

Geç Tanı Konulan Nadir Bir Kartagener Sendromu Olgusu

A Rare Case of Kartagener's Syndrome with Delayed Diagnosis

Serkan NURAL, Bilal HALICI, Ersin GÜNAY

Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları AD, Afyonkarahisar

Geliş Tarihi / Received: 20.01.2012

Kabul Tarihi / Accepted: 21.02.2013

ÖZET

Kartagener sendromu; otozomal resesif geçişli, situs inversus, bronşektazi ve kronik sinüzit ile karakterize bir primer siliyer diskinezi sendromudur. Semptomlar çoğu zaman çocukluk çağında ortaya çıkmaktadır. Olguların % 90'ı 15 yaş öncesi saptanmaktadır. Kartagener sendromlu hastalarda kronik öksürük, mukoid balgam çıkarma, sık pnömoni atakları gibi solunumsal problemler görülmektedir. Bronşektazi, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle gelişir. Sık akciğer enfeksiyonu geçirdiği öğrenilen 15 yaşındaki erkek olgu nadir görülen Kartagener Sendromu tanısı ile literatür bilgileri ışığında sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kartagener sendromu; situs inversus; bronşektazi.

ABSTRACT

Kartagener's syndrome is an autosomal recessive inherited, primary ciliary dyskinesia syndrome, which is characterized by situs inversus, bronchiectasis, and chronic sinusitis. Symptoms usually emerge during childhood period. Ninety percent of cases are diagnosed prior to 15 years of age. In patients with Kartagener's syndrome, respiratory infections are encountered such as chronic coughing, mucoid sputum, and recurrent pneumonia attacks. Bronchiectasis develops as a result of recurrent lung infections. We presented a fifteen year old male patient who had a history of recurrent respiratory infections has been diagnosed with Kartagener's syndrome with the guidance of literature survey.

Keywords: Kartagener's syndrome; situs inversus; bronchiectasis.

GİRİŞ

Kartagener sendromu ilk kez Manes Kartagener tarafından 1933 yılında tanımlanmış olup karakteristik olarak kronik sinüzit, situs inversus ve bronşektazi triadından oluşur (1). Otozomal resesif geçiş gösteren bu sendrom, primer siliyer diskinezi sendromlarının yarısını oluşturur (2). Solunum yollarındaki siliyal dismotilite sonucu mukosilyer klirens bozulur, epitel yüzeyinde biriken salgılar temizlenemeyip bakteriyel enfeksiyonlara neden olur. Kronik ya da rekürren enfeksiyonlar erken erişkinlik yıllarında bronşektaziye neden olur (3). Bu yazıda yeni tanı konulan 15 yaşında bir erkek olgu sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

On beş yaşındaki erkek hasta kliniğimize öksürük ve koyu renkli balgam çıkarma şikayetleri ile başvurdu. Özgeçmişinde çocukken sık sık sinüzit ve akciğer enfeksiyonu geçirdiği ve çoğu defa antibiyotik tedavisi aldığı öğrenildi. Hasta en son gittiği bir klinikte çekilen akciğer grafisinde kalbinin sağ tarafta olduğu söylenerek kliniğimize sevk edilmişti.

Fizik bakıda; tansiyon arteryal: 110/70 mmHg; ateş: 37.0 °C; nabız: 94/dakika idi. Akciğer muayenesinde bilateral bazallerde sekretuar ralleri vardı. Kalp tepe atımı sağa yer değiştirmiş olup, kalp sesleri ritmik, diğer sistem muayeneleri doğal saptanmıştı.

Laboratuvar tetkiklerinde; eritrosit sedimentasyon hızı: 16 mm/saat; C-reaktif protein: 1.86 mg/dL; lökosit: 10.090 /mm³; hemoglobin: 14.4 g/dL; hematokrit: % 42,8; trombosit: 259.000/mm³; rutin biyokimya ve idrar tetkikleri olağan bulunmuştur. Nonspesifik balgam kültüründe normal ağız florası üredi, üç balgam örneğinde ARB negatif saptandı. Biyokimyasal tetkikleri normal sınırlardaydı.

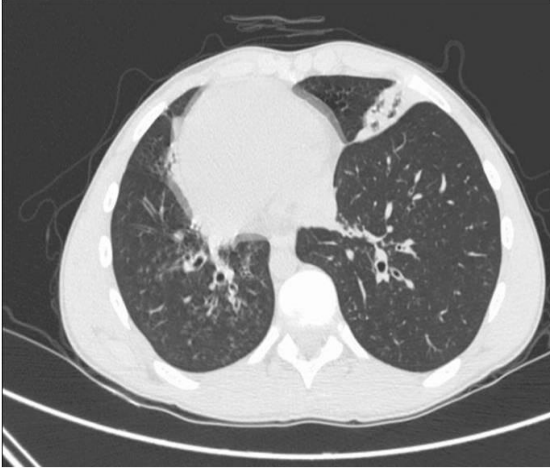
Solunum Fonksiyon Testinde zorlu vital kapasite (FVC): % 86, birinci saniyedeki zorlu ekspiratuvar volüm (FEV1): % 78, FEV1/FVC: % 80, zirve akım hızı (PEF): % 74, MEF 25-75: % 62 olarak bulundu.

