doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2601024

论著·临床研究

儿童原发性纤毛运动障碍24例报道

奉秀琴　钟礼立　彭力　徐露　周佩

（湖南师范大学附属第一医院/湖南省人民医院儿童医学中心，湖南长沙　410005）

［摘要］**目的**　探讨原发性纤毛运动障碍（primary ciliary dyskinesia, PCD）患儿的临床特点及治疗措施，提高儿科医师对该病的早期认识，减少误诊及漏诊。**方法**　回顾性分析2014年1月—2025年12月湖南省人民医院儿童医学中心收治的24例PCD患儿的临床资料。**结果**　24例患儿中，男12例，女12例；年龄2月龄至15岁，中位发病年龄为6个月，中位诊断年龄为98个月。所有患儿均表现为反复呼吸道感染、慢性湿咳；慢性鼻窦炎21例，新生儿肺炎9例，内脏反位3例。感染细菌以流感嗜血杆菌和肺炎链球菌检出率最高。存在支气管扩张16例，肺不张10例，19例可见支气管管腔呈鱼骨刺样改变；21例患儿完成鼻呼出气一氧化氮检查，其值均明显降低（2.4~27 nL/min）。14例患儿进行基因检测，其中12例阳性且均为常染色体隐性遗传，阳性基因有*HYDIN*、*DNAH11*、*TUBB4B*等9种。该类患儿治疗中气道管理及长期小剂量大环内酯类药物是关键。**结论**　PCD为罕见的遗传性疾病，发病早，不少患儿在新生儿期或6月龄之前发病。对于存在慢性湿咳，合并慢性鼻窦炎、支气管扩张症、气道分泌物多及内脏反位的患儿，需高度考虑该疾病。

［中国当代儿科杂志，2026，28（6）：715-721］

［关键词］原发性纤毛运动障碍；临床特征；基因检测；儿童

Report of 24 cases of primary ciliary dyskinesia in children

FENG Xiu-Qin, ZHONG Li-Li, PENG Li, XU Lu, ZHOU Pei. Children's Medical Center, First Affiliated Hospital of Hunan Normal University/People's Hospital of Hunan Province, Changsha 410005, China (Zhong L-L, Email: 570047414@qq.com)

Abstract: Objective　To investigate the clinical features and treatment of children with primary ciliary dyskinesia (PCD), aiming to improve early recognition of the disease among pediatricians and reduce misdiagnosis and missed diagnosis. **Methods**　A retrospective analysis was conducted on the clinical data of 24 children with PCD admitted to the Children's Medical Center of People's Hospital of Hunan Province from January 2014 to December 2025. **Results**　Among the 24 children, there were 12 boys and 12 girls, aged from 2 months to 15 years. The median age of onset was 6 months, and the median age at diagnosis was 98 months. All patients presented with recurrent respiratory tract infections and chronic productive cough; 21 had chronic sinusitis, 9 had neonatal pneumonia, and 3 had visceral inversion. The most frequently detected bacteria were *Haemophilus influenzae* and *Streptococcus pneumoniae*. Bronchiectasis was identified in 16 cases, atelectasis in 10 cases, and 19 cases showed fishbone-shaped changes in the bronchial lumen. Nasal nitric oxide testing was performed in 21 children, with all values markedly decreased (2.4-27 nL/min). Fourteen children underwent genetic testing, with 12 testing positive for autosomal recessive mutations involving 9 genes including *HYDIN*, *DNAH11*, and *TUBB4B*. Airway management and long-term low-dose macrolide therapy were key in treatment. **Conclusions**　Primary ciliary dyskinesia is a rare genetic disorder with early onset, often before 6 months of age. Children presenting with chronic productive cough combined with chronic sinusitis, bronchiectasis, abundant airway secretions, and visceral inversion warrant high suspicion for this disease.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(6): 715-721]

Key words: Primary ciliary dyskinesia; Clinical feature; Genetic testing; Child

［收稿日期］2026-01-05；［接受日期］2026-03-25
［基金项目］湖南省自然科学基金（2024JJ9130）；湖南省儿童呼吸疾病重点实验室项目（2019TP1043）。
［作者简介］奉秀琴，女，硕士研究生。
［通信作者］钟礼立，女，教授。Email：570047414@qq.com。

原发性纤毛运动障碍（primary ciliary dyskinesia, PCD）又称为原发性睫状体运动障碍，主要是1种或多种基因突变导致全身纤毛先天性结构和功能异常的遗传性疾病，其主要的遗传方式为常染色体隐性遗传[1]，但也有一些X染色体连锁隐性（*RPGR*、*OFD1*和*DNAAF6*基因）及常染色体显性遗传（*FOXJ1*基因）被发现[2]。目前该疾病估计发病率为1/7 500，其真实患病率可能被低估[3]。据报道，目前已发现超过55种基因的突变会导致这种综合征的发生[4]，并且随着医学遗传学的发展，这一数量仍在不断增加，其中一些基因的变异会极大影响疾病的预后[5]。

