



Kartagener Sendromu ve Primer Silier Diskinezi: İki Kardeş Olgu

Kartagener's Syndrome and Primary Ciliary Dyskinesia: Two Cases in Siblings

Jülide Çeldir Emre,¹ Ümit Aksoy,¹ Ayşegül Baysak,² Adnan Tolga Öz,² Hakan Borand,³ Feza Bacakoğlu⁴

Özet

Primer silier diskinezi otozomal resesif geçişli, silier yapı ve fonksiyonunda anormalliklerle giden ve 20000 canlı doğumda bir görülen nadir bir hastalıktır. Bu hastalık grubunun %50'sini bronşektazi, kronik sinüzit ve komplet situs inversus kliniğini içeren Kartagener Sendromu oluşturur. Genç olgularımızda, kronik üst ve alt solunum yolu enfeksiyonu bulguları olanlarda olası bir tanı olarak akılda tutulmalıdır. Bu yazıda, Kartagener Sendromlu ve primer silier diskinezi iki olgu klinik ve radyolojik bulguları ile sunuldu ve ilgili literatür tartışıldı.

Anahtar Sözcükler: Kartagener sendromu, Primer silier diskinezi, Bronşektazi.

Abstract

Primary ciliary dyskinesia (PCD) is a genetically, autosomal-recessive disorder that is caused by abnormal ciliary ultrastructure and function and is a fairly rare condition with a prevalence of 1 in 20,000 live births. Fifty percent of PCD is Kartagener's syndrome, characterized by bronchiectasis, sinusitis, and complete situs inversus. In conclusion, primary ciliary dyskinesia and Kartagener's syndrome should be considered as a possible diagnosis in young patients with lower and upper respiratory tract infections. Clinical and radiological features of the two cases are presented here. These findings and the related literature are discussed.

Key words: Kartagener's syndrome, primary ciliary dyskinesia, bronchiectasis.

¹Turgutlu Devlet Hastanesi, Göğüs Hastalıkları Kliniği, Manisa

²İzmir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir

³Turgutlu Devlet Hastanesi, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji, Manisa

⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir

¹Department of Chest Diseases, Turgutlu State Hospital, Manisa, Turkey

²Department of Chest Diseases, İzmir University Faculty of Medicine, İzmir, Turkey

³Department of Infectious Diseases and Clinical Microbiology, Turgutlu State Hospital, Manisa, Turkey

⁴Department of Chest Diseases, Ege University Faculty of Medicine, İzmir, Turkey

Submitted (Başvuru tarihi): 19.05.2013 **Accepted (Kabul tarihi):** 15.07.2013

Correspondence (İletişim): Jülide Çeldir Emre, Turgutlu Devlet Hastanesi, Göğüs Hastalıkları Kliniği, Manisa

e-mail: jceldir@yahoo.com



Kartagener Sendromu otozomal resesif geçişli ve situs inversus, sinüzit, bronşektazi ile karakterize bir hastalıktır. Primer silier diskinezi 20.000 canlı doğumda bir görülen nadir bir durumdur. Bu hastalık grubunun %50'sini Kartagener sendromu oluşturur (1,2). Elektron mikroskopik incelemede epitelyal silialarda dinein kollarının yokluğu en sık görülen ultrastrüktürel bozukluk olup, bir kısım olguda ise hareketli, ancak efektif olmayan silia işlevi gözlemlenmiştir (2). Bu yazıda, ebeveynlerinin akraba evliliği olduğu bilinen Kartagener sendromu ve primer silier diskinezi tanıları konulan iki kardeşin klinik ve radyolojik bulguları literatür eşliğinde sunulmuştur.

