



Государственная образовательная организация высшего профессионального образования «Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького»

Кафедра пропедевтики педиатрии
КУ «Городская детская клиническая больница № 5 г.Донецка»

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА КАРТАГЕНЕРА

Докладчик: доцент Москалюк О.Н.,
доцент Пошехонова Ю.В.,

врач-педиатр инфекционного отделения Франчук М.А.

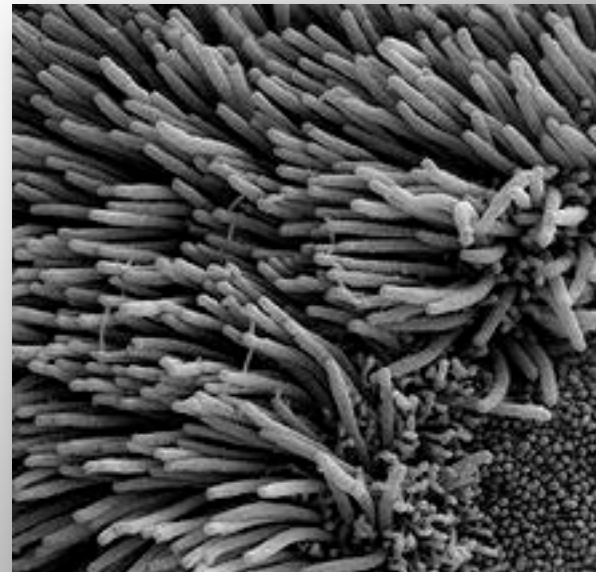
СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА

- Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) - редкое генетически обусловленное заболевание, при котором поражаются подвижные структуры клеток (реснички и жгутики). Наиболее часто проявляется хроническими инфекциями дыхательных путей и в 40-50% случаях зеркальным расположением или неполным аномальным расположением (гетеротаксией) внутренних органов.
- Заболевание также известно под такими синонимами как синдром Картагенера (Зиверта-Картагенера), синдром неподвижных ресничек.

(«Первичная цилиарная дискинезия у детей»

Клинические рекомендации,

Союз педиатров России, 2016).



СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА

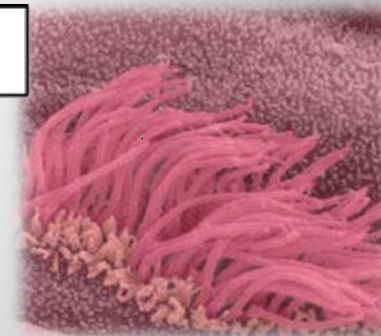
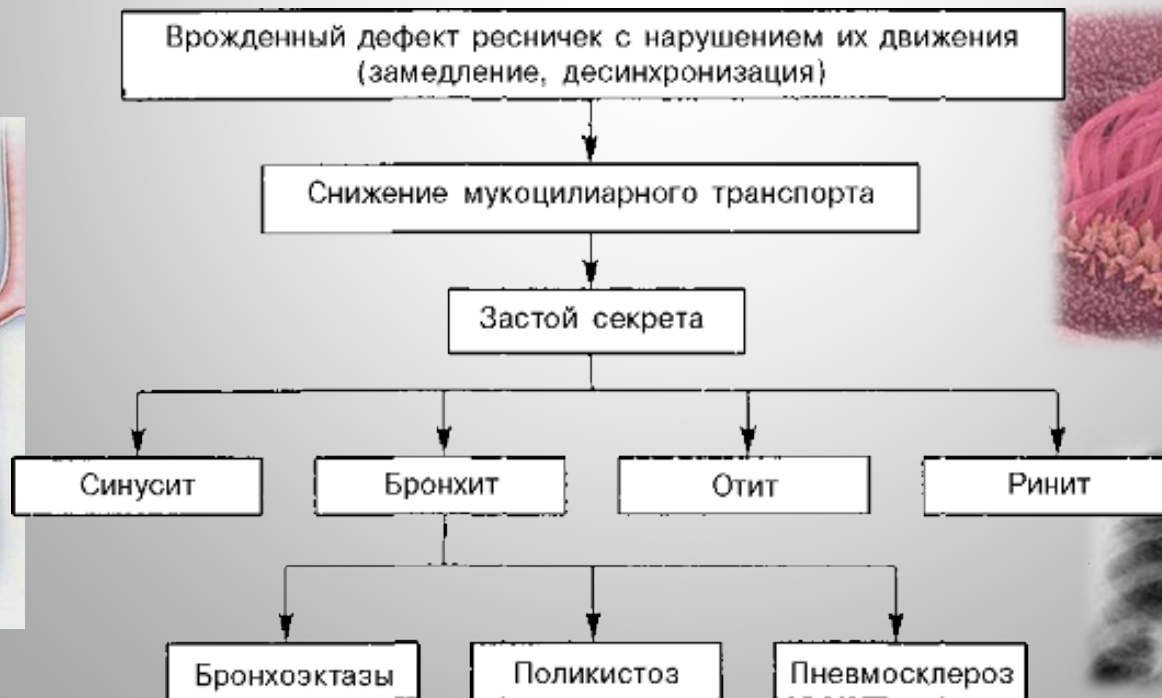
Впервые этот синдром был описан в 1904 году киевским врачом А.К. Зивертом, более подробное описание данной патологии и ее семейных форм представлено шведским врачом М. Картагенером в 1933 году. Тип наследования заболевания - аутосомно-рецессивный. Осведомленность врачей о синдроме Картагенера крайне невысока, в связи с чем диагностика данной патологии в большинстве случаев несвоевременна и распространенность заболевания установить достаточно сложно. Заболевание встречается достаточно редко - по разным данным всего лишь у одного новорожденного из 22 000 - 40 000.

