

Kartagener Sendromu

Kartagener's Syndrome

Nimet AKSEL¹, Aydan MERTOĞLU², Nilüfer ASLANKARA³, Ayşe ÖZSÖZ⁴

ÖZET

Kartagener sendromu; otozomal resesif geçişli, situs inversus, bronşektazi ve kronik sinüzit ile karakterize bir primer siliyer diskinezi sendromudur. Birçok olguda semptomlar çocukluk çağına ortaya çıkmaktadır. Olguların %90'ı 15 yaş öncesi saptanmaktadır. Etiyoloji bilinmemektedir. Kartagener sendromlu olgularda diğer organ anomalileri de görülebilmektedir.

Bu çalışmada, kliniğimizde yatan ve akciğer radyogramında situs inversus, sinüs grafisinde bilateral maksiller sinüslerde havalanma kaybı ve mukozal kalınlaşma, toraks tomografisinde situs inversus ve bronşektazi, paranazal sinüs tomografisinde sinüslerde mukozal kalınlaşma, sinüs hipoplazisi ve nazal polip saptanan 26 yaşındaki erkek olgu nadir görülen Kartagener sendromu tanısı ile literatür bilgileri ışığında tartışılarak sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kartagener sendromu, situs inversus

SUMMARY

Kartagener's syndrome; is a primary ciliary dyskinesia syndrome, characterized by autosomal recessive transmission, situs inversus, bronchiectasis and chronic sinusitis. In most instances symptoms date back to childhood. Ninety percent of cases were observed before the age of 15 years. Aetiology unknown. Kartagener's syndrome could be present in association with other organ anomalies.

An hospitalized 26 years old male, with findings of situs inversus on chest X-ray; hypoaeration and mucosal thickening of bilaterally maxillary sinuses on cranial sinus graphy; situs inversus and bronchiectasis on thorax computed tomography; and mucosal thickening and hypoplasia of sinuses, and nasal polip on paranasal sinus computed tomography, has been presented with the rare diagnosis of Kartagener's syndrome by discussing in the light of literature.

Key Words: Kartagener syndrome, situs inversus

¹Uzm. Dr.,
İzmir Göğüs Hastalıkları ve
Cerrahisi Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, İZMİR

²Uzm. Dr.,
İzmir Göğüs Hastalıkları ve
Cerrahisi Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, İZMİR

³Uzm. Dr.,
İzmir Göğüs Hastalıkları ve
Cerrahisi Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, İZMİR

⁴Uzm. Dr.,
İzmir Göğüs Hastalıkları ve
Cerrahisi Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, İZMİR

İletişim Adresi:

Uzm. Dr. Aydan MERTOĞLU
İzmir Göğüs Hastalıkları ve
Cerrahisi Eğitim ve Araştırma
Hastanesi
Yenişehir-İZMİR

Tel: 0 232 433 33 33/2177

GİRİŞ

Kartagener sendromu; otozomal resesif geçişli, situs inversus, bronşektazi ve kronik sinüzit ile karakterize bir primer siliyer diskinezi sendromudur (1-4). Primer siliyer diskinezilerde siliya yapısındaki ve fonksiyonundaki anormallikler kliniğe multisistem bozuklukları olarak yansımaktadır (2). Olgularda solunum sistemi bulguları kronik bronşit, reaktif hava yolu hastalığı ve sık pnömoniler ve ardından gelişen bronşektaziler şeklindedir. Kronik otitis media ve rinosinüzit de sık rastanan bulgulardır (1,5,6-9).

Kartagener sendromlu olgularda diğer organ anomalileri de sıktır ve elektron mikroskopik incelemede epitelyal siliyalarda, dinein kollarında, mikrotübüllerde ve radyal kollarda anormallikler görülmektedir (1,4,10,11). Tanı sıklıkla çocukluk çağında konulmakla birlikte, az da olsa erişkin dönemde tanı alan olgular da bildirilmektedir (12). Erken tanı komplikasyonları önleyerek olguların hayat kalitesini yükseltmektedir (13).

