

Kartagener 症候群の 1 例

うめもと まさかず おおはし しん あおき けんぞう
 梅本 正和*1・大橋 信*1・青木 謙三*2
 いながき まさし ましま ゆういち
 稲垣 政志*3・間島 雄一*3

要 旨

Kartagener 症候群と確定診断した 1 歳女児例を経験した。患児は生下時より完全内臓逆転があり、これまで頻回の呼吸器感染症をくり返していた。今回肺炎で入院となったが、胸部レントゲン写真では、肺は両側 3 葉、左中葉は無気肺がみられ、胸部断層写真では、気管支壁の肥厚および気管支腔の拡大が認められ、気管支拡張症と考えられた。副鼻腔炎もあり、鼻腔纖毛の電子顕微鏡像で Inner Arm の完全欠損といった内部構造異常も見られた。
 (小児科臨床, 40: 399, 1987.)

緒 言

内臓逆転症、気管支拡張症および慢性副鼻腔炎の 3 症状を合併した症例は、1904 年に Siewert が初めて報告している。Kartagener が 1933 年より 1936 年までの 11 例の症例を詳細に報告し、症候群として以来、Kartagener 症候群と呼ばれるようになった。これは 1977 年 Eliasson ら¹⁾によって提唱された Immotile Cilia Syndrome の一部分症であり、鼻粘膜、気管気管支の biopsy から、これらの患者の纖毛の dynein arm²⁾の欠損が見出され¹⁾³⁾⁴⁾⁵⁾、本症の pathogenesis 解明に新しい局面を迎えている。今回我々は、臨床検査所見および電子顕微鏡像にて Kartagener 症候群と確定診断した 1 例を報告する。

症 例

患児：A. M. 1 歳女児（昭和 58 年 11 月 16 日生）

主訴：持続する咳嗽。

家族歴：特記すべき事なし。

既往歴：特記すべき事なし。

現病歴：妊娠、分娩歴異常なく、在胎週数 42 週、生下時体重 3,760g, Apgar Score 9 点にて出生する。出生後まもなくより、哺乳時の Tachypnea が出現したため小児科入院となったが、胸腹部レントゲン写真にて、右胸心があり、肺は両側 3 葉で左中下葉の異常陰影を認めた。腹部では、肝は左に存在し、脾陰影は確認できなかった。以上より完全内臓逆転症および肺炎と考えられた。抗生剤投与により症状は改善し、体重増加も良好のため外来通院となったが、その後も頻回に咳嗽を主訴とする呼吸器感染症に罹患し、今回肺炎にて 3 回目の入院となる。

*1 〒515 三重県松阪市殿町 1550

松阪市民病院 小児科

*2 同 小児科 医長

*3 三重大学医学部耳鼻咽喉科学教室

Key Words: Kartagener 症候群

Immotile Cilia Syndrome

dynein arms

表1 入院時検査所見

血液検査		T-chol	249mg/dl
RBC	529×10 ⁴ /cmm	BUN	12.9mg/dl
Hb	12.9g/dl	Creatinine	0.6mg/dl
Hct	40.9%	GOT	43U
WBC	9,700/cmm	GPT	10U
st	1%	LDH	603U
seg	17	赤沈	10/32
eos	1	CRP	1+
baso	1	尿検査	
lym	74	protein	(-)
mono	6	sugar	(-)
Plt	35.0×10 ⁴ /cmm	ketone body	(-)
生化学検査		occult blood	(-)
T-Bil	0.8mg/dl以下	urobilinogen	(±)
T.P.	8.0g/dl	sediment	n. p.
alb	59.5%	便検査	
α ₁ -glb	3.5	occult blood	(-)
α ₂ -glb	11.4	pus	(-)
β-glb	11.0	咽頭培養	
γ-glb	14.4	常在菌	
IgG	1,114mg/dl		
A	99		
M	205		