OLGU

Olgu 1: Yirmi bir yaşında kadın hasta çocukluğundan beri var olan öksürük, balgam çıkarma ve hırıltı şikâyetleri ile polikliniğimize başvurdu. Şikâyetleri günlük işlerini engellemekte, üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle sık hastane başvurusu gerektirmekteydi. Kronik sinüzit tanısı bulunan hastanın, çocukluğunda başvurduğu hekim tarafından kalbinin sağda olduğu belirtilmiş ve astım tanısıyla tedavisi düzenlenmişti. Anamnezinde anne-baba akraba evliliği olan hastanın diğer iki kardeşinde de benzer solunumsal şikâyetlerin bulunduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, kaşektik (boy: 150 cm, ağırlık: 33 kg, Vücut Kitle İndeksi: 14,7 kg/m²) ve vital bulguları olağandı. Pürülan postnazal akıntı ve dinlemekle bilateral yaygın ekspiratuvar ronküsleri mevcuttu. Kalp tepe atımı sağda ve ritmik duyuldu. PA akciğer grafisinde kalp, aort topuzu ve mide gaz odacığı sağdaydı. Sol akciğerde volüm kaybı ve ekmeğin içi görünümü vardı (Şekil 1). Water's grafisinde bilateral maksiller sinüste total havalanma kaybı izlendi. Toraks bilgisayarlı tomografisinde (BT) situs inversus totalis, sol akciğer büyük bölümünde fibroatelektatik volüm kaybı, sol akciğer üst lob anterior ve alt lobda tübüler ve kistik bronşektatik değişiklikler saptandı (Şekil 2). Solunum fonksiyon testinde FVC: 2800 ml (%72), FEV1: 1050 ml (%39), FEV1/FVC: %38 idi. Yapılan odyometrik incelemede, solda hafif derecede iletim tipi işitme kaybı saptandı. Sakarin testi pozitif (30 dk.) bulundu. Ebeveynleri akraba evliliği olduğu bilinen, kronik akciğer hastalığı, radyolojik olarak situs inversus, sinüzit, bronşektazi saptanan olguya Kartagener sendromu tanısı konulmuştur.

Olgu 2: Yirmi üç yaşında erkek hasta, kardeşi gibi çocukluğundan beri mevcut olan öksürük, balgam çıkarma, hırıltı şikâyetleri ile polikliniğimize başvurdu. Astım tanısıyla bronkodilatör tedavi almakta olan hastanın yapılan fizik muayenesinde genel durumu iyi, kaşektik (boy: 172

cm, ağırlık: 50 kg, Vücut Kitle İndeksi: 16,9 kg/m²) ve vital bulguları olağandı. Pürülan postnazal akıntısı ve oskültasyonda sağ akciğer bazalinde orta ralleri mevcuttu. Kalp tepe atımı solda ve ritmik duyuldu. PA akciğer grafisinde sağ akciğer orta ve alt zonda nonhomojen dansite artışı görüldü. Toraks BT'de sağ akciğer üst lob apikal segment paramediastinal alanda yoğun parankimal fibroatelektatik dansite artımı yanı sıra traksiyon ve kistik bronşektatik görünümlemler ile sol alt lob posterobazalde de traksiyon bronşektazileri mevcuttu (Şekil 3). Kalp ve perikard normaldi. Sinüs BT'de tüm paranazal sinüs havalanmaları kaybolmuştu ve nazal polipozis saptandı (Şekil 4). Solunum fonksiyon testinde FVC: 1300 ml (%27), FEV1: 1250 ml (%39), FEV1/FVC: %96 bulundu. Yapılan odyometrik incelemede bilateral orta derecede iletim tipi işitme kaybı saptandı. Spermogramda %46 oranında motil sperm varlığına rağmen, ileri motil sperm oranı sadece %10 idi. Olgumuz; spermogram bulguları, radyolojik görüntülemelerde bronşektazi, nazal polip, sinüzit, bronşektazi saptanması nedeniyle primer silier diskinezi tanısı almıştır.

