

【DOI】 10.3969/j.issn.1671-6450.2025.04.020

罕见见病例

复发性多软骨炎 1 例并文献复习

张敏, 刘欢, 张倩

作者单位: 400000 重庆, 陆军军医大学附属第一医院全科医学科

通信作者: 张倩, E-mail: qianzhang@tmmu.edu.cn



【摘要】 报道 1 例复发性多软骨炎患者的临床资料, 并进行文献复习。

【关键词】 复发性多软骨炎; 气道受累; 临床表现; 诊断; 治疗

【中图分类号】 R681.3

【文献标识码】 B

Relapsing polychondritis with airway involvement: A case report and literature review Zhang Min, Liu Huan, Zhang Qian. Department of General Medicine, The First Affiliated Hospital of Army Medical University, Chongqing 400000, China
Corresponding author: Zhang Qian, E-mail: qianzhang@tmmu.edu.cn

【Abstract】 This article presents the clinical data of a case of relapsing polychondritis with airway involvement and provides a literature review.

【Key words】 Relapsing polychondritis; Airway involvement; Clinical manifestations; Diagnosis; Treatment

患者, 女, 75 岁, 因“反复咳嗽 10 个月, 多关节肿痛 3 个月”于 2024 年 5 月 13 日入院。10 个月前患者出现干咳, 夜间尤甚, 当地医院行抗感染治疗效果不佳, 后逐渐出现活动后气促; 3 个月前患者咳嗽频率增加, 并出现多关节肿痛, 累及双侧肩关节、肘关节、腕关节、膝关节、手及足多个关节等, 伴左耳听力下降。既往有高血压病史。入院查体: T 36.5℃, P 98 次/min, R 20 次/min, BP 120/78 mmHg。双肺呼吸音清, 未闻及干湿啰音; 心律齐, 各瓣膜听诊区未闻及杂音; 受累关节均有压痛, 无肿胀及畸形。实验室检查: 血气分析示 pH 7.48, PaCO₂ 39 mmHg, PaO₂ 85 mmHg, 氧合指数 405 mmHg; 血常规及感染指标 (PCT、GM/G 实验) 正常; ESR 104 mm/h, CRP 185 mg/L; ANA 滴度 1:320 (核颗粒型), 免疫固定电泳未见 M 蛋白。肝肾功能、多肿瘤标志物、结核感染 T 细胞 γ 干扰素释放试验、免疫指标 (ASO、RF、抗 CCP 抗体、抗 RA33 抗体、抗角蛋白抗体、ANCA 谱、自身抗体谱) 等未见明显异常。胸部 CT 示双肺慢性炎性反应, 气管及左右主支气管管壁弥漫增厚 (图 1); 全身骨骼显像示双侧肩锁关节、肘关节、腕关节、手及足多处关节代谢活跃, 考虑关节炎症病变 (图 2); 手关节彩色超声检查提示滑膜炎改变; 纤维支气管镜示气管黏膜水肿、管腔塌陷明显, 双侧支气管管腔狭窄且内部有较多分泌物, 双上叶及左下叶基底干支气管开口缩小; 气管黏膜活检提示慢性炎性反应, 刚果红染色阴性。纤维支气管镜检查后患者发生急性呼吸窘迫, 插管转入 ICU, 多次床旁纤维支气管镜示气管支气管黏膜充血水肿、管腔塌陷, 2 次尝试拔管失败, 最后行气管切开。综合患者临床表现及相关检查, 经多学科会诊诊断为复发性多软骨炎。肺部感染控制后, 给予泼尼松 20 mg, 每天 1 次抗炎治疗, 气管切口处行封管, 随访至 2024 年 9 月患者病情稳定。