入院時現症：身長73.6cm（-10パーセントタイル），体重8,090g（-3パーセントタイル），体温35.7℃，脈拍93/分整，呼吸数32/分整，体格やや小。外表奇型，チアノーゼ，浮腫，太鼓ばち指などは認められなかった。胸部では，心尖拍動は右に見られるも，心臓の聴診では心雑音は認められなかった。肺は全肺野に湿性ラ音聴取するも，左右差は認められなかった。腹部は平坦で，肝は左に触知し，肝下縁は左鎖骨中線上3横指であった。脾は触知しなかった。神経学的には異常を認めなかった。

入院時検査所見：表1に示すように血液検査では異常なく，生化学検査ではCRP 1+，T.P. は8.0g/dl，分画ではα₂グロブリンが11.4%とやや高値以外異常なく，腎機能，肝機能も正常であった。胸部X線像（図1，2）では，右胸心が見られ，肺野は正面像で左心陰影のシルエットサインが陽性となり，左中葉の無気肺に相当すると思われた。胸部断層写真（図3）では，気管支壁の肥厚および気管支腔の拡大が認められ，気管支拡張症と考えられた。心電図（図4）では，第I誘導におい

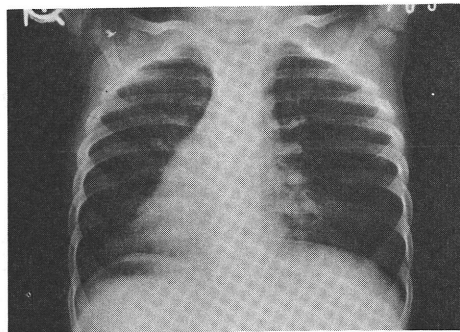


図1 胸部X線像

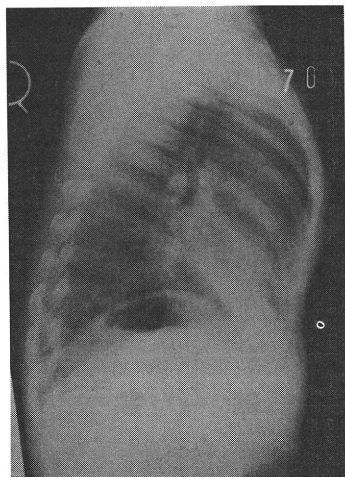


図2 胸部X線像

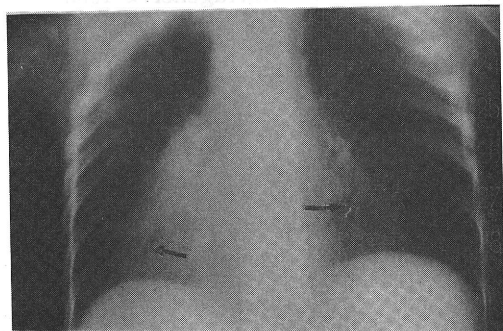


図3 胸部断層写真

てP波は逆転し，aV_R，aV_L がそれぞれ正常人のaV_L，aV_R型を示し，右胸心の心電図を示している。腹部CTでは，胃泡は右側にあり，肝は左右錯位を呈し，脾は見られなかった。耳鼻科的には慢性副鼻腔炎の所見を認めたが，中耳炎は見られなかった。鼻粘膜の biopsy より得られた繊毛の