纤毛在人体具有广泛的分布和功能，因而PCD的临床表现多样且缺乏特异性，同时具有慢性鼻窦炎+支气管扩张+内脏反位三联征时被称为Kartagener's综合征，三联征比较容易被发现并诊断，而没有内脏反位的漏诊率较高或易被延迟诊断。本研究总结了湖南省人民医院儿童医院中心2014年1月—2025年12月住院诊断为PCD的24例患儿的临床资料，探讨PCD的临床特点，以期提高临床医师对PCD的认识。

1 资料与方法

1.1 研究对象

回顾性分析2014年1月—2025年12月在湖南省人民医院儿童医学中心确诊的PCD患儿。纳入标准：（1）符合PCD的诊断标准[6-7]；（2）年龄未超过18周岁者。排除标准：（1）临床资料明显缺失；（2）合并其他已知病因导致的支气管扩张。本研究经我院伦理审查委员会批准（LY-2026-012）。

1.2 PCD诊断标准

PCD诊断标准参考欧洲呼吸学会原发性纤毛运动障碍诊断指南[6]和《儿童原发性纤毛运动障碍诊断与治疗专家共识》[7]。患儿具备PCD相关临床特征（足月新生儿呼吸窘迫、慢性湿性咳嗽、慢性鼻窦炎、反复中耳炎、支气管扩张、内脏反位），且符合下面之一者：（1）呼吸道纤毛透射电子显微镜（显示典型超微结构缺陷（外动力蛋白臂缺陷、内外动力蛋白臂缺陷、内动力蛋白臂缺陷伴微管组织紊乱）；（2）全外显子组测序存在已知PCD基因的双等位致病突变或可能致病变异。

1.3 方法

通过湖南省人民医院大数据系统查阅患儿病历资料、门诊复诊记录及电话随访，获得确诊患儿的病例信息，包括一般资料、临床特征、影像学资料、病原微生物检查、肺功能检查、纤维支气管镜检查、透射电子显微镜检查、基因等检查结果及治疗转归。经鼻呼出气一氧化氮（nasal nitric oxide, nNO）依据《呼出气一氧化氮检测流程及临床应用专家共识（2025版）》[8]标准执行。肺功能根据2016年《儿童肺功能系列指南（一）：概述》[9]执行。

2 结果

2.1 一般资料

本研究共纳入24例患儿，其中男性12例，女性12例，发病年龄从出生时到138个月（平均年龄为18个月，中位年龄为6个月），确诊年龄从2~180个月（平均年龄为93个月，中位年龄为98个月）。其中1例父母为近亲结婚，1对为同父同母兄妹，1对为同父同母姐弟。

2.2 临床特征

24例患儿均存在反复呼吸道感染、慢性湿咳，慢性鼻窦炎21例，慢性中耳炎8例，新生儿肺炎9例，新生儿呼吸窘迫3例，体型消瘦7例，先天性心脏病4例，其中2例有漏斗胸、杵状指表现（表1）。所有患儿均有肺部听诊异常：22例双肺湿啰音，1例右肺湿啰音，1例右肺呼吸音减低。

表1 24例患儿临床表现

临床表现	结果 [例 (%)]
胎儿期	
内脏反位	3(12)
新生儿期	
不明原因的新生儿肺炎	9(38)
不明原因的肺不张	10(42)
不明原因的足月儿呼吸窘迫	3(12)
儿童期	
慢性湿性咳嗽	24(100)
支气管扩张	16(67)
慢性鼻炎/鼻窦炎	21(88)
难治性喘息	5(21)
反复分泌性中耳炎	8(33)
混合性耳聋	2(8)
传导性耳聋	3(12)

2.3 影像学及内镜下表现

所有患儿均行胸部计算机断层扫描（computed tomography, CT）及纤维支气管镜检查，24 例患儿均有肺部感染。16 例患儿存在支气管扩张（图 1A），主要扩张部位分布在右中下肺。10 例存在肺不张（图 1B），6 例存在支气管狭窄，2 例存在支气管管壁增厚，1 例存在肺气肿。21 例患儿完善鼻窦部影像学或鼻咽镜检查均提示鼻窦炎改变（图 1C~D），8 例伴有慢性中耳炎（图 1E）。22 例患儿纤维支气管镜下可见各段支气管不同程度的痰液壅塞、通气不佳（图 1F），19 例可见支气管管腔呈鱼骨刺样改变（图 1G），3 例存在内脏反位（图 1B）。

