

· 临床报道 ·

以分泌性中耳炎为首发症状的 Kartagener 综合征 1 例及文献复习

毛奔韬, 聂智樱, 伍伟景

(中南大学湘雅二医院耳鼻咽喉头颈外科, 湖南长沙 410011)

摘要: 目的 讨论 Kartagener 综合征的发生机制、临床特点、诊断依据及其与分泌性中耳炎的相关性。方法 回顾性分析 1 例以分泌性中耳炎为首发症状并诊断为 Kartagener 综合征的患儿, 并结合相关文献进行复习。结果 Kartagener 综合征是一种由基因突变引起纤毛结构和功能改变导致的疾病, 典型表现为鼻窦炎、支气管扩张、内脏反位三联症, 以分泌性中耳炎为首发症状的此类综合征的患者并不常见, 但其病理生理基础在此类患者中存在。结论 对于患分泌性中耳炎的儿童, 应重视对其鼻部及心肺的检查, 警惕伴有 Kartagener 综合征的可能性, 及时做出正确的诊断并进行相应治疗。

关键词: Kartagener 综合征; 诊断; 支气管扩张; 分泌性中耳炎

中图分类号: R764.2

文献标识码: B

文章编号: 1007-1520(2012)02-0139-02

Kartagener 综合征 (kartagener syndrome, KS) 由支气管扩张、鼻窦炎、内脏反位三联症组成。是一种临床上较为少见的先天性遗传性疾病, 且所见并不一定是典型病例, 常伴有其他非典型表现, 若未引起足够重视易造成诊断不全甚至误诊, 现报道本院诊断的 1 例以耳部疾患为首发症状的 KS, 并结合文献进行讨论。

1 病例资料

患者, 女, 8 岁 6 个月, 因双耳听力下降半年入院。半年前患者无明显诱因出现耳鸣, 低调嗡嗡声, 且自觉耳内闷胀不适, 听力下降, 无明显耳痛、鼻塞、流涕、头痛, 夜间患者无打鼾、张口呼吸等症状。父母体健, 非近亲结婚, 外祖母因先天性心脏病去世, 患者家属诉患者并不常患肺部及呼吸道感染。入院查体: T 36.7℃, P 82 次/min, R 21 次/min, 双耳鼓膜内陷, 外表面呈桔红色, 锤骨柄向后、上移位, 锤骨短突明显外突。可透过鼓膜见到液平

面。额窦及上颌窦轻压痛, 口唇无发绀, 咽部无明显充血, 双扁桃体未见肿大。双肺呼吸音粗, 双下肺闻及中小湿罗音, 心尖搏动于右侧锁骨中线内侧 0.5 cm 处, 叩诊心浊音界位于右侧, 心律正常, 各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音, 肝、脾于正常位置未触及。X 线胸片示: 右位心, 两下肺见纹理增多、紊乱, 胃位于右侧, 肝脏位于左侧 (图 1)。心电图未见明显异常。鼻腔鼻窦 CT 横断位 + 冠状位扫描示: 双侧上颌窦、筛窦窦腔密度稍有增高, 黏膜轻度增厚等慢性炎症表现, 中、下鼻甲肥大。胸部 CT 示: 胸廓正常, 双下肺见轻度支气管扩张表现, 右位心。双耳纯音测听: 双耳传导性聋, 气导平均听阈约 45 dB, 气骨距约 10 dB, 声导抗鼓室图示双耳 B 型。根据患者病史、临床表现及有关辅助检查结果, 诊断为分泌性中耳炎合并 Kartagener 综合征。入院后行双侧鼓膜切开置管术, 术后予头孢哌酮他唑巴坦 (艾尔力康) 及二乙酰氨乙酸乙二胺抗炎止血对症处理, 3 d 后复测听力图, 平均听阈较前提高约 15 dB, 气导曲线在骨导曲线之下, 气骨距约 5 dB。

作者简介: 毛奔韬, 男, 博士研究生。
通讯作者: 伍伟景, Email: weijwu@163.com.