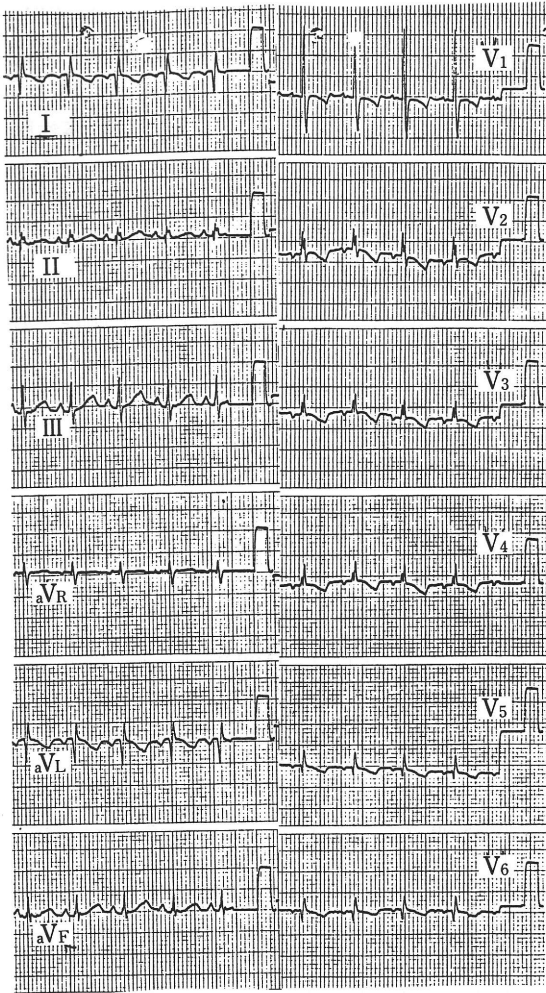


図 4 心電図

電子顕微鏡像（図 5）により繊毛の inner dynein arms の欠損を認めた。

臨床経過：輸液，抗生剤および鎮咳去痰剤の投与により臨床的には咳嗽は軽減したものの肺の聴診所見で乾性ラ音は持続的に聴取され，胸部X線像でも左中葉の無気肺は消失せず，現在外来通院中である。

考 察

Kartagener 症候群は，本邦では昭和28年に川辺⁶⁾が報告して以来，100例以上の報告がある。本症の成因として Kartagener は先天性要因および遺伝的要因を重視していたが，未だ決定的要因は