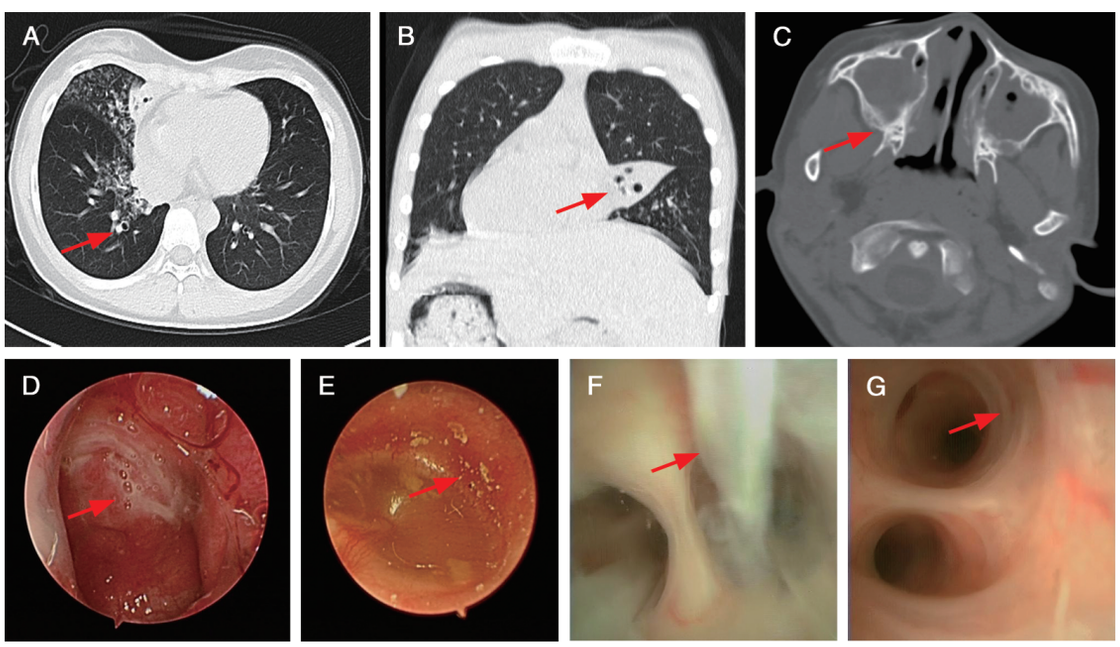


图 1 胸部 CT 及纤维支气管镜下改变 图 A：肺部 CT 示右中下肺支气管扩张合并感染；图 B：肺部 CT 示镜面右位心改变，左肺肺炎伴左中肺肺不张；图 C：鼻窦 CT 示全组副鼻窦炎；图 D：鼻咽镜示黏膜充血，鼻道有脓性分泌物集聚，鼻炎、鼻窦炎改变；图 E：耳内镜示鼓室积液样改变，分泌性中耳炎改变；图 F：纤支镜下示分泌物壅塞，管腔近闭锁；图 G：纤支镜下示右外基底支段呈鱼骨刺样改变。

2.4 感染病原学结果

24 例患儿均检出病原菌感染，病原检测方式为痰培养、肺泡灌洗液培养或/和病原宏基因组检测，以流感嗜血杆菌（11 例）和肺炎链球菌（11 例）检出率最高。其中混合感染 13 例，此外还检出肺炎支原体（10 例）、卡他莫拉菌（7 例）、铜绿假单胞菌（4 例）、大肠埃希菌（1 例）。其中 3 例混合有真菌感染，包括曲霉菌、烟曲霉、黑曲霉。

2.5 肺功能及 nNO 检查结果

21 例患儿完成 nNO 及肺通气功能检测，其 nNO 值均明显降低（2.4~27 nL/min），肺功能结果提示混合性通气功能障碍 13 例，阻塞性通气功能障碍 4 例，轻度限制性伴小气道功能障碍 1 例，小气道功能障碍 1 例，肺通气功能正常仅 2 例。

2.6 透射电子显微镜表现

20 例患儿均取气管黏膜病理组织行电镜检查，可见纤毛微管排列紊乱、部分外动力蛋白臂缺失、纤毛数量减少，基底破坏，同时存在多根纤毛共囊等表现（图 2）。

2.7 基因检测结果

14 例患儿完成基因检测，12 例患儿检出阳性且均为常染色体隐性遗传，9 例为复合杂合突变，3 例为纯合突变。其中 *HYDIN* 基因的有 2 例（兄妹），*TUBB4B* 基因 2 例（姐弟），*DNAH11* 基因 2 例，*DNAH5*、*TTC25*、*CCNO*、*DNAAF5*、*DNAH7*、*RSPH4A* 基因各 1 例（表 2）。

