

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Е.Э. Блохова, Р.А. Гудков, А.В. Дмитриев, Н.В. Ененков,
А.О. Славова

DOI 10.25789/YMJ.2025.92.29

УДК 616.23-007.17-053.2

СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА: ПРОБЛЕМЫ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ

В статье описан клинический случай синдрома Картагенера у пациентки 12 лет. В ходе физикального осмотра зафиксировано изменение пальцев кистей рук по типу «барабанных палочек» и ногтевых пластин по типу «часовых стекол». При проведении обследования выявлены снижение показателей спирометрии, декстрокardia, хронические бронхитические изменения в легких. Количество баллов по шкале PICADAR составило 13. Совокупность клинико-лабораторных и инструментальных данных, оценка по шкале PICADAR позволили установить диагноз первичная цилиарная дискинезия: синдром Картагенера.

Представленный клинический случай наглядно демонстрирует проблемы дифференциальной диагностики синдрома Картагенера. Повышение настороженности и осведомленности врачей об этом заболевании может помочь в быстрой диагностике, своевременном лечении и улучшении качества жизни таких пациентов.

Ключевые слова: синдром Картагенера, первичная цилиарная дискинезия, дифференциальная диагностика, поздняя диагностика

The article describes a clinical case of Kartagener syndrome in a 12-year-old patient. During the physical examination, changes in the fingers of the hands of the "drumstick" type and nail plates of the "watch glass" type were recorded. A decrease in spirometry indicators, dextrocardia, chronic bronchitis changes in the lungs were revealed. The number of points on the PICADAR scale is 13. The set of clinical, laboratory and instrumental data, assessment on the PICADAR scale, allowed to establish the diagnosis of primary ciliary dyskinesia: Kartagener syndrome.

The presented clinical case clearly demonstrates the problems of differential diagnosis of Kartagener syndrome. Increasing the alertness and awareness of doctors about this disease can help in rapid diagnosis, timely treatment and improving the quality of life of such patients.

Keywords: Kartagener syndrome, primary ciliary dyskinesia, differential diagnosis, late diagnosis.

Для цитирования: Блохова Е.Э., Гудков Р.А., Дмитриев А.В., Ененков Н.В., Славова А.О. Синдром Картагенера: проблемы дифференциальной диагностики. Якутский медицинский журнал. 2025; 92(4): 134-136. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2025.92.29>

Введение. Цилиопатии представляют собой группу редких наследственных заболеваний, вызванных мутациями в генах белков, определяющих структуру и функции ресничек. Из-за широкой распространенности реснитчатого эпителия в организме цилиопатии затрагивают различные ткани и органы, включая в себя ряд состояний, среди которых синдром Картагенера (СК) занимает существенное место.

БЛОХОВА Екатерина Эдуардовна – к.м.н., доцент ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» МЗ РФ (390026, г. Рязань, ул. Высоковольная, д.9); врач-педиатр ГБУ Ряз. области «Областная детская клиническая больница имени Н.В. Дмитриевой» (ул. Интернациональная, д.1 «3»), kirieshka474@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-3915-2242>.
ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» МЗ РФ (390039, г. Рязань, ул. Интернациональная ул, д.1, лит. 3); **ГУДКОВ Роман Анатольевич** – к.м.н., доцент, <https://orcid.org/0000-0002-4060-9692>, **ДМИТРИЕВ Андрей Владимирович** – д.м.н., проф., зав. кафедрой, <https://orcid.org/0000-0002-8202-3876>, **ЕНЕНКОВ Никита Васильевич** – студент, <https://orcid.org/0000-0001-7430-9359>, **СЛАВОВА Анна Олеговна** – студент, <https://orcid.org/0000-0002-8202-3876>