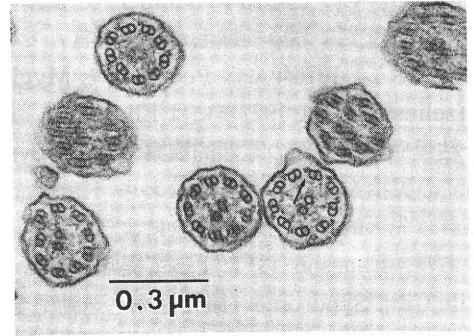


図 5 繊毛の電子顕微鏡像

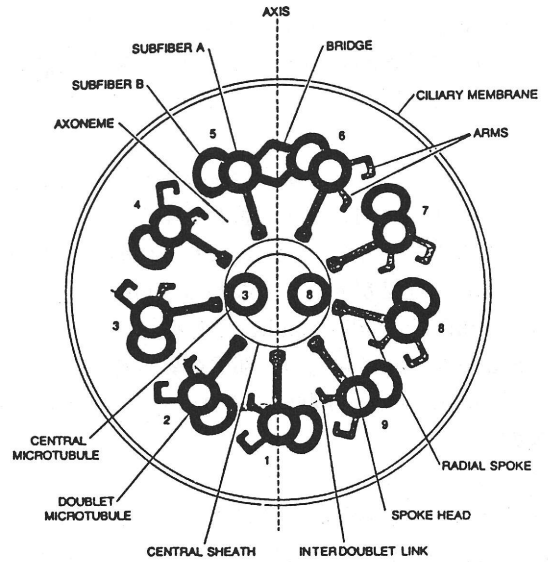


図 6 繊毛断面の模式図

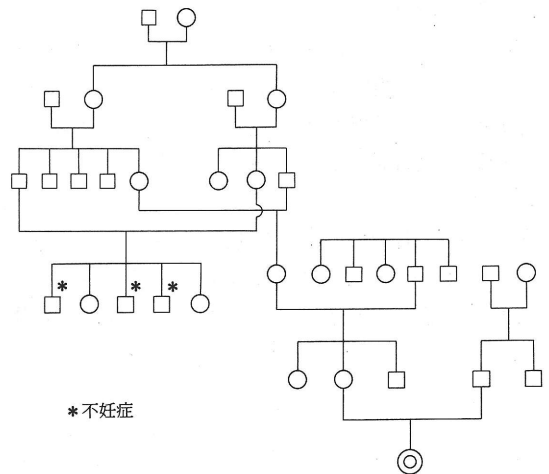


図 7 家系図

不明である。しかし1975年 Camner ら³⁾は本症候群の気管気管支において繊毛が機能を営んでいないことを示し、1976年には Pederson と Mygind⁴⁾や Afzelius⁵⁾が、また1977年には Eliasson ら¹⁾が下甲介粘膜や精子尾部の電顕的観察により、dynein arms²⁾の欠損を報告した。すなわち Kartagener 症候群は先天的な繊毛運動不全によって生ずる疾患であり、Eliasson ら¹⁾によって提唱された Immotile Cilia Syndrome (原発性繊毛運動不全症)の一部分症であるという考え方が広まってきた。つまり鼻粘膜、気管気管支粘膜の biopsy から、あるいは精子鞭毛の透過型電顕による観察から Immotile Cilia Syndrome に特徴的な超微細構造上の異常が観察されれば本症の診断が確立される。

Stair⁷⁾より引用した繊毛断面の模式図を図6に示す。二重の9対の周辺小管が2本の中心小管をとりかこんでいる(9+2)。これらの微小管の間には3種の連結がある。すなわち dynein arm, nexin link と radial spoke である。

Sturgess ら⁸⁾は繊毛の内部構造異常を

1) Kartagener 症候群にみられる dynein arm の欠如

2) radial spoke の欠如⁹⁾

3) 周辺小管の転位。多くは中心小管が欠損し、第1周辺小管が中心部に転移するので8+1として観察される⁸⁾。

の3型に分類した。

我々の症例では、生下時より完全内臓逆転があり、これまで頻回の呼吸器感染をくり返し、気管支拡張症および慢性副鼻腔炎を認め、鼻腔繊毛の電顕像で inner dynein arm の完全欠損が見られた。以上より Immotile Cilia Syndrome の一部分症である Kartagener 症候群と診断した。また1981年 Andrew ら¹⁰⁾は、多呼吸および陥凹呼吸をきたした完全内臓逆転症の新生児に、繊毛の電顕

像で dynein arm の欠損を認め Immotile Cilia Syndrome と診断しているが、我々の症例でも初回入院時、多呼吸を認めている。

Kartagener 症候群では、嗅覚低下や伝導性聴力低下を見ることがあるが、本症例ではまだこれらの検索は行っていない。

また Kartagener 症候群は常染色体劣性遺伝の形式をとるが、我々の症例では図7の家系図に示すように患児の母方の祖母の家系に血族結婚があり、それらの中の男性3人に不妊症を認め、今後繊毛の電顕像を含めて検索する必要がある。

本症の完治はありえないので治療の目的は上下気道の炎症の軽減と肺合併症の予防である。Yarnal ら¹¹⁾は本症の治療として、(1)適当な水分の補給により気道分泌液を液化する。(2)肺胸部の理学療法や体位ドレナージによって下気道分泌液の排出を企てる。(3)急性増悪を早期に診断し、積極的な抗生物質療法を行う。(4)毎年のインフルエンザワクチンの投与。(5)感冒期に人込みにはいることを極力さける。ことを推奨している。

文 献

- 1) Eliasson R, et al : N. Engl. J. Med., 297 : 1~6, 1977.
- 2) Gibbons I. R. : Arch Biol (Liege), 76 : 317~352, 1965.
- 3) Camner P, et al : Amer. Rev. Res. Dis., 112 : 807~809, 1975.
- 4) Pederson H., Mygind N. : Nature, 262 : 494~495, 1976.
- 5) Afzelius B. A. : Science, 193 : 317~319, 1976.
- 6) 川辺慎次郎 : 日大医誌, 14 : 496~502, 1955.
- 7) Stair P. : Sci. Am., 231 : 44~52, 1974.
- 8) Sturgess J. M, et al : N. Engl. J. Med., 303 : 318~322, 1980.
- 9) Sturgess J. M, et al : N. Engl. J. Med., 300 : 53~56, 1979.
- 10) Andrew W, et al : Arch. Dis. Child., 56 : 432~435, 1981.
- 11) Yarnal J. R, et al : Postgrad. Med., 71 : 195~217, 1982.