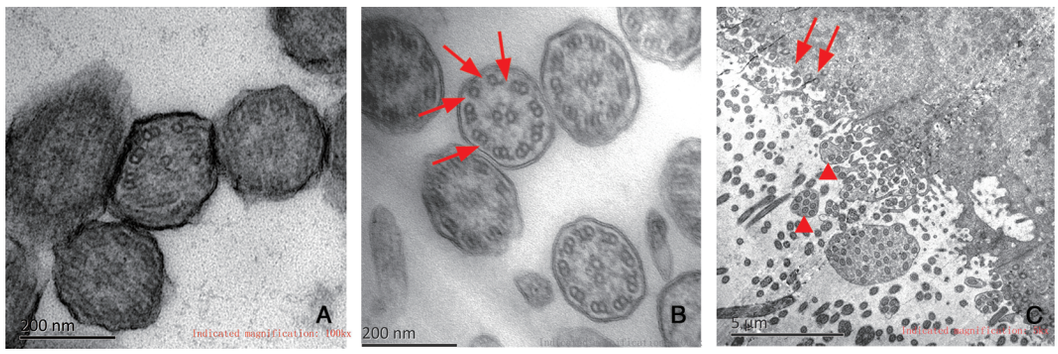


图 2　电镜下纤毛超微结构　图 A：微管排列紊乱；图 B：如红色箭头所示，部分外动力蛋白臂缺失；图 C：如红色箭头所示，纤毛数量减少，基底破坏，同时存在多根纤毛共囊现象（红色三角形）。

表 2　12 例患儿基因检测结果

编号	基因	转录本	核酸改变	氨基酸改变	合子状态	遗传方式	来源
1	*DNAH11*	NM_001277115	c.3426−1G>A	−	杂合	AR	母亲
		NM_001277115	c.6004C>T	p.R2002*	杂合	AR	父亲
2	*TTC25*	NM_031421	c.316C>T	p.R106*	杂合	AR	母亲
		NM_031421	c.172_246+18delinsT	−	杂合	AR	父亲
3	*CCNO*	NM_021147	c.448_449delTC	p.S150Lfs*84	纯合	AR	母亲+父亲
4	*DNAAF5*	NM_017802.4	c.1394G>A	p.R465Q	杂合	AR	母亲
		NM_017802.4	c.1686C>G	p.H562Q	杂合	AR	父亲
5	*DNAH5*	NM_001369.2	c.7979A>G	p.N2660S	杂合	AR	母亲
		NM_001369.2	c.4596+5A>C	−	杂合	AR	母亲
		NM_001369.2	c.4951−2A>G	−	杂合	AR	父亲
		NM_001369.2	c.877dupA	p.R293Kfs*6	杂合	AR	父亲
6	*HYDIN*	NM_001270974.1	c.7158+1G>A	−	杂合	AR	母亲
		NM_001270974.1	c.211C>T	p.Arg71*	杂合	AR	父亲
7	*HYDIN*	NM_001270974.1	c.7158+1G>A	−	杂合	AR	母亲
		NM_001270974.1	c.211C>T	p.Arg71*	杂合	AR	父亲
8	*DNAH7*	NM_018897.3	c.6492G>A	p.Met2164Ile	杂合	AR	母亲
		NM_018897.3	c.2478dup	p.Val827SerfsTer20	杂合	AR	父亲
9	*DNAAF5*	NM_017802.4	c.1394G>A	p.R465Q	杂合	AR	母亲
		NM_017802.4	c.1686C>G	p.H562Q	杂合	AR	父亲
10	*TUBB4B*	NM_006088.6	c.917G>C	p.Arg306Pro	纯合	AR	母亲父亲
11	*TUBB4B*	NM_006088.6	c.917G>C	p.Arg306Pro	纯合	AR	母亲父亲
12	*RSPH4A*	NM_001010892.3	c.1391G>A	p.Gly464Glu	杂合	AR	母亲
		NM_001010892.3	c.35Ldup	p.Pro118SerfsTer2	杂合	AR	父亲

注：[AR]常染色体隐性遗传。

2.8　治疗及转归

24 例患儿在住院期间均给予静脉大环内酯类抗生素、支气管舒张剂、止咳化痰等药物治疗，并且均行纤维支气管镜气道廓清治疗，经治疗后均好转出院。出院后 12 例患儿坚持小剂量阿奇霉素口服、高渗盐水雾化、定期行纤维支气管镜肺泡灌洗治疗及呼吸训练，其肺功能控制可，感染次数明显减少。但有 1 例患儿经规范肺康复治疗，仍然有反复呼吸道感染、肺功能损伤。

3　讨论

PCD 是一种由基因突变引起的常染色体隐性遗传病，主要表现为纤毛结构或功能异常，导致多个含纤毛上皮的器官出现运动障碍，进而引发

呼吸、泌尿及生殖系统等多系统功能紊乱，严重影响患者健康[10]。部分患者在胚胎发育早期即出现器官位置异常，如内脏反位。在复发性呼吸道感染患儿中，PCD的患病率高达5%，在支气管扩张症患儿中，PCD的患病率估计为26%[11]。近亲婚配可增加PCD的发病率，在英国南亚近交种群中，PCD的患病率增加到1/2 265[12]。本研究24例患儿中有2对兄妹均确诊PCD，有1例诊断为Kartagener's综合征的父母为近亲婚配。

