

疾病名

線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む。）

疾患概念

気道上皮細胞の表面には多数の線毛が存在し、線毛が連動して口側に向かって鞭を打つように運動することで、粘液層の流れが生じ、微粒子状の異物、細菌、喀痰などを排除して気道内を清浄に保つようになっている。この線毛が正常な構造と機能を発揮するためには、多数の遺伝子が関与していることが判明している。先天的な異常によって線毛運動が障害され、中耳、耳管、鼻、副鼻腔、咽頭を含めた呼吸器系の易感染性を呈する疾患を線毛機能不全症候群という。慢性副鼻腔炎や気管支拡張症を高頻度に合併する。かつては線毛不動症候群と呼ばれたが、運動が弱いものや協調運動が不揃いなものなども一連の疾患と考えられ、現在の呼称に落ち着いた。なお、本症では胎児期に左右が適正に判別されず、約半数で完全内臓逆位を生じる。これを Kartagener 症候群と呼ぶが、内臓逆位の有無と重症度には関係がなく、本態は同じである。

臨床症状

新生児期に数日から 2～3 週の酸素投与を要する一過性の呼吸窮

迫を経験していることが多い。乳幼児期を通じて慢性的な鼻漏と湿性咳嗽を認める。咳嗽は湿性で運動や深呼吸で容易に誘発される。喀痰は粘稠で、肺炎、気管支炎の遷延、反復を認める。感染による増悪を繰り返すと気管支拡張症を合併し、喘鳴や呼吸困難を伴い、次第にばち状指が認められるようになる。肺聴診では、肺野全体に水泡音（coarse crackles）を認める。副鼻腔炎、中耳炎を合併する場合が多く、慢性的な鼻閉や膿性鼻汁、耳鳴り、難聴を伴うことがある。

線毛は気道以外の臓器にも広く存在しており、気道以外の症状としては、前述の内臓逆位の他に、不妊症（男性では精子の鞭毛運動不全、女性では卵管の線毛運動不全）、水頭症（脳室の上皮細胞の線毛運動不全による髄液循環障害）、嗅覚障害（嗅細胞の線毛異常）、視覚障害（網膜色素変性症）などの合併が知られている。

治 療

胸部理学療法は長期管理の中心であり、毎日行うよう習慣づける。基本的には、早朝空腹時、昼食 30 分前、就寝前にそれぞれ 5 分間を目安に、病変部を上にした体位で振動を与え、同時に咳嗽を誘導する。多少の嘔吐を伴う場合があるが、嘔吐によって排痰が促進されることが多いので、嘔吐を理由に以後の理学療法を中止しないよう気をつける。感染増悪時には回数を増やす。

薬物療法の基本は去痰薬と気管支拡張薬であり、鎮咳薬は投与しない。マクロライド系抗菌薬の少量持続投与も行う。それでも

感染の管理が困難な場合には、ST 合剤に変更する。いずれも長期投与による副作用に注意する。急性増悪時には肺炎球菌やインフルエンザ菌を目標とした抗菌薬を投与する。耳鼻咽喉科、眼科など関連する診療科との連携も重要である。