

· 病例报告 ·

Kartagener综合征1例

刘 伟¹, 邓永红², 郭 玮²

(¹解放军第302医院呼吸内科, 北京 100039; ²解放军第323医院呼吸内科, 西安 710054)

【关键词】Kartagener 综合征; 原发性纤毛运动障碍; 内脏转位; 支气管扩张; 鼻窦炎
【中图分类号】R563 【文献标识码】B 【DOI】 10.3724/SP.J.1264.2014.000179

Kartagener综合征是一种罕见常染色体隐性遗传病, 发病率约为1:30000~1:50000, 由支气管扩张、鼻窦炎、内脏转位三联征组成^[1]。是呼吸科及耳鼻喉科的少见病。我们最近诊治1例老年Kartagener综合征, 报道如下。

1 临床资料

患者, 女性, 66岁, 因“反复咳嗽、咳痰20余年, 再发加重伴呼吸困难半月余”入院, 患者既往有慢性咳嗽、咯痰史, 易感冒, 双侧鼻腔反复阻塞、流涕。既往胸部CT示“支气管扩张”, 曾在外院进行抗感染等治疗后临床症状缓解。近半个月出现咳嗽、咯痰加重, 痰为黄色黏痰, 量中等, 伴有胸闷、呼吸困难, 气喘严重时夜间不能平卧。5年前曾因鼻息肉行手术治疗。已绝经, 结婚41年, 生育1女, 父母非近亲结婚, 无家族遗传病史。

入院查体: 体温36.8℃, 脉搏56次/min, 呼吸频率18次/min, 血压110/80mmHg, 神智清, 精神可, 发育正常。双面颊呈暗红色, 左侧额窦及上颌窦轻压痛, 口唇轻度发绀, 双肺呼吸音粗, 两肺可闻及广泛湿啰音, 心尖搏动位于第5肋间右锁骨中线内侧0.5cm处, 叩诊心浊音界位于右侧。胸部X线片示双肺中下野肺纹理增多、增粗(图1A)。胸部CT示双肺纹理增粗, 紊乱, 模糊; 双肺野见广泛分布网状及条索状密度增高影。镜面右位心, 心尖朝右下方(图1B), 胃泡位于右上腹部(图1C)。鼻窦CT示右侧上颌窦及筛窦黏膜增厚, 部分窦壁缺如, 窦腔内见软组织密度影, 左侧鼻腔内亦见软组织密度影充填, 边缘欠清, 密度不均, 两侧下鼻甲肥大(图1D)。腹部超声示肝、胆位于左侧, 脾脏位于右侧, 提示内脏转位。心电图示窦性心律, 右位心。肺功能检查结果示重度混合性肺通气功能障碍, FEV₁/FVC 为60%, FEV₁为10.69 L, FEV₁实测值占预计值34.5%。经积极抗感染、祛痰、解痉平喘、体位排痰、氧疗等综合治疗, 病情好转后出院。

2 讨论

Kartagener综合征是由Siewert于1904年首次叙述, 1933年由瑞士人Kartagener作出报道, 称为“支气管扩张、

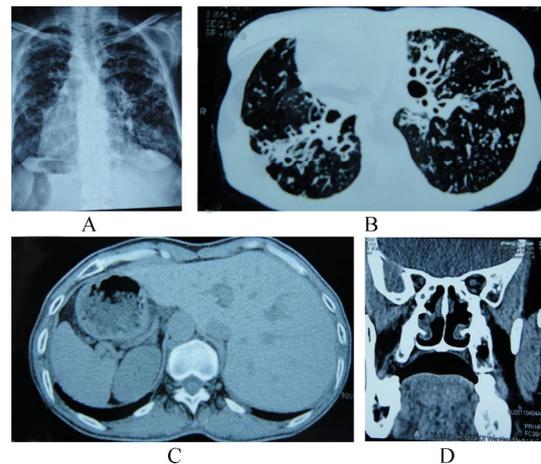


图1 影像学检查结果
Figure 1 Imaging examination results
A: Chest X-ray; B, C: chest CT; D: paranasal sinus CT