Bu çalışmada, Kartagener sendromu tanısıyla izlenmekte olan 26 yaşındaki bir erkek olgu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Yirmi altı yaşındaki erkek olgu, öksürük ve balgam çıkarma yakınmaları ile başvurmuştur. Bu yakınmalarının çocukluğundan beri sık sık tekrarladığı öğrenilmiştir. Öz geçmişinde 5-6 yıl önce çekilmiş olan akciğer radyogramlarında kalbinin göğsünün sağ tarafında yer aldığı olguya söylenmiş olduğu öğrenilmiştir. Alışkanlıkları olmayan ve bakkalık yapan evli ve bir çocuk sahibi olan olgunun soy geçmişinde bir özellik tespit edilmemiştir. Aile fertlerinin akciğer grafileri de normal olarak sap-

tanmıştır. Fizik bakıda; tansiyon arteriyel 100/60 mmHg; ateş 36.8 °C; nabız 96/dakika olarak belirlenmiştir. Toraks oskültasyonunda bilateral orta ve alt bölümlerde inspiratuar raller duyulmuştur. Kalp tepe atımı sağa yer değiştirmiş olup, kalp sesleri ritmik taşikardik, diğer sistem bakıları olağan saptanmıştır.

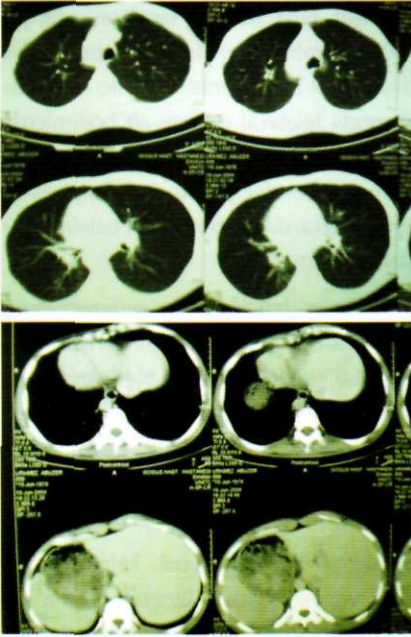
Laboratuvar tetkiklerinde; sedimentasyon 6 mm/saat; lökosit 10.300/mm³; hemoglobin 14.8 g/dL; hematokrit %45; trombosit 308.000/mm³; rutin biyokimya ve idrar tetkikleri olağan bulunmuştur. Balgam non-spesifik kültüründe üreme olmamış, solunum fonksiyon testleri normal bulunmuştur.

PA akciğer radyogramında kalp, aort topuzu ve mide gazı odacığının sağda yer aldığı görülmüş, solda hilustan bazale doğru uzanım gösteren, kalp konturunu silmeyen heterojen infiltrasyon izlenmiştir (Resim 1).

Toraks bilgisayarlı tomografisinde situs inversus totalis, sol akciğer alt lob medial bazal segmentte parakardiyak alanda ve sağ akciğer alt lob postero bazal segment paravertebral alanda içerisinde ince tübüler bronşektazi alanları içeren minimal segmental fibrosktrisyel değişiklikler izlenmiştir (Resim 2,3).



Resim 1. Olgunun PA akciğer radyogramı.



Resim 2,3. Olgunun toraks bilgisayarlı tomografi kesitleri.

Paranasal sinüs tomografisinde frontal ve sfenoid sinüsler hipoplazik, her iki frontal etmoid sinüsler ile her iki maksiller sinüslerin duvarlarında diffüz kalınlaşmalar ve havalanma kaybı alanları ve sol nazal kavite anterior kesiminde polipoid mukozal kalınlaşma, nazal konkalarda hipertrofi, nazal septumda anteriorda sağa deviasyon izlenmiştir (Resim 4).



Resim 4. Olgunun paranasal sinüs bilgisayarlı tomografisi.

Bronkoscopide situs inversus ile uyumlu bulgular izlenmiş; sağda sol bronş sistemi, solda sağ bronş sistemi görünümü izlenmiştir.

Situs inversus totalis, bronşektazi, sinüzit bulunan olguda siliyer diskineziyi araştırmak için mukosilyer transport zamanı tetkiki ve ultrastrüktürel olarak siliyaların tetkiki planlanmıştır. Ancak olgu bu tetkiki kabul etmediği için yapılamamıştır.

