

TIP 1 DİABETES MELLİTUSLU BİR ÇOCUKTA KARTAGENER SENDROMU: OLGU SUNUMU

Vefik ARICA,¹ Hanifi BAYAROĞULLARI,² Murat TUTANÇ,¹ Seçil ARICA,³ İbrahim ŞİLFELER,⁴
Ali TÜRKAY,⁵ Tayip Memet ARSLAN,⁶ Rasim YANMAZ²

*Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, ¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Radyoloji Anabilim Dalı,
³Aile Hekimliği Anabilim Dalı, Hatay; ⁴Hatay Hassa Devlet Hastanesi, Pediatri Kliniği, Hatay;
⁵Hatay Çocuk Doğum Hastanesi, Pediatri Kliniği, Hatay; ⁶Hatay Defne Hastanesi, Pediatri Kliniği, Hatay*

Kartagener sendromu situs inversus, bronşektazi ve sinüzit triadından oluşan ender, otozomal resesif geçişli konjenital bir malformasyondur. Kliniğimizde takip edilen Kartagener sendromlu olgunun tip 1 Diabetes mellitus (DM) ile birlikteliğini sunmayı amaçladık. Sekiz yaşında erkek hasta, ateş, öksürük, boğaz ağrısı, baş ağrısı, karın ağrısı şikâyetleriyle başvurdu. Hasta tip 1 DM nedeniyle iki yıldır insülin tedavisi alıyordu. Fizik muayenesinde kalp tepe atımı sağda iştiliyordu. Her iki hemitoraks orta ve alt alanlarda ral mevcuttu. Ekokardiyografisinde dekstrocardi mevcut idi. Akciğer grafisinde kalp, aort topuzu ve mide fundus hava gölgesi sağda yerleşti. Yüksek çözünürlüklü akciğer bilgisayarlı tomografide, sol akciğerde bronşektazi ve situs inversus totalis anomalisi vardı. Sinüs grafisinde maksiller sinüslerde havalanma azlığı ve mukoza kalınlaşması vardı. Literatürde sıkça yayımlanan, ancak pratikte çok sık düşünmediğimiz, hatta gözden kaçırdığımız Kartagener sendromuyla ilgili literatür bilgilerini gözden geçirdik. Poliklinikte sık rastlanan bronşit, bronşektazi, sinüzit, nazal polip vakalarında akla getirilmelidir.

Anahtar Sözcükler: Bronşektazi; Kartagener sendromu; situs inversus.

KARTAGENER'S SYNDROME IN A CHILD WITH TYPE 1 DIABETES MELLITUS: CASE REPORT

Kartagener's syndrome is a rare congenital malformation and characterized by the triad of bronchiectasis, sinusitis and situs inversus. We present herein a case followed in our clinic with Kartagener's syndrome in association with type 1 diabetes mellitus (DM). An eight-year-old male patient was admitted to us with complaints of fever, cough, sore throat, headache, and abdominal pain. He had been receiving insulin therapy for two years due to type 1 DM. Physical examination revealed heart sounds on the right. Bilateral middle and lower areas had rales. There was dextrocardia on echocardiography. On the chest radiograph, the heart, aortic knob and gastric fundus air shadows were located on the right. High-resolution chest computed tomography (HRCT) showed anomalies in the left lung, bronchiectasis and situs inversus totalis. Sinus X-ray showed mucosal thickening of maxillary sinuses and lack of aeration. In conclusion, though cases with Kartagener's syndrome are frequently discussed in the literature, it remains underdiagnosed in our clinical practice. We thus reviewed the available literature at the time of our case. Kartagener syndrome should be considered in the differential diagnosis of patients presenting with frequent bronchitis, bronchiectasis, sinusitis, and nasal polyps.

Key Words: Bronchiectasis; Kartagener syndrome; situs inversus.

Başvuru tarihi: 18.08.2010 **Kabul tarihi:** 26.11.2010

İletişim: Dr. Vefik Arıca, Mustafa Kemal Üniversitesi Tayfur Ata Sökmen Tıp Fakültesi, Çocuk Polikliniği, Antakya 31100 Hatay.