Синдром Картагенера – это классический вариант первичной цилиарной дискинезии (ПЦД), характеризующийся патологией структуры или функции ресничек, приводящей к нарушению мукоцилиарного клиренса, и проявляющийся хроническими инфекциями дыхательных путей и неполным или полным аномальным расположением внутренних органов [12]. В настоящее время известно более 50 генетических вариантов СК, характеризующихся клинической гетерогенностью [3]. Так, по данным Е.И. Кондратьевой с соавт., пациенты с СК в 90% случаев рождаются доношенными, в 47% случаев госпитализируются в отделения интенсивной терапии в неонатальном периоде, страдают рецидивирующими бронхитами, пневмониями, синуситами и отитами в 86,6%, 76,6%, 75%, 51,6% случаев соответственно. У 28,3% таких пациентов регистрируются пороки сердца, у 5% – назальный полипоз, у 8,3% – патология почек [5].

Несмотря на наличие клинических рекомендаций, диагностика СК остается затруднительной в связи с тем, что клиническая картина не является специфичной только для ПЦД, отсутствует «золотой стандарт» диагностики и все диагностические рекомендации включают в себя комбинацию различных

анамнестических, функциональных, структурных и молекулярно-генетических методов [4]. В настоящее время для диагностики СК используют характерные клинико-анамнестические (количественная оценка значимости клинических признаков – шкала PICADAR (от англ. *Primary Ciliary Dyskinesia A Rule*) и инструментальные данные в совокупности с результатами специальных исследований: измерение уровня оксида азота (NO) в выдыхаемом назальном воздухе, высокоскоростная цифровая видеомикроскопия (для оценки подвижности цилиарных жизнеспособных клеток), трансмиссионная электронная микроскопия (оценка состояния ультраструктуры аксономы), иммунофлуоресцентное окрашивание различных структурных белков и генетическое тестирование [10]. В связи с недоступностью для широкого использования в неспециализированных стационарах высокотехнологичных диагностических тестов ПЦД часто диагностируются на поздних сроках жизни или не диагностируются вовсе, что приводит к позднему началу лечения или его отсутствию.

Сложность диагностики ПЦД демонстрирует представленный клинический случай. От пациента получено письменное информированное добровольное согласие на участие в исследовании.

довании, публикацию описания клинического случая и фотоматериалов в медицинском журнале, включая его электронную версию (12.12.2024).

Клинический случай. Ребенок от 5-й беременности, протекавшей гладко, от молодых здоровых родителей, не состоявших в родстве. При пренатальном скрининге в 20 недель выявлена декстрокардия. Роды вторые срочные, физиологические. Вес при рождении 3630 г, длина тела 53 см. Оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. В связи с проявлениями нарастающих дыхательных расстройств переведена из родильного зала в отделение анестезиологии и реанимации.

На 4-е сут жизни развилась клиника кишечной непроходимости, обусловленная незавершенным поворотом кишечника и кольцевидной поджелудочной железой. При обследовании подтверждено, что у ребенка правосформированное праворасположенное сердце, поясничная дистопия левой почки.

На протяжении первого года жизни состояние ребенка было стабильным. С 1,5 лет часто (6-7 раз/год) болела респираторными заболеваниями, проявляющимися в форме ларинготрахеобронхитов, бронхиолитов, бронхо-обструктивного синдрома. В периоде реконвалесценции длительно сохранялся влажный кашель. В возрасте 5 лет при обследовании на рентгеновской компьютерной томографии обнаружена гипоплазия правого легкого. При повторном КТ-обследовании, в возрасте 8 лет, определялись изменения, характерные для хронического бронхита: утолщение стенок бронхов, наличие пристеночного субстрата (мокроты). В возрасте 9 лет появилась клиника мочекаменной болезни, в связи с чем в «НМИЦ здоровья детей» (г. Москва) была произведена литотрипсия.

Профилактические прививки проводились по индивидуальному графику. Аллергологический анамнез без особенностей. Неонатальный скрининг проводился, патологии не выявлено.

В 12 лет ребенок поступает в стационар областной детской клинической больницы имени Н.В. Дмитриевой с клиникой железодефицитной анемии.

