

KARTAGENER SENDROMU: BİR OLGU

KARTAGENER SYNDROME: A CASE

Esmâ ÖZTÜRK

Sibel ÖZKURT

Neşe DURSUNOĞLU

Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Denizli

Anahtar sözcükler: İmmotil silia sendromu, Kartagener Sendromu, bronşektazi

Key words: Immotil cilia syndrome, Kartagener Syndrome, bronchiectasis

Geliş tarihi: 19 / 01 / 2009

Kabul tarihi: 01 / 03 / 2009

ÖZET

Kartagener sendromu, otozomal resesif (OR) geçişli, bronşektazi, situs inversus, sinüzit, kronik üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ve bronşektazi ile karakterizedir. Primer silier diskinezi 20000 canlı doğumda bir görülen nadir bir durumdur. Bu hastalık grubunun %50'sini Kartagener Sendromu oluşturur. Bu hastalarda solunum sistemi bulguları çocukluk çağında başlar, kronik öksürük ve mukoid balgam sıklık ve sık pnömoni öyküleri vardır. Bronşektazi tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeni ile gelişir ve genellikle akciğerin orta ve alt loblarında görülür. Solunum fonksiyon testleri normal veya obstrüktif paternde olabilir. Çocukluğundan beri öksürük, balgam çıkarma, nefes darlığı olan 23 yaşındaki erkek olguyu literatür desteği ile sunduk. Sonuç olarak, kronik rinosinüzit ve bronşektazisi olan genç hastalarda olası bir tanı olarak akılda tutulmalıdır.

GİRİŞ

Maner Kartagener tarafından 1933'de tanımlanan Kartagener Sendromu, situs inversus, kronik sinüzit, bronşektazi birlikteliğinden oluşur ve primer siliyer diskinezi sendromlarının %50'sini oluşturur, otozomal resesif

SUMMARY

Kartagener's Syndrome is a rare autosomal recessive disorder which present with situs inversus, sinusitis, chronic upper and lower respiratory tract infection and bronchiectasis. Primary ciliary dyskinesia is a fairly rare condition with a prevalence of 1 in 20000 live births. In those patients, respiratory symptoms begin in childhood, chronic cough, mucoid sputum are frequent and they have pneumonia oftenly. Bronchiectasis is seen as a result of recurrent pulmonary infections and usually seen in the middle and lower lobes of lung. Pulmonary function tests can show a normal or obstructive pattern. Fifty percent of primary ciliary dyskinesia is Kartagener's Syndrome. We report a 23-year-old male presented with recurrent cough, purulent sputum episodes since childhood and dyspnea. In conclusion, primary ciliary dyskinesia should be considered as a possible diagnosis in young patients with chronic rhinosinusitis and bronchiectasis.

kalıtım gösterir (1,2). Elektron mikroskopik olarak epitelyal siliyalarda dinein kollarının yokluğu en sık görülen ultrastrüktürel bozuluktur (3). Mukosilyer klirensin bozulmasının sonucunda epitel yüzeyinde biriken sekresyonlar temizlenemediğinden bakteriyel

enfeksiyonlara yatkınlık vardır. Tekrarlayan enfeksiyonlar sonrasında bronşektazi gelişir, tedavisi semptomatiktir (4,5,9). Nadir görülen bir sendrom olması dolayısıyla olgumuzu literatür desteğinde sunmayı uygun gördük.

OLGU

Yirmi üç yaşında erkek hasta; çocukluğundan beri olan öksürük, balgam çıkarma, hırıltılı solunum şikayetleri ile polikliniğimize başvurdu. Sıcak ve nemli ortamlarda öksürük tarif eden hastanın şikayetleri günlük işlerini engellemekte ve gece uyku düzenini bozmaktaydı. Kronik sinüzit tanısı bulunan hastanın askerliği döneminde dekstrokaridisi olduğu söylenmişti. Özgeçmişinde özellik yoktu, soygeçmişinde, babada geçirilmiş tüberküloz, ablada astım tanısı vardı.

Fizik muayenesinde, genel durumu iyi, bilinci açık ve koopere, TA: 120/70 mmHg, nabız: 80/dk, solunum sayısı: 24/dk idi. Wheezing, dispne, çomak parmak ve siyanoz yoktu. Dinlemekle bilateral ekspiryumda yaygın ronküs mevcuttu, ral duyulmadı. Kalp tepe atımı sağda ve ritmik duyuldu. Organomegali, lenfadenopati yoktu.

