

Kartagener 综合征一例

吕新胜, 王葳

【中图分类号】R814.41; R814.42; R596 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2011)10-1123-02

病例资料 患者,女,22岁。自幼体弱,常年咳嗽,近10年咳嗽加重、频繁,有时咳痰、脓涕,加重1周入院。查体:P 82次/分,Bp 12.8/9.07(96/68 mmHg),体温37.6℃,双上颌窦压痛,左肺湿罗音及少许哮鸣音,心界向右扩大,律齐,无杂音;肝脾无肿大。化验室检查:外周血WBC 6.8×10^9 ,N 76%,L 25%;肝、肾功能、血气分析正常。痰培养3次均检出嗜麦芽假单胞菌。心电图示右位心,窦性心率。

影像学表现:胸部X线片示心尖位于右侧胸腔,即右位心,胃泡右位,左肺野透亮度增高,并见多处呈蜂窝样改变。胸部高分辨力CT(HRCT)示左肺多叶、段呈蜂窝状改变,柱状及囊状支气管扩张改变,伴感染,未见液平面,心脏及大血管转位(图1、2)。上腹部横断面CT平扫示肝脏、脾脏、胰腺以及胃肠道转位(图3)。副鼻窦冠状面CT骨窗示额窦、蝶窦未发育,筛窦及上颌窦发育小,黏膜增厚,有积液,鼻窦炎,窦壁骨质未见异常(图4)。影像学诊断:Kartagener综合征。

讨论 Kartagener综合征(Kartagener's syndrome, KS)又称支气管扩张、副鼻窦炎、内脏转位综合征,属于原发性纤毛运动障碍(primary ciliary dyskinesia, PCD)中最严重的类型,约占PCD的50%,属于相对少见的常染色体隐性遗传病^[1,2],其发病率为1:40000。PCD发生率1:2000~1:60000。1904年由Siewert首次报道,表现为支气管扩张合并内脏反位,包括各种纤毛超微结构的缺陷。1933年Kartagener首先描述了三联症,包括右位心、血管舒缩性鼻炎和支气管扩张,即完全性KS,并强调该综合征的家族性和遗传性特征,如只具备内脏反位及支气管扩张则为不全性KS^[1,3-5]。KS自婴幼儿至成年均可发病,但以学龄儿童及青少年为多。

由于遗传性缺陷致纤毛结构和功能先天异常,气道的净化功能减弱,使黏液清除减少,分泌物和细菌滞留,导致长期反复性感染,最终形成支气管扩张和副鼻窦炎。胎儿时期的纤毛功能障碍,使胎儿器官排列失常,不能顺利完成内脏转位而造成内脏反位。由于精子鞭毛结构异常,输卵管或子宫内膜纤毛功

