



ФГБОУ ВО «Донецкий государственный медицинский
университет имени М. Горького» МЗ РФ
ФГБУ «Институт неотложной и восстановительной
хирургии им. В.К. Гусака» МЗ РФ



Синдром Картагенера: возрастные особенности

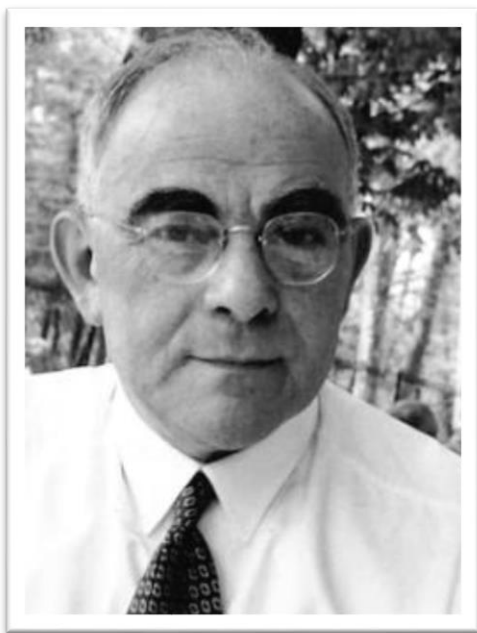


Бордюгова Е.В.,
Дубовая А.В.,
Конов В.Г.

Донецк, 2023 г.

Синдром Картагенера -

Синонимы: (Kartagener syndrome; первичная цилиарная дискинезия у детей, Siewert syndrome; Зиверта-Картагенера), синдром неподвижных ресничек (immotile cilia syndrome), двигательная цилиопатия (the motile ciliopathy) **МКБ-Х: Q33.8/ Q89.3 / J98.0**



Manes Kartagener
(1897 – 1975)

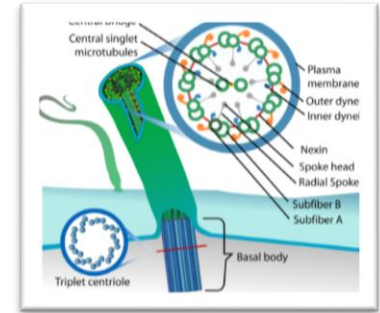
Патология впервые описана киевским врачом А.К. Зивертом (годы жизни – 1872-1922 г.) в журнале «Русский Врач» (1902 г.) и швейцарским терапевтом М. Картагенером (1933 г.).

Частота встречаемости синдрома:
1:15 000 - 1:30 000 живорожденных

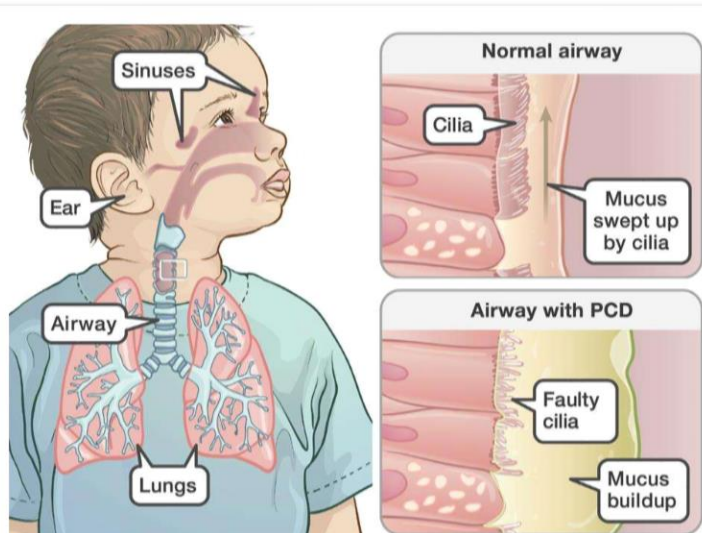
Синдром Картагенера -

генетически обусловленное заболевание, при котором имеется первичное поражение ресничек мерцательного эпителия и мукоцилиарного транспорта, которое приводит к развитию

- бронхоэктатической болезни,
- параназального синусита,
- среднего отита,
- бесплодия (при нарушенной двигательной функции ресничек маточных труб, сперматозоидов и тд.)