Laboratuvar incelemelerinde, lökosit 8100/mm³, eritrosit sedimentasyon hızı: 4 mm/saat ve CRP: 0.2 mg/dl idi. İlk gönderilen balgam kültüründe beta laktamaz (-) Haemophilus sp. üredi. Balgamda asidorezistan basil görülmedi. Ter testinde klor değeri sınırdan pozitif idi (64 mmol/ L normal: 0-60 mmol/ L). Solunum fonksiyon testinde; FVC: 3580 ml (%72.2), FEV₁: 2720 ml (%63.7), FEV₁/FVC: %76, FEF₂₅₋₇₅: 2170 ml (%45.3) idi. Elektrokardiyografi normal sinus ritminde idi. Ekokardiyografide dekstrokaridi saptandı.

Postero-anterior akciğer grafisinde aktif infiltrasyon yoktu, kalp ve mide fundus hava gölgesi sağda izlenmekteydi (Resim 1). Toraks



Resim 1. Mide fundus gazı, kalp gölgesi, aort topuzu sağda izlenmekte



Resim 2. Bilateral parakardiyak alanlarda akciğer parankiminde solda daha belirgin olmak üzere bronşektazi.

Sağ alt lobda yaygın tübüler bronşektazi ve tomurcuklanan ağaç görünümü, görünüm enfeksiyon olarak değerlendirilmiştir.

Sol alt lobda santral bronşlarda tübüler bronşektazi alanları.

BT'de situs inversus totalis mevcuttu. Sağ alt lobda yaygın tübüler bronşektazi ve enfeksiyon lehine yorumlanan tomurcuklanan ağaç

manzarası, sol alt lobda santral bronşlarda tübüler bronşektazi alanları izlendi (Resim 2). Paranasal sinüs BT'de; sol frontal sinüste, bilateral maksiler sinüslerde, etmoid sinüslerde, etmoid hücrelerde ve sfenoid sinüste yaygın mukozal kalınlaşmalar izlendi. Her iki maksiller sinüs normalden küçüktü, sinüzit lehine yorumlandı. Tüm batın ultrasonografisi, normal olarak değerlendirildi. Hasta bronkoskopi yapılmasını kabul etmedi. Burun mukozasından alınan insizyonel biyopside kronik inflamatuvar değişiklikler olduğu belirtildi. Odiyometri testinde patoloji saptanmadı. İnfertilite açısından yapılan spermiyogramda, spermlerin %67'sinin anormal morfolojili, %53'ünün immotil olduğu görüldü ve sınırda infertilite olarak değerlendirildi. Genetik çalışmada, karyotipi normal idi.

TARTIŞMA

Primer siliyer diskinezi, otozomal resesif kalıtımla geçen, 1/20000 sıklıkta görülen herediter bir hastalıktır (4). Hastalarda mukosiliyer transport bozukluğuna bağlı olarak, çocukluk çağından itibaren sık tekrarlayan respiratuvar enfeksiyonlar tipiktir. Chapelin ve ark. tekrarlayan respiratuvar enfeksiyonu olan 118 çocuk olguda primer siliyer diskinezi insidansını araştırmışlar ve %5.6 olarak saptamışlardır (5). Kaya ve ark. Kartagener sendromlu üç olguyu değerlendirdikleri olgu sunumlarında özellikle çocukluk çağından beri sık geçirilen sino-pulmoner enfeksiyon atakları olan olgularda ayırıcı tanıda mutlaka akıldan tutulması gerektiğini vurgulamışlardır (6). Olgumuzda da çocukluğundan beri sık tekrarlayan respiratuvar enfeksiyonlar mevcuttu.

Şipit ve ark. yayımladıkları Kartagener Sendromlu olgularında saptadıkları yaygın kistik bronşektaziyi sık tekrarlayan enfeksiyonların bir sonucu olarak değerlendirmişlerdir (7). Bronşektazi gelişmiş olgularda semptomatik düzelme sağlanması için balgam kültürüne

göre antibiyotik tedavisi önerilmektedir. En sık görülen patojen *H. influenzae*'dir (%58), bunu *S. pneumoniae* (%21), *S. aureus* (%19), *P. aeruginosa* (%14), *E. coli* (%10) gibi ajanlar izlemektedir (4). Hastamızda *H. influenzae* üremesi oldu ve etkene yönelik tedavi verildi. Tedavide amaç, solunum sistemi salgılarının temizlenmesi ve enfeksiyonun kontrol altına alınması ile akciğer hastalığının ilerlemesini ve komplikasyonları önlemektir (8). Göğüs fizyoterapisi ve bronkodilatatör tedaviler solunum yolu obstrüksiyonunu önlemek amacıyla kullanılmalıdır (9). Ellerman ve ark.'nın 24 primer siliyer diskinezili hastayı 2 - 16 yıllık takiplerinin analizinin yapıldığı çalışmalarında düzenli yoğun fizyoterapinin ve uygun antibiyoterapinin progresif gidişi yavaşlattığı ve prognozun diğer geç tanı alan hastalara göre daha iyi olduğu vurgulanmıştır (10). Solunum fonksiyon testleri normal, obstrüktif veya mikst patern gösterebilir (11). Hastamızda ise mikst tipte hava yolu hastalığı mevcuttu.