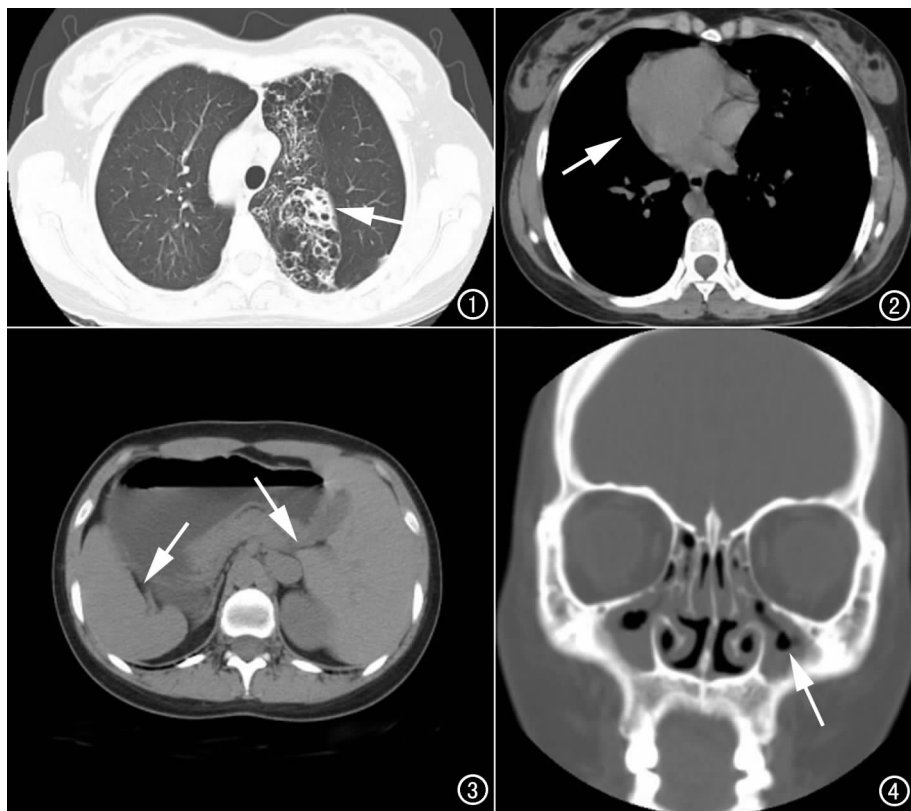


图1 胸部HRCT肺窗示左肺多叶、段支气管扩张伴感染(箭)。图2 胸部CT纵隔窗示心脏(右位心)及大血管转位(箭)。图3 上腹部CT示肝脏、脾脏、胰腺及胃肠道转位(箭)。图4 副鼻窦冠状面CT示额窦未发育,筛窦及上颌窦发育小伴炎症(箭)。

能障碍,KS也可造成男不育、女不孕症^[5,6]。人类内脏反位的发生率约为1:5000~1:10000,支气管扩张的发病率为0.3%~0.5%,而在内脏反位患者中支气管扩张的发病率可增加到12%~25%,为一般人的40~50倍。因此,右位心儿童如伴频发上呼吸道感染和肺炎,应考虑到有合并支气管扩张和副鼻窦炎即KS的可能,应行全面综合分析。KS还常和其他先天性畸形同时存在,最多见的是先天性心脏病、脑积水、腭裂、双侧颈肋、肛门闭锁、尿道下裂和复肾,其他尚有膜状瞳孔、智力障碍、听力减退、嗅觉缺损等^[6]。

影像学表现对KS的诊断具有重要意义。内脏反位必有右位心,是影像学诊断KS的主要依据。胸部X线片、CT扫描及心脏彩超等均可发现,常常是我们想到本综合征的首要线索^[7]。KS的影像表现并无特征性,但当患者以右位心为首发线索,需警惕是否合并支气管扩张及副鼻窦炎,如同时伴有上述表现,则诊断并不困难。KS患者常因反复鼻塞、脓涕、头昏、头痛,反复咯血、长期咳嗽、脓痰或胸闷、气促,甚至不孕、不育等各种症状就诊,故需加强对本病的认识,将患者的各种临床

作者单位:834000 新疆,克拉玛依市中心医院CT/MR室(吕新胜);200120 上海,同济大学附属东方医院医学影像科(王葳)
作者简介:吕新胜(1962—),男,陕西府谷人,主任医师,主要从事肺部先天性发育不良疾病研究。

表现加以综合分析,从而作出正确诊断与评价。

因此,对于胸部影像学表现为支气管扩张的患者,需要鉴别 PCD,PCD 患者由于呼吸道黏膜的纤毛均有缺陷,故双肺任何肺叶(段)均可能出现病变,主要发生在微小支气管,常常合并肺泡的发育异常。HRCT 多表现为整个肺段或肺叶的病变,以囊状支气管扩张或为“蜂窝状”为主,由于呼吸道黏膜的纤毛功能障碍,导致大量痰液不能够排出,常常合并感染,影像学上囊状扩张的支气管壁常常较厚,这也是区别普通支气管扩张的理由之一;而普通支气管扩张多为感染后支气管扩张,由于支气管壁的弹性组织和肌肉组织遭到破坏而导致的局部支气管不可恢复的支气管扩张状态,主要发生于中等大小的支气管,影像学表现常为重力下垂部位发生病变;HRCT 多表现为柱状和囊状扩张,因为 PCD 患者呼吸道纤毛结构功能缺陷,导致纤毛的痰液清除功能下降,大量的痰液阻塞支气管分支造成相应的肺不张,故在临床工作中遇到肺不张时,除考虑为新生物阻塞管腔外,还需要鉴别 PCD 等良性疾病,不要盲目的手术。此外 KS 影像学还可以表现为小叶中心性微结节或树枝出芽征样改变,既往文献报道的 12 例患者类似改变。