PCD患儿的临床表现不具有特异性，最常见的特征是呼吸道反复感染[13-14]。研究表明，大多数PCD患者在儿童期发病（诊断时的中位年龄为5~5.5岁），但部分患者在成年期发病（诊断时的中位年龄为22岁）[15-16]。本研究的24例患儿的中位发病年龄为6个月，新生儿起病有9例，但中位诊断年龄达8.1岁。Guan等[17]回顾分析75例中国PCD患儿资料显示中位诊断年龄为7.0岁，均晚于国外[15-16]。这表明中国PCD的诊断晚于欧洲和北美。诊断延迟的原因是多因素的，但至少包括以下方面：（1）PCD临床症状异质性高；（2）认为PCD的诊断对支气管扩张症患者的治疗影响不大的误解；（3）医生对PCD的认识不足，特别是对于没有内脏反位异常的患者；（4）在绝大多数医疗机构中，缺乏获得特定诊断设施和专业知识的机会；（5）当前诊断测试的昂贵成本[18]。因为胚胎期纤毛也可发生缺陷，进而随机发生身体不对称，故约50%的患者存在内脏位置异常[16]，本研究中内脏反位者仅3例，考虑与具有特征性表现的PCD患儿可能在其他医院已被诊断有关。本研究中24例患儿均有反复呼吸道感染及慢性湿咳，完善影像学检查发现21例（88%）有鼻窦炎，2016年Cao等[19]报道的鼻窦炎发生率达99.2%；本研究中16例（67%）患儿存在支气管扩张，低于田欣伦等[20]报道的94.1%，考虑本研究对象均为儿童，年龄较小，后续仍需动态随访。19例（79%）患儿纤维支气管镜下见鱼骨刺样改变，有研究表明，鱼骨刺样改变提示可能存在支气管扩张[21]。研究显示，PCD支气管扩张通常累及肺中叶及下叶[22]，本研究结果与之相似，考虑可能与中叶和下叶黏液引流较为困难有关。因此，为了识别和监测PCD患者肺结构异常程度和严重程度，指南建议对胸部CT扫描进行长期监测[23]。一项研究表明，儿童PCD支气管扩张患者无杵状指/趾，但8%的成人患者有这一表现[15]。本研究中2例（8%）患儿存在杵状指。PCD的病理生理是纤毛轴蛋白异常、摆动频率和黏膜纤毛清除受损引起的运动问题，并且有研究发现，PCD在黏蛋白浓度与纤毛菌株诱导的三磷酸腺苷释放的机械转导通路方面存在缺陷，进而释放到气道表面的三磷酸腺苷较少，减少液体分泌并形成高浓度的黏液导致堵塞[24]。本研究中22例（92%）患儿纤维支气管镜下可见各段支气管不同程度的痰液壅塞，甚至导致部分气管管腔闭塞。

PCD患儿因无法有效排出黏液、吸入颗粒及病原微生物，病原体易在气道定植、繁殖。PCD患者呼吸道感染以细菌为主，研究显示，痰培养发现的主要病原菌包括流感嗜血杆菌、肺炎链球菌、金黄色葡萄球菌、铜绿假单胞菌和非结核分枝杆菌[25]。本研究中，主要感染细菌以流感嗜血杆菌、肺炎链球菌、卡他莫拉菌为主，4例（17%）患儿存在铜绿假单胞菌感染。研究表明，铜绿假单胞菌感染更多见于青少年及成人患者[26]。在儿童患者中，铜绿假单胞菌的总体感染率为35%左右[27]。非结核分枝杆菌感染可存在于成人患者，儿童少见。

nNO作为PCD的筛查手段之一，具有可靠、快速、经济等特点。上呼吸道感染、急/慢性鼻窦炎、肺囊性纤维化、PCD等疾病nNO降低，但PCD患儿水平更低，通常采用<77 nL/min的诊断标准，通过使用标准测定模型，其灵敏度和特异度能达到98%和>99.9%[28]。本研究中，21例（88%）患儿行nNO的测量（均<77 nL/min）。Halbeisen等[29]研究显示，PCD患者的肺功能在生命早期就已经下降，机制包括暂时性肺不张和黏液堵塞，以及不可逆的损伤，如肺生长期间复发性严重感染后的肺重塑[30]。本研究中，19例（90%，19/21）患儿肺功能都有不同程度的下降，表现最多的是混合性通气功能障碍。