В ходе физикального осмотра зафиксировано изменение пальцев кистей рук по типу «барабанных палочек», изменение ногтевых пластин по типу «часовых стекол» (рис.1). Акроцианоз пальцев рук, усиливающийся в положении стоя. Ребенок астенического телосложения. При расчете индекса массы тела выявлена недостаточность



Рис. 1. Изменения пальцев кистей рук по типу «барабанных палочек», изменение ногтевых пластин по типу «часовых стекол»

питания умеренной степени (z-score 2,27). Выявлен ряд стигм дизэмбриогенеза: высокое нёбо, рекурвация коленных суставов, низкое расположение сосков. Аускультативно дыхание неравномерно жесткое, справа со спины местами ослаблено, справа выслушиваются преимущественно сухие диффузные хрипы, больше на вдохе. SaO_2 96-99%. При аускультации сердца выслушивается короткий систолический шум справа от грудины в четвертом межреберье. Физиологические отправления без особенностей.

Ребенку проведено комплексное обследование. В общем анализе крови признаки железодефицитной анемии 3 степени: гемоглобин 66 г/л, MCV (от англ. *Mean Corpuscular Volume*) 68,4 фл, единичные ретикулоциты. В биохимии крови – снижение уровня сывороточного железа до 6,0 мкмоль/л, ферритина сыворотки до 2,5 мкг/л, остальные показатели (билирубин, ЩФ, АЛТ, АСТ, креатинин, мочевины, белок, электролиты, СРБ) – в пределах референсных значений. Показатели плазменного звена коагуляции в пределах возрастной нормы. При оценке кислотно-щелочного состояния крови изменения не выявлены. В моче определяется оксалурия: суточная экскреция составила 209,8 ммоль/сут (норма до 134,8 ммоль/сут). Исследование гуморального иммунитета (иммуноглобулины А, Е, М, G) в пределах нормы. Скрининг на целиакию отрицательный. Уровень фекального кальпротектина <50 мкг/г. Копрология без признаков патологии, скрытая кровь в кале не об-

наружена.

При фиброэзофагогастродуоденоскопии выявлены фибринозный рефлюкс-эзофагит, недостаточность кардии, дуодено-гастральный рефлюкс, состояние после наложения гастроэнтероанастомоза. При комплексном ультразвуковом обследовании обнаружены: ротация и поясничная дистопия левой почки, конкременты в чашечно-лоханочной системе обеих почек размерами до 6 мм; гипоплазия матки. Изменений со стороны щитовидной железы, органов брюшной полости не установлено. На ЭхоКГ врожденная аномалия сердца: правосформированное праворасположенное сердце, давление в легочной артерии < 30 мм рт. ст.

На компьютерной томографии (КТ) органов грудной клетки – КТ-признаки врожденных пороков развития: декстрокардии, гипоплазии правого легкого (за счёт средней и нижней доли); транспозиции правого верхнедолевого бронха в область отхождения средне-долевого и нижнедолевого бронха; признаки хронических бронхитических изменений в стадии обострения (утолщения стенок дистальных бронхов справа); пристеночный субстрат (мокрота) в просвете крупных бронхов и трахеи; множественные центрилобулярные узелки и Y-образные структуры с формированием паттерна «дерево в почках», лобулярные уплотнения (рис. 2 и 3). По данным спирометрии: выраженное снижение форсированной жизненной емкости легких и объема форсированного выдоха, после пробы с сальбутамолом без динамики. На МРТ головного мозга патологии не выявлено.

Ребенок оценен по шкале PICA-DAR, количество баллов 13 («диагноз правомочен») [2].

