

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации.
Кафедра педиатрии ИПО

Зав. Кафедрой: д.м.н., профессор Таранушенко Т.Е.

Проверил: к.м.н., доцент Педанова Е. А.

РЕФЕРАТ

На тему: «Синдром Картагенера».

Выполнила: врач-ординатор Черемных О. А.

оценка
28.11.19
Левина -

28.11.19. м.м. Левина

Введение.

Синдром Картагенера, первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) относится к орфанным заболеваниям. Симптомы данной патологии варьируют, что обусловлено генетической неоднородностью заболевания. Распространенное проявление болезни у детей — частые воспалительные заболевания верхних и нижних дыхательных путей. Это 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). При данном синдроме поражаются подвижные структуры клеток (реснички и жгутики), приводящий к нарушению цилиарной функции.

Согласно зарубежным исследованиям значение медианы возраста установления диагноза «Первичная цилиарная дискинезия» в странах Западной и Восточной Европы составляет в среднем 5 лет.

В России диагноз устанавливается гораздо позже. Недостаточная осведомленность врачей первичного звена о данной нозологии приводит к несвоевременной постановке диагноза, что в дальнейшем способствует высокой инвалидизации пациентов.

Этиология.

Заболевание отличается генетической гетерогенностью. Тип наследования: чаще аутосомно-рецессивный, однако описаны и более редкие Х-сцепленные формы заболевания.

Наиболее часто заболевание обусловлено отсутствием или дефектами строения внутренних и наружных динеиновых ручек в структуре ресничек и жгутиков. Могут обнаруживаться дефекты радиальных спиц и микротрубочек (в том числе, их транспозиция), а также есть случаи полного отсутствия ресничек. У некоторых больных имеются сочетания нескольких дефектов.

Реснички и жгутики могут иметь и нормальную ультраструктуру, однако при этом, как правило, определяется аномалия белка тяжелой цепи аксонемального динеина.

В организме человека реснички и жгутики присутствуют во многих органах и системах. Таких, например, как мерцательный эпителий респираторного тракта, клетки Кортиева органа уха, жгутики сперматозоидов, реснитчатые клетки эпендимы желудочков головного мозга, фоторецепторы сетчатки глаза, клетки, выстилающие желчевыводящие пути, клетки почечных канальцев, клетки, выстилающие фаллопиевы трубы.

Кроме того, существуют реснички, расположенные на эмбриональном узле, которые обеспечивают поворот внутренних органов в периоде внутриутробного развития, вследствие чего у половины больных наблюдается обратное расположение внутренних органов.

Полная неподвижность или неадекватная активность 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 и хронический средний отит со снижением слуха.

Неподвижность (дефектная подвижность) сперматозоидов у больных ПЦД лиц мужского пола в репродуктивном периоде часто обуславливает бесплодие. Фимбрии фаллопиевых труб у женщин также имеют аномальное строение, хотя при этом случаи женского бесплодия у больных с ПЦД единичны, однако нередко наблюдается внематочная беременность.

Аномальное функционирование ресничек, расположенных в других органах и системах ведет к формированию таких крайне редких проявлений как пигментная ретинопатия, билиарный цирроз печени, внутренняя гидроцефалия, поликистоз почек.

Эпидемиология.

Частота встречаемости от 1 на 2265 до 1 на 40000 населения. Среди пациентов с бронхоэктазами -13%, среди больных с обратным расположением внутренних органов – 25%.

Диагностика.

В настоящее время нет единого метода - «золотого» стандарта диагностики ПЦД. При установлении диагноза учитываются наличие следующих признаков:

- характерная клиническая картина;
- результаты скрининга - исследование уровня оксида азота (NO) в выдыхаемом назальном воздухе (у большинства пациентов с ПЦД он снижен);
- анализ частоты и паттерна биения ресничек в биоптате из полости носа или бронха с помощью световой микроскопии;
- электронная микроскопия (обнаружение аномалий строения ресничек в биоптате слизистой оболочки носа или бронха).

Для подтверждения диагноза рекомендовано сочетание исследования паттерна и частоты биения ресничек с электронной микроскопией у пациентов с поражением верхних и нижних дыхательных путей в состоянии ремиссии не менее 4-6 недель.