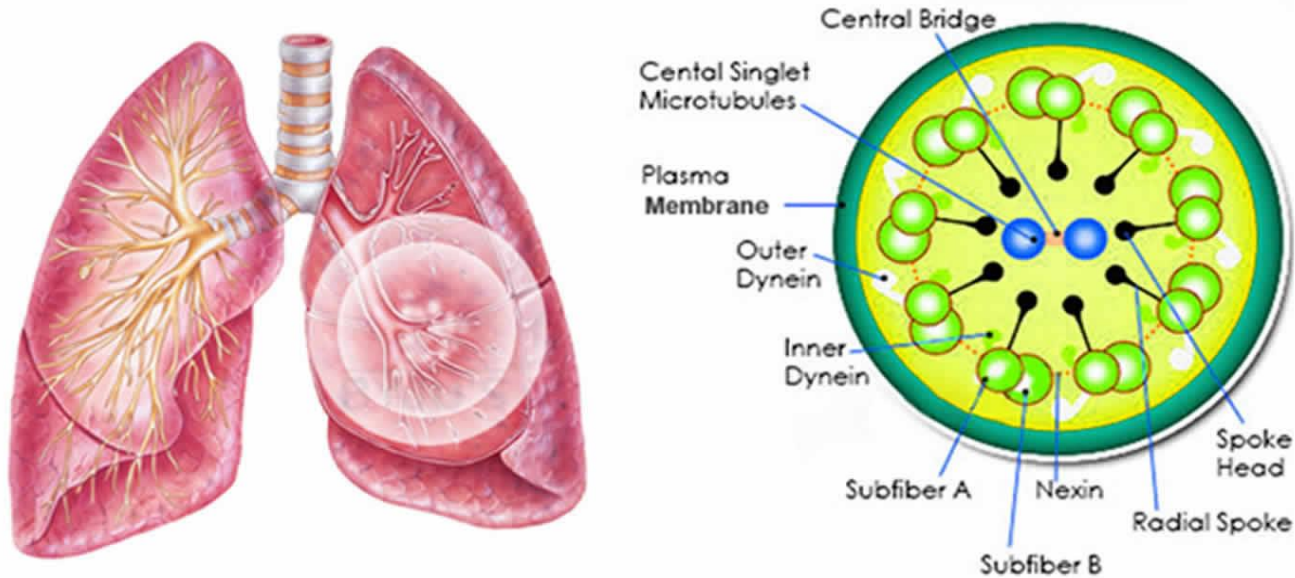
- обратного расположения внутренних органов либо изолированной декстрокардии (50%).



© AbouKidsHealth.ca

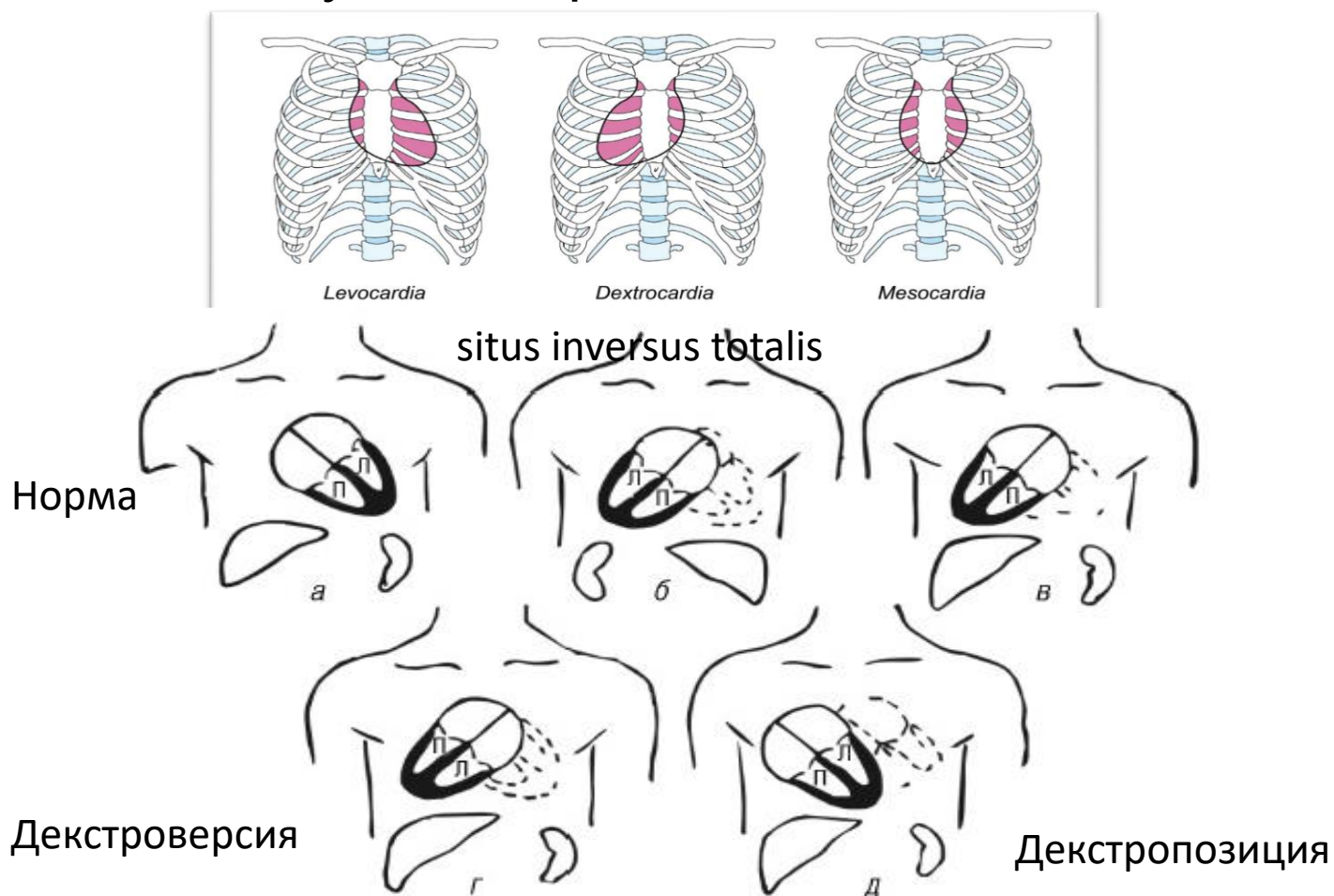
Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Вишнева Е.А., Селимзянова Л.Р., Симонова Л.И. и др. Современные подходы к диагностике и ведению детей с первичной цилиарной дискинезией. Педиатрическая фармакология. 2017; 1: 43-48. Богорад А.Е., Дьякова С.Э., Мизерницкий Ю.Л. Первичная цилиарная дискинезия современные подходы к диагностике и терапии. Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2019; 5: 123-133. Afzelius B.A. Immotile cilia syndrome: past, present, and prospects for the future. Thorax 1998; 53: 894-897.