KS 无特异性治疗方法,主要为对症治疗,可以采用有效的抗生素和预防性干预治疗继发性感染。积极控制感染,祛痰及体位排痰,可根据痰培养结果选择敏感抗生素。反复、长期使用各种抗生素者应注意二重感染。伴有肺部哮鸣音者尚需给予解痉平喘治疗。支气管扩张严重而病变范围较局限者可考虑手术切除,同时治疗鼻窦炎或鼻息肉,有手术指征应手术治疗^[6,7]。本病患者容易引起长期慢性的肺部感染,并反复加重,造成肺组织的纤维化,同时患者消耗大,体质较差,所以需要给予营养支持及增强免疫治疗,有助于减少呼吸道感染。本病虽从小起病,但若能够早期诊断和适当处理,其预后尚好。但如果肺部病变广泛,反复肺部感染、肺动脉高压、肺源性心脏病,则

预后较差。

参考文献:

- [1] Afzelius BA, Eliasson R. Male and female infertility problems in the immotile-cilia syndrome[J]. Eur J Respir Dis Suppl, 1983, 127 (1): 144-147.
- [2] Bartoloni L, Blouin JL, Pan Y, et al. Mutations in the DNAH11 (axonemal heavy chain dynein type 11) gene cause one form of situs inversus totalis and most likely primary ciliary dyskinesia[J]. Proc Natl Acad Sci USA, 2002, 99(16): 10282-10286.
- [3] Bent JP, Smith RJ. Intraoperative diagnosis of primary ciliary dyskinesia[J]. Otolaryngol Head Neck Surg, 1997, 116(1): 64-67.
- [4] Berdon WE, Willi U. Situs inversus, bronchiectasis, and sinusitis and its relation to immotile cilia: history of the diseases and their discoverers-Manes Kartagener and Bjorn Afzelius[J]. Pediatr Radiol, 2004, 34(1): 38-42.
- [5] Ortega HA, Vega Nde A, Santos BQ, et al. Primary ciliary dyskinesia: considerations regarding six cases of Kartagener syndrome [J]. J Bras Pneumol, 2007, 33(5): 602-608.
- [6] 王立非, 关玉宝, 顾莹莹, 等. Kartagener's 综合征伴细支气管炎: 影像诊断及随访[J]. 中国医学影像技术, 2009, 25(11): 2040-2042.
- [7] 刘进康, 夏宇, 王维, 等. Kartagener 综合征的影像诊断[J]. 临床放射学杂志, 2005, 24(5): 404.
- [8] 韩国武. Kartagener 综合征的影像分析三例[J]. 临床放射学杂志, 2007, 26(6): 639.
- [9] 区颂雷, 马旭晨, 陈玉平, 等. 双侧肺部份切除治疗 Kartagener 综合征 1 例[J]. 中华胸心血管外科杂志, 2002, 18(5): 320.
- [10] 寇贵贤, 朱金兰. 家族性 Kartagener 综合征 1 例[J]. 临床耳鼻喉头颈外科杂志, 2009, 23(19): 907.

(收稿日期: 2010-10-06)

第二十一期胃肠道传统造影及消化系影像新进展学习班通知

上海交通大学附属第六人民医院和上海市卫生局将于 2011 年 11 月上、中旬在上海六院联合举办第二十一期胃肠道传统造影及消化系影像新进展学习班。学习班属国家级继续教育项目(项目编号: 2011-09-01-122)。学分 10 分, 学习班传承我国著名胃肠放射学家尚克中教授, 重点介绍: 胃肠道造影原理、应用、现状及进展; 胃肠道综合检查(包括钡检、螺旋 CT、内镜、腔内超声、MRI 等)、腹膜和腹膜腔病变、小肠造影(演示)、小肠出血的影像学检查线路、肠缺血性病变、食管和咽-食管连接的影像学、吞咽困难影像学、消化道肿瘤的介入治疗等。学费: 900 元, 食宿统一安排, 费用自理。

欲参加者请于近期来函或来电报名, 届时将向报名者投发入学通知。

联系地址: 200233 上海市宜山路 600 号 上海交通大学附属第六人民医院科教处 汤佩文

电话: 021-24058247 E-mail: tangpeiwen71@yahoo.com.cn zhuangxinqi@yahoo.cn

(上海交通大学附属第六人民医院科教处)