

УДК 616.313-007

СЛУЧАЙ СИНДРОМА КАРТАГЕНЕРА У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

К.К. Джаксалыкова

Государственный медицинский университет г.Семей

Среди наследственных заболеваний у детей синдром Картагенера встречается с частотой 1 на 30000-50000 новорожденных детей. Это врожденный комбинированный порок развития с триадой симптомов: обратное расположение внутренних органов (*situs viscerus inversus*), хроническая бронхолегочная патология и синусоринопатия.

Относится к заболеваниям с аутосомно-рецессивным типом наследования с 50%-й пенетрантностью патологического гена.

Подробное описание данного синдрома представлено швейцарским терапевтом Картагенером в 1933 году.

В основе патогенеза синдрома Картагенера лежит дефект ресничек мерцательного эпителия дыхательных путей, препятствующий их нормальному движению, что приводит к нарушению мукоцилиарного транспорта у больных с данным синдромом.

Часто это заболевание диагностируют у ребенка поздно после частых бронхитов, пневмоний, когда нарушение одного из основных механизмов самоочищения бронхов приводит к развитию хронического бронхолегочного процесса, риниту и синуситу.

Приводим выписку из медицинской карты стационарного больного, которому диагноз синдрома Картагенера был выставлен на 10 день после рождения.

Новорожденная Д. поступила в отделение патологии новорожденных на 8-ой день жизни из родильного дома с жалобами на беспокойство, кашель.

Из анамнеза заболевания ребенок переведен из родильного дома с диагнозом: Врожденная пневмония, ВПС?

Из анамнеза жизни: девочка от 1 беременности, 1 срочных родов в сроке 42 недели. Настоящая беременность протекала на фоне хронической фетоплацентарной недостаточности, эутиреоза. Роды осложнились ранним излитием околоплодных вод. Вес при рождении - 3900г., рост - 52 см, окружность головы - 36 см, окружность груди - 35 см, с оценкой по шкале Апгар - 7-7 баллов. В родильном доме профилактические прививки

не получила. Отягощенной наследственности, со слов мамы, выявить не удалось.

Через несколько часов после рождения состояние ребенка ухудшилось, появились симптомы дыхательной недостаточности, диагностирована врожденная пневмония, проводилось лечение. Но в динамике у ребенка сохранялся кашель, беспокойство по поводу чего больная была переведена для дальнейшего лечения и обследования.

Объективно: Состояние ребенка средней степени тяжести. Правильного телосложения, удовлетворительного питания, вес - 3711г. Кожа чистая, бледная, легкий цианоз носогубного треугольника при беспокойстве. Костно-мышечная система без патологии. Двигательная активность и мышечный тонус снижены, рефлексы врожденного автоматизма вызываются. Грудная клетка цилиндрической формы, в акте дыхания обе половины участвуют равномерно. При аускультации легких - дыхание прослушивается, в нижних отделах левого легкого разнокалиберные влажные и сухие хрипы. Перкуторно легочный звук с укорочением в нижних отделах слева. Частота дыхательных движений - 48 в минуту. При перкуссии сердце определяется справа. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Частота сердечных сокращений - 148. Живот мягкий, безболезненный, печень пальпаторно определяется слева, селезенка справа. Пупочная ранка чистая. Половые органы развиты по женскому типу. Мочеиспускание свободное, стул желтый, кашицеобразный.

Проведено обследование:

Рентгенограмма органов грудной клетки в прямой проекции. Определяется правостороннее положение сердца и газового пузыря желудка. Легочный рисунок усилен, обогащен. Корни легких расширены, бесструктурные. Купол диафрагмы ровный, синусы свободны.

Заключение: Декстروпозиция сердца.



УЗИ сердца: Полостные размеры сердца не увеличены, клапанный аппарат не изменен. Сократительная способность миокарда левого желудочка удовлетворительная. Декстропозиция.

УЗИ органов брюшной полости: Обратное расположение органов брюшной полости.

Консультация невролога: Гипоксическое поражение ЦНС, церебральная ишемия 2 степени, миотонический синдром.

Консультация отоларинголога: ринофарингит.

Консультация генетика: Синдром Картагенера. Аутосомно-рецессивный тип наследования.

Общий анализ крови:

- Эритроциты - $4,86 \cdot 10^{12}$ /л.
- Гемоглобин - 158 г/л.
- Цветной показатель - 0,98
- Тромбоциты - $291 \cdot 10^9$ /л.
- Лейкоциты - $8,6 \cdot 10^9$ /л., п-4%, с-54%, л-39%, м-3%
- СОЭ - 2 мм./ час.
- Время свертывания - 3 мин.20 сек.- 3 мин.40 сек.

