

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА КАРТАГЕНЕРА

В статье представлены случаи наблюдения, диагностики и лечения больных синдромом Картагенера, выявленные в одной семье.

Ключевые слова: синдром Картагенера, обратное расположение внутренних органов, первичная цилиарная недостаточность.

Синдрома Картагенера – это врожденный комбинированный порок развития с триадой симптомов (обратное расположение внутренних органов; хронический бронхолегочный процесс (хронические бронхиты, пневмонии с развитием бронхоэктазов); риносинусопатии (риносинуситы, полипоз носа, рецидивирующий средний отит) [2,3,5].

Синдром Картагенера является частой формой первичной цилиарной дискинезии (ПЦД), в основе которой лежат структурные дефекты ресничек мерцательного эпителия слизистой оболочки респираторного тракта с развитием их неподвижности, что подтверждается при проведении сахаринового теста, фазово-контрастной, световой и электронной микроскопией, радионуклидного метода. Результатом ПЦД является формирование хронического воспалительного процесса дыхательных путей [1,2,3,4,5]. Также важным проявлением ПЦД является нарушение двигательной активности сперматозоидов (у мужчин) или ворсин воронки яйцевода (у женщин), что приводит к бесплодию [3,5].

Заболевание наследуется аутосомно – рецессивно, с частотой встречаемости – 1: 50000 в популяции в целом [2,5].

Приводим клиническое наблюдение семейного случая синдрома Картагенера. В Муниципальной детской городской клинической больнице г.Оренбурга (МДГКБ) в 2009 году лечились родные брат и сестра с данной патологией.

Мальчик Артем П., возраст 1 месяц, при поступлении отмечался влажный кашель, одышка. Из анамнеза известно, что ребенок от 10 беременностей, протекавшей на фоне угрозы прерывания в 12 недель, анемии, колыпита, отеков, фиброматоза матки. От 3 срочных родов. Масса при рождении – 3580 г, длина тела – 50 см. Состояние при рождении было тяжелое за счет дыхательной недостаточности, в виду чего в первые сутки жизни мальчик был переведен в реанимационное отделение муниципального перинатального центра г. Оренбурга (МПЦ), где проводилась искусственная вентиляция легких в течение 80

часов. При обследовании на рентгенограмме органов грудной клетки была выявлена пневмония. При наблюдении в динамике на рентгенограмме обнаружен ателектаз верхней доли левого легкого. На ЭХО – КС выявлен ДМЖП (дефект межжелудочковой перегородки) в мышечной части 5 мм, ООО (открытое овальное окно) – 3 мм. В возрасте 1 месяца мальчик из МПЦ был переведен в МДГКБ с диагнозом: Врожденная пневмония, тяжелая, осложненная ателектазом верхней доли левого легкого, затяжное течение. Врожденный порок сердца: ДМЖП в мышечной части, фаза первичной адаптации. НК0 степени.

На момент поступления при объективном осмотре было выявлено состояние средней степени тяжести за счет дыхательной недостаточности. Было затруднено носовое дыхание за счет слизистого отделяемого. Отмечалась одышка смешанного характера с частотой дыхательных движений (ЧДД) – 54 в минуту. Перкуторно над легкими отмечался коробочный оттенок легочного звука. При аускультации над легкими выслушивалось ослабленное дыхание, разнокалиберные влажные и сухие свистящие хрипы с обеих сторон. Сердце перкуторно определялось справа. Печень перкуторно определялась слева, нормальных размеров. При проведении обследования на рентгенограмме органов грудной клетки слева выявлена воспалительная инфильтрация легочной ткани, зеркальный поворот внутренних органов, дэкстрокардия, печень располагалась слева, а газовый пузырь желудка справа.

На ЭХО – КС выявлено левосформированное праворасположенное сердце. ДМЖП в мышечной части 5 мм, ООО – 3 мм, с лево – правым сбросом крови. Полная транспозиция внутренних органов выявлена на УЗИ. Несмотря на проводимую комплексную терапию, включая и ингаляционные глюкокортикостероиды (пулимикорт) в течение 1,5 месяцев после исчезновения инфильтрации легочной ткани, у больного сохранялся бронхообструктивный синдром (БОС). Проводился дифференциальный диагноз между инфекционными причинами БОС, га-

строэзофагеальным рефлюксом, муковисцидозом. Исключен муковисцидоз (хлориды пота – система « Макродакт» – 47ммоль/л (№до 80), кал на трипсин – положительный в разведении 1: 160). Заключение генетика: Синдром Картагенера. В последующем стало известно, что ребенок в возрасте до 1 года перенес еще 3 эпизода бронхообструкции, несмотря на продолжающуюся терапию глюкокортикостероидами.