TARTIŞMA

Primer siliyer diskinezilerde solunum sistemi bulguları mukosilyer klerensin bozulmasıyla gelişmektedir. Kronik bronşit, bronşektazi, kronik rinosinüzit, kronik otitis media en sık saptanan bulgulardır. Hastaların %30'unda nazal polipoz görülmektedir, sinüs hipoplazileri sıktır. Solunum sistemi bulguları genellikle çocukluk çağında başlamaktadır (1,4,6-9,11). Olgumuzda paranasal sinüs tomografisinde frontal ve sfenoid sinüsler hipoplazik, her iki frontal, etmoid ve maksiller sinüslerde kronik sinüzit bulguları mevcudiyeti ve sol nazal kavitede polipozis izlenmiştir.

Solunum yollarından alınan mukozal örneklerin elektron mikroskopik incelemesinde siliyer defektlerin gösterilmesi anlamlıdır (14). Solunum yolu enfeksiyonlarının zamanında ve uygun tedavisi irreversibl akciğer hasarı ve bronşektazi oluşumunu geciktirebilmektedir (11). Olgumuzda elektron mikroskopi ile siliyaların ultrastrüktürel tetkiki yapılamamıştır.

İmmotil siliya sendromunda solunum yolları dışındaki diğer silli epitellerde ve spermelerde de immotilite veya motilite bozukluğu görülmektedir. Erkeklerde spermatozoadaki motilite bozukluğu infertiliteye neden olurken, kadınlarda tuba uterinadaki siliyalarda disfonksiyon ovumun transportunu bozarak infertiliteye yol açmaktadır (10,14). Bu çalışmada sunmuş olduğumuz erkek olgu ise bir çocuk sahibi olduğunu bildirmiştir. Lite-

ratürde normal siliya yapısı olan Kartagener sendromlu olgular da bildirilmiştir (15).

Situs inversus görülme sıklığı normal popülasyonda %0.01'dir. Kadın/erkek oranı 1/1'dir. Bu olgular ağır kardiyak anomaliler ile birlikte değilse normal hayat sürerler. Situs inversuslu olgularda kalp genellikle sağdadır, solda olması nadirdir ve genellikle konjenital kalp hastalıkları ile birlikte. Situs inversuslu olguların %20'sinde Kartagener sendromu görülmektedir. Kartagener sendromlu olguların ise %50'sinde situs inversus bulunmaktadır. Kartagener sendromlu olgularda da solunumsal problemler uygun zamanda ve doğru tedavi edilirse situs inversusa bağlı bir problem beklenmemektedir (16-18).

Kartagener sendromu tanısı sıklıkla çocukluk çaığında konulmaktadır. Ancak az da olsa erişkin dönemde tanı alan olgular da bildirilmektedir (4,10,12). Altmış yaş sonrasında tanı alan olgu sayısı ise çok nadirdir. Literatürde; 75 yaşında Kartagener sendromu tanısı almış kadın olgu bildirilmiştir (19). Erken tanı ve tedavi ile hastalığın komplikasyonları önlenilmekte ve olguların hayat kalitesi yükseltilebilmektedir (13).

Sık geçirilen sinopulmoner enfeksiyonlar sağkalımı olumsuz etkileyen kronik kor pulmonale tablosuna neden olmaktadır. Cerrahi tedavi, ancak bazı özel durumlar için gündeme gelmelidir. Antibiyotik tedavisine yanıt vermeyen ağır sinüzitlerde sinüs drenajı ve/veya nazal polipektomi gerekebilir. Lokalize bronşektazi ve düzelmeyen atelektazi olan ve bunun kronik enfeksiyonlar için odak oluşturduğu düşünülen olgularda lobektomi planlanabilir (13,20,21).

Bu nedenlerle Kartagener sendromu tanısı alan olgular düzenli olarak izlenmeli, konu hakkında bilgilendirilmeli, bronşektazi süpürasyonlarında uygun antibiyoterapi verilmeli, koruyucu aşıları yapılmalıdır.

