

Пети Ю.И., Абдулкадырова Б.Р.

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА КАРТАГЕНЕРА
В КОМПАУНД-ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Гуменюк О.И.

Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии

Саратовский государственный медицинский университет

имени В.И. Разумовского, г. Саратов

Актуальность. Синдром Картагенера - орфанное заболевание из группы первичных цилиарных дискинезий. Частота встречаемости от 1 до 2265 на 40000 населения.

Цель: анализ клинического случая - Синдром Картагенера - обусловленного мутацией гена DNAH5 в компаунд-гетерозиготном состоянии.

Материалы и методы. Проведен анализ истории болезни мальчика 12 лет, анамнеза родственников пациента на наличие заболеваний верхних дыхательных путей и бронхолегочной системы, осмотр пациента.

Результаты и их обсуждение. Клинический случай. Мальчик, 12 лет, с жалобами на малопродуктивный, приступообразный кашель, периодическую заложенность носа.

Ребенок от 1 беременности, протекавшей без особенностей, 1 физиологических срочных родов. Наследственность по данной патологии отягощена со стороны отца - декстрокардия. У матери и отца частые бронхиты и риниты. С месяца наблюдается кардиологом по поводу выявленной декстрокардии. С года отмечались частые респираторные заболевания с синдромом бронхообструкции. В возрасте 5 лет была проведена аденоидэктомия в связи с гипертрофией аденоидов и развития осложнений вплоть до тугоухость. При объективном осмотре верхушечный толчок пальпируется в 5 межреберье на 1,5 см кнутри от правой срединноключичной линии. Границы относительной тупости: правая – на 1,5 см кнутри от правой срединноключичной линии, верхняя – 3 ребро, левая - по левому краю грудины. Печень расположена слева. Рост – 161 см. Масса тела – 68 кг. При обследовании: УЗИ ЖКТ и почек: отмечается инверсия внутренних органов. Рентгенография ОГК, КТ органов грудной полости: картина situs visterum inversus. Д-ЭХО-КГ: Синдром Картагенера (situs inversus). Полногеномное секвенирование ДНК: обнаружен вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 59 и 79 гена DNAH5, приводящий к аминокислотной замене p.Ser3349Pro (вариант также выявлен в гетерозиготном состоянии у отца) и вариант rs774191944 в гетерозиготном состоянии в экзоне 38 и 79, приводящий к аминокислотной замене p.Arg2090Trp (вариант также выявлен в гетерозиготном состоянии у матери). Обнаруженные в гене DNAH5 варианты формируют компаунд-гетерозиготу и могут приводить к указанному фенотипу.

Выводы: уникальность данного клинического случая заключается в формировании компаунд-гетерозиготы в гене DNAH5, ранее не описанного в литературе.