PRIMARY CILIARY DYSKINESIA



Морфологическая основа синдрома - патологическое развитие мерцательного эпителия верхних дыхательных путей и трахеобронхиального дерева. Оно заключается в аномальном строении и нарушении двигательной активности ресничек, к которым относятся дислокация тубулярных структур, отсутствие динеиновых ручек, в которых расположена АТФаза, обеспечивающая их движение. Это приводит к несогласованности колебаний ресничек вплоть до полной остановки их движения.

Приблизительно у 50% пациентов с первичной цилиарной дискинезией наблюдаются дефекты латеральности (включая situs inversus totalis и, реже, гетеротаксию и врожденный порок сердца), отражающие дисфункцию эмбриологических узловых ресничек.



Клинический случай №1

У мальчика **10 лет**, госпитализированного в ИНВХ по поводу ВПС, диагностирована очаговая внегоспитальная правосторонняя среднедолевая бронхопневмония.

Жалобы:

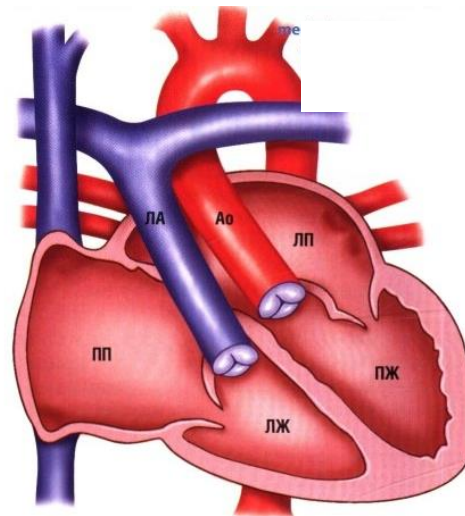
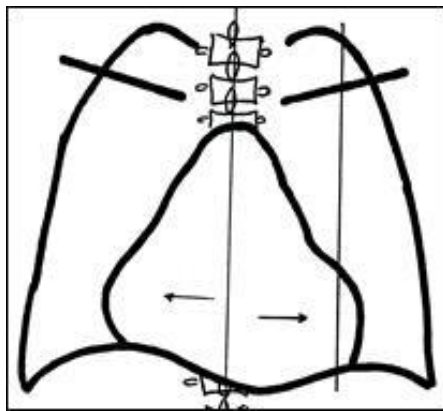
- утомляемость при физической нагрузке,
- затрудненное дыхание через нос,
- периодически кашель.

Подросток наблюдался кардиологом и кардиохирургом с первого года жизни. Шум в сердце выслушан сразу после рождения, эхокардиография (ЭхоКГ) выполнена в **6 мес.:**

«Мезокардия. Корригированная транспозиция магистральных сосудов. Левый желудочек расположен справа. Правый желудочек расположен слева. Из левого желудочка выходит легочная артерия, из правого желудочка - аорта. Аорта проходит спереди и слева, легочная артерия – позади и справа».

