



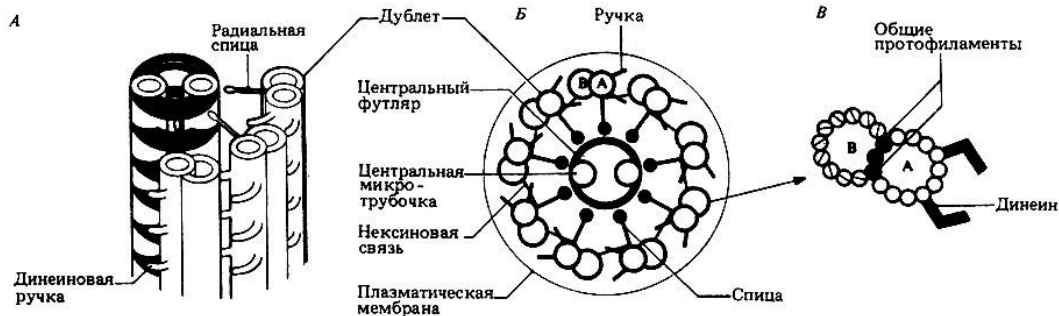
СЕЧЕНОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

Синдром Картагенера

Выполнила: студентка
5 курса, 45 группы, ЛФ
Хакимова И.Д.

Определение

Синдром Картагенера (или первичная цилиарная дискинезия, ПЦД) – редкое генетически детерминированное заболевание, при котором поражаются подвижные структуры клеток (реснички и жгутики). Наиболее часто проявляется рецидивирующими и хроническими инфекциями верхних и нижних дыхательных путей и в 40-50% случаев зеркальным расположением внутренних органов или гетеротаксией.



Распространённость

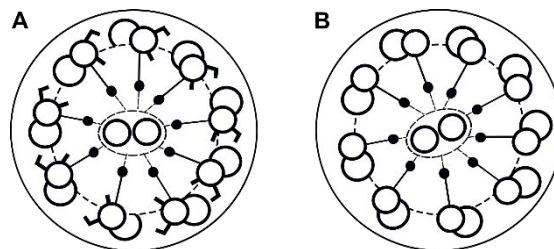
Частота встречаемости от 1 на 2265 до 1 на 40000 населения. Среди пациентов с бронхоэктазами -13%, среди больных с обратным расположением внутренних органов –25%

Заболевание отличается генетической гетерогенностью. Тип наследования: чаще аутосомно-рецессивный, однако, описаны и более редкие X-сцепленные формы заболевания. *Проявления ПЦД значительно варьируют в связи с выраженной генетической неоднородностью.*