Совокупность клинико-лаборатор-

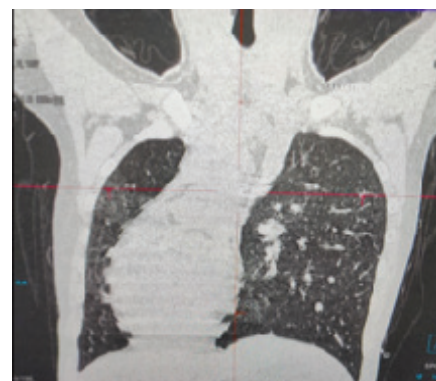


Рис. 2. Компьютерная томография грудной клетки: декстракардия (праворасположенное, правосформированное сердце)

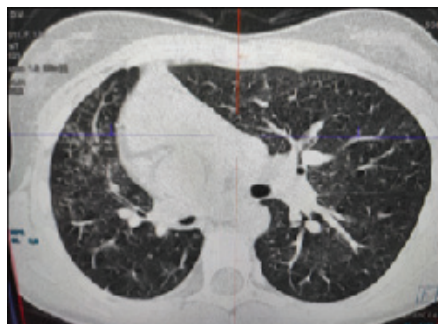


Рис. 3. Компьютерная томография грудной клетки: утолщение стенок дистальных бронхов справа; пристеночный субстрат в просвете крупных бронхов и трахеи; множественные центрилобулярные узелки и Y-образные структуры с формированием паттерна «дерево в почках»

ных и инструментальных данных, оценка по шкале PICADAR позволили установить диагноз первичная цилиарная дискинезия: синдром Картагенера.

Обсуждение. Представленный клинический случай демонстрирует сложность постановки диагноза ПЦД. Средний возраст верификации данного заболевания является важным показателем эффективности системы здравоохранения в выявлении редкой патологии у детей [1,6]. Так, по данным А.А. Новак, средний возраст верификации заболевания в РФ составляет 5,8 года, в австралийской когорте больных диагноз устанавливается в возрасте 6,4 года, в Китае – 8,2 года, а в Южной Корее – 11,8 года [3, 8, 9, 11].

Ввиду относительно низкой частоты СК, разнообразия фенотипов, отсутствия скрининга, низкой осведомленности и настороженности врачей, постановка диагноза ПЦД часто откладывается на годы, что значительно снижает качество жизни таких пациентов [7]. Согласно клиническим рекомендациям РФ, а также диагностическим рекомендациям Европейского респираторного и Американского торакального обществ, пациенты, имеющие постоянный продуктивный кашель, аномалии расположения внутренних органов и врожденные пороки сердца, подлежат дополнительному комплексному обследованию с применением высокотехнологичных диагностических тестов для верификации ПЦД [10, 13].

В представленном случае с первых дней жизни у ребенка диагностированы декстракардия, неполный поворот кишечника и кольцевидная поджелудочная железа. С 1,5 лет ребенок регулярно наблюдается в медицинских учреждениях с повторными воспалительными заболеваниями верхних и нижних дыхательных путей, периодически проходит лечение по поводу заболеваний мочевыделительной системы. С 8 лет был установлен диагноз хронический бронхит. Данный ребенок, несмотря на частоту амбулаторных обращений и стационарных госпитализаций, комплексно не обследовался, на диспансерном учете по поводу хронического бронхита не состоял.

Заключение. Представленный клинический случай наглядно демонстрирует проблемы дифференциальной диагностики СК. Повышение осведомленности врачей об этом заболевании может помочь в быстрой диагностике, своевременном лечении и улучшении качества жизни таких пациентов.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература

1. Ахмедова Э.И. Наблюдение за детьми периода новорожденности в детской поликлинике // Наука молодых (Eruditio Juvenium). 2022. Т.10, №1. С.81-90. doi:10.23888/HMJ202210181-90.
2. Ахмедова Э.И. Observation of children of the neonatal period in a children's clinic // Science of the Young (Eruditio Juvenium). 2022. Vol. 10, No. 1. P. 81-90. doi:10.23888/HMJ202210181-90.
3. Новак А.А., Мизерницкий Ю.Л. Клинико-генетические параллели у детей с первичной цилиарной дискинезией // Пульмонология. 2024. Т.34, №2. С.176-183. doi:10.18093/0869-0189-2023-33-6-176-183.
4. Novak A.A., Mizernitsky Yu.L. Clinical and genetic parallels in children with primary ciliary dyskinesia // Pulmonology. 2024. Vol. 34, No. 2. P. 176-183. doi: 10.18093/0869-0189-2024-34-2-176-183.
5. Новая компьютерная программа автоматизированного анализа движения цилиарного эпителия респираторного тракта для диагностики первичной цилиарной дискинезии / Т.А. Киян, С.А. Смирнихина, А.Г. Демченко [и др.] // Пульмонология. 2024. Т.34, №2. С.184-193. doi:10.18093/0869-0189-2024-34-2-184-193.
6. A new computer program for automated analysis of the movement of the ciliary epithelium of the respiratory tract for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia / Kiyan T.A., Smirnikhina S.A., Demchenko A.G. [et al.] // Pulmonology. 2024. Vol. 34, No. 2. P. 184-193. doi: 10.18093/0869-0189-2024-34-2-184-193.
7. Сравнительная характеристика пациентов с первичной цилиарной дискинезией с наличием или без синдрома Картагенера / Е.И. Кондратьева, С.Н. Авдеев, Т.А. Киян [и др.] // Пульмонология. 2024. Т.34, №2. С.194-205. doi:10.18093/0869-0189-2024-34-2-194-205.
8. Comparative characteristics of patients with primary ciliary dyskinesia with or without Kartagener syndrome / Kondratieva E.I., Avdeev S.N., Kiyan T.A. [et al.] // Pulmonology. 2024. Vol. 34, No. 2. P. 194-205. doi: 10.18093/0869-0189-2024-34-2-194-205.
9. Характеристика адаптационных возможностей часто болеющих детей младшего школьного возраста / О.В. Смирнова, Е.С. Овчаренко, Э.В. Каспаров [и др.] // Российский медико-биологический вестник имени академика И.П. Павлова. 2023. Т.31, №3. С.441-450. doi:10.17816/PAVLOVJ112614.
10. Characteristics of the adaptive capabilities of frequently ill children of primary school age / Smirnova O.V., Ovcharenko E.S., Kasparov E.V. [et al.] // Russian Medical and Biological Bulletin named after Academician I.P. Pavlov. 2023. Vol. 31, No. 3. P. 441-450. doi: 10.17816/PAVLOVJ112614.
11. Hailu SS, Amerga ED, Gorfu Y, Zewdineh D., et al. Kartagener's syndrome: A Case Report. Ethiop Med J. 2016. Vol.54, No2. P.91-94.
12. Hosie P.H., Fitzgerald D.A., Jaffe A., et al. Presentation of primary ciliary dyskinesia in children: 30 years' experience. J. Paediatr. Child Health. 2015. Vol.51, No7. P.722-726. doi:10.1111/jpc.12791.
13. Kim M., Lee M.H., Hong S.J., et al. Clinical manifestations and genotype of primary ciliary dyskinesia diagnosed in Korea: multicenter study. Allergy Asthma Immunol. Res. 2023. Vol.15, No6. P.757-766. doi:10.4168/aa.2023.15.6.757.
14. Lucas J.S., Barbato A., Collins S.A., et al. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Eur. Respir. J. 2017. Vol.49, No1:1601090. doi:10.1183/13993003.01090.2016.
15. Peng B., Gao Y.H., Xie J.Q., et al. Clinical and genetic spectrum of primary ciliary dyskinesia in Chinese patients: a systematic review. Orphanet J. Rare Dis. 2022. Vol.17, No1:283. doi:10.1186/s13023-022-02427-1.
16. Poudel S, Basnet A, Bista S, et al. Kartagener's syndrome with recurrent respiratory infection: A case report. Ann Med Surg (Lond). 2023. Vol.85, No6. P.3102-3105. doi:10.1097/MS9.0000000000000796.
17. Shapiro A.J., Davis S.D., Polineni D., et al. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: an official American Thoracic Society clinical practice guideline. Am. J. Respir. Crit. Care Med. 2018. Vol.197,12. P.24-39. doi:10.1164/rccm.201805-0819st.