■ В 12 лет опять при плановом поступлении в стационар диагностирована правосторонняя среднедолевая пневмония.

На ЭхоКГ: «Мезокардия. Корригированная ТМС, недостаточность МК I ст; недостаточность ТК I-II ст; давление в ЛА – 27,3 мм рт.ст; конечный диастолический объем левого желудочка (КДО) – 80 мл; фракция выброса (ФВ) – 72,3%. Сократимость миокарда хорошая.



АНАМНЕЗ ЖИЗНИ:

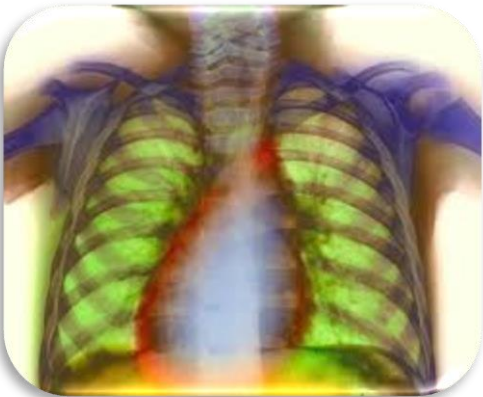
- От II беременности, протекавшей на фоне субфебрилитета в I триместре. Роды II в срок, нормальные. Масса тела при рождении 4400,0 г. Рост 56 см.
- На грудном вскармливании до 2-х мес. Привит по календарю профилактических прививок. Детскими инфекционными заболеваниями не болел.
- В анамнезе частые ОРВИ, обструктивный бронхит, пневмонии.
- С первых месяцев жизни отмечалось «сопение» носом, рецидивирующие ринит и отит.
- С 2-х – лет – рецидивирующий гайморит и этмоидит. Мальчик из многодетной семьи (5 детей).
- В семейном анамнезе – ВПС у дяди матери.
- Мама мальчика часто и длительно кашляет, не обследована.

ОБЪЕКТИВНЫЙ СТАТУС:



- Астенического телосложения, пониженного питания. Физическое развитие среднее.
- Выражена бледность кожных покровов, при нагрузке появляется «серость» носогубного треугольника. Истончен подкожно-жировой слой. Кожные покровы суховаты. Слизистая полости рта розовая, язык обложен белым налетом. Задняя стенка глотки зернистая, небные миндалины разрыхлены. Пальпируются подчелюстные лимфатические узлы до 1,0 см, мягко-эластичной консистенции, заднешейные – до 0,5 см.
- Дыхание через нос затруднено за счет отека слизистой, отделяемого нет. Установлено снижение слуха, заложенность ушей.
- Грудная клетка асимметричная за счет преобладания левой половины. Над легкими перкуторно легочный звук, аускультативно – ниже углов лопаток, преимущественно справа, – разнокалиберные влажные и единичные сухие свистящие хрипы.

ОБЪЕКТИВНЫЙ СТАТУС (продолжение):



- Тоны сердца ритмичные. Систолический шум средней интенсивности над областью сердца.
- Живот мягкий, печень на 1,5 см ниже реберной дуги по среднеключичной линии.

Обследование:

Клинический анализ крови: эр.-4,45 Т/л, Нв-116 г/л, Нт-40%, Тр-382 Г/л, ЦП – 0,8, Л.-6,1 г/л, п.-3, с.-46, л.-42, э-1, б.-4, м-2, **пл.кл.-2, СОЭ – 30 мм/час.**

Клинич. анализ крови: эр.-4,56 Т/л, Нв-122 г/л, ЦП – 0,8, Л.-4,8 г/л, п.-2, с.-50, л.-47, м-1, **СОЭ – 17 мм/час.**

Бакпосев слизи с миндалин: *S. aureus* – 10^3 , чувствительный к оксациллину.

Бакпосев слизи из носа: *S. aureus* – 10^5 чувствительный к ванкомицину, офлоксацину.

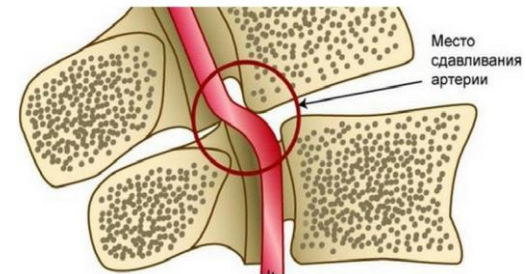
Обследование (продолжение):

ЭКГ: ритм синусовый с ЧСС 72 уд в мин, снижение вольтажа, нарушение процессов ранней реполяризации в миокарде желудочков.

ЭЭГ: на фоновой ЭЭГ регуляторные изменения.

Дисфункция неспецифических вегетативных структур головного мозга. Признаков пароксизмальной активности не выявлено.

