

СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Юсупова Гулноза Аманиллаевна

канд. мед.наук, Ташкентская медицинская академия, Узбекистан. г. Ташкент

Талипова Наиля Кудратовна

канд. мед. наук. доцент, Ташкентская медицинская академия, Узбекистан. г. Ташкент

Исраилова Нигора Амануллаевна

ассистент, Ташкентская медицинская академия, Узбекистан. г. Ташкент

KARTAGENER SYNDROME: CLINICAL OBSERVATION

Gulnoza Yusupova

candidate of medical sciences, Tashkent medical academy, Uzbekistan, Tashkent

Nailya Talipova

candidate of medical sciences, assistant professor, Tashkent medical academy, Uzbekistan, Tashkent

Nigora Israilova

assistant, Tashkent medical academy, Uzbekistan, Tashkent

Аннотация. Примерно 50% больных с первичной цилиарной дискинезией имеют синдром Картагенера, который классически описывается триадой, включающей декстракардию, хронические синуситы и бронхоэктазы. Реснитчатая дискинезия, нарушения мукоцилиарного клиренса обуславливают нарушения дренажной функции воздухопроводящих путей, что является основной причиной рецидивирующих инфекций верхних и нижних дыхательных путей — хронического риносинусита, среднего отита, хронического бронхита с формированием бронхоэктазов, рецидивирующих пневмоний. Приведенный пример клинического наблюдения показал всю сложность диагностики синдрома Картагенера, обусловленную редкостью данного заболевания.

Abstract. Approximately 50% of patients with primary ciliary dyskinesia have Kartagener syndrome, which is classically described by a triad including dextracardia, chronic sinusitis and bronchiectasis. Resynchronous dyskinesia, mucociliary clearance disturbances cause disturbances in the drainage function of the airways, which is the main cause of recurrent infections of the upper and lower respiratory tract - chronic rhinosinusitis, otitis media, chronic bronchitis with the formation of bronchiectasis, recurrent pneumonia. The given example of clinical observation showed the whole complexity of diagnosis of the Kartagener syndrome caused by the rarity of this disease.

Ключевые слова: генетические заболевания; синдром Картагенера; пневмонии; дети.

Keywords: genetic diseases; Kartagener's syndrome; pneumonia; children.

Синдром Картагенера (Kartagener syndrome) является разновидностью генетически детерминированного аутосомно-рецессивного расстройства — первичной цилиарной (реснитчатой) дискинезии, характеризующейся цилиарной дисфункцией и нарушением мукоцилиарного клиренса [2, 6]. Примерно 50% больных с первичной цилиарной дискинезией имеют синдром Картагенера, который классически описывается триадой, включающей декстракардию, хронические синуситы и бронхоэктазы [3, 7, 8]. М. Kartagener впервые распознал эту клиническую триаду как отдельный врожденный синдром и в 1933 году представил его детальное описание [5]. Частота синдрома оценивается как 1:15000–30000 случаев [1, 9]. Декстракардия может быть в сочетании с нормальной диспозицией других органов (*situs inversus solitus*), у части пациентов наблюдается зеркальное расположение всех внутренних органов (*situs inversus totalis*) [1]. Реснитчатая дискинезия, нарушения мукоцилиарного клиренса обуславливают нарушения дренажной функции воздухопроводящих путей, что является основной причиной рецидивирующих инфекций верхних и нижних дыхательных путей — хронического риносинусита, среднего отита, хронического бронхита с формированием бронхоэктазов, рецидивирующих пневмоний [4, 10, 11]. Доказательно-основанных методов лечения больных с синдромом Картагенера не существует. Обычно используют длительные профилактические и лечебные курсы антибиотикотерапии, применяют муколитические средства, при бронхообструктивных расстройствах — ингаляционные бронходилататоры, глюкокортикостероиды. При необходимости используют хирургические методы лечения [10].

Далее мы приводим клинический случай из нашей практики.

Больная М., 12.09.2016 года рождения поступила в приемное отделение 1-клиники Ташкентской медицинской академии 2.11.2016 году с жалобами на кашель, одышку, повышение температуры тела, затруднение дыхания. Больного сразу госпитализировали в отделение патологии новорожденных. Ребенок совместно с руководителем отделения был осмотрен педиатром и выставлен диагноз: «Внебольничная пневмония, острое течение, дыхательная недостаточность 2 степени, перинатальное поражение центральной нервной системы (ППЦНС), ВПС (открытое овальное окно, дополнительная хорда)».

Из анамнеза заболевания: со слов матери болеет с рождения. После выписки из роддома на 4 день ребенок стал беспокойным, появились кашель и одышка. Сразу обратились к педиатру. Рекомендовано стационарное лечение по месту жительства. Ребенок был госпитализирован. В стационаре больному проведено рентгенография грудной клетки, ЭхоКС, УЗИ внутренних органов и другие лабораторные исследования. Выставлен диагноз: Пневмония внебольничная, острое течение, ССН 1 ст. Декстракардия. ВПС. ДМПП. Назначен антибиотикотерапия, гормонотерапия, муколитики. Несмотря на проведения лечебных мероприятий, состояние ребенка оставался тяжёлым и по показанию перевели в нашу клинику для углубленного обследования и стационарное лечение.

В приемном отделении ребенок осмотрен специалистами. Проведены исследования: ЭхоКС, НСГ, рентгенография грудной клетки, УЗИ внутренних органов. Выставлен диагноз: Внебольничная пневмония очаговая, острое течение. ООО. Дополнительная хорда. Декстракардия.

Из анамнеза жизни: известно, что ребенок от 3-й беременности, 2-х срочных родов. 1-ребенок умер на 3 день жизни. Масса при рождении -3200 гр. Пупок отпал на 15 день, на 3 день сутки выписан из роддома. Наследственность не отягощена.