Tel: +90 - 326 - 229 10 00 / 2902 **e-posta:** vefikarica@hotmail.com

Kartagener sendromu, otozomal resesif geçiş gösteren, ender olarak görülen bir konjenital malformasyon olup klasik triadı, situs inversus, bronşektazi ve sinüzittir.^[1,2] İlk olarak 1903 yılında Stewart tarafından tanımlanmasına rağmen, sendroma adını veren 1933 yılında 4 olguluk bir seri yayınlayan Manes Kartagener'dir.^[3] Birçok olguda semptomlar çocukluk çağında ortaya çıkmaktadır. Olguların %90'ı 15 yaş öncesi saptanmaktadır. Etiyoloji bilinmemektedir. Kartagener sendromlu olgularda diğer organ anomalileri de görülebilmektedir.^[1]

Kartagener sendromu primer siliyer diskinezi sendromlarının çoğunu oluşturur ve otozomal resesif kalıtım özelliği gösterir. Siliyalarda hem hareket hem de yapısal bozukluk vardır ve mukosiliyer klirens bozulmuştur. Bu sendromda epitel siliyalar elektron mikroskopta incelendiğinde, dynein kollarında mikrotübüllerde veya radyal kollarda anormallikler saptanır. Bu değişiklikler siliyal hareketi bozar. Üst ve alt solunum yollarının temizleme mekanizmasındaki yetersizlik balgam retansiyonuna neden olur. Tedavi edilmemiş kronik alt solunum yolu enfeksiyonları havayolu tıkanıklığıyla kendini gösteren akciğer fonksiyon anormalliklerine neden olur. Kronik prodüktif öksürük ve rinit, sinüzit, otitis media, bronşit ve pnömoninin yer aldığı kronik tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar hastalığın klinik tablosunu oluşturur. Bu anormallikler sıklıkla difüz bronşiolitis veya bronşektazi şeklindedir.^[4,5]

Günümüzde Kartagener sendromunu tamamen düzeltecek özel bir tedavi modalitesi yoktur. Akut bakteriyel alevlenmelerde antibiyotik tedavisi, havayolu tıkanıklığını azaltmak için bronkodilatör tedavisi ve ağırlıklı olarak sekresyon atılımını sağlamak amacıyla göğüs fizyoterapisi kullanılır.

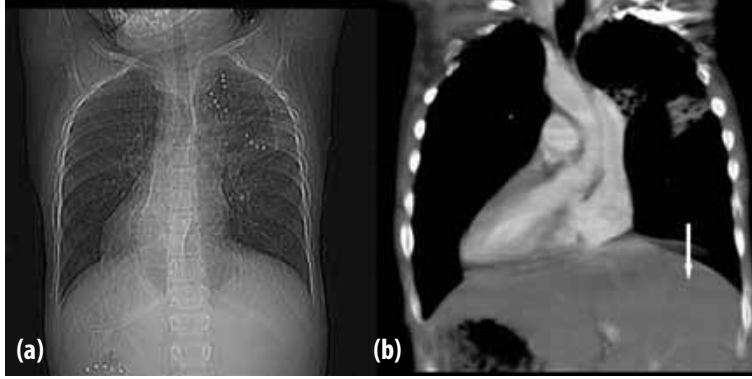
Bu yazıda, Kartagener sendromu ve tip 1 Diabetes mellitus (DM) birlikteliği olan olgunun klinik, radyolojik özellikleri gözden geçirilmiştir. Yıllarca tekrarlayan solunum yolları enfeksiyonlarına neden olması, göreceli nadirliği ve tip 1 DM ile birlikte olması nedeniyle olguyu sunmayı uygun gördük.

OLGU SUNUMU

Sekiz yaşında erkek hasta, ateş, öksürük, hırıltı, boğaz ağrısı, baş ağrısı, karın ağrısı şikâyetleriyle acil ünitemize başvurdu. Birkaç yıldır aralıklı olan bu şikâyetler son 2 gündür gittikçe artmıştı. Hastanın özgeçmişinde tip 1 DM nedeniyle 2 yıldır insülin tedavisi aldığı ve alerjik rinit hikâyesi olduğu öğrenildi. Üç çocuklu ailenin en büyüğü, diğer 2 kardeşinde herhangi bir hastalık öyküsü yok. Alınan öyküsünde anne-baba akraba (halasının kızı) ve olgunun ailesinde ve evinde sigara içicisi yoktu. Soy geçişinde ailede astım ve atopi hikâyesi yoktu. Fizik muayenesinde genel durum iyi, bilinç açık, kooperasyon tamdı. Kan basıncı 110/70 mmHg, nabız 94/dk ritmik, solunum sayısı 26/dk idi; ödem ve siyanoz saptanmadı. Dinlemekle kalp tepe atımı sağda işitiliyordu, her iki hemitoraks orta ve alt alanlarda inspiryum başı ve ortasında duyulabilen raller mevcuttu.