PCD是一种运动型纤毛病，运动型纤毛关键结构是1个由9个微管双合体构成的“9+2”模式，每个双合体具有1对动力蛋白臂，以及1对中央的微管。在过去几十年里，PCD的诊断主要基于电镜下观察纤毛结构是否存在缺损。本研究中20例（83%）患儿取气管黏膜行电镜检查，可见纤毛“9+2”微管结构异常、微绒毛稀少等异常表现。但由于呼吸道的反复感染可导致继发性纤毛运动障碍，且有26%~30%的PCD患儿的纤毛结构正常[31]。因此，基因检测可作为电镜检查的补充，进一步提高PCD的诊断准确性。目前的指南定义，PCD基因中的双等位基因致病突变或半合子X连锁突变可以确诊[6]。几乎所有与PCD相关的基因都

是常染色体隐性遗传，本研究中有14例患儿完善基因检测，12例患儿为阳性。迄今为止，已经鉴定出大约55个致病基因，其中最常见的是*DNAH5*、*DNAH11*、*HYDIN*、*CCDC39*、*CCDC40*等[32]。尽管数量众多，但它们仅占PCD的70%左右[33]。已知基因中的附加基因和非编码、同义、错义变化或结构变异被认为是遗传力缺失的原因[34]。

PCD治疗的目的是维持或恢复肺功能，其主要目标是清除黏液，预防呼吸道感染，并积极治疗细菌感染[11]。到目前为止，患者的纤毛功能恢复是不可能的，所以清除黏液并最大限度地减少肺损伤极其重要。常用治疗方案包括使用黏液溶解剂、高渗剂和应用气道清除技术的物理治疗[35]。预防感染也至关重要的作用，包括定期接种疫苗（如流行性感冒和肺炎球菌疫苗）、规律随访和每6~12个月监测1次肺功能，促进身体活动帮助改善阻塞性肺疾病患者的呼吸肌力量和肺部健康[36]。PCD管理的基石仍然是定期进行微生物监测，以及根据临床症状的严重程度使用抗生素。众所周知，大环内酯类药物具有抑菌、抗炎和免疫调节作用[37]，研究发现长期阿奇霉素治疗可以降低呼吸道感染频率，对肺功能较差的儿童PCD患者的肺部疾病保持稳定可能有一定作用[38]。本研究中，12例患儿坚持小剂量阿奇霉素口服、高渗盐水雾化、定期行纤维支气管镜肺泡灌洗治疗及呼吸训练，11例肺功能改善，感染次数明显减低；1例患儿经规范肺康复治疗，仍然有反复呼吸道感染、肺功能损伤，这提示肺康复虽能辅助排痰、延缓进程，但无法替代先天缺失的纤毛持续清洁功能。

综上所述，PCD的临床表现有较大的异质性，早期容易被误诊为普通呼吸道感染，临床医生应提高对本病的认识。对于没有内脏反位的起病早（<6月龄），出现反复呼吸道感染、复发性鼻窦炎、支气管扩张的患儿应警惕PCD。最后，除了支气管纤毛透射电镜外，基因检测在辅助诊断PCD中越来越普遍[39]。早诊断，早治疗，预防严重并发症，改善患儿生存质量十分重要[33]。

作者贡献声明：彭力、徐露、周佩负责收集、分析数据，修改论文；奉秀琴负责论文撰写；钟礼立负责文章的构思、设计与修改。

利益冲突声明：所有作者均声明无利益冲突。

［参 考 文 献］

[1] 宋家瑶, 王颖硕. 儿童期常见及罕见上—下气道共存疾病[J]. 中国实用儿科杂志, 2022, 37(9): 673-685. DOI: 10.19538/j.ek2022090607.

[2] Wallmeier J, Frank D, Shoemark A, et al. *De novo* mutations in *FOXJ1* result in a motile ciliopathy with hydrocephalus and randomization of left/right body asymmetry[J]. Am J Hum Genet, 2019, 105(5): 1030-1039. PMID: 31630787. PMCID: PMC6849114. DOI: 10.1016/j.ajhg.2019.09.022.

[3] Hannah WB, Seifert BA, Truty R, et al. The global prevalence and ethnic heterogeneity of primary ciliary dyskinesia gene variants: a genetic database analysis[J]. Lancet Respir Med, 2022, 10(5): 459-468. PMID: 35051411. PMCID: PMC9064931. DOI: 10.1016/S2213-2600(21)00453-7.

[4] Shoemark A, Goutaki M, Kinghorn B, et al. European Respiratory Society and American Thoracic Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia[J]. Eur Respir J, 2025, 66(6): 2500745. PMID: 41005984. DOI: 10.1183/13993003.00745-2025.

[5] Legendre M, Zaragosi LE, Mitchison HM. Motile cilia and airway disease[J]. Semin Cell Dev Biol, 2021, 110: 19-33. PMID: 33279404. DOI: 10.1016/j.semcdb.2020.11.007.

[6] Lucas JS, Barbato A, Collins SA, et al. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia [J]. Eur Respir J, 2017, 49(1): 1601090. PMID: 27836958. PMCID: PMC6054534. DOI: 10.1183/13993003.01090-2016.

