

## · 病例报告 ·

# 合并 Kartagener 综合征的非气腹腹腔镜子宫肌瘤剔除术 1 例及文献复习

刘 强 孙雪冰 李 斌<sup>①</sup>

(第四军医大学校直所专家门诊微创妇科, 西安 710033)

中图分类号: R737.33

文献标识: D

文章编号: 1009-6604(2011)10-0911-03

Kartagener 综合征是常染色体隐性遗传疾病<sup>[1]</sup>, 又称支气管扩张-副鼻窦炎-内脏转位综合征。男女均可发病, 无种族发病倾向, 临床极少见。1904 年内科医生 Siewert 首次报道 1 例内脏反位患者伴有副鼻窦炎和支气管扩张, 1933 年瑞士内科医生 Manes Kartagener 等连续报道了 4 例伴有内脏反位和鼻息肉的支气管扩张患者后就一直称为 Kartagener 综合征或 Kartagener 三联症<sup>[2]</sup>。迄今为止, 国内仅有少许个案报道, 并以男性患者居多, 因并发其他疾病进行手术治疗的报道极少。我们收治 1 例子宫肌瘤、原发不孕合并 Kartagener 综合征, 由于伴有严重的支气管扩张, 应用非气腹腹腔镜施行子宫肌瘤剔除术, 术中同时探查了双侧输卵管, 结合国内外文献报道如下。

## 1 临床资料

患者 40 岁, 原发不孕。因 B 超提示子宫肌瘤 5 年余, 于 2008 年 12 月 5 日入院。5 年前因腰骶部酸痛不适做 B 超提示多发性子宫肌瘤, 内脏反位。子宫肌瘤逐渐增大。既往咳嗽、咳痰反复发作近 30 年, 诊断“慢性支气管炎”, 常年抗炎对症治疗。月经规律。自 23 岁起有 3 次婚姻均未孕, 男女双方多次检查均未见明显异常。入院查体: 一般状态良好, 体重 51 kg, 身高 160 cm。上颌窦区及眼眶内侧部位压痛较明显, 乳突区无压痛。胸廓对称, 呼吸 20 次/min, 可闻及干、湿性啰音。心尖搏动位于右锁骨中线第 5 肋 0.5 cm 处, 叩诊心浊音界为右位心, 心界无扩大, 心率 84 次/min。妇科检查: 外阴已婚未产式, 阴道畅, 宫颈光滑、常大。宫体后位, 增大, 轮廓不规则, 可触及宫底部凸起的直径 6 cm 质硬结节, 无明显压痛, 双附件区未触及明显异常。辅助检查: 胸部 X 线诊断: 1. 两下肺炎性改变; 2. 肺气肿?

3. 镜面右位心(图 1)。颅骨正位片可见上颌窦及额窦片影(图 2)。B 超所见: 子宫轮廓不规则, 大小约 7.3 cm × 5.8 cm × 3.2 cm, 肌壁回声不均, 子宫前壁近宫底部可见大小约 6.9 cm × 5.5 cm 强回声团, 其内及周边可见点状或半环状血流信号, 双侧附件区未见明显异常。肝、胆位于左上腹部, 脾脏位于右上腹部。B 超提示: 1. 多发性子宫肌瘤; 2. 内脏反位。心电图提示: 右位心脏, 电轴右偏 + 110°。高分辨率 CT(HRCT)示(图 3): 1. 镜面右位心; 2. 可见呈囊、柱状的支气管扩张并感染, 右肺显著; 3. 肝、胆、脾反位。入院时除血白细胞  $10.4 \times 10^9/L$ , 中性粒细胞  $8.7 \times 10^9/L$  稍高外, 其他术前辅助检查未见明显异常。入院诊断: 1. 子宫肌瘤; 2. 原发不孕; 3. Kartagener 综合征(完全型); 4. 支气管扩张并肺内感染。

患者因原发不孕合并子宫肌瘤, 需要手术治疗。入院时支气管扩张并肺内感染, 入院后给予抗炎对症治疗 2 周, 咳嗽、咳痰症状明显改善, 但听诊双肺仍可闻及散在干啰音。于 2008 年 12 月 19 日在腰麻硬膜外联合麻醉下行非气腹腹腔镜手术。麻醉前给予 0.3 mg 东莨菪碱肌内注射, 先给予 0.75% 布比卡因 12 mg 加 5% 葡萄糖液共 2 ml 进行腰麻, 然后硬膜外置管, 1 个小时后硬膜外给予利多卡因 5 ml(0.1 g)。辅助用药给予咪达唑仑 2 mg 及芬太尼 0.05 mg。头低足高约 20°。经脐部置入镜头, 取左下腹无血管区一长约 2.5 cm 切口置入硅胶保护套做操作孔, 采用克氏针进行下腹壁正中纵向悬吊法形成操作空间。先探查盆、腹腔, 见子宫前壁近右侧宫角部有一约 7.0 cm × 5.0 cm 结节, 外凸(图 4), 双侧附件区未见异常, 肝、胆、脾、胃均为反向(图 5), 阑尾位于左髂窝, 外观正常(图 6)。行子宫肌瘤剔除、双侧输卵管通液术(通畅), 手术历时 1 小时