Общий анализ мочи:

- Плотность - 1010

- Белок - нет
- Сахар - отрицательный
- Лейкоциты - 2-3 в поле зрения

Копрограмма без особенностей

Бак.посев мокроты - отрицательный

Заключительный диагноз: Синдром Картагенера, аутосомно-рецессивный тип наследования, осложненный пневмонией. Гипоксическое поражение ЦНС, церебральная ишемия 2 степени, миотонический синдром, острый период

Проведено лечение:

1. Грудь по требованию
2. Ампициллин по 120 тыс. 3 раза
3. Цефазолин по 80 мг 3 раза
4. Линекс по 0,5 капсулы 3 раза
5. Фенобарбитал по 0,003 на ночь
6. Дибазол по 0,0003 1 раз
7. Постуральный дренаж.
8. Массаж грудной клетки.

Состояние после лечения улучшилось, ребенок был выписан домой через 21 день под наблюдение участкового педиатра, невролога и генетика.

Нәрестеде Картагенер синдромының кездесуі

К.Қ. Жақсылықова

Осы жұмыста нәрестеде Картагенер синдромының анықталуы туралы жазылған. Бұл сирек кездесетін тұқым қуалайтын ауру. Аутосомды-рецессивті жолмен беріледі және үштік симптоммен сипатталады: ішкі мүшелердің керісінше орналасуы, созылмалы бронхөкпелік процесс және синуситтер, ринопатиялар.

The case of Kartagener syndrome of the newborn child

K.K. Jaxalykova

In this work shows the case of detection of Kartagener syndrome of the newborn child. This is a rare hereditary disease, route of transmission is autosomal recessive and is characterized by a triad of symptoms: the reverse arrangement of internal organs, chronic bronchopulmonary process and sinusorinopatia.

УДК 616.12-008.331.1

СЛУЧАЙ СИНДРОМА ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ

И.В. Фоминых, М.К. Касымбеков, Б.К. Муканбаева, А.П. Волков

Учреждение ОВ 156/15, г. Семей

Стойкая артериальная гипертензия иногда приобретает прогрессирующий и даже злокачественный характер, хотя при своевременно начатом лечении такое случается редко. Злокачественная артериальная гипертензия развивается менее чем у 1% больных артериальной гипертензией и в настоящее время встречается редко. Данная патология часто начинается в молодом и даже детском возрасте, чаще у мужчин. Как правило, она имеет эндокринную патологию и протекает очень тяжело. Из всех случаев злокачественной артериальной гипертензии: 40% приходится на долю больных с феохромоцитомой, 30% - реноваскулярной гипертензии, 12% - с первичным альдостеронизмом, 10% - с паренхиматозными болезнями почек, 2% - эссенциальной артериальной гипертензией, 6% - на долю больных с остальными формами симптоматической гипертензии. Клиническую картину определяют два независимых процесса: расширение церебральных артерий и генерализованный фибриноидный некроз стенок артериол. Критериями диагноза злокачественной артериальной гипертензии являются: повышение АД выше 220/140 мм. рт. ст. Однако злокачественность определяется не абсолютным уровнем артериального давления, но и степенью поражении органов – мишеней, в том числе, как правило, серьезными нарушениями механизмов ауторегуляции мозга, почек, сердца, сосудов глазного дна (отек дисков зрительных

нервов в сочетании с кровоизлияниями и экссудатами). Для злокачественной артериальной гипертензии характерны признаки гипертонической энцефалопатии: сильная головная боль, рвота, нарушение зрения, переходящие парезы, эпилептические припадки, сопор и кома. Эти симптомы вызваны спазмом церебральных артерий и отеком головного мозга. На аутопсии у таких больных иногда обнаруживаются множественные мелкие тромбы в церебральных артериях. Возможны также декомпенсированная сердечная недостаточность и быстро прогрессирующая почечная недостаточность, гипертрофия левого желудочка, нарушения ритма сердца, склонность к фибрилляции желудочков, похудание, нарушение реологических свойств крови, вплоть до синдрома ДВС, гемолитической анемии. Но как будет развиваться злокачественная артериальная гипертензия, какие органы она затронет - это практически непредсказуемо.

В тактике лечения больных со злокачественной гипертензией обязательно одновременное назначение комбинации из 3-5 антигипертензивных препаратов в достаточной высокой дозах: ингибиторы АПФ, антагонистов кальция, бета – блокаторов, диуретиков, а в ряде случаев также антагонистов альфа -2 или имидазолиновых рецепторов, блокаторов рецепторов ангиотензин II, альфа1 – блокаторов. При отсутствии адекватного антигипертензивного эффекта на фоне комбинированной