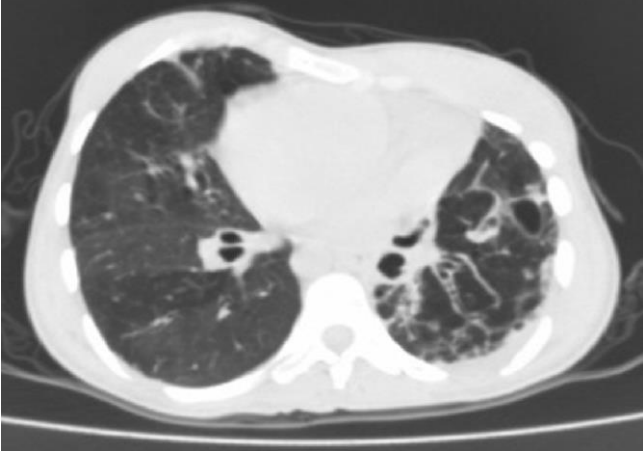


Şekil 1: Olgu 1'in PA akciğer grafisi.

TARTIŞMA

Primer silier diskinezi otozomal resesif kalıtımla geçen, 1/16000-20000 sıklıkta görülen bir grup herediter hastalıktır (3). Bu hastalık grubunun %50'sini Kartagener sendromu oluşturur. Bizim olgularımızın ebeveynleri normal olmasına rağmen, akraba evliliği sonucu olan kardeşlerden birinde Kartagener sendromu ve diğerinde immotil silia sendromu ortaya çıkmıştı. Altı yaşındaki erkek kardeşleri de solunumsal şikâyetler tarif etmesi üzerine çocuk hastalıkları uzmanına yönlendirildi. Kaya ve ark. (4), Kar-

tegener sendromlu üç serilik olgularında otozomal resesif geçişi göstermiş ve olguların kardeşlerinde de benzer şikâyetler gözlemlenmiştir.



Şekil 2: Olgu 1'in toraks bilgisayarlı tomografisi.

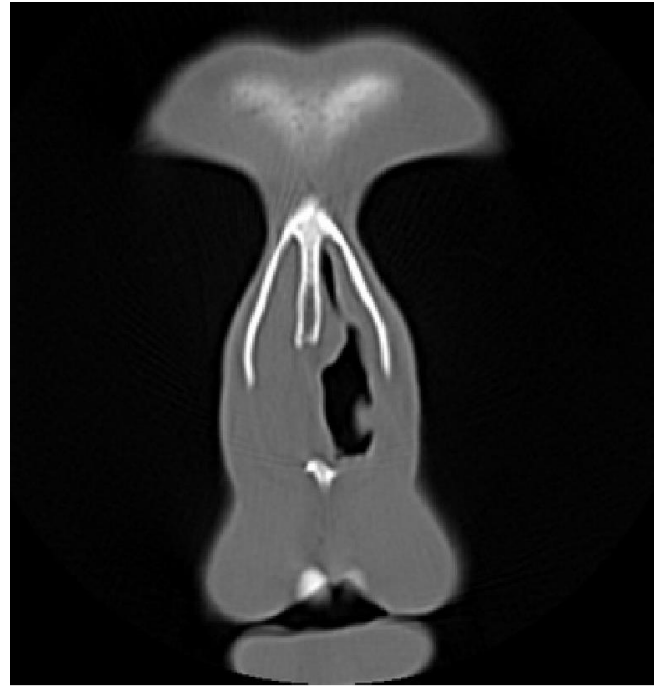


Şekil 3: Olgu 2'nin toraks bilgisayarlı tomografisi.