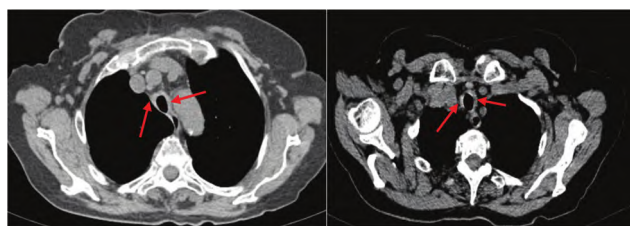


图 1 胸部 CT 示气管前侧壁弥漫增厚, 后膜未受累

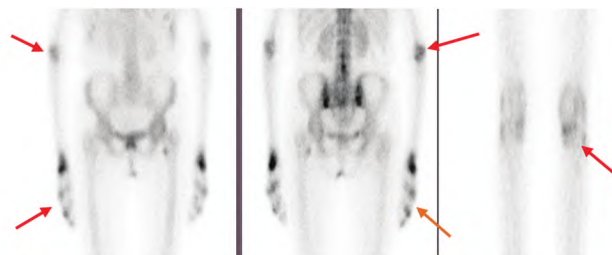


图 2 全身骨骼显像示双肘关节、腕关节、手多关节、膝关节代谢活跃

讨论 复发性多软骨炎 (relapsing polychondritis, RP) 是一种罕见的自身免疫性疾病, 全球患病率为 (4.5 ~ 25)/100 万, 各年龄段均可发病, 好发于 40 ~ 60 岁, 发病率无明显性别差异^[1-4]。目前, RP 的发病机制尚不完全明确, 研究认为遗传易感性和环境因素相互作用参与疾病发生发展。

RP 主要累及软骨和富含多糖的结缔组织, 临床表现多样。全身表现广泛且无特异性, 主要症状包括乏力、体质量下降、食欲不振等, 而局部表现与受累软骨部位有关^[5]。耳、鼻、气道是典型的受累部位, 其他常见的部位包括关节、眼等, 心血管系

统、皮肤、神经系统等较少受累^[4]。耳软骨炎是 RP 最常见的表现,可在 85%~95% 患者的疾病过程中出现,病变多局限于耳廓软骨部分,耳垂不受累,表现为单侧或双侧耳廓疼痛、肿胀,反复发作可出现耳廓畸形如“菜花耳”,前庭受损可伴听力下降^[5]。60%~75% 的 RP 患者可出现鼻软骨炎,反复发作可引起鼻软骨局部塌陷,发展为“鞍鼻畸形”^[6]。30%~60% 的 RP 患者累及喉、气管及支气管软骨等大气道^[7],表现为声嘶、顽固性干咳、吸气性喘鸣、呼吸困难等,常提示预后不良^[4]。炎症反应期气管黏膜水肿,造成气道可逆性狭窄,反复发作的气道炎症反应使得起支撑作用的软骨遭到破坏引起气道塌陷,可继发呼吸衰竭、肺部感染等严重并发症。国内一项研究发现,合并呼吸系统受累的 RP 患者较无呼吸系统受累的 RP 患者更易并发肺部感染,同时出现耳、鼻软骨炎概率更小,本研究报道的个案与此相符^[8]。同时一项大型研究揭示 RP 患者可聚分类为“合并血液疾病”“呼吸道受累”“轻症”3 个临床表型,其中合并血液系统疾病的亚型预后最差,其次为呼吸系统受累的亚型^[9]。

RP 易漏诊误诊,具有典型的临床表现且排除其他疾病时可确诊,不典型的需要结合软骨组织活检。目前常用的诊断标准有 McAdam 诊断标准、Damiani 和 Levine 诊断标准、Michet 诊断标准,但是上述诊断标准尚未经过大队列验证,且无关于受累器官的精准定义^[4]。除外上述诊断标准,全面的实验室及影像学检查是构成 RP 诊断策略的基石。胸部 CT 对于评估 RP 气管受累有重要价值,吸气相 CT 可显示气道管腔增厚伴狭窄、钙化,以气道前侧壁增厚为主,后膜因无软骨组织较少受累,呈弥漫性受累可延伸至支气管,较少累及远端支气管,呼气相 CT 可评估有无气道塌陷^[10]。另有研究显示,PET/CT 可显示受累软骨高代谢,气道受累可呈现局部、多灶、弥漫摄取增高 3 种模式,对不典型的 RP 有诊断价值,但该项检查费用昂贵^[11]。有呼吸道症状的 RP 患者需考虑纤维支气管镜检查,纤维内镜可直观观察到声门下狭窄、气管黏膜充血水肿、各级支气管管腔狭窄或塌陷等典型表现^[12]。但气管内镜检查有诱发起道痉挛加重狭窄,甚至引起窒息等风险。本例患者血清指标阴性、多关节炎、听力下降、胸部 CT 及纤维内镜下典型气道受累改变,且排除血管炎、淀粉样变性等其他疾病,最终确诊 RP。