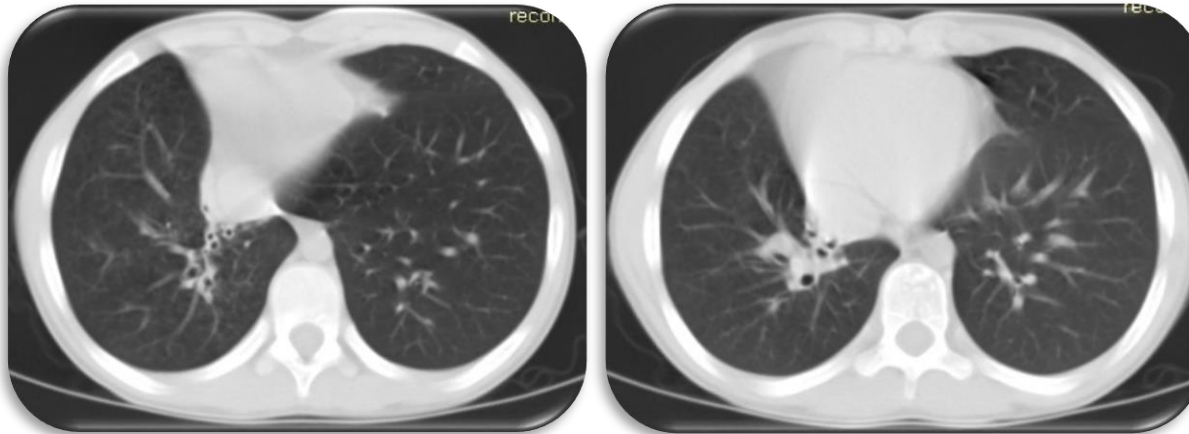
ДС МАГ: Умеренная экстравазальная компрессия ПА справа. По мозговым сосудам – N.



Rö-ОГК: Легочные поля обычной прозрачности. Справа в средней доле затемнение легочной ткани, без четких контуров. Слева – N. Синусы свободные. Сос – границы не расширены. Контроль в динамике.

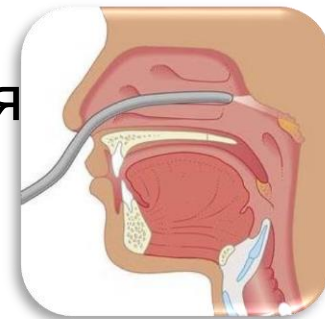
Обследование (продолжение):

СКТ ОГК: пневмоцирроз средней доли правого легкого, бронхоэктазы S7 нижней доли правого легкого, наиболее вероятно, поствоспалительного генеза.



Из собственного архива

Эндориноскопия: слизистая оболочка носовых раковин резко отечна, в носовых ходах прозрачная слизь, носоглотка свободна, аденоидов нет. Рекомендовано выполнить спиральную компьютерную томографию околоносовых пазух.



Обследование (продолжение):

СКТ придаточных пазух носа:

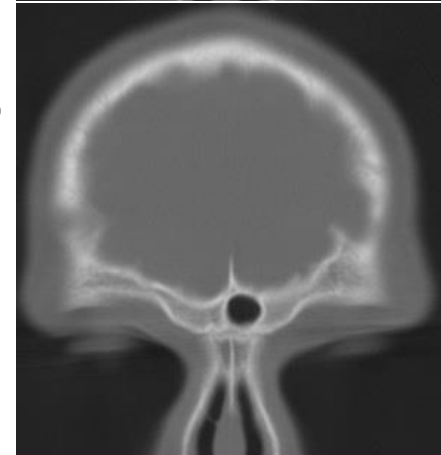
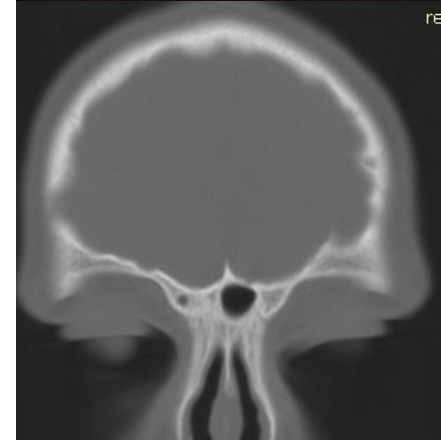
- изменения в верхнечелюстных пазухах с обеих сторон воспалительного генеза.
- Умеренные воспалительные изменения в основных пазухах, в клетках решетчатого лабиринта и в носовых ходах с обеих сторон.
- Гипоплазия левой лобной пазухи.
- Изменения костной ткани лицевого черепа по типу ячеистого остеопороза.

Отоларинголог: двусторонний острый гнойный риносинусит, хронический аденоидит, двусторонний экссудативный отит.