<sup>①</sup> (首都医科大学附属北京安贞医院妇产科, 北京 100029)

29 分钟。术中生命体征平稳,麻醉满意,患者清醒,呼吸道分泌物不多,脉搏血氧饱和度波动在 95% ~ 99%,术后除严密监护外仍给予足量抗生素及雾化治疗,无并发症发生,5 天顺利出院。2010 年 6 月

复查胸透提示右肺底可见渗液,B 超提示子宫肌瘤未见复发。随访 2 年半,月经正常,子宫肌瘤未见复发,仍未妊娠,咳嗽、咳痰反复发作,需要抗生素控制。

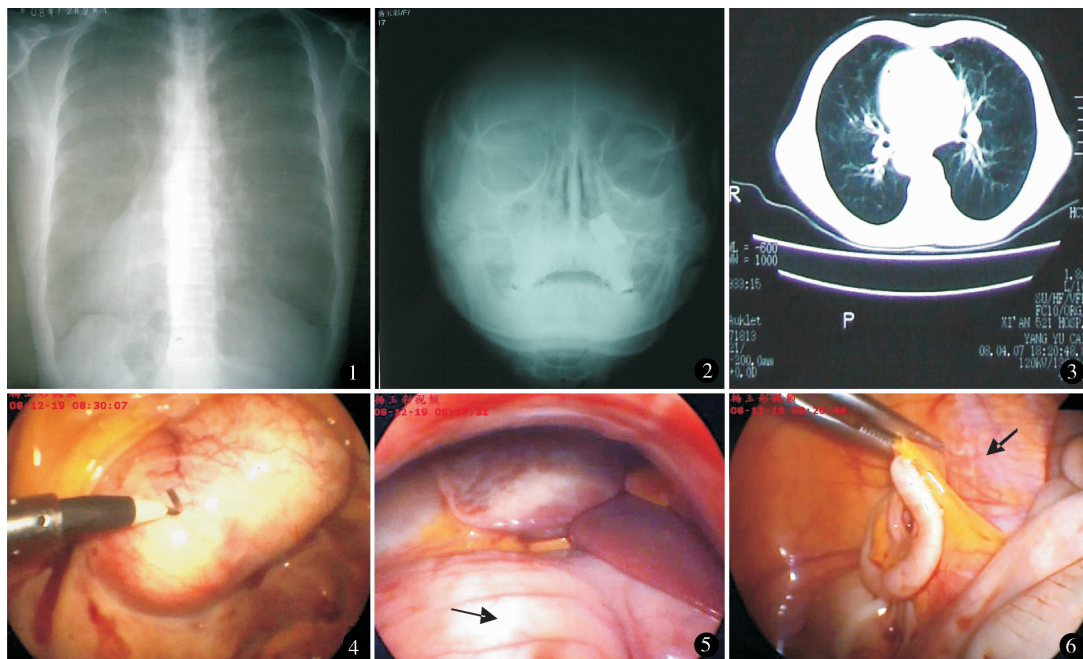


图 1 X 线诊断:两下肺炎性改变,肺气肿? 镜面右位心 图 2 颅骨正位片,上颌窦及额窦均可见片影 图 3 HRCT 示:镜面右位心,可见呈囊、柱状的支气管扩张并感染,右肺显著 图 4 子宫前壁近右侧宫角部有一约 7.0 cm x 5.0 cm 结节,外凸 图 5 肝脏位于左上腹,箭头所示为胃 图 6 阑尾位于左髂窝,箭头所示为左侧髂外血管