Kartagener sendromunda, kinosiliya hareketlerinde bozukluk olduğu ve bunun periferik tubuluslara bağlanan dinein adlı proteindeki eksiklikten kaynaklandığı, dolayısıyla dinein kollarının eksik olduğu bilinmektedir. Afzelius'a göre normal embriyonal dönemde gelişen bu tam açıklanmayan malrotasyon sonucu siliyaların hareket bozukluğu ve rotasyon eksikliği ortaya çıkabilir. Normal siliya fonksiyonu olmaksızın organların oryantasyonu nadirdir (2-5). Tanıyı kesinleştirmek için bronş veya nazal biyopsinin elektron mikroskopik incelemesi önerilmektedir. Mukozal örneklerde elektron mikroskopik incelemede siliyer füzyon, dinein kollarında fokal kayıp ve düzensizleşme görülebilmektedir (6-10). Çıray ve ark.'nın (7) ultrastrüktürel olarak inceledikleri iki olgunun sonuçları hem kronik enfeksiyona hem de primer siliyer diskineziye uymaktadır. Olgularımız bronkoskopik ve nazal biyopsi alınmasını kabul etmediklerinden ultrastrüktürel inceleme yapılamamıştır.

Primer silier diskinezi tanısında; nitrik oksit (NO) ölçümü de hızlı, güvenilir ve invaziv olmayan tanı yöntemidir. Düşük NO düzeyi tanıyı desteklemektedir. Fakat NO ölçümü tüm merkezlerde mevcut ve rutin uygulanan bir işlem değildir (11-13).

Mukozal örneklerde elektron mikroskopik inceleme ve NO düzeyi ölçümü tanıyı kesinleştiren testler olmakla beraber; yapıma zorlukları ve kolay ulaşılamama sorunu mevcuttur (12,13). Literatürdeki olgular incelendiğinde klinik ve radyolojik bulguların tanı koymada daha ön plana çıkmakta olduğu görülmüştür (4,13-15).



Şekil 4: Olgu 2'nin paranasal sinüs bilgisayarlı tomografisi.

Silier diskinezide bronşektazi tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeni ile gelişir ve kistik fibrozisden farklı olarak akciğer orta ve alt loblarında daha sık görülür. Kronik bronşit ve reaktif hava yolu hastalığı siktir. Sakarin testinin negatif çıkması tanıyı ekarte ettirmekte, pozitif çıkması tanıyı desteklemektedir (9,10). Solunum fonksiyon testleri, normal, obstrüktif veya mikst paternde olabilir (1). Bizim olgularımızın solunum fonksiyon testleri değerlendirildiğinde birinci olguda obstrüktif ve ikinci olguda mikst tipte bozukluk saptandı.

Primer silier diskinezi olgularının üst hava yolu değerlendirilmesinde kronik etmoidal ve maksiller sinüzit saptanırken, frontal sinüs genellikle hipoplaziktir. Nazal polip sık görülür. Bizim iki olgumuzda da sinüzit saptanmış, aynı zamanda erkek olgumuzda nazal polip gösterilmiştir. Silier diskinezide; erkek olgularda sperm sayısı normal olmakla birlikte sperm morfolojisi immotil veya dismotildir. Bu nedenle erkek olgularda infertilite görülmektedir.

(6,8,9). Bizim erkek olgumuzda %46 oranında motil sperm varlığına rağmen, ileri motil sperm oranı sadece %10 idi.

Sonuç olarak; özellikle çocukluk çağından itibaren tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastalarda, primer silier diskinezi akılda tutulmalıdır. Biz de bu grubun otozomal resesif geçiş özelliğinden dolayı, aile öyküsü ve özellikle kardeşlerin solunumsal anamnezinin alınması gerektiğini vurgulamak amacıyla, olgularımızı literatür eşliğinde sunduk.

ÇIKAR ÇATIŞMASI

Bu makalede herhangi bir çıkar çatışması bildirilmemiştir.