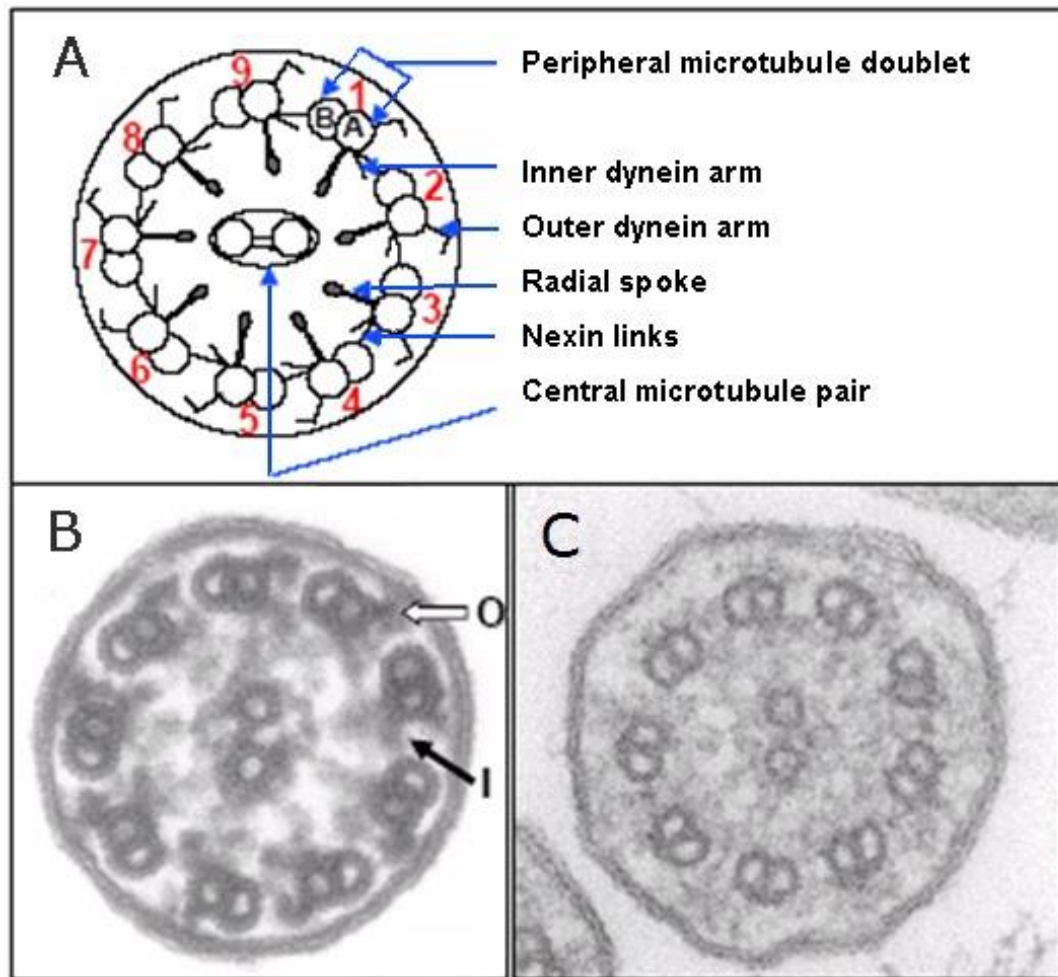
Gene ^{1,2}	Locus	Proportion of All PCD Attributed to This Gene	
		Observed (Identification of Biallelic Pathogenic Variants in Unrelated Affected Persons) ^{3,4,5}	Estimate of All PCD ⁶
DNAH5	CILD3	•28/134 (21%) ⁷ [Hornef et al 2006]	15%-29%
		•13/89 (15%) [Faily et al 2009]	
		•7/24 (29%) [Djakow et al 2012] •10/45 (22%) [Kim et al 2014]	
DNAH11	CILD7	•13/163 (6%) ⁸ [Knowles et al 2012] •2/45 (9%) [Kim et al 2014]	6%-9%
CCDC39	CILD14	•22/34 (65%) persons with inner dynein arm defects + axonemal disorganization [Blanchon et al 2012]	4%-9% ⁹
		•2/45 (4%) [Kim et al 2014]	
DNAI1	CILD1	•22/226 (10%) [Zariwala et al 2006]	2%-10%
		•10/156 (6%); 2/104 (2%) [Faily et al 2008]	
		•1/24 (4%) [Djakow et al 2012]	
		•1/45 (2%) [Kim et al 2014]	
CCDC40	CILD15	•8/34 (24%) persons w/inner dynein arm defects + axonemal disorganization [Blanchon et al 2012]	3%-4% ⁹
		•2/45 (4%) [Kim et al 2014]	
CCDC103	CILD17	•6/145 (~<4%) [Panizzi et al 2012]	<4% ¹⁰
SPAG1	CILD28	•11/~300 (~<4%) ¹¹ [Knowles et al 2013c]	<4% ¹⁰
ZMYND10	CILD22	•13/~300 (~<4%) [Zariwala et al 2013]	<2%-4% ¹⁰
ARMC4	CILD23	•9/136 (~<7%) persons w/outer dynein arm defects [Hieji et al 2013]	<3% ^{10,12}
CCDC151	CILD30	•3/98 (~<3%) [Hieji et al 2014]	<3% ¹⁰
DNAI2	CILD9	•2/105 (2%) ¹³ [Loges et al 2008]	2% ¹²
		•1/45 (2%) [Kim et al 2014]	
RSPH1	CILD24	•10/48 (21%) persons w/central apparatus defects [Kott et al 2013]	2% ¹⁴
CCDC114	CILD20	•4/64 (~<6%) persons w/outer dynein arm defects [Knowles et al 2013b]	<2% ^{10,12}
		•7/48 (15%) persons w/central apparatus defects [Kott et al 2013]	
RSPH4A	CILD11	•4/184 (2%) [Ziętkiewicz et al 2012]	1%-2% ¹⁴
DNAAF1 (LRRC50)	CILD13	•6/47 persons [Kott et al 2012] w/outer+inner dynein arm defects	1%-2% ¹⁵
		•4/23 (17%) [Duquesnov et al 2009]	
DNAAF2 (KTU)	CILD10	•1/47 (2%) unrelated persons w/outer+inner dynein arm defects [Kott et al 2012]	<1%-2% ¹⁵
		•1/45 (2%) [Kim et al 2014]	
LRRC6	CILD19	•5/47 (11%) persons w/outer + inner dynein arm defects [Kott et al 2012]	1% ¹⁵