[7] 中华医学会儿科学分会呼吸学组疑难少见病协作组, 国家呼吸系统疾病临床医学研究中心, 《中华实用儿科临床杂志》编辑委员会. 儿童原发性纤毛运动障碍诊断与治疗专家共识[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2018, 33(2): 94-99. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-428X.2018.02.004.

[8] 中华医学会呼吸病学分会肺功能学组. 呼出气一氧化氮检测流程及临床应用专家共识（2025版）[J]. 国际呼吸杂志, 2025, 45(5): 369-381. DOI: 10.3760/cma.j.cn131368-20241223-00800.

[9] 中华医学会儿科学分会呼吸学组肺功能协作组, 《中华实用儿科临床杂志》编辑委员会. 儿童肺功能系列指南（一）：概述[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2016, 31(9): 653-658. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-428X.2016.09.004.

[10] 中国罕见病联盟呼吸病学分会, 原发性纤毛运动障碍诊断与治疗中国共识专家组. 原发性纤毛运动障碍诊断与治疗中国专家共识[J]. 上海医学, 2020, 43(4): 193-202. DOI: 10.19842/j.cnki.issn.0253-9934.2020.04.001.

[11] Shoemark A, Harman K. Primary ciliary dyskinesia[J]. Semin Respir Crit Care Med, 2021, 42(4): 537-548. PMID: 34261178. DOI: 10.1055/s-0041-1730919.

[12] Al-Mutairi DA, Alsabah BH, Alkhaledi BA, et al. Identification of a novel founder variant in *DNAI2* cause primary ciliary dyskinesia in five consanguineous families derived from a single tribe descendant of Arabian Peninsula[J]. Front Genet, 2022, 13: 1017280. PMID: 36303540. PMCID: PMC9596166. DOI: 10.3389/fgene.2022.1017280.

[13] Guo Z, Chen W, Wang L, et al. Clinical and genetic spectrum of children with primary ciliary dyskinesia in China[J]. J Pediatr, 2020, 225: 157-165.e5. PMID: 32502479.

DOI: 10.1016/j.jpeds.2020.05.052.

[14] Rubbo B, Best S, Hirst RA, et al. Clinical features and management of children with primary ciliary dyskinesia in England[J]. Arch Dis Child, 2020, 105(8): 724-729. PMID: 32156696. DOI: 10.1136/archdischild-2019-317687.

[15] Yiallouros PK, Kouis P, Middleton N, et al. Clinical features of primary ciliary dyskinesia in Cyprus with emphasis on lobectomized patients[J]. Respir Med, 2015, 109(3): 347-356. PMID: 25698650. DOI: 10.1016/j.rmed.2015.01.015.

[16] Kuehni CE, Frischer T, Strippoli MP, et al. Factors influencing age at diagnosis of primary ciliary dyskinesia in European children[J]. Eur Respir J, 2010, 36(6): 1248-1258. PMID: 20530032. DOI: 10.1183/09031936.00001010.

[17] Guan Y, Yang H, Yao X, et al. Clinical and genetic spectrum of children with primary ciliary dyskinesia in China[J]. Chest, 2021, 159(5): 1768-1781. PMID: 33577779. PMCID: PMC8129725. DOI: 10.1016/j.chest.2021.02.006.

[18] Peng B, Gao YH, Xie JQ, et al. Clinical and genetic spectrum of primary ciliary dyskinesia in Chinese patients: a systematic review [J]. Orphanet J Rare Dis, 2022, 17(1): 283. PMID: 35854386. PMCID: PMC9295413. DOI: 10.1186/s13023-022-02427-1.

[19] Cao Y, Shao C, Song Y, et al. Clinical analysis of patients with primary ciliary dyskinesia in mainland China[J]. Clin Respir J, 2016, 10(6): 765-771. PMID: 25764361. DOI: 10.1111/crj.12284.

[20] 田欣伦, 王世波, 郑姝颖, 等. 原发性纤毛运动障碍 17 例临床特点分析[J]. 中华结核和呼吸杂志, 2017, 40(4): 278-283. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1001-0939.2017.04.007.

[21] 周淼, 钟礼立. 支气管镜在儿童咯血诊治中的应用[J]. 中国小儿急救医学, 2024, 31(8): 571-575.
DOI: 10.3760/cma.j.issn.1673-4912.2024.08.003.

[22] Nadel HR, Stringer DA, Levison H, et al. The immotile cilia syndrome: radiological manifestations[J]. Radiology, 1985, 154 (3): 651-655. PMID: 3969467.
DOI: 10.1148/radiology.154.3.3969467.

[23] Ferraro V, Andrinopoulou ER, Sijbring AMM, et al. Airway-artery quantitative assessment on chest computed tomography in paediatric primary ciliary dyskinesia[J]. ERJ Open Res, 2020, 6 (3): 00210-02019. PMID: 32964004. PMCID: PMC7487358. DOI: 10.1183/23120541.00210-2019.