## 2 讨论

Kartagener 综合征 (Kartagener syndrome, KS) 以全内脏转位、支气管扩张、慢性鼻窦炎为三大主症,是一种非常罕见的、纤毛超微结构缺陷的常染色体隐性遗传疾病,可以导致上、下呼吸道内壁、鼻窦、咽鼓管、中耳及输卵管纤毛活动缺陷,也是男性不育非常罕见的病因 (患病率在 1/6000 ~ 1/40000 之间)<sup>[3]</sup>,因此还被称为“原发性纤毛不动症”(primary ciliary dyskinesia, PCD) 或“不动纤毛综合征”(immotile ciliary syndrome, ICS),此综合征的女性不孕症和男性不育症均由不正常的纤毛运动引起。临床发病率极低,在全内脏反位 (0.12‰) 的患者中约占 6% ~ 9%,分为完全型和不完全型两种:具有内脏反位、支气管扩张、副鼻窦炎 3 项诊断依据者属完全型;仅内脏反位、支气管扩张而无副鼻窦炎者属不完全型<sup>[4,5]</sup>,大约 95% 的患者在 15 岁前发病。本例原发不孕,经系统检查输卵管通畅,内分泌检查也未见异常,自 23 岁起经历 3 次婚姻,男方均健康。赵大国等<sup>[6]</sup>也曾报道过 1 例 50 岁 Kartagener 综合征妇女,18 岁月经初潮,但 38 岁绝经,婚后一直未孕。

### 2.1 本例治疗选择

本例治疗重点在于原发不孕合并子宫肌瘤,与治疗呼吸系统疾病有较大区别,需要手术剔除肌瘤并探查盆腔,原则上应选择对呼吸系统影响最小的麻醉方法和手术方式。应用气腹腹腔镜手术的难点在于:患者头低足高位后会导致呼吸性酸中毒、呼吸顺应性变差、呼吸压力增加、血液中 CO<sub>2</sub> 浓度升高。围手术期的风险在于:从支气管溢出的感染分泌物流向正常肺组织可导致肺炎、分泌物滞留、术后菌血症、继发急性呼吸衰竭、大咯血、气胸等。国内外基础研究也表明,气腹腹腔镜手术对患者心肺功能、腹内脏器血流灌注及巨噬细胞系统的干扰明显大于非气腹腹腔镜手术,而且在较长时间的手术及气腹压力过高时,可引起皮下及纵隔气肿、高碳酸血症、血流淤阻、空气栓塞,由腹腔向胸腔的压迫有时还可引起心肺功能障碍。尤其是有心肺血管疾患的患者,可导致严重的危害,因此成为手术禁忌证<sup>[7]</sup>。

### 2.2 Kartagener 综合征的诊断

发现内脏反位就有力地暗示 Kartagener 综合征<sup>[8]</sup>,可以进一步鉴别纤毛结构和纤毛运动障碍得以确诊,这可以通过呼吸道黏膜和 (或) 精子活检寻找纤毛运动障碍的证据来完成。胸部放射线检查表

现为支气管壁增厚(最早期的改变)、过度充气、肺不张、支气管扩张(常出现在下叶)及内脏反位,但与常规的胸片相比,HRCT 对于肺实质、气道内早期病变和微小畸形是最灵敏的方法。B 超对于诊断实质脏器(肝、脾)的反位简便易行,而不孕不育可以通过不明原因的不孕症经正规治疗多年仍未妊娠得到解释。一旦确诊,就需要遗传咨询作出优生优育方案以规避生育风险。

统计学显示,Kartagener 综合征在活产中大约占 1/32000,内脏反位在 PCD 的患者中大约占 50%<sup>[5]</sup>,Kartagener 综合征的发病率与性别、种族、地域等无相关性。在国外,由于男性不育症的调查研究工作开展得较为普遍,因此男性 Kartagener 综合征患者反而比女性得到确诊的人数更多。

### 2.3 Kartagener 综合征的治疗

Kartagener 综合征的治疗主要涉及到并发疾病,如鼻窦炎的治疗,减轻呼吸道黏液分泌的治疗等,虽然对抗生素治疗有效,但仍然会很快复发。对于阻塞性肺疾病,可用吸入性支气管扩张剂治疗,黏液溶解性化痰剂治疗有效,有相关报告表明曾应用吸入抗生素、口服及吸入皮质激素、重组人脱氧核糖核酸酶(DNase)等治疗方法,但没有大宗的研究支持<sup>[9]</sup>,如果早期治疗可以延缓支气管扩张的病情发展<sup>[10]</sup>。Kartagener 综合征患者麻醉的风险在于:支气管扩张及鼻窦炎可引起气道梗阻,气流不畅,动脉血氧不足可导致急性呼吸衰竭,术后呼吸道黏液脓性分泌物如果处理不当可导致肺水肿,因此,Savitha 等<sup>[2]</sup>主张优先选择局部麻醉。Reidy 等<sup>[11]</sup>报道 1 例 27 岁 Kartagener 综合征的女性患者,因并发疾病进行了 3 次手术。第一次行左中肺叶切除,手术并不特殊,全麻以丙泊酚诱导,异氟烷和舒芬太尼维持,肌松药给予维库溴铵,术后平稳,几日后出院。几个月后自诉下腹痛,妇科医生在全麻下为患者行诊断性腹腔镜探查,病理诊断为卵巢癌,此次术后并发左下叶肺炎。治疗 2 周后进行第三次手术,行开腹全子宫加双侧附件切除术,考虑到上次的并发症,这次采用脊椎麻醉,术后患者平稳。Kartagener 综合征的麻醉并发症表现多样化,麻醉与患者鼻窦手术、肺部手术、不孕症检查或心脏手术有关,最主要的是要评估心肺功能,预防支气管扩张患者的肺部并发症。具体措施包括<sup>[12]</sup>:术前足量有效的抗生素及胸部物理疗法,避免使用呼吸抑制剂,要记住气管插管时主支气管插管偏左侧等。