鼻窦炎、内脏转位”三联征^[2]。具有以上三联征者为完全型Kartagener综合征, 仅有内脏转位和支气管扩张者为不完全型Kartagener综合征^[3]。目前一般认为该征属于原发性纤毛运动障碍病(primary siliary dyskinesia, PCD)的一个亚型, 是一类由纤毛结构缺陷所致的常染色体隐性遗传疾病, 发生率约为1:20000。遗传性缺陷致纤毛结构和功能先天性异常, 使气道的净化功能减弱, 导致反复感染, 形成支气管扩张、鼻窦炎、鼻息肉等。胚胎早期上皮纤毛运动障碍导致内脏不能顺利完成移位, 形成内脏反位。

Kartagener综合征患者多以肺部感染、鼻窦炎症状就诊, 主要症状有反复咳嗽、咯痰、痰中带血或咯血及鼻塞、流涕、嗅觉减退等。主要体征有内脏反位、鼻窦压痛等。

Kartagener综合征常在儿童或青少年时期发病, 但易被误诊。本例患者的病史可以追溯到青少年时期, 由于没有获得及时的诊断, 长期反复发生的呼吸道感染导致发展至慢性阻塞性肺病。该病主要的诊断依据:(1)支气管扩张症;(2)鼻窦病变;(3)内脏转位, 其中右位心为诊断的必备条件。本例患者有反复咳嗽、咯痰病史, 查体轻度鼻塞、右位心, 两肺广泛湿啰音, 结合鼻窦炎及胸部CT、心电图而诊断本病。但确诊须行鼻腔或支气管黏膜活检,

取得黏膜上皮细胞行电镜检查,以观察纤毛数目和结构异常^[4]。因技术限制,本病例未行支气管黏膜纤毛超微结构病理检查及基因突变分析,属临床诊断。

Kartagener综合征的治疗原则为对症治疗,去除病因。主要给予抗感染、促进分泌物排出、增强机体免疫力等治疗。该病征预后较好,但若反复感染未经及时彻底的正规治疗,扩张的支气管感染加重,可形成多发性肺脓肿、肺心病,损害呼吸功能,最终发生呼吸衰竭^[5]。Kartagener综合征尽管是少见病,但临床诊断并不困难,通过详细的询问病史、体格检查,结合相关影像学资料,可以明确诊断。临床医师应提高对本病的认识,对支气管扩张患者,应考虑该病的可能,注意有无鼻窦炎、内脏转位,以期尽早诊断及治疗,延缓肺结构的改变,改善患者的预后。

【参考文献】

- [1] Gupta S, Handa KK, Kasliwal RR, *et al*. A case of Kartagener syndrome: importance of early diagnosis and treatment[J]. Indian J Hum Genet, 2012, 18(2): 263-267.
- [2] Gu YQ, Li YW, Li XW. Report of 3 cases of Kartagener syndrome[J]. Chin J Pract Intern Med, 2004, 24(11): 703. [顾月清, 李延文, 李晓文. Kartagener综合征3例报告[J]. 中国实用内科杂志, 2004, 24(11): 703.]
- [3] Li H, Shi RP. One case of Kartagener syndrome and literature review[J]. Chin J Lung Dis(Electron Ed), 2012, 5(6): 575-576. [李 华, 施蓉萍. Kartagener综合征1例并文献复习[J]. 中华肺部疾病杂志(电子版), 2012, 5(6): 575-576.]
- [4] Yoo Y, Koh YY. Current treatment for primary ciliary dyskinesia conditions[J]. Except Opin Pharmacother, 2004, 5(2): 369.
- [5] Carlén B, Stenram U. Primary ciliary dyskinesia[J]. Ultrastruct Pathol, 2005, 29(3-4): 217-220.

(编辑: 李菁竹)

· 消 息 ·

《中华老年多器官疾病杂志》论文优先发表快速通道

为加快重大医学研究成果的交流推广,促进医学事业的发展,本刊对符合下列条件的论文开设快速通道,优先发表:(1)国家、军队、省部级基金资助项目;(2)其他具有国内领先水平的创新性科研成果论文;(3)相关领域各类最新指南解读。凡要求以“快速通道”发表的论文,作者应提供关于论文科学性和创新性的说明。本刊对符合标准的稿件,可快速审核及刊用。

地址: 100853 北京市复兴路28号,《中华老年多器官疾病杂志》编辑部

电话: 010-66936756

网址: <http://www.mode301.cn>

E-mail: zhln dqg@mode301.cn