[24] Singh G, Acharya S, Shukla S, et al. Muco-obstructive lung disease: a systematic review[J]. Cureus, 2023, 15(10): e46866. PMID: 37954759. PMCID: PMC10637992.
DOI: 10.7759/cureus.46866.

[25] Noone PG, Leigh MW, Sannuti A, et al. Primary ciliary dyskinesia: diagnostic and phenotypic features[J]. Am J Respir Crit Care Med, 2004, 169(4): 459-467. PMID: 14656747.
DOI: 10.1164/rccm.200303-365OC.

[26] 徐保平, 王昊. 儿童迁延性细菌性支气管炎与原发性纤毛运动障碍[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2018, 33(10): 735-739.
DOI: 10.3760/cma.j.issn.2095-428X.2018.10.006.

[27] Wijers CD, Chmiel JF, Gaston BM. Bacterial infections in patients with primary ciliary dyskinesia: comparison with cystic fibrosis [J]. Chron Respir Dis, 2017, 14(4): 392-406. PMID: 29081265. PMCID: PMC5729729. DOI: 10.1177/1479972317694621.

[28] Horani A, Ferkol TW. Understanding primary ciliary dyskinesia and other ciliopathies[J]. J Pediatr, 2021, 230: 15-22.e1. PMID: 33242470. PMCID: PMC8690631.
DOI: 10.1016/j.jpeds.2020.11.040.

[29] Halbeisen FS, Goutaki M, Spycher BD, et al. Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: an iPCD Cohort study [J]. Eur Respir J, 2018, 52(2): 1801040. PMID: 30049738.
DOI: 10.1183/13993003.01040-2018.

[30] Nyilas S, Bauman G, Sommer G, et al. Novel magnetic resonance technique for functional imaging of cystic fibrosis lung disease[J]. Eur Respir J, 2017, 50(6): 1701464. PMID: 29217601. DOI: 10.1183/13993003.01464-2017.

[31] Kouis P, Yiallouros PK, Middleton N, et al. Prevalence of primary ciliary dyskinesia in consecutive referrals of suspect cases and the transmission electron microscopy detection rate: a systematic review and meta-analysis[J]. Pediatr Res, 2017, 81 (3): 398-405. PMID: 27935903. DOI: 10.1038/pr.2016.263.

[32] Knowles MR, Zariwala M, Leigh M. Primary ciliary dyskinesia [J]. Clin Chest Med, 2016, 37(3): 449-461. PMID: 27514592. PMCID: PMC4988337. DOI: 10.1016/j.ccm.2016.04.008.

[33] Goutaki M, Shoemark A. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia [J]. Clin Chest Med, 2022, 43(1): 127-140. PMID: 35236553. DOI: 10.1016/j.ccm.2021.11.008.

[34] Wheway G, Thomas NS, Carroll M, et al. Whole genome sequencing in the diagnosis of primary ciliary dyskinesia[J]. BMC Med Genomics, 2021, 14(1): 234. PMID: 34556108. PMCID: PMC8461892. DOI: 10.1186/s12920-021-01084-w.

[35] Paff T, Omran H, Nielsen KG, et al. Current and future treatments in primary ciliary dyskinesia[J]. Int J Mol Sci, 2021, 22(18): 9834. PMID: 34575997. PMCID: PMC8470068.
DOI: 10.3390/ijms22189834.

[36] Mirra V, Werner C, Santamaria F. Primary ciliary dyskinesia: an update on clinical aspects, genetics, diagnosis, and future treatment strategies[J]. Front Pediatr, 2017, 5: 135. PMID: 28649564. PMCID: PMC5465251.
DOI: 10.3389/fped.2017.00135.

[37] Varenyiova Z, Rojas-Hernandez LS, Spano J, et al. Azithromycin promotes proliferation, and inhibits inflammation in nasal epithelial cells in primary ciliary dyskinesia[J]. Sci Rep, 2023, 13 (1): 14453. PMID: 37660113. PMCID: PMC10475097.
DOI: 10.1038/s41598-023-41577-5.

[38] Kobbernagel HE, Buchvald FF, Haarman EG, et al. Efficacy and safety of azithromycin maintenance therapy in primary ciliary dyskinesia (BESTCILIA): a multicentre, double-blind, randomised, placebo-controlled phase 3 trial[J]. Lancet Respir Med, 2020, 8(5): 493-505. PMID: 32380069.
DOI: 10.1016/S2213-2600(20)30058-8.

[39] Despotes KA, Zariwala MA, Davis SD, et al. Primary ciliary dyskinesia: a clinical review[J]. Cells, 2024, 13(11): 974. PMID: 38891105. PMCID: PMC11171568. DOI: 10.3390/cells13110974.

（本文编辑：张辉）

（©《中国当代儿科杂志》编辑部，开放获取CC BY-NC-ND 4.0协议）
（© Editorial Office of *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license）