Ekokardiyografisinde dekstrokardeisi mevcuttu. Ejeksiyon fraksiyonu % 65, birinci derece mitral yetmezliği mevcut, sistolik pulmoner arter basıncı 35 mmHg olarak bulundu.

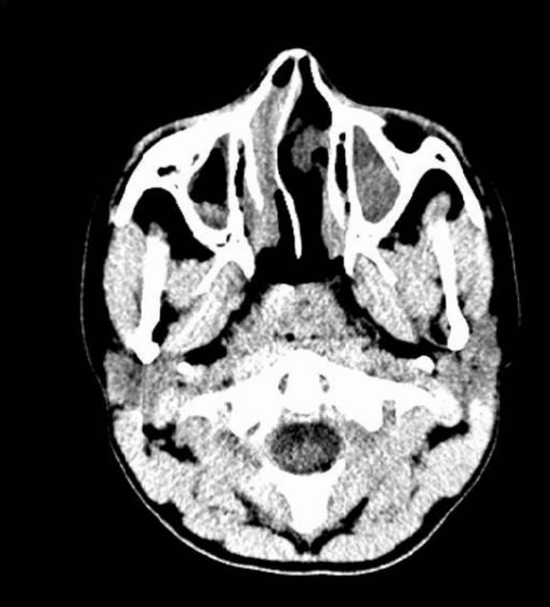
Yüksek rezolüsyonlu toraks tomografisinde; Situs inversus totalis, her iki akciğerde sağda daha belirgin olmak üzere yer yer tübüler bronşiektazik alanlar ve sağda peribronşial kalınlaşmalar izlendi (I).

Paranasal sinus tomografisinde; bilateral etmoid hücrelerde, sfenoid sinüste ve maksiler sinüste yaygın polipoid yumuşak doku dansiteleri izlenmiştir. Sfenoid sinüs hipoplazik görünümde olup, frontal sinüsler izlenmemiştir. Her iki mastoid hücrelerde havalanma kaybı izlendi (Şekil II).

Hastanın bronş ağacının görülmesi için hastaya fleksibl bronkoskopi önerildi fakat hastanın velisi işleme onay vermediğinden yapılamadı.



Şekil I: Bilgisayarlı toraks tomografisinde dekstrocardi ve bronşiektazi izlenmektedir.



Şekil II: Paranasal sinüs tomografisinde sinüzit ile uyumlu görünüm.

TARTIŞMA

Kartagener sendromu otozomal resesif kalıtımla geçen, 1/15.000-1/30.000 sıklıkla görülen herediter bir hastalıktır (4). Kadın/erkek oranı 1/1'dir. Kartagener sendromlu olguların ise % 50'sinde situs inversus bulunmaktadır. Situs inversuslu olguların % 20'sinde Kartagener sendromu saptanmaktadır (5, 6). Son zamanlarda Kartagener sendromunda nötrofil, monosit ve fibroblast kemotaktik etkilerinde bozukluk olduğu tanımlanmıştır (7). Bu durum sık enfeksiyona yakalanmayı kolaylaştıran başka bir neden olabilir. Kartagener sendromlu hastalarda solunum sistemi bulguları çocukluk yaşlarında başlar. Uzun süren öksürük, mukoid balgam ve sık tekrarlayan pnömoni öyküleri vardır. Kronik ya da rekürren enfeksiyonlar erken erişkinlik yıllarında bronşiektaziye neden olur (8, 9).

Bu nadir konjenital hastalığın tedavisinde inermettian veya sürekli, intravenöz veya oral antibiyotik uygulamaları önerilmektedir. *H. influenza* ve *S. aureus* enfeksiyonlarda saptanan en sık etkenlerdir (10). Özellikle erken yaşlarda tanısı konulduğunda uzun dönem- düşük doz profilaktik antibiyotik tedavileri ile sık enfeksiyonlar önlenmektedir. Bronşiektazi varlığında ise inhaler antibiyotik tedavilerin, inhaler veya oral kortikosteroid tedavilerin, rekombinant DNA tedavileri de son zamanlarda önerilen tedaviler arasındadır (11). Özellikle influenza and pnömokok aşlarının enfeksiyon profilaksisinde kullanılması önemlidir (10, 11). Erken dönemde hem profilaktik tedavilerin uygulanması ile hastalığın sık enfeksiyonların önüne geçilecek hem de komplikasyonların gelişimi engellenebilecektir.

Sonuç olarak, bizim vakamızda hasta defalarca doktora başvurmuş olup sıkça sinüzit ve akciğer enfeksiyon geçirdiğini ifade etmesine rağmen daha önce tanı almamıştır