Девочка Наре П., возраст 11 лет, при поступлении предъявляла жалобы на влажный кашель с отделением желтой мокроты, одышку, заложенность носа, быструю утомляемость. Из анамнеза известно, что девочка рождена от 2 беременности, 2 срочных родов. Со слов матери, до 7 лет девочка часто болела ОРВИ, бронхитами, практически постоянно сохранялась заложенность носа. С восьмого года жизни беспокоят повторные бронхиты с обструктивным компонентом. В 2004 году на ЭКГ впервые выявлена декстрокардия, а 2005 г на рентгенограмме органов грудной клетки обратное расположение внутренних органов. С 10 лет девочка находится на учете у лор – врача с диагнозом: Хронический риносинусит. При объективном осмотре состояние ребенка оценивалось средней степени тяжести. Носовое дыхание было затруднено за счет заложенности носа. Отмечалась одышка смешанного характера с ЧДД – 22 в минуту. При перкуссии отмечался коробочный оттенок легочного звука над легкими. Аускультативно выслушивалось ослабленное дыхание, сухие свистящие хрипы с обеих сторон. Сердце перкуторно определялось справа. Печень перкуторно определялась слева, обычных размеров. При обследовании на рентгенограмме органов грудной клетки были выявлены признаки бронхита, декстрокардия. Газовый пузырь желудка располагался справа, а печень слева.

На рентгенограмме придаточных пазух носа были выявлены признаки двустороннего гайморита. На ЭХО – КС было определено левостороннее праворасположенное сердце. Установлена полная транспозиция внутренних органов на УЗИ. При спирометрии описаны признаки минимальной обструкции (удлинено время выдоха). Девочка была проконсультирована лор – врачом с заключением: Хронический риносинусит, обострение. На основе всех вышеперечисленных результатов обследования был выставлен заключительный диагноз: Синдром Картагенера: Situs viscerum inversus. Первичная цилиарная недостаточность. Вторичный хронический обструктивный бронхит, обострение. Хронический риносинусит, ремиссия.

Обоим детям проводилось комплексное, симптоматическое лечение: антибактериальное, муколитическое, бронхолитическое, в том числе и ингаляционные кортикостероиды (пульмикорт, беклазон). После выписки из стационара было рекомендовано продолжить применение кортикостероидов ингаляционно в течение длительного времени. Также проводилось физиотерапевтическое лечение, массаж и кинезитерапия.

Таким образом, наше наблюдение показало всю сложность диагностики синдрома Картагенера, обусловленную редкостью данного заболевания, а также рядом ошибок при проведении инструментального обследования. Так, например, наклейку на рентгенограмме помещают таким образом, чтобы сердце располагалось слева, что и наблюдалось в данном случае при обследовании девочки. Необходимо также отметить тяжесть терапии данного заболевания. В нашем случае у обоих детей отмечался стойкий БОС, несмотря на длительное применение глюкокортикостероидов, на фоне которого отмечались повторные эпизоды бронхообструкции.

09.02.2011

Список литературы:

1. Баранов, А.А. Рациональная фармакотерапия детских заболеваний / Н.Н. Володин, Г.А. Самсыгина, А.Е. Александров. – М., 2007.-576с.
2. Демидова, И.А. Цитогенетическое и молекулярно-цитогенетическое обследование детей с синдромом Картагенера // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 1999.-№4.-с.35-39.
3. Козлов, С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / Н.С. Демикова – М., 2007.– 448с.
4. Педиатрия: Национальное руководство: в 2 т. – М., 2009.
5. Розина, Н.Н. Синдром Картагенера у детей / А.Е. Богорад – М., 2007.-80с.

Сведения об авторах:

Реймер Татьяна Викторовна, клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии Оренбургской государственной медицинской академии, e-mail: reimertw@inbox.ru
Мурсалимова Валентина Федоровна, врач педиатр ММУЗ МДГКБ г. Оренбурга
Метелева Анастасия Викторовна, клинический ординатор кафедры госпитальной педиатрии Оренбургской государственной медицинской академии