Сурдолог: на аудиограмме поражение звукопроводящего аппарата – двусторонняя кондуктивная тугоухость.

Окулист: среды, глазное дно без патологий.

Невролог: глазные щели $D < S$, асимметрия носогубных складок. Сухожильные рефлексy симметричные. Статика и координация не нарушены.



Клинический диагноз:

Осн.: Синдром Картагенера.

- Врождённый порок сердца: аномалия расположения сердца первичная, правосформированное срединнорасположенное сердце с нормальным расположением внутренних органов. Корригированная транспозиция магистральных сосудов. Недостаточность митрального клапана I степени. Недостаточность трикуспидального клапана I-II степени. Легочная гипертензия I степени. ХСН1.
- Хронический бронхит. Пневмосклероз средней доли правого легкого, бронхоэктазы S7 нижней доли правого легкого.
- Хронический риносинусит. Гипоплазия левой лобной пазухи.
- Ячеистый остеопороз костей лицевого черепа. Остеохондроз, спондилоартроз, деформирующий спондилез грудного отдела позвоночника.
- Двусторонняя кондуктивная тугоухость. Двусторонний экссудативный отит. Хронический аденотонзиллит.

Выводы:

1. Несмотря на то, что ребенок с рождения находился под медицинским наблюдением и у него имелись классические признаки первичной цилиарной дискинезии (мезокардия, поражение легких, синусит и отит), а первые симптомы заболевания появились еще в периоде новорожденности, диагноз был установлен только в 12-летнем возрасте.
2. В семье, где воспитывается 5 детей, синдром Картагенера констатирован у одного из них. Все сибсы и мать, страдающая хроническим бронхитом, нуждаются в плановом обследовании.
3. Врачи первого контакта должны помнить, что наличие декстрокардии, мезокардии, **situs viscerum inversus**, хотя и встречаются в 50% случаев заболевания, – повод для исключения синдрома Картагенера.

Жалобы:

на одышку в покое, усиливающуюся при физической нагрузке, частые респираторные инфекции (бронхит, пневмония), отставание в развитии.

Анамнез жизни и заболевания:

Ребенок от I беременности, протекавшей с маловодием, I родов в срок. Антенатально предположен ВПС – транспозиция магистральных сосудов, единственная артерия пуповины, плацентарные нарушения.

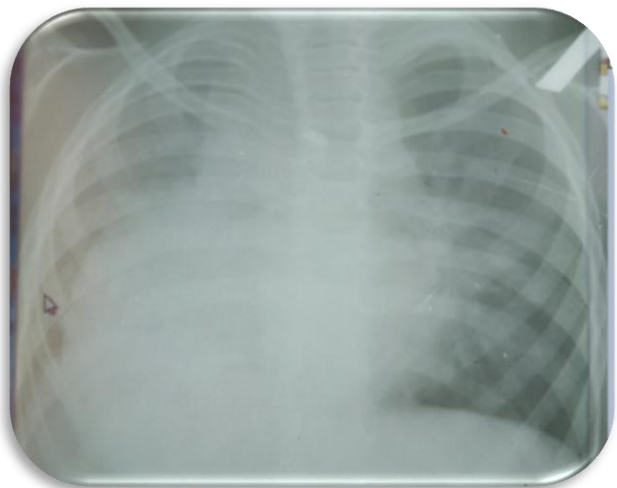
Родился с ЗВУР I- II ст. (масса при рождении 2100,0 г, длина тела 42 см). Оценка по шкале Апгар 5-5 баллов.

Состояние при рождении крайне тяжелое за счет нарушения кровообращения, обусловленного ВПС, и явлениями дыхательной недостаточности.

Анамнез жизни и заболевания (продолжение):

После рождения диагноз подтвержден:

«Situs inversus totalis. Декстрокардия. Врожденный порок сердца – транспозиция магистральных сосудов с интактной межжелудочковой перегородкой, коарктация аорты, открытый артериальный проток».



Из собственного архива

Дуктус-зависимый ВПС –
показание для инфузии алпростана.

Дыхательные расстройства II ст., обусловленные наличием рассеянных ателектазов легких, послужили основанием для однократного назначения сурфактантной терапии («Куросурф»). Пациент переведен на ИВЛ.

Анамнез жизни и заболевания (продолжение):

На **14-е сут.** жизни ребенок был транспортирован в Клинику Санкт-Петербургского Педиатрического медицинского университета, где сразу выполнена баллонная атриосептостомия.

На **19-е сут.** жизни, после стабилизации состояния, - резекция КоАо с анастомозом конец в конец; артериальное переключение; ушивание ДМПП с фенестрацией 3 мм; пересечение с прошиванием ОАП.