Hastaların sadece %50'sinde situs inversus içeren klasik Kartagener triadı vardır ve situs inversus olgularının 1/6'sında rastlanır (2). Normal embriyonel gelişme sırasında iç organların dekstrapozisyonu olmasına rağmen, situs inversusta sinistral yerleşim gerçekleşmektedir. Olgumuzda akciğer bilgisayarlı tomografi incelemesinde situs inversus totalis saptandı. Bu tam açıklanamayan malrotasyon sonucu siliyaların hareket bozukluğu ortaya çıkmaktadır. Değişik çalışmalarda, konka nazalis üzerinden alınan mukoza biyopsilerden ultrastrüktürel çalışmalar yapılmış, sitoplazma içi silya, membran katlantıları, vezikülasyonları, aksonemal mikrotübül konfigürasyon değişimleri ve sitoplazma içinde silya şaftları görülmüş ve bunlar kronik solunum yolu hastalığının bulguları olarak yorumlanmıştır (11,12). Erdoğan ve ark. bronşektazili olgularda siliyer yapıların elektron mikros-

kopik incelemesini yapmışlar ve biri Kartagener Sendromu olan olgularında normal siliya yapısı bildirmişlerdir (13). Olgumuzda burun mukozasından alınan biyopside ultrastrüktürel değişiklik saptanmamıştır.

Primer siliyer diskinezili erkeklerin spermiyogramlarında genellikle normal ejakülat volümü ve sperm sayısı olmasına ve hatta %30'a dek motil sperm bulunmasına karşın ileri motil yeteneklerinin olmaması sterilite-

nin ana nedenidir (14). Olgumuzda da %48 oranında motil sperm saptanmış olmasına rağmen ileri motil sperm oranı %10 idi. Hastamızın genetik çalışması ise normal olarak değerlendirildi.

Sonuç olarak özellikle çocukluk çağından itibaren tekrarlayan respiratuvar enfeksiyon geçiren hastalarda primer siliyer diskinezi sendromlarının akılda tutulması gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Cowan MJ, Gladwin MT, Shelhamer JH. Disorders of Ciliary Motility. Am J Med Sciences 2001; 321: 3-10.
2. Afzelius BA. Immobile Cilia Syndrome: Past, Present and Prospects for the Future. Thorax 1998; 53: 894-7.
3. Romans GM, Ivanovs A, Shebani EB. Transmission Electron Microscopy in the Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. Upsala J Med Sci 2006; 111(1): 155-68.
4. Meeks M, Bush A. Primary ciliary dyskinesia (PCD). Pediatr Pulmonol 2000; 29: 307-16.
5. Chapelin C, Coste A, Reinert P. Incidence of primary ciliary dyskinesia in children with recurrent respiratory diseases. Ann Rhinol Laryngol 1997; 106: 854-8.
6. Kaya A, Kaya SU, Fitöz S ve ark. Kartagener Sendromu: üç olgu sunumu. Toraks Dergisi 2002; 3: 113-6.
7. Şipit T, Yıldırım Z, Özkara Ş ve ark. Kartagener Sendromu: olgu sunumu. Solunum Hastalıkları 1995; 6: 435-40.
8. Behrman RE. Nelson Textbook of Pediatrics. 17th ed. Philadelphia; wb Saunders. 2000: 1391.
9. Çakmak G, Erturan S, Oktar H, Yenigün M, Yaman M. Kartagener Sendromu: iki olgu sunumu. Toraks Dergisi 2005; 6: 276-9.
10. Ellerman A, Bisgaard H. Longitudinal study of lung function in a cohort of primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J 1997; 10: 2376-9.
11. Çıray N, Savaş İ, Güliter S ve ark. İmmotil siliya sendromunda ultrastrüktürel gözlemler. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası 1994; 47: 143-54.
12. Okutan V, Zeren H, Doğan M ve ark. Kartagener sendromlu bir olgu. Türkiye Klinikleri Tıp Dergisi 1996; 16: 451-4.
13. Erdoğan Y, Demirel YS, Öncül S ve ark. Bronşektazili olgularda siliyer yapıların elektron mikroskopik incelenmesi. Tüberküloz ve Toraks 1991; 39: 25-32
14. Demir G, Gürkan UÖ, Özer D ve ark. Primer siliyer diskinezili ilginç bir olgu. Solunum 2003; 5: 117-20.

Yazışma Adresi:

Dr. Esmâ ÖZTÜRK
Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs
Hastalıkları Anabilim Dalı, DENİZLİ
e-posta: dresma@yahoo.com