Manes Kartagener
(1897-1975)



ПАТОГЕНЕЗ

Синдром Картагенера обусловлен дефектами строения или полным отсутствием ресничек и жгутиков, расположенных на поверхности многих эпителиальных клеток, что приводит к нарушению их подвижности. В основе заболевания лежат мутации в целом ряде генов, которые кодируют те или иные белки, отвечающих за нормальное функционирование ресничек и жгутиков. Из-за генетического дефекта нарушается синтез структурных белков жгутиков и ресничек, в результате чего подвижность ресничек снижается или вовсе утрачивается.



ПАТОГЕНЕЗ

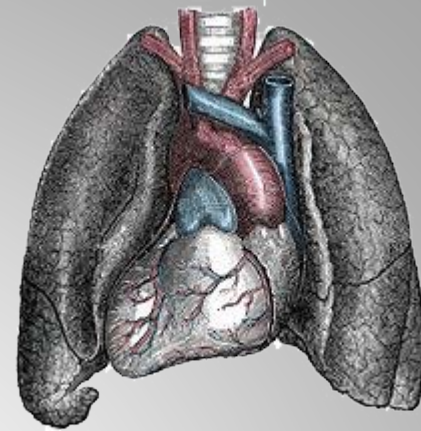
В организме человека реснички и жгутики присутствуют во многих органах и системах. Это и мерцательный эпителий респираторного тракта, и клетки Кортиева органа уха, и жгутики сперматозоидов, и реснитчатые клетки эпендимы желудочков головного мозга, и фоторецепторы сетчатки глаза, и клетки, выстилающие желчевыводящие пути, клетки почечных канальцев, клетки, выстилающие фаллопиевы трубы. Полная неподвижность или неполноценная работа ресничек мерцательного эпителия респираторного тракта приводит к нарушению нормальной очищающей функции дыхательной системы, секрет застаивается, а затем инфицируется. Формируются рецидивирующие респираторные инфекции, а впоследствии - хронический бронхит, хронический синусит, назальный полипоз. Из-за постоянного воспаления слуховой трубы нередко развивается хронический средний отит со снижением слуха.