Laboratuvar incelemesinde, lökosit 11.200/mm³, Hb 11,4 g/dl, trombosit 485.000/mm³, sedimentasyon 35 mm/saat idi; balgam aside dirençli basil negatif olarak bulundu; epitel hücreleri, lökosit ve gram (+) kok görüldü; nonspesifik balgam kültüründe üreme olmadı. Elektrokardiyografisinde normal sinüs ritmi vardı. Ter testi sonucu 27 mEq/dl olarak ölçüldü. Ekokardiyografisinde dektrokardisi mevcut idi. Tam idrar tetkikinde glukoz ve keton negatif, lökosit ve eritrosit yoktu. Kan şekeri 108 mg/dl, HbA1c %6 ve diğer biyokimyasal tetkikler ile kan gazı değerleri normal sınırlar içerisinde idi. Solunum fonksiyon testleri normal idi. Posteroanterior akciğer grafisinde kalp, aort topuzu ve mide fundus hava gölgesi sağda yerleşti (Şekil I); sağ alt alanda hacim kaybı ve komşuluğundaki parenkimde havalanma artışı, çekilen yüksek çözünürlüklü akciğer bilgisayarlı tomografisinde sol akciğerde kistik bronşiektazik değişiklikler ve situs inversus totalis anomalisi vardı (Şekil II); sinüs grafisinde maksiller sinüslerde havalanma azlığı ve mukoza kalınlaşması dikkati çekiyordu (Şekil III). Tüm karın ultrasonografisinde situs inversus totalis dışında patoloji yoktu.

Hastanın tedavisinde damar yolu açılarak antibiyoterapi başlanıp, bronkodilatatörler uygulan-



Şekil I. (a, b) MDBT skanogram ve koronal planda, situs inversus totalise sekonder dekstrokardi ve solda yerleşimli karaciğer (ok).

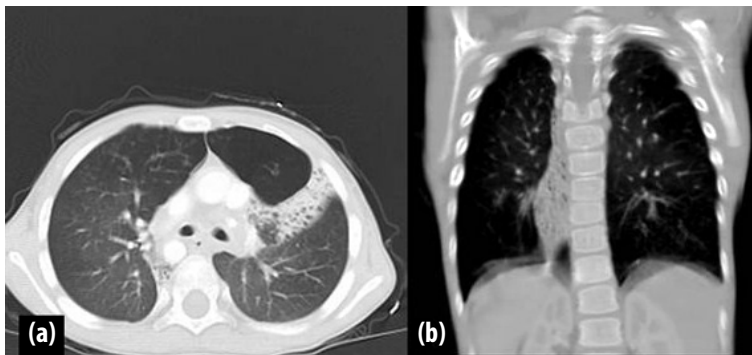
di. İnsülin tedavisi subkütan olarak devam edildi. Kan ve idrardan glukoz ve keton düzeyleri ara ara kontrol edildi. Göğüs fizyoterapisi uygulanarak evde uygulamak üzere aileye eğitim verildi. Evde kullanmak üzere bronkodilatatörler verildi.

TARTIŞMA

Kartagener sendromu otozomal resesif kalıtımla geçen, 1/15.000-1/20.000 sıklıkla görülen hereditör bir hastalıktır. Yapılan çalışmalarda, hastaların sadece %50'inin klasik Kartagener triadı olduğu, situs inversus olgularının ise 1/6'sında Kartagener sendromuna rastlandığı saptanmıştır.^[6] Bizim olgumuzda situs inversusu içeren klasik triad mevcuttu. Kartagener sendromunda kinosilya hareketlerinde bozukluk vardır.^[7] Bu da periferik tubuluslara bağlanan dynein adlı proteindeki eksiklikten kaynaklanmaktadır. Dolayısıyla dynein kolları-

nın eksik olduğu bilinmektedir. Normal embriyonel gelişme sırasında iç organların dekstra pozisyonu gerçekleşir. Situs inversus, gelişme sırasında dekstral spiral yerleşim yerine sinistral yerleşimin gerçekleşmesinden ibarettir. Bu tam açıklanamayan malrotasyon sonucu, silyaların hareket bozukluğu ve rotasyon eksikliği ortaya çıkabilir. Normal silya fonksiyonu olmaksızın organların oryantasyonu nadirdir.^[6,8]

Kartagener sendromlu hastalarda solunum sistemi bulguları çocukluk çağında başlar, kronik öksürük ve mukoid balgam sıktır. Bizim olgumuzun da uzun süreli semptomları mevcuttu. Bronşektazi, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle gelişir ve kistik fibrozdan farklı olarak akciğerin orta ve alt loblarında görülür. Rinit, hastalarda her zaman mevcuttur ve hastaların %30'unda nazal polipozis görülür. Etmoidal ve maksiller sinüzit vardır, frontal sinüsler genellikle hipoplaziktir.^[3,7]



Şekil II. Aksiyel ve koronal planda alınan MDBT'de (a) sol akciğer üst lobda ve (b) sağ akciğer alt lobda hacim kaybı ve bronşiektazik değişiklikler ile komşuluğundaki parankimde havalanma artışı.