Этиология

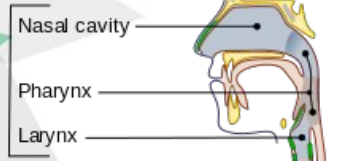
Наиболее часто заболевание обусловлено отсутствием или дефектами строения внутренних и наружных динеиновых ручек в структуре ресничек и жгутиков. Могут обнаруживаться дефекты радиальных спиц и микротрубочек (в том числе, их транспозиция), а также есть случаи полного отсутствия ресничек. У некоторых больных имеются сочетания нескольких дефектов. Реснички и жгутики могут иметь и нормальную ультраструктуру, однако при этом, как правило, определяется аномалия белка тяжелой цепи аксонемального динеина



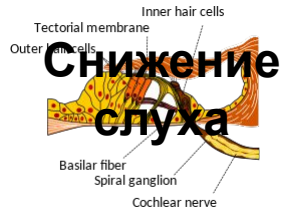
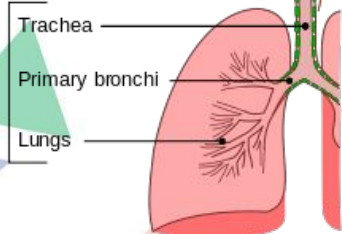
Реснитчатый эпителий в
норме (А) и при ПЦД (В)