RP 的治疗多数为经验性治疗,缺乏大型 RCT 研究。激素是 RP 的一线治疗方案,激素的剂量和使用时间依据受累组织和疾病严重程度决定。甲氨蝶呤、霉酚酸酯、硫唑嘌呤和环磷酰胺等免疫抑制剂治疗 RP 也有报道,但多基于小型回顾性研究或病例报道,尚无确定的结论^[4]。近期的一项系统评价对传统免疫抑制剂在 RP 中的疗效进行评估,其中甲氨蝶呤应答率约为 56%,硫唑嘌呤应答率在 38%~100%,环磷酰胺应答率在 35%~100%^[13]。非药物治疗包括气道狭窄或塌陷时支架介入治疗等。

综上所述,RP 属于罕见的自身免疫性疾病,发病率低,临床表现及实验室检查无特异性,常常需与其他疾病鉴别诊断,极易混淆误诊,提示临床工作者应加强对该疾病的认识和精准诊断,以期改善患者预后。

参考文献

- [1] Mathew SD, Battafarano DF, Morris MJ. Relapsing polychondritis in the Department of Defense population and review of the literature [J]. *Semin Arthritis Rheum*, 2012, 42 (1): 70-83. DOI:10.1016/j.semarthrit.2011.12.007.
- [2] Hazra N, Dregan A, Charlton J, et al. Incidence and mortality of relapsing polychondritis in the UK: A population-based cohort study [J]. *Rheumatology (Oxford)*, 2015, 54 (12): 2181-2187. DOI:10.1093/rheumatology/kev240.
- [3] Horváth A, Páll N, Molnár K, et al. A nationwide study of the epidemiology of relapsing polychondritis [J]. *Clin Epidemiol*, 2016, 8: 211-230. DOI:10.2147/CLEP.S91439.
- [4] Mertz P, Costedoat-Chalumeau N, Ferrada MA, et al. Relapsing polychondritis: Clinical updates and new differential diagnoses [J]. *Nat Rev Rheumatol*, 2024, 20 (6): 347-360. DOI:10.1038/s41584-024-01113-9.
- [5] Rednic S, Damian L, Talarico R, et al. Relapsing polychondritis: State of the art on clinical practice guidelines [J]. *RMD Open*, 2018, 4 (Suppl 1): e000788. DOI:10.1136/rmdopen-2018-000788.
- [6] Mathian A, Miyara M, Cohen-Aubart F, et al. Relapsing polychondritis: A 2016 update on clinical features, diagnostic tools, treatment and biological drug use [J]. *Best Pract Res Clin Rheumatol*, 2016, 30 (2): 316-333. DOI:10.1016/j.berh.2016.08.001.
- [7] Arnaud L, Costedoat-Chalumeau N, Mathian A, et al. French practical guidelines for the diagnosis and management of relapsing polychondritis [J]. *Rev Med Interne*, 2023, 44 (6): 282-294. DOI:10.1016/j.revmed.2023.05.005.
- [8] Wang D, Guan L, Dong X, et al. Comparison of relapsing polychondritis patients with and without respiratory involvement based on chest computed tomography: A retrospective cohort study [J]. *BMC Pulm Med*, 2022, 22 (1): 222. DOI:10.1186/s12890-022-01955-7.
- [9] Dion J, Costedoat-Chalumeau N, Sène D, et al. Relapsing polychondritis can be characterized by three different clinical phenotypes: A analysis of a recent series of 142 patients [J]. *Arthritis Rheumatol*, 2016, 68 (12): 2992-3001. DOI:10.1002/art.39790.
- [10] 蒋莉, 江东彬, 高冠民, 等. 49 例复发性多软骨炎肺部和气道 CT 特点分析 [J]. *中国临床医学影像杂志*, 2017, 28 (4): 298-299. DOI:10.3969/j.issn.1008-1062.2017.04.016.
- [11] Yi JW, Huang JF, Hou P, et al. Imaging features and clinical value of ¹⁸F-FDG PET/CT for predicting airway involvement in patients with relapsing polychondritis [J]. *Arthritis Res Ther*, 2023, 25 (1): 198. DOI:10.1186/s13075-023-03156-x.
- [12] 翟宋玉, 温树信, 王斌全, 等. 以气道受累为主的复发性多软骨炎临床诊治进展 [J]. *中国耳鼻咽喉颅底外科杂志*, 2022, 28 (3): 116-120. DOI:10.11798/j.issn.1007-1520.20221234.
- [13] Petitdemange A, Szejkowski C, Damian L, et al. Treatment of relapsing polychondritis: A systematic review [J]. *Clin Exp Rheumatol*, 2022, 40 Suppl 134 (5): 81-85. DOI: 10.55563/clinexprheumatol/h9gq1o.

(收稿日期: 2024-10-08)