Şekil III.Hastanın sinüs Waters grafisi, ok işaretinde sağ maksiler sinüste hava-sıvı seviyesi ve opasite mevcut.

Bizim hastamızda da maksiller sinüzit tespit edildi. Çocukluğundan beri tekrarlayan sinopulmoner enfeksiyonu olanlarda primer siliyer diskinezi yanında kistik fibroz, Wegener granülomatozu ve bağışıklık yetersizliği sendromları ayırıcı tanı da akla getirilmelidir.^[3]

Bozuk mukosilyer klirens nedeniyle üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ile erkeklerde infertilite sıklığıdır. Enfeksiyonlar yaşamın ilk dekadında daha sık ve debilizandır. Erişkin dönemde hastalar normal erişkinler gibi yaşamlarını devam ettirebilirler.

Kartagener sendromu tanısı konulan hastalara otozomal resesif kalıtım bilgileri verilmelidir. Hastalar düzenli izlenmelidir. Tedavide amaç, akciğer hastalığının ilerlemesini ve komplikasyonları önlemektir. Göğüs fizyoterapisi ve bronkodilatör tedavi solunum yolu tıkanıklığını önlemek amacıyla kullanılmalıdır. Mukolitikler faydalı olabilir. Hastalar, zaten bozuk olan siliyer aktiviteyi olumsuz etkileyebilecek toz, sigara dumanı gibi zararlı etkenlerden kaçınmaları konusunda bilgilendirilmelidirler. Tedavide ataklar esnasında kültür antibiyogram sonuçlarına uygun antibiyotik tedavisi kullanmak çok büyük önem taşımaktadır. Kartagener sendromlu olgularda solunumsal problemler uygun zamanda ve doğru tedavi edi-

lirse situs inversusa bağlı bir problem beklenmemektedir. Bu nedenle Kartagener sendromu tanısı alan olgular düzenli olarak izlenmeli, konu hakkında bilgilendirilmeli, bronşektazi süpürasyonlarında uygun antibiyoterapi verilmeli, koruyucu aşılı yapılmalıdır.

Polikliniklerde çok sık rastladığımız bronşit, bronşektazi, sinüzit, nazal polip olgularında bu hastalık tablosu akla getirilmelidir. Sunulan olgu tip 1 DM tanısıyla 2 yıldır başka bir merkezde izlendiği ve enfeksiyonlar nedeniyle defalarca tedavi edildiği halde, tanı almamıştı.

KAYNAKLAR

1. Kapur V, Chauhan S, D'Cruz S, Sachdev A. Kartagener's syndrome. Lancet 2009;373(9679):1973.
2. Fraser RS, Muller NL, Colman NC, Pare PD. Bronchiectasis and other bronchial abnormalities. In: Fraser RS, Muller NL, Colman NC, Pare PD, editors. Fraser and Pare's Diagnosis of Diseases of the Chest. 4th ed. Philadelphia, PA: W.B. Saunders; 1999. p. 2265-97.
3. Cowan MJ, Gladwin MT, Shelhamer JH. Disorders of ciliary motility. Am J Med Sciences 2001;321(1):3-10.
4. Bi J, Bai C, Qiao R. A 27-year-old Chinese man with recurrent respiratory infections. Chest 2010;137(4):990-3.

5. Chuhwak EK. Kartagener syndrome in a Nigerian African--a case report and literature review. Niger J Med 2009;18(4):424-7.
6. Afzelius BA. Genetics and pulmonary medicine. 6. Immotile cilia syndrome: past, present, and prospects for the future. Thorax 1998;53(10):894-7.
7. Ekim N. Göğüs hastalıklarında sendromlar. In: Ekim N, Türктаş H, editors. Göğüs hastalıkları acilleri. Ankara: Bilimsel Tıp Yayınevi; 2000. p. 173-4.
8. Yakan B, Mirici A, Görgüner M, Girgiç M. Kifoskolyoz ve konjenital kardiyak anomaliler ile birlikte seyreden Kartagener sendromlu bir hastanın silya ultrastrüktürü. Türkiye Klinikleri Tıp Dergisi 1996;16:458-60.