Upper respiratory tract

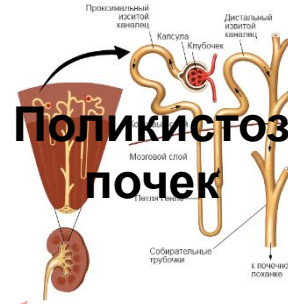


Lower respiratory tract



Снижение слуха

Поликистоз почек



Внутренняя гидроцефалия



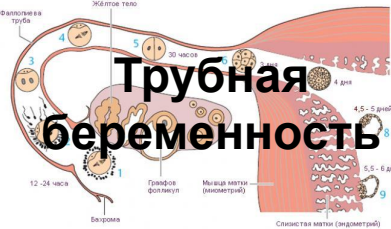
Билиарный цирроз печени



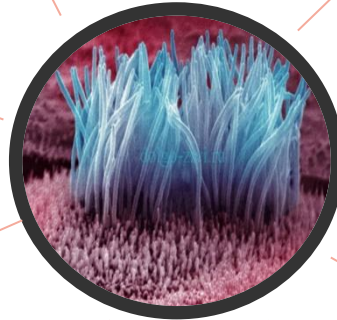
Пигментная ретинопатия



Трубная беременность



situs inversus situs ambiguus

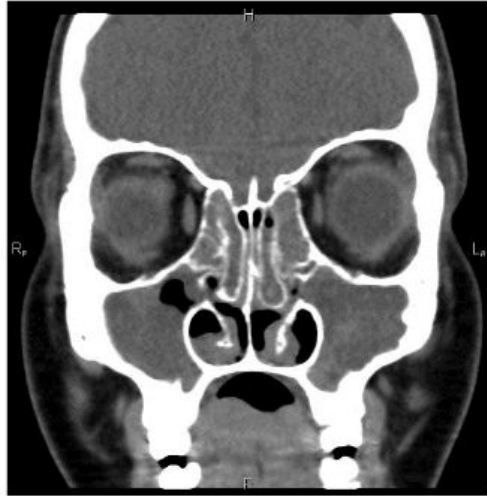


Жалобы и анамнез

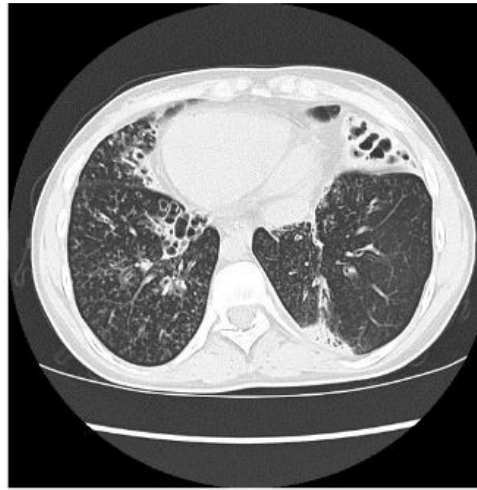


Воспалительные заболевания верхних и нижних дыхательных путей

- Респираторный дистресс-синдром новорожденных (более чем у 75%)
- Устойчивые 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 (развитие кондуктивной тугоухости).
- Хронические (рецидивирующие) синуситы
- Назальный полипоз
- Бронхоэктазы
- Пневмонии с развитием ателектазов
- Отсутствие фронтальных пазух



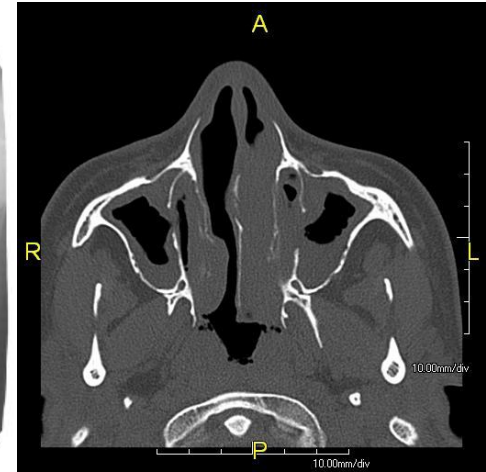
Пансинусит и неразвитые фронтальные пазухи у ребенка с ПЦД



Пневмосклероз и смешанные, в т.ч., ателектатические бронхоэктазы (синдром Картагенера)



Рентгенограмма грудной клетки: бронхитическое изменение, дэкстракардия (снимок при описании перевернут на «правильную» сторону).



Хронический синусит у пациента с синдромом Картагенера



Диагностика



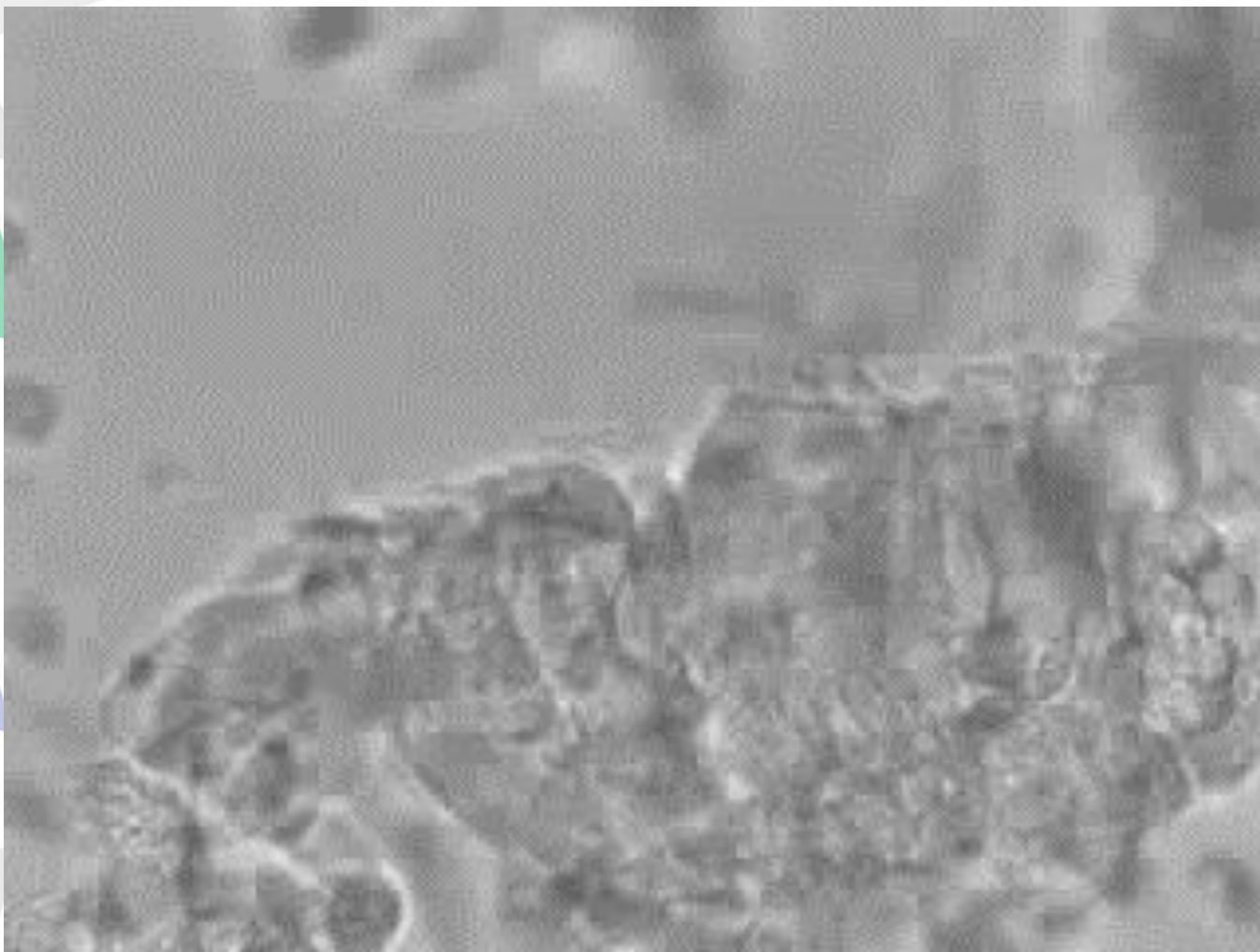
При установлении диагноза учитываются:

- 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.

Инструментальная диагностика

- КТ органов грудной полости, пазух носа
- Исследование функции внешнего дыхания
- Исследование газов крови и/или сатурации
- Диагностическая и/или лечебная трахеобронхоскопия
- Эхокардиография (Эхо-КГ) с доплеровским анализом
- Мониторирование состояния слуховой функции с помощью аудиологических тестов



Дифференциальный диагноз

- Муковисцидоз
- Первичные иммунодефицитные состояния
- Врожденные аномалии строения бронхиального дерева
- Бронхоэктазы другого происхождения
- Бронхиальная астма
- Врожденные аномалии сердечно-сосудистой системы

Лечение

Базовая терапия

- Кинезитерапия;
- Промывание носовых ходов гипертоническим раствором хлорида натрия, применение назального душа
- Игальяционная бронхоспазмолитическая терапия при наличии бронхообструктивного синдрома (ипратропия бромид+фенотеролж, сальбутамол, салметерол, формотерол);
- Проведение курсового лечения пероральными муколитическими препаратами (наиболее часто используются амброксол, ацетилцистеин, карбоцистеин).



Лечение

Обострение хронических бронхолегочных заболеваний

Наиболее характерными микробными патогенами при ПЦД являются Haemophilus influenzae и Streptococcus pneumoniae, реже Moraxella catarrhalis, Staphylococcus aureus. Pseudomonas aeruginosa у детей высевается редко, однако с возрастом значение этого патогена у больных с ПЦД постепенно возрастает. Препараты в соответствии с чувствительностью выделенной микрофлоры назначают в максимально допустимых (для данного возраста) дозах и используют парентерально или внутрь (в зависимости от состояния пациента), также используется ступенчатый метод введения. Длительность курса лечения от 1 до 3 недель. При высеве Pseudomonas aeruginosa терапия проводится аналогично протоколам лечения больных муковисцидозом. Противомикробная терапия проводится в соответствии с результатами микробиологического исследования. Препаратом выбора, в большинстве случаев, является амоксициллин+клавулановая кислота, могут быть использованы цефалоспорины 2, 3 поколения.


ИСТОЧНИКИ

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1122/>

https://en.wikipedia.org/wiki/Primary_ciliary_dyskinesia

https://www.pediatr-russia.ru/sites/default/files/file/kr_pcd.pdf





**Спасибо
за
внимание**