Криворотько Д. М., Меренцева К. Р., Медик Е.И.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ КАРТАГЕНЕРА

Харьковский национальный медицинский университет, кафедра пропедевтики педиатрии №2, КУЗО «ОДКБ № 1», г. Харьков, Украина.

Научный руководитель – зав. кафедры, д.мед.н., доц. В.А. Клименко.

**Актуальность:** синдром Картагенера — редкое генетически гетерогенное, [аутосомно-рецессивное](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D1%83%D1%82%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%BD%D0%BE-%D1%80%D0%B5%D1%86%D0%B5%D1%81%D1%81%D0%B8%D0%B2%D0%BD%D1%8B%D0%B9_%D1%82%D0%B8%D0%BF_%D0%BD%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D0%BE%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D1%8F) заболевание, которое относится к группе цилиопатий (Ciliary dyskinesia). Наиболее часто вызывается мутациями в генах DNAI1 (2-9%) и DNAH5 (15-20%). Встречается с частотой 1:16000 новорождённых.

**Целью работы** является улучшение диагностики путемповышения уровня знаний врачей о редком генетическом заболевании.

**Методика:** использованы клинико-параклинические исследования согласно действующим протоколам.

**Результаты**: ребенок Л., мальчик, в возрасте 3 дней поступил в отделение патологии новорожденных. Из анамнеза известно, что ребенок от третьей беременности, протекавшей на фоне гестационного пиелонефрита и отека беременных (первая и вторая беременность – самопроизвольный аборт), первых родов в сроке 40 недель гестации путем кесарева сечения по клиническим показаниям – узкий таз, безводный период 35 часов 18 минут. По шкале Апгар 8-9 баллов, масса при рождении 3370 г.

На момент поступления состояние ребенка - тяжелое за счет метаболических нарушений и дыхательной недостаточности. Фенотипически: сухость, мраморность кожи, треугольное лицо, микроретрогнатия, короткая шея, широкое расстояние между сосками, sinus sacralis, вальгусная установка стоп. Отмечалась одышка смешанного характера с втяжением податливых участков грудной клетки на вдохе, дыхание поверхностное, на глубине вдоха – влажные хрипы с обеих сторон. Перкуторно сердце - справа. Тоны сердца чистые, ритмичные. Был обследован: рентгенологически - situs viscerum inversus (тень печени визуализируется под левым куполом диафрагмы, тень газового пузыря желудка – под правым куполом; декстрапозиция сердца); ультразвуковое исследование - situs viscerum inversus, широкое овальное окно (4,9 мм), нерезкая дилятация правых камер сердца; в клиническом анализе крови - умеренный лейкоцитоз. Консультирован узкими специалистами. Учитывая клинико-лабораторные и дополнительные методы обследования, был установлен диагноз синдром Картагенера, функционирующее овальное окно.

**Вывод**: данное клиническое наблюдение повышает осведомленность врачей о редкой патологии, что позволить улучшить диагностику.