图 1 X 线胸片显示全内脏反位

2 讨论

分泌性中耳炎是儿童常见疾病之一,可能与儿童腺样体生理或病理性肥大、儿童咽鼓管软骨弹性较差及儿童免疫系统尚未发育成熟等因素有关。由于其常见,在临床上往往容易忽视一些其他表现而造成诊断不全。本例患者分泌性中耳炎且合并 KS 文献报道较少,并不常见。KS 由 Kartagener 在 1933 年首先报道并命名,又称支气管扩张-鼻窦炎-内脏转位综合征^[1],同时有支气管扩张、内脏反位和副鼻窦炎三联征的称为完全型 KS,没有鼻窦炎则称为不完全型 KS^[2]。该综合征还常和其他畸形同时存在,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。

KS 属于原发性纤毛不动综合征(primary ciliary dyskinesia syndrome, PCDS), PCDS 在群体中发病率较少,为 1: 15 000 ~ 1: 30 000,属常染色体隐性遗传。1976 年 Afzelius 和 Eliasson^[3-4]发现该类患者气道上皮纤毛和精子鞭毛动力蛋白臂缺失,后者导致精子不运动,提出该类患者属于不动纤毛综合征(immotile cilia syndrome, ICS)。随后的研究发现,动力蛋白臂缺失的纤毛表现为僵直、不协调的无效运动,导致黏膜的黏液清除功能异常,认为用原发性纤毛运动障碍综合征(primary ciliary dyskinesia syndrome, PCDS)来命名更为恰当。由于纤毛上皮细胞广泛分布于人体的上呼吸道、副鼻

窦、咽鼓管等处,如果各处纤毛上皮活动受限,则会引起纤毛运输功能的障碍、分泌物和细菌的滞留,导致长期慢性感染,易引起支气管扩张、副鼻窦炎/鼻息肉^[5]和中耳炎等^[6],形成本病的病理基础。

KS 为一种先天性疾病,确诊主要依靠鼻黏膜或气道黏膜活检,电镜检查见异常纤毛结构^[7-8]。本例患者虽以耳部首发症状就诊,诊断为分泌性中耳炎,但发现患者具有支气管扩张、鼻窦炎和内脏转位的典型表现,应想到合并 KS 的可能。KS 目前除对症及一般治疗外,尚无特殊治疗方法,对于本例患者,鼓膜置管术后耳部症状虽有一定程度改善,但长期术后效果如何,仍需回访及与非 KS 术后患者对比。

参考文献:

- [1] Adolfo Moreno, Edmond A, Murphy MD. Inheritance of Kartagener syndrome [J]. American Journal of Medical Genetics, 1981, 8(3): 305 - 313.
- [2] 蔡柏蔷,李龙芸. 协和呼吸病学[M]. 北京:中国协和医科大学出版社,2005: 1981 - 1985.
- [3] Eliasson R, Mossberg B, Camner P, et al. The immotile-cilia syndrome: a congenital ciliary abnormality as an etiologic factor in chronic airway infections and male sterility [J]. The New England journal of medicine, 1977, 297(1): 1 - 6.
- [4] Leigh Margaret W, Pittman Jessica E, Carson Johnny L, et al. Clinical and genetic aspects of primary ciliary dyskinesia/Kartagener syndrome [J]. Genetics in Medicine, 2009, 11(7): 473 - 487.
- [5] 刘强和,宋科英,杨新明,等. Kartagener 综合征鼻窦炎的治疗——附 1 例报道及文献复习[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志,2004, 10(6): 353 - 355.
- [6] Meeks M, Bush A. Primary ciliary dyskinesia [J]. Pediatr Pulmonol, 2000, 29(1): 307 - 316.
- [7] 秦天娥,陈小燕,王茂筠. 卡塔格内综合征[J]. 临床荟萃,2006, 21(20): 1517 - 1518.
- [8] 李良波. 耳内镜下鼓膜置管术治疗分泌性中耳炎[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志,2008, 14(4): 307 - 308.

(修回日期:2012-02-14)