Status praesens: Общее состояние тяжёлой степени. Правильного телосложения. Костно-мышечная система без патологии. Кожа чистая, бледная, с мраморным оттенком. Подкожно

жировая клетчатка слабо развита. Большой родничок 3,0х 2,5 см, не выбухает, пульсируется. Дыхание через нос умеренно затруднено. Миндалины рыхлые, дужки умеренно гиперемированы. Кашель влажный, мучительный, навязчивый. При аускультации легких - дыхание жесткое. В нижних отделах левого легкого влажные мелкопузырчатые хрипы. Частота дыхательных движений - 60-62 в минуту. В акте дыхания участвуют вспомогательные мышцы. При перкуссии в легких определяется притупление звука. При перкуссии сердца определяется справа. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Частота сердечных сокращений - 144. Печень перкуторно определяется слева, увеличена на +2,5+2,0+1,5 см, селезенка справа увеличена на +5,0+4,5 см.

Проведены дополнительные методы обследования: Рентгенограмма органов грудной клетки в прямой проекции. Определяется правостороннее положение сердца и газового пузыря желудка. Легочный рисунок усилен, инфильтративные очаги слева. Левый купол диафрагмы выше правого, синусы свободны. Заключение: Декстракардия. Признаки пневмонии.

УЗИ органов брюшной полости: Situs inversus totalis. Обратное расположение органов брюшной полости.

Общий анализ крови: Эритроциты - $2,8 \cdot 10^{12}$ /л. Гемоглобин - 78 г/л. Цветной показатель - 0,76. Лейкоциты - $8,6 \cdot 10^9$ /л, э-9%, п-2%, с-30%, л-5%, м-3%. СОЭ - 14 мм/ час. Время свертывания - 4 мин.30 сек.- 5 мин.00 сек.

Общий анализ мочи: Плотность - 1010. Белок - следы. Сахар -отрицательный. Лейкоциты - 8-10 в поле зрения. Эритроциты - 1-2 в поле зрения. Биохимический анализ крови: Общий билирубин - 17,5 мкмоль/л. Мочевина - 5,9 ммоль/л.

На основе всех вышеперечисленных результатов обследования был выставлен заключительный диагноз: «Пневмония внебольничная, очаговая форма, острое течение. Синдром Картагенера. Дыхательная недостаточность II степени. ППЦНС с синдромом возбуждения. ВПС (ООО, дополнительная хорда). Гепатоспленомегалия. Анемия средней степени тяжести».

Больному в течении нескольких дней проводилась комплексное, симптоматическое лечение: антибактериальная, муколитическая, гормонотерапия, бронхолитическая, дезинтоксикационная терапия.

В результате состояние больного улучшилось —уменьшилась одышка, количество отделяемой мокроты, нормализовалась температура тела. Больной выписан в удовлетворительном состоянии под наблюдением педиатра по месту жительства.

Таким образом, наше наблюдения показало всю сложность диагностики синдрома Картагенера, обусловленную редкостью данного заболевания. Необходимо также отметить тяжесть терапии данного заболевания.

Список литературы:

1. Babar, K. S. Kartagener syndrome [Text] / K. S. Babar, H. Khan, Y. Ismail et al. // Gomal J. Med. Sci. — 2013. — Vol. 11. — P. 239-241.
2. Belaldavar, B. P. Kartagener's syndrome — versatile presentations [Text] / B. P. Belaldavar, N. R. Ankale, J. Tubachi et al. // Int. J. Pharm. Med. Bio. Sc. — 2013. — Vol. 2. — p. 32-37.
3. Dabhi, A. S. Kartagener's syndrome: A triad of bronchiectasis, situs inversus and chronic sinusitis [Text] / A. S. Dabhi, S. R. Chaudhari, P. B. Pandya et al. // JIASM. — 2005. — Vol. 6. —P. 241-243.
4. Gupta, S. A case of Kartagener's syndrome: Importance of early diagnosis and treatment [Text] / S. Gupta, R. Kasliwal, K. Handa et al. // Indian J Human Genetics. — 2012. — Vol. 18. — P. 263.

5. Kartagener M. Zur pathogenese der bronkiectasien: bronkiectasien bei situs viscerum inversus [Text] / M. Kartagener // Beitr. Klein. Tuberk. — 1933. — 82. — P. 489-501.
6. Noone, P. G. Primary ciliary dyskinesia: diagnostic and phenotypic features [Text] / P. G. Noone, M. W. Leigh, A. Sannuti et al. // Am. J. Respir. Crit. Care Med. — 2004. — Vol. 169. — P. 459-467.
7. Shakya, K. Kartagener syndrome: a rare genetic disorder [Text] / K. Shakya // J. Nepal Med. Assoc. — 2009. — Vol. 48. — P. 62-65.
8. Singh, A. Kartagener syndrome: a triad of chronic sinusitis, bronchiectasis, and situs inversus [Text] / A. Singh, S. Singh, M. Kaur et. al. // J. Med. Dent. Sci. — 2013. — Vol. 2. — P. 647-654.
9. Skeik, N. Kartagener syndrome [Text] / N. Skeik, F. Jabr // Int, J. Gen. Med. — 2011. —Vol. 4. — P. 41-43.
10. Sricharan, K. N. Kartagener's syndrome — a case report [Text] / K. N. Sricharan, S. M. Rajeeb // Int. J. AJ Inst. Med. Sci. — 2012. — Vol. 1 — P. 161-163.
11. Stannart, W. A. Diagnostic testing of patients suspected of primary ciliary dyskinesia [Text] / W. A. Stannart, M. A. Chilvers, A. R. Rutman et al. // Am. J. Respir. Crit. Care Med. — 2010. —Vol. 181. — P. 307-314.