

## СИНДРОМ КАРТАГЕНЕРА И ГЕМОРРАГИЧЕСКАЯ МЕЗЕНХИМАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ У РЕБЕНКА 13 ЛЕТ

Кафедра педиатрии факультета усовершенствования врачей Алтайского государственного медицинского университета, Алтайская краевая клиническая детская больница, г. Барнаул, РФ

Наследственная патология соединительной ткани является объектом пристального внимания не только медицинских генетиков, но и гематологов, поскольку она нередко сопровождается явным или скрытым (потенциальным) геморрагическим или тромбогеморрагическим синдромами. По данным литературы, геморрагический синдром при дисплазиях соединительной ткани обусловлен нарушениями сосудисто-тромбоцитарного гемостаза, дефицитом фактора Виллебранда и (или) нарушением конечного этапа свертывания крови. В единичных работах отмечена предрасположенность к бронхолегочным заболеваниям, преимущественно по обструктивному типу, при «малых формах дисплазии соединительной ткани».

Приводим клиническое наблюдение — синдром Картагенера (обратное расположение внутренних органов, хронический бронхолегочный процесс, синусит) — редкий вариант бронхолегочной патологии, сочетающийся с наследственным синдромом геморрагической мезенхимальной дисплазии.

Больной Л., 13 лет, поступил в Алтайскую краевую клиническую детскую больницу с жалобами на постоянный влажный кашель с мокротой светло-зеленого цвета,

утомляемость. Мальчик от II нормально протекавшей беременности (I прервана — медицинский аборт), I преждевременных стремительных родов в 34—35 недель. Масса тела при рождении 2800 г, длина 45 см. Закричал сразу, к груди приложен на 2-е сутки. На 3-и сутки переведен в городской перинатальный центр — отделение патологии новорожденных с диагнозом: левосторонняя полисегментарная пневмония, дэкстракардия, постгипоксическая энцефалопатия, недоношенность I степени. До 3 месяцев находился на естественном вскармливании, затем на искусственном адаптированных смесями. Прикормы введены в срок. Помесячные прибавки массы тела и нервно-психическое развитие до года были нормальными, а с 2 лет 7 мес отмечена задержка нервно-психического развития. В 3 и 8 месяцев перенес острый бронхит, в 1,5 года — острый обструктивный бронхит, в 3 года — острую правостороннюю сегментарную пневмонию (S10), затем ежегодно имели место многократно рецидивирующие обструктивные бронхиты. В 5 лет исследованы хлориды пота, кал на трипсин, показатели были нормальными.

С 1 года 9 мес отмечены проявления пищевой аллергии на мед и малину. В 8 месяцев ребенок осмотрен орто-

педом, выявлены плоскостопные стопы, варусная деформация конечностей, в 4 года — врожденная воронкообразная деформация грудной клетки, пупочная грыжа, плоскостопие. Геморрагический синдром в виде носовых кровотечений и после порезов отмечен у мальчика с 5 лет, однако у гематолога не консультирован, исследование системы гемостаза не проводилось. Наследственность неблагоприятная: отец мальчика имеет рост 186 см, астенической конституции, воронкообразная грудная клетка, варикозное расширение вен, тромбофлебит, в детстве были частые носовые кровотечения; у двоюродной бабки по отцу — бронхиальная астма, у прабабки по матери — сахарный диабет.

При поступлении состояние средней тяжести, кожные покровы бледно-розовые, на передней поверхности голени экхимозы различной давности. Фенотип: астеническое телосложение, низкая линия роста волос на лбу, волосы жесткие, большие мягкие ушные раковины, сросшиеся мочки, легкая голубизна склер, кариес, дистрофия зубной эмали резцов, пигментные пятна и невусы на туловище и верхних конечностях, воронкообразная деформация грудной клетки, сколиоз, гипермобильность всех суставов, клинодактилия VI и V пальцев кистей, «обезьянья складка» на обеих руках, пупочная грыжа, плоскостопие. Периферические лимфоузлы не увеличены. Перкуторный звук над легкими легочный с коробочным оттенком, аускультативно дыхание ослаблено, сухие и влажные разнокалиберные хрипы с обеих сторон. Частота дыхания 20 в мин. Верхушечный толчок пальпируется в V межреберье на 1 см кнутри от правой срединно-ключичной линии, усилен. Границы относительной сердечной тупости: правая — по наружному правому краю грудины, верхняя — 3-е ребро справа, левая — на 1 см кнутри от правой срединноключичной линии. Тоны сердца звонкие, акцент II тона на легочной артерии, тахикардия до 124 ударов в мин. Печень слева выступает из-под края реберной дуги на 2 см, край эластичный, безболезненный. Селезенка не пальпируется, перкуторно размеры нормальные. Температура тела 36,7°C.