KAYNAKLAR:

1. Leigh MW, Pittman JE, Carson JL, et al. Clinical and genetic aspects of primary ciliary dyskinesia/Kartagener syndrome. *Genet Med* 2009;11(7):473-87.
2. Shakya K. Kartagener syndrome: a rare genetic disorder. *JNMA J Nepal Med Assoc* 2009;48(173):62-5.
3. Amırov I, Cohen-Cyberknob M, Shoseyov D, Kerem E. Primary ciliary dyskinesia: prospects for new therapies, building on the experience in cystic fibrosis. *Paediatr Respir Rev* 2009;10(2):58-62.
4. Dhar DK, Ganguly KC, Alam S, et al. Kartagener's syndrome. *Mymensingh Med J* 2009;18(1):75-9.
5. Okutan V, Zeren H, Doğan M, Tuncer İ, Hastürk S. [Kartagener's syndrome. (One case)]. *Türkiye Klinikleri J Med Sci* 1996;16(6): 451-4. In Turkish.
6. Cowan MJ, Gladwin MT, Shelhamer JH. Disorders of ciliary motility. *Am J Med Sci* 2001;321(1):3-10.
7. Swartz MN. Bronchiectasis. In: Fishman AP, ed. *Fishman's Pulmonary Disease and Disorders*. 3rd ed. McGraw-Hill Pr; 1998:2045-70.
8. Ekim N. [Syndromes In Cheest Diseases]. 1sted. Ankara: 2000:173-4. In Turkish.
9. Çakmak G, Erturan S, Oktar H, Yenigün M, Yaman M. [Kartagener's syndrome. A report of two cases]. *Türk Toraks Dergisi* 2005;6(3):276-79. In Turkish.
10. Chodhari R, Mitchison HM, Meeks M. Cilia, primary ciliary dyskinesia and molecular genetics. *Paediatr Respir Rev* 2004;5(1):69-76.
11. Kaya A, Kaya SU, Fitöz S, Tuncalı T, Gönüllü U. [Kartagener's syndrome: a report of three cases]. *Toraks Dergisi* 2002;3(1):113-6. In Turkish.
12. Erdem LO, Erdem CZ, Tor M, Gündoğdu S. [Two cases of Kartagener syndrome]. *Türkiye Klinikleri J Med Sci* 2005;25(3):463-5. In Turkish.
13. Doğru D. [Congenital lung diseases in adulthood]. *Türk Toraks Dergisi* 2004; 5(1):1-7. In Turkish.
14. Gülerçe G, Özsöz A, Oflaz H, Doğan H. [Kartagener's syndrome (two cases)]. *İzmir Göğüs Hastalıkları Hastanesi Dergisi* 2001;15(1):37-42. In Turkish.
15. Erdoğan Y, Demirel YS, Öncül S, Küçükali T. [Electron microscopic study of ciliary structures in cases with bronchiectasis]. *Tüberküloz ve Toraks* 1991;39:25-32. In Turkish.
16. Maldjian PD, Saric M. Approach to dextrocardia in adults: review. *AJR Am J Oentgenol* 2007;188(6 Suppl):39-49.
17. Gindes L, Hegesh J, Barkai G, Jacobson JM, Achiron R. Isolated levocardia: prenatal diagnosis, clinical importance, and literature review. *J Ultrasound Med* 2007;26(3):361-5.
18. Ortega HA, Vega Nde A, Santos BQ, Maia GT. [Primary ciliary dyskinesia: considerations regarding six cases of Kartagener syndrome]. *J Bras Pneumol* 2007;33(5):602-8.
19. Gómez de Terreros Caro FJ, Gómez-Stern Aguilar C, Alvarez-Sala Walthier R, Prados Sánchez C, García Río F, Villamor León J. Kartagener's syndrome: Diagnosis in a 75 year old woman. *Arch Bronchopneumol* 1999;35(5):242-4.
20. Leigh MW. *Primary ciliary dyskinesia*. In: Chernick V, Boat TF, eds. *Kendig's Disorders of the Respiratory Tract in Children*. 6th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1998:819-25.
21. Şenyiğit A, Asan E, Kandemir N, Özateş M, Coşkunsel M. [Three cases of Kartagener syndrome]. *Dicle Ü Tıp Fakültesi Dergisi* 1997;24:139-45. In Turkish.