Для пациентов с диагнозом первичная цилиарная недостаточность характерно наличие следующих жалоб и данных анамнеза:

- частые воспалительные заболевания верхних и нижних дыхательных путей, которые регистрируются у достаточно большой когорты детей, особенно в раннем возрасте;
- торпидные к терапии риниты практически с рождения, инфекции нижних дыхательных путей, сопровождающиеся хроническим кашлем, нередко уже в неонатальном периоде или рецидивирующие бронхиты в раннем возрасте;
- рецидивирующие экссудативные отиты со снижением слуха.

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

- в семейном анамнезе иногда удается обнаружить случаи мужского бесплодия, хронических бронхитов или синуситов, аномальное расположение внутренних органов, нередко случаи ПЦД у сибсов.

В антенатальном периоде можно обнаружить обратное расположение внутренних органов (*situs inversus*) или гетеротаксию (*situs ambiguus*) примерно в 40-50% случаев, реже - церебральную вентрикуломегалию по данным ультразвукового исследования. У детей с гетеротаксией отмечается неполное аномальное расположение внутренних органов (декстрогастрия, декстрокардия, аномально расположенная печень), иногда в сочетании с врожденными пороками сердца.

В периоде новорожденности: более чем у 75% доношенных новорожденных с ПЦД развивается респираторный дистресс-синдром с потребностью в кислороде от 1 дня до 1 недели. Характерны торпидные к терапии риниты практически с первого дня жизни. Очень редко, но имеются описанные случаи внутренней гидроцефалии.

В старшем возрастехарактерны персистирующие риниты, хронические синуситы, назальный полипоз. Хронический продуктивный кашель с гнойной или слизисто-гнойной мокротой, могут наблюдаться рецидивирующие бронхиты, пневмонии или ателектазы. У части детей обнаруживаются бронхоэктазы. При аускультации в легких выслушивают разнокалиберные влажные хрипы, как правило, двусторонней локализации, у некоторых детей - сухие свистящие хрипы на фоне удлиненного выдоха.

Характерны также отиты с выпотом жидкости в полость среднего уха и кондуктивной тугоухостью.

При выраженной тяжести течения могут отмечаться косвенные признаки хронической гипоксии: деформация концевых фаланг пальцев по типу «барабанных пальцев» и ногтевых пластинок по типу «часовых стекол».

Лабораторная диагностика.

- Проведение микробиологического исследования (посева) мокроты или трахеального аспирата в период обострения заболевания (для идентификации микробных патогенов и определения их чувствительности к антибиотикам).

Инструментальная диагностика.

- Проведение компьютерной томографии (КТ) органов грудной полости, рентгенографии или КТ придаточных пазух носа (для уточнения объема поражения бронхиального дерева и динамического контроля).

При рентгенографии органов грудной клетки находят признаки хронического бронхита, иногда – ателектазы, декстракардию.

При компьютерной томографии органов грудной полости может выявляться пневмосклероз, почти в половине случаев - бронхоэктазы различной локализации.

При лучевом исследовании придаточных пазух носа выявляется пансинусит, нередко – недоразвитие лобных пазух.

- Проведение исследования функции внешнего дыхания.
 - Исследование газов крови и/или сатурации.
 - Рекомендуется проведение эхокардиографии с доплеровским анализом (измерение градиента давления на легочной артерии).
 - Рекомендуется мониторирование состояния слуховой функции с помощью аудиологических тестов.
- Генетический анализ у пациентов с ПЦД. (Но данный метод не рекомендован как рутинный для установления диагноза).

Лечение.

Основными целями терапии является максимально возможное предупреждение прогрессирования развития бронхоэктазов и восстановление и сохранение нормальной легочной функции, а также носового дыхания и слуха.

Консервативное лечение.

- Использование различных методик, способствующих очистке дыхательных путей.
- Промывание носовых ходов гипертоническим раствором натрия хлорида, применение назального душа.
- При обострении хронического бронхолегочного процесса рекомендуется назначение антибактериальных препаратов в соответствии с чувствительностью выделенной микрофлоры (Наиболее характерными микробными патогенами при ПЦД являются *Haemophilus influenzae* и *Streptococcus pneumoniae*). Антибактериальная терапия применяется также при обострениях синусита, в случае отсутствия эффекта от ирригационного лечения.