Кроме того, существуют реснички, расположенные в эмбриональной ткани, которые обеспечивают поворот внутренних органов в периоде внутриутробного развития, вследствие чего у половины больных синдромом Картагенера наблюдается обратное

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

* частые воспалительные заболевания верхних и нижних дыхательных путей, связанные с нарушением мукоцилиарного клиренса и развитием хронического бронхо-лёгочного процесса;

* устойчивые к терапии рино-синуситы с первых дней жизни, связанные с патология строения (агенезией или гипоплазией) придаточных пазух носа;



* рецидивирующие с раннего возраста бронхиты, сопровождающиеся длительным продуктивным кашлем, с гнойной или слизисто-гнойной мокротой,

* рецидивирующие экссудативные отиты со снижением слуха.

Сочетание хронического (рецидивирующего) синусита с хроническим (рецидивирующим) бронхитом является основанием для углубленного обследования ребенка.

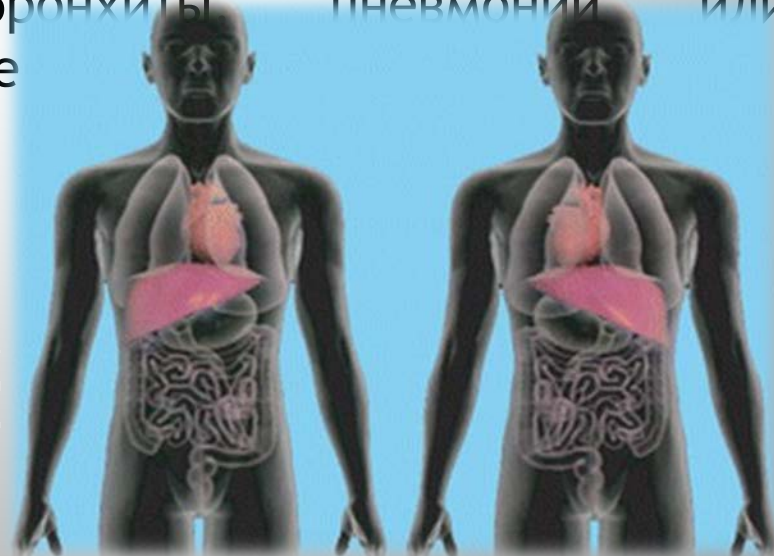
КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

* полное обратное («зеркальное») расположение (*situs inversus*) или неполное anomальное расположение внутренних органов - гетеротаксия (*situs ambiguos*): дэкстрогастрия, дэкстрокардия, anomально расположенная печень,

* иногда выявляют врожденные пороки сердца,

* в периоде новорожденности: более чем у 75% доношенных новорожденных развивается респираторный дистресс-синдром,

* в старшем возрасте: персистирующие риниты, хронические синуситы, назальный полипоз, рецидивирующие бронхиты, пневмонии или ателектазы, пневмосклерозы, реже



ДИАГНОСТИКА

- рентгенография или компьютерная томография (КТ) органов грудной клетки может выявить хронический бронхит, иногда - ателектазы, пневмосклероз, декстрокардию, почти в половине случаев - бронхоэктазы различной локализации;
- рентгенография или КТ придаточных пазух носа выявляет пансинусит нередко - недоразвитие лобных пазух;
- исследования функции внешнего дыхания (спирометрия) позволяет определить снижение данного показателя. Проводится у детей с 4-5 лет, когда ребенок может выполнить маневр форсированного выдоха;
- исследование газов крови и/или сатурации подтверждает гипоксемию.

ДИАГНОСТИКА

- диагностическая и/или лечебная трахеобронхоскопия проводится для получения бронхоальвеолярного секрета с целью определения микробного возбудителя, а также для проведения биопсии слизистой оболочки бронха для последующей электронной микроскопии;
- исследование биоптата слизистой оболочки носа помогает изучить строение ресничек мерцательного эпителия;
- доплер эхокардиография (*доплер Эхо-КГ*) проводится для выявления нарушений строения или расположения органов сердечно-сосудистой системы и измерения градиента давления на легочной артерии;
- мониторирование состояния слуховой функции с помощью аудиологических тестов выявляет тугоухость.

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

Дифференциальную диагностику синдрома Картагенера следует проводить с:

- * заболеваниями, для которых характерен бронхообструктивный синдром и/или гнойно-воспалительные явления бронхо-лёгочной системы - обструктивный бронхит, хронический бронхит, бронхоэктатическая болезнь, муковисцидоз, локальный пневмосклероз;
- * врождёнными пороками развития трахеобронхиального дерева (дивертикулы, синдром Вильямса-Кемпбелла, синдром Мунье-Куна и др.);
- * первичными иммунодефицитными состояниями;
- * рядом врожденных аномалий сердечно-сосудистой системы, таких как транспозиция магистральных сосудов.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Девочка, 1 год 1,5 месяца

Акушерский диагноз: I беременность 37-38 недель, плацентарные нарушения, СЗВУР плода, единственная артерия пуповины, трихомонадный кольпит, многоводие. Аномалия развития внутренних органов (situs inversus).

Диагноз в роддоме: Врожденный порок сердца (транспозиция магистральных сосудов, дефект межпредсердной перегородки), НК 2б. Situs inversus totalis. Врожденные рассеянные ателектазы. Задержка

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Диагноз СПбГМУ ПЦ ОАРДКХП (возраст ребенка 14 дней-3 месяца):

Основной: Q 20.3. Situs inversus totalis. Декстрокардия.

Оперированный врожденный порок сердца: транспозиция магистральных сосудов. Фенистрированная заслонка овального окна (рестриктивные дефекты). Коарктация аорты. Открытый артериальный проток.

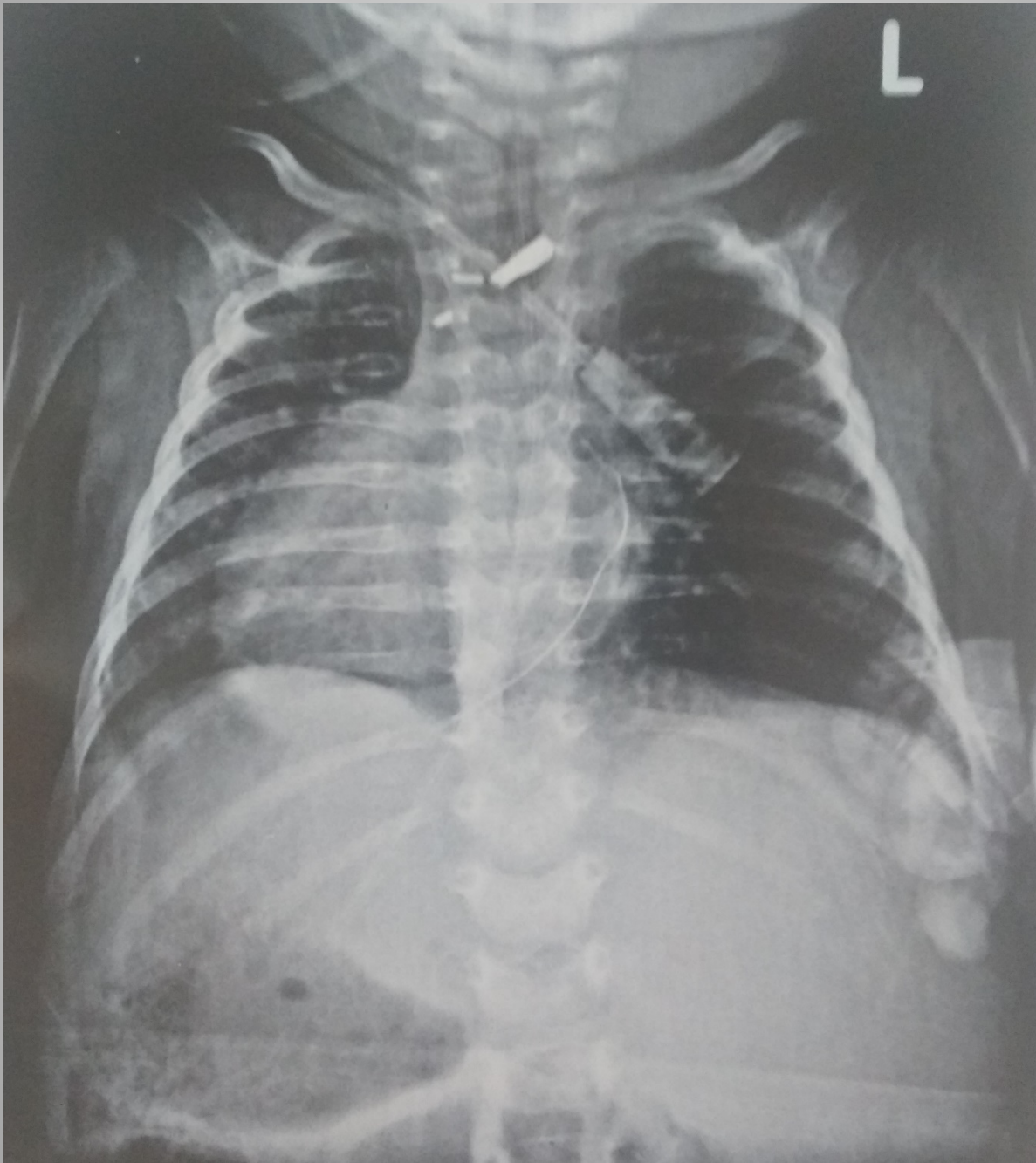
Осложнения: Послеоперационный стеноз неолегочной артерии, умеренно выраженный. Регургитация неолегочной артерии, 2 степени. НК 2А степени.

Фон: Синдром Картагенера.

Сопутствующий: Первичная цилиарная дискинезия. Хронический бронхит. Двусторонний врожденный стеноз носослезного протока. Перинатальное смешанное поражение ЦНС 1 степени, подострый период, синдром мышечной дистонии. Снижение толерантности к физической нагрузке. Белково-энергетическая недостаточность II ст.

Операции: Ангиокардиография. Рентгенэндоваскулярная коррекция-баллоная атриосептостомия (процедура Рашкинда). Резекция коарктации аорты с анастомозом. Артериальное переключение (операция Жатане). Ушивание дефекта

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ



КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Диагноз КУ «ГДКБ№ 5 г. Донецка» (возраст ребенка 1 год 1,5 месяца):

Основной: Острая респираторная инфекция, неуточненная.

Сопутствующий: Первичная цилиарная дискинезия: синдром Картагенера.

- Situs inversus totalis.

- Врожденный порок сердца: Декстрокардия. Транспозиция магистральных сосудов, коарктация аорты, открытый артериальный проток. Состояние после операций: процедуры Рашкинда, резекции коарктации аорты, операции артериального переключения, ушивания дефекта межпредсердной перегородки с фенистрацией, пересечения с прошиванием открытого артериального протока. Рекоарктации нет. Реканализации открытого артериального протока нет. Послеоперационный стеноз неолегочной артерии, с регургитацией I степени. Недостаточность неоаортального клапана I степени. Недостаточность трикуспидального клапана I степени. Дилатация правых камер сердца. Межпредсердное сообщение (фенистрация). ХСН 2А.

- Хронический ринит.

-Хронический бронхит, ДН 2.

-Двусторонний врожденный стеноз носослезного протока.

- Ложный копчиковый ход.

-Дополнительная долька селезенки.

Гипостатура.

Перинатальное поражение ЦНС, восстановительный период, синдром

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

- Особенностью данного клинического случая является наличие у ребенка с синдромом Картагенера множественных тяжелых врожденных пороков сердца (Транспозиция магистральных сосудов, Коарктация аорты, Открытый артериальный проток), которые и определяют тяжесть состояния и особенности ведения пациента.

БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!

