτηση παθολογίας της πρωτεΐνης με τη μέθοδο του Ανοσοφθορισμού (ΑΦ, Immunofluorescence). Ενημερώθηκαν τα ιατρεία μονάδων και κλινικών όπου δυνητικά παρακολοθούν ασθενείς με ΠΔΚ. Αναζητηθηκαν ύποπτοι παιδιατρικοί και ενήλικοι ασθενείς με συμβατό φαινότυπο, όπως επίσης και ήδη χαρακτηρισμένοι ως πάσχοντες από ΠΔΚ. Χρησιμοποιήθηκε ερωτηματολόγιο για τη λήψη ιστορικού και φόρμας συλλογής στοιχείων ασθενών ύποπτων για ΠΔΚ του προγράμματος BESTCILIA.

Αποτελέσματα Κατά τη δωδεκάμηνη περίοδο από 9/2014 μέχρι /9/2015 ελέγχθηκαν 116 παιδιά και ενήλικοι (55% άρρενες) με ύποπτο φαινότυπο σε 151 εφαρμογές του πρωτοκόλλου (επαναλήψεις όπου αυτό ήταν απαιτητό). Δώδεκα από τους 116 (10,3% των παραπομπών, 4 παιδιά) διαγνώστηκαν ως πάσχοντες από ΠΔΚ, συνδυάζοντας το φαινότυπο των ασθενών με τα αποτελέσματα από το nNO και το πρότυπο κινητικότητας από τη BYT. Όλοι οι ασθενείς έπασχαν από χρόνια πυώδη βρογχίτιδα και χρόνια ρινοκολπίτιδα, ενώ 6/12 είχαν πλήρη ή μερική αναστροφή σπλάγγνων. Η κινητικότητα των κροσσών ήταν παθολογική στο σύνολο των ασθενών που ετέθη η διάγνωση της ΠΔΚ ενώ η συχνότητα ήταν μικρότερη των 8Hz/sec. Το πρότυπο κινητικότητας παρουσίαζε ετερογένεια στα παθολογικά δείγματα με τα συχνότερα ευρήματα να

αφορούν σε άλλοτε άλλου βαθμού μειωμένο εύρος κίνησης, όπως οι «δύσκαμπτοι» κροσσοί, ή κροσσοί που «τρεμοπαίζουν» (flickering).

Συμπεράσματα Παρά τον ύποπτο φαινότυπο, στο μεγαλύτερο μέρος των ασθενών που ελέγχθηκαν δεν επιβεβαιώθηκε η διάγνωση. Επιβεβαιώνεται η ανάγκη οργάνωσης εξειδικευμένου κέντρου στη χώρα μας για τη διάγνωση της ΠΔΚ με την υιοθέτηση και εφαρμογή ΠΤΛΔ. Η διενεργούμενη καταγραφή των ασθενών σε Ευρωπαϊκό μητρώο, αναμένεται να βοηθήσει στην καλύτερη, πιο έγκυρη και έγκαιρη αναγνώριση των πασχόντων με ευεγερτικό αποτέλεσμα στην καθημερινή φροντίδα και την απώτερη έκβαση της νόσου.