Длительность курса лечения от 1 до 3 недель.

- Назначение ингаляционной бронхоспазмолитической терапии (ипратропия бромид+фенотерол, сальбутамол, салметерол, формотерол) при наличии бронхообструктивного синдрома.
- Проведение курсового лечения пероральными муколитическими препаратами (наиболее часто используются амброксол, ацетилцистеин, карбоцистеин).

Профилактика.

Рекомендуется генетическое консультирование родителей детей с ПЦД при планировании последующих беременностей с целью минимизации риска рождения больного ребенка.

Для улучшения общего состояния пациента следует соблюдать меры профилактики обострений, а лечебные мероприятия должны проводиться комплексно и в полном объеме, включать регулярные курсы реабилитации.

Вакцинация у пациентов с ПЦД проводится в соответствии с Национальным календарем прививок.

Рекомендуется также активная иммунизация против пневмококка и гемофильной инфекции, а также ежегодная вакцинация от гриппа.

Прогноз заболевания.

Определяющими факторами являются своевременное установление диагноза и адекватная терапия.

Прогноз зависит от объема и характера поражения легких и, как правило, при правильном систематическом лечении и регулярном проведении реабилитационных мероприятий относительно благоприятный.

Для взрослых пациентов мужского пола характерна сниженная фертильность вследствие недостаточности (отсутствия) подвижности сперматозоидов.

Женщины могут обладать нормальной фертильностью, однако в некоторых случаях способность к деторождению снижена, при этом вероятность развития внематочной беременности более высока, по сравнению со средними значениями в популяции.

Список литературы.

1. Рыбакова И.В., Королева И.В., Хижняк А.В., Сидорович О.В., Елизарова С.Ю. Клинический случай ранней диагностики и лечения первичной цилиарной дискинезии (синдрома Картагенера)// «Архив внутренней медицины» № 4, 2018, стр 313-316.
2. Павлова Т.Б., Шинкарева В.М. Первичная цилиарная дискинезия. Клиническое наблюдение. Бюллетень ВСНЦ СО РАМН. 2016; 1: 75 -77.
3. Джаксалыкова К.К. Случай синдрома Картагенера у новорожденного ребенка. // «Наука и здравоохранение», № 5, 2014, стр48-50.
4. Клинические рекомендации «Первичная цилиарная дискинезия у детей». 2016.
5. Лебеденко А.А., Козырева Т.Б., Шокарев А.В., Тараканова Т.Д., Касьян М.С., Носова Е.В., Козырева Н.О. Случай синдрома Картагенера у новорожденного ребенка.// Журнал фундаментальной медицины и биологии. 2013
6. Царёва Ю.А., Зрячкин Н.И., Кузнецова М.А. Первичная цилиарная дискинезия — синдром неподвижных ресничек.// Российский педиатрический журнал, №20 (4), 2017, стр 237-245.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
"Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-
Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации

РЕЦЕНЗИЯ НА РЕФЕРАТ

Кафедра Педиатрии ИПО

Рецензия Педановой Елены Александровны к.м.н., доцент кафедры
(ФИО, ученая степень, должность рецензента)

на реферат ординатора 2 года обучения по специальности Педиатрия

Черемных Ольги Александровны

Тема реферата Синдром Картагенера

Основные оценочные критерии

№	Оценочный критерий	положительный/отрицательный
1.	Структурированность	положительно
2.	Актуальность	положительно
3.	Соответствие текста реферата его теме	положительно
4.	Владение терминологией	положительно
5.	Полнота и глубина раскрытия основных понятий темы	положительно
6.	Логичность доказательной базы	положительно
7.	Умение аргументировать основные положения и выводы	положительно
8.	Источники литературы (не старше 5 лет)	положительно
9.	Наличие общего вывода по теме	положительно
10.	Итоговая оценка	отлично

Дата: «28 ноября 2019 год

Подпись рецензента

Педанова Е.А.
(подпись)

Педанова Е.А.
(ФИО рецензента)

Подпись ординатора

Черемных О.А.
(подпись)

Черемных О.А.
(ФИО ординатора)

Черемных О.А.
Черемных О.А.