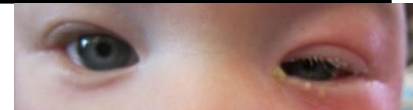
Ранний послеоперационный период: находилась на искусственном кровообращении в течение 3-х сут., ушивание грудины осуществлено на 6 сут.

Еще в течение 2-х нед. состояние ребенка оставалось крайне тяжелым: полиорганная недостаточность, реперфузионный синдром, синдром капиллярной утечки.

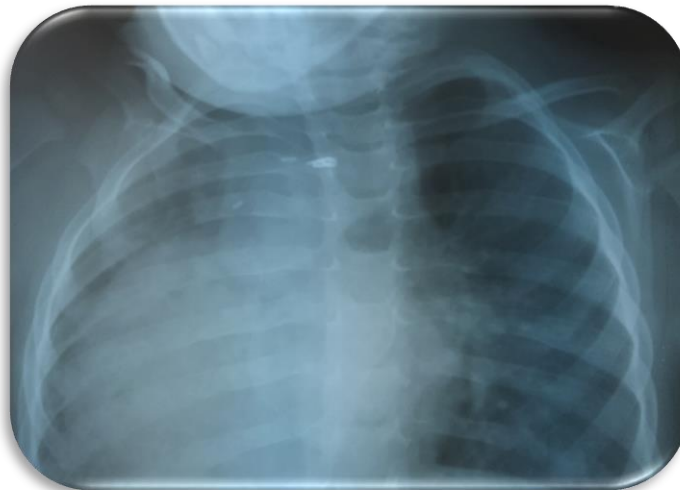
Проводилась длительная ИВЛ, перитонеальный диализ, инфузия адреналина, левосимендана и др.

Анамнез жизни и заболевания (продолжение):

На первом году жизни наблюдалась офтальмологом по поводу двустороннего врожденного стеноза носослезного канала.



На 2-ом году жизни ребенок дважды находился на стационарном лечении по поводу ОРИ, обструктивного бронхита, один раз по поводу внебольничной двусторонней пневмонии.



Из собственного архива

На 3-м году жизни – 3 раза перенес ОРИ, 1 раз внебольничную правостороннюю полисегментарную пневмонию.

Анамнез жизни и заболевания (продолжение):

В 1 год 4 мес. ребенку выполнена операция – ангиография, зондирование камер сердца, рентгенэндоваскулярная баллонная вальвулопластика клапана легочной артерии.

Результаты МСКТ сердца с ЭКГ синхронизацией и использованием специальных программ с внутривенным болюсным контрастированием:

Situs viscerum inversus. Состояние после баллонной атриосептопластики, резекции коарктации аорты с анастомозом, артериального переключения, ушивания ДМПП. Неравномерность диаметра аорты, локальный участок сужения левой легочной артерии, сужение правой легочной артерии.

Мозаичная пневматизация левого легкого, диффузное снижение пневматизации правого легкого с утолщением междольковых перегородок. Небольшое количество жидкости в правой плевральной полости, умеренное количество медиастенальной жидкости.

Отсутствие визуализации безымянной, правой яремной вены, правых легочных вен, коллатеральный венозный сосуд, идущий от правой подключичной вены в ПП, расширение позвоночных сплетений, вен системы непарной вены.

Объективный статус:

3 года 2 мес.

Масса – 8,800 г, рост – 77,0 см, окр. головы – 46,0 см, окр. гр. клетки – 48,0 см;

ЧСС 120 в мин., ЧД 50 в мин.; SpO2 92 - 97%

- Физическое развитие низкое, дисгармоничное.
- Подкожно-жировой слой резко истончен на туловище и конечностях. Аппетит снижен, ест маленькими порциями.
- Кожные покровы бледные, с мраморным рисунком, который усиливается при беспокойстве. Цианоз носогубного треугольника, при крике выражен цианоз губ. Видимые слизистые чистые, влажные.
- Одышка смешанного характера. Над легкими перкуторно - легочный звук, при аускультации – дыхание жесткое. Тоны сердца ослаблены, ритмичные, грубый систолический шум над всей предсердечной областью. Отеков нет.
- Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень +3,5 см. Селезенка +1 см.

Данные обследования:

Клин. Ан. крови: эр.- 5,35 Т/л, Нв-108 г/л, Нт – 32,7%, Тр- 119 Г/л, Л.-11,7 Г/л., п.-3, с.-44, л.-43, э-4, м-6, СОЭ – 3 мм/час.

Биохимическое исследование крови : билирубин общ. –15,33 мкмоль/л, билирубин прямой – 3,83 мкмоль/л, билирубин непрямой – 11,50 мкмоль/л, АСТ – 57 Е/л, АЛТ – 26 Е/л, мочевины – 6,09 ммоль/л, креатинин – 53,6 ммоль/л, , глюкоза 5,9 ммоль/л, общ. белок 75 г/л, амилаза крови – 35 Е/л, мочевая кислота – 310 мкмоль/л.