YAZAR KATKILARI

Fikir - J.Ç.E., Ü.B., A.B., A.T.Ö., H.B., F.B.; Tasarım ve Dizayn - J.Ç.E., Ü.B., A.B., A.T.Ö., H.B., F.B.; Denetleme - J.Ç.E., Ü.B., A.B., A.T.Ö., H.B., F.B.; Kaynaklar - J.Ç.E., Ü.B., H.B.; Malzemeler - J.Ç.E., Ü.B., H.B.; Veri Toplama ve/veya İşleme - J.Ç.E., Ü.B., H.B.; Analiz ve/veya Yorum - J.Ç.E., Ü.B., A.T.Ö., F.B.; Literatür Taraması - A.B., A.T.Ö., J.Ç.E.; Yazıyı Yazan - J.Ç.E., A.B.; Eleştirel İnceleme - J.Ç.E., Ü.B., A.B., A.T.Ö., H.B., F.B.

KAYNAKLAR

1. Cowan MJ, Gladwin MT, Shelhamer JH. Disorders of ciliary motility. *Am J Med Sci* 2001; 321:3-10. [\[CrossRef\]](#)
2. Afzelius BA. Immobile cilia syndrome: past, present, and prospects for the future. *Thorax* 1998; 53:894-7. [\[CrossRef\]](#)
3. Meeks M, Bush A. Primary ciliary dyskinesia (PCD). *Pediatr Pulmonol* 2000; 29:307-16. [\[CrossRef\]](#)
4. Kaya A, Kaya SU, Fitöz S, Tuncalı T, Gönüllü U. Kartagener Sendromu: üç olgu sunumu. *Toraks Dergisi* 2002; 3:113-6.
5. Yakan B, Mirici A, Görgüner M, Girgiç M, Mısırlıoğlu F. Kifoskolyoz ve kongenital kardiyak anomaliler ile birlikte seyreden kartagener sendromlu bir hastanın silya ultrastrüktürü. *Türkiye Klinikleri Tıp Dergisi* 1996; 16:458-60.
6. Roomans GM, Ivanovs A, Shebani EB, Johannesson M. Transmission electron microscopy in the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. *Ups J Med Sci* 2006; 111:155-68. [\[CrossRef\]](#)
7. Çıray N, Savaş İ, Güliter S, Özdemir Ö, Gönüllü U, Numanoğlu N ve ark. İmmotil silya sendromunda ultrastrüktürel gözlemler. *Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası* 1994; 47: 143-54.
8. Demir G, Gürkan UÖ, Özer D, Atasoy Ç, Sertçelik A, Aydos K ve ark. Primer siliyer diskinezili ilginç bir olgu. *Solunum* 2003; 5:117-20.
9. Dabhi AS, Chaudhari SR, Thorat PB, Pandya HB, Shah MC, Meswani UN et al. Kartagener's syndrome: a triad of bronchiectasis, situs inversus, and chronic sinusitis. *JACM* 2005; 6:241-3.
10. Ferreira AR, Coimbra A. Síndrome de Kartagener. *Revista Portuguesa de Imunoalergologia* 2012; 20:297-8.
11. Bush A, Chodhari R, Collins N, Copeland F, Hall P, Harcourt J, et al. Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. *Arch. Dis. Child* 2007; 92:1136-40. [\[CrossRef\]](#)
12. Wodehouse T, Kharitonov SA, Mackay IS, Barnes PJ, Wilson R, Cole PJ. Nasal nitric oxide measurements for the screening of primary ciliary dyskinesia. *Eur Respir J* 2003; 21:43-7. [\[CrossRef\]](#)
13. Poduval J, Poduval M. Kartagener's syndrome-A case report. *Medical Case Studies* 2011; 2:15-8.
14. Fıncı F, Tuncel T, Ayyıldız ZA, Uysal P, Karaman Ö, Uzuner N. Kartagener Sendromu: İki Olgu Sunumu. *DEÜ Tıp Fakültesi Dergisi* 2010; 24:75-9.
15. Öztürk E, Özkurt S, Dursunoğlu N. Kartagener sendromu: Bir olgu. *İzmir Göğüs Hastanesi Dergisi* 2009; 23:47-50.