应用非气腹腹腔镜手术治疗妇科疾病,优点在于麻醉风险小,术后患者能够早进食、早下床活动,大大减少卧床时间,有效防止术后肺部并发症,这是 Kartagener 综合征并发妇科疾病一种理想、微创、安

全的治疗方法。是否能拥有孩子,先进的辅助生殖技术使 Kartagener 综合征患者大有希望。Kay 等<sup>[13]</sup>于 2000 年应用试管受精(in-vitro fertilization, IVF)技术使一位男性 Kartagener 综合征患者的妻子成功妊娠。

### 2.4 Kartagener 综合征的预后

Kartagener 综合征的严重程度具有易变性,随着抗生素的应用,感染得到了控制,如果在新生儿期没有特别危重的情况,那么 Kartagener 综合征患者的平均寿命也接近于正常人群。随着对 Kartagener 综合征致病基因的深入研究,建立在基因靶向定位基础上的基因诊断和基因治疗将成为可能。

### 参考文献

- 1 Pino Rivero V, Pardo Romero G, Iglesias González RJ, et al. Kartagener syndrome (primary ciliary dyskinesia). Report of a case and literature review. An Otorrinolaringol Ibero Am, 2007, 34(3): 251 - 256.
- 2 Savitha KS, Sunanda S, Vijayan R. Kartagener's syndrome-anaesthetic implications. Indian J Anaesth, 2006, 50(6): 469 - 471.
- 3 Ceccaldi PF, Carré-Pigeon F, Youinou Y, et al. Kartagener's syndrome and infertility: Observation, diagnosis and treatment. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris), 2004, 33(3): 192 - 194.
- 4 Kennedy MP, Noone PG, Leigh MW, et al. High-resolution CT of patients with primary ciliary dyskinesia. Am J Roentgenol, 2007, 188(5): 1232 - 1238.
- 5 Tanaka K, Sutani A, Uchida Y, et al. Ciliary ultrastructure in two sisters with Kartagener's syndrome. Med Mol Morphol, 2007, 40(1): 34 - 39.
- 6 赵大国, 季成, 凌春华. Kartagener 综合征一例. 国际呼吸杂志, 2010, 30(2): 127 - 128.
- 7 李斌. 无气腹腹腔镜在妇科手术中的应用. 中国微创外科杂志, 2010, 10(1): 16 - 20.
- 8 Nadel HR, Stringer DA, Levison H, et al. The immotile cilia syndrome: radiological manifestations. Radiology, 1985, 154(3): 651 - 655.
- 9 Desai M, Weller PH, Spencer DA. Clinical benefit from nebulized human recombinant DNase in Kartagener's syndrome. Pediatr Pulmonol, 1995, 20(5): 307 - 308.
- 10 McManus IC, Mitchison HM, Chung EM, et al. Primary ciliary dyskinesia (Siewert's/Kartagener's syndrome): respiratory symptoms and psycho-social impact. BMC Pulm Med, 2003, 3: 4.
- 11 Reidy J, Sischy S, Barrow V. Anaesthesia for Kartagener's syndrome. Br J Anaesth, 2000, 85(6): 919 - 921.
- 12 Kashif A, Masud M, Manzoor SM, et al. Kartagener's syndrome and acute appendicitis. J Ayub Med Coll Abbottabad, 2010, 22(1): 176 - 177.
- 13 Kay VJ, Irvine DS. Successful in-vitro fertilization pregnancy with spermatozoa from a patient with Kartagener's syndrome. Hum Reprod, 2000, 15(1): 135 - 138.

(收稿日期: 2011 - 04 - 14)

(修回日期: 2011 - 06 - 21)

(责任编辑: 王惠群)