Анализ крови: Hb 126 г/л, эр.  $4,2 \cdot 10^{12}$ /л, тр.  $224 \cdot 10^9$ /л, л.  $9 \cdot 10^9$ /л, п. 4%, э. 2%, с. 67%, лимф. 21%, мон. 6%, СОЭ 30 мм/ч.

Хлориды пота при стимуляции потовыделения методом пилокарпинового электрофореза по Gibson, Cooke (1959) трехкратно: 55, 62 и 43 ммоль. Кал на трипсин в разведении 1 : 160 положительный.

Рентгенография органов грудной клетки: усиление, сгущение и деформация легочного рисунка в нижних долях, межреберные промежутки расширены, повышение пневматизации в верхних отделах легких, оба купола диафрагмы расположены низко, обратное расположение внутренних органов (*situs viszerus inversus*).

Бронхоскопия: двусторонний катарально-гнойный эндобронхит.

Рентгенография придаточных пазух: пансинусит.

Спирография: незначительные обструктивные нарушения функции внешнего дыхания.

Эхография: обратное расположение внутренних органов; структура печени диффузно неоднородна за счет уплотнения стенок сосудов портальной системы, поджелудочная железа неоднородна по структуре за счет эктозитивных образований.

Эхокардиография: дэкстракардия, гипердинамия левого желудочка.

Больной получал антибактериальную терапию, санационные бронхоскопии, симптоматическую терапию. При этом из мест внутримышечных инъекций отмечалась длительная кровоточивость, а локально образовывались обширные кровоизлияния. Ребенку проведено исследование всех звеньев системы гемостаза — сосудисто-тромбоцитарного, коагуляционного и конечного этапа свертывания крови. Количество тромбоцитов в венозной крови  $246 \cdot 10^9$ /л; адгезия тромбоцитов 19% (27% в контроле); агрегация тромбоцитов, индуцированная АДФ 51% (84% в контроле), адреналином — 64% (100% в контроле), коллагеном — 45% (65% в контроле), ристомицином — 55% (80% в контроле); фактор Виллебранда 71% (100% в контроле); тромбиновое время 13,9 с (13,6 с в контроле), щитомординовый тест 24,3 с (23,4 с в контроле); аутополимеризация мономеров фибрина 26,6 с (11,5 с в контроле); гетерополимеризация мономеров фибрина 15 с (14,5 с в контроле); фибриноген 3,4 г/л; активированное парциальное тромболастинное время 48 с (36 с в контроле); протромбиновое время 20 с (18,5 с в контроле); эхитоксовый тест 37,9 с (26 с в контроле); растворимые фибринмономерные комплексы в плазме 140 мкг/мл (38 мкг/мл в контроле); продукты деградации фибриногена в сыворотке 25,6 мкг/мл (отрицательные в контроле); антитромбин III 100% (100% в контроле); XII а зависимый лизис эуглобулинов 8 мин 20 с (8 мин в контроле); спонтанный эуглобулиновый лизис 300 мин (290 мин в контроле).

Результаты исследования свидетельствуют о сочетанных нарушениях в системе гемостаза у больного — сосудисто-тромбоцитарных, дефиците фактора Виллебранда и нарушениях конечного этапа свертывания крови по типу дисфибриногемии.

В связи с тем, что детям с хронической бронхолегочной патологией, в том числе синдромом Картагенера, часто применяют инвазивные (плановые и экстренные) методы исследования и лечения, следует помнить о возможной кровоточивости, обусловленной патологией соединительной ткани, и проводить их под контролем состояния тромбоцитарного и коагуляционного звеньев системы гемостаза после предварительной коррекции выявленных нарушений.