АСЛО – отр., СРБ – отр., ревмофактор – отр.

Анализ крови: ТТГ 11,9 мкМЕ/мл (норма 0,23-3,4), Т4 своб. 12,4 пмоль/л (норма 10-23,2), Т3 своб.-6,01 (норма 2,5-7,5пмоль/л), АТ к ТПО 6,74 (норма 0-30 ЕД/л).

УЗИ ЩЖ. Заключение: Нормальная эхо-картина щитовидной железы.

УЗИ органов брюшной полости. Внутренние органы расположены зеркально. Эхо-признаки диффузных изменений печени, признаки гемангиомы правой доли печени.

Данные обследования:

Эндокринолог: клинических признаков гормональной недостаточности не выявлено. Щитовидная железа без патологии.

Невролог: задержка психического развития.

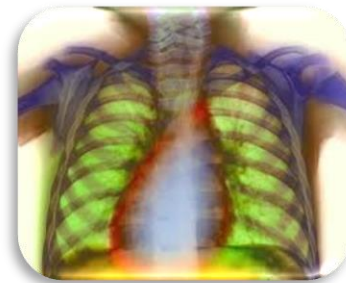
Генетик: Клинические признаки синдрома Картагенера-Зиверта. Кариотип 46, XX. Грубых структурных перестроек не выявлено.
3 года 2 мес.

Результаты МСКТ сердца с ЭКГ синхронизацией и использованием специальных программ с внутривенным болюсным контрастированием:

Situs viscerum inversus. Состояние после баллонной атриосептопластики, резекции коарктации аорты с анастомозом, артериального переключения, ушивания ДМПП. Неравномерность диаметра аорты, локальный участок сужения левой легочной артерии, сужение правой легочной артерии. КТ-признаки структурных изменений правого легкого. Мозаичная пневматизация левого легкого.

Данные обследования:

3 года 2 мес.



Ангиография, зондирование камер сердца:

комбинированный стеноз легочной артерии (клапана, ствола, обеих ветвей легочной артерии) с систолическим градиентом давления между ветвями ЛА и ПЖ 35 мм рт.ст. Определяется протяженное сужение правой легочной артерии, кровоток периферических ветвей обеднен. На возвратных ангиограммах легочные вены справа не определяются, слева впадают в левое предсердие.

ЭКГ : Ритм синусовый, регулярный с ЧСС 115, ЭОС отклонена влево, гипертрофия правого желудочка, неспецифическое нарушение внутрижелудочкового проведения, признаки декстракардии. P – 0,07, PQ – 0,2, QRS – 0,12, QT – 0,34, RR – 0,54.

Клинический диагноз:

ОСН.: (Q 89.3) Situs inversus totalis. Декстрокардия. Врожденный порок сердца: транспозиция магистральных сосудов с интактной межжелудочковой перегородкой, коарктация аорты, открытый артериальный проток.

Состояние после операций: Процедура Рашкинда, 2019 г.; Резекция коарктации аорты, анастомоз конец в конец, артериального переключения, ушивания ДМПП с фенестрацией, закрытие ОАП с пересечением, 2019 г. Ангиография. Зондирование камер сердца, рентгенэндоваскулярная балонная вальвулопластика клапана легочной артерии, 2022 г. Ангиография. Зондирование камер сердца, 2023 г.

ОСЛ.: Послеоперационный стеноз неолегочной артерии средней степени тяжести. Недостаточность клапана неолегочной артерии 2-3 ст. Недостаточность трикуспидального клапана 1-2 степени. Дилатация правых камер сердца. Гипертрофия правого желудочка. ХСН 2А. Вторичная легочная гипертензия.

СОП.: Синдром Картагенера - Зиверта. Интерстициальное заболевание легких. Задержка всех видов развития. Железодефицитная анемия легкой степени. Резидуальная энцефалопатия (смешанного генеза), синдром мышечной гипотонии, задержка психо-речевого развития.

Выводы:

- Наличие situs viscerum inversus, дыхательные расстройства в период новорожденности, двусторонний врожденный стеноз носослезного протока, частые респираторные инфекции (ринит, бронхит, пневмония), отставание в физическом и психо-речевом развитии, позволили заподозрить синдром Картагенера у ребенка раннего возраста.
- Врачи первого контакта должны помнить, что наличие декстрокардии, situs viscerum inversus, хотя и встречаются в 50% случаев заболевания, – повод для исключения синдрома Картагенера.

Спасибо за Ваше внимание!



Скульптор Николай Ясиненко в соавт. с
архитектором Владимиром Бучеком
<https://www.donetsk.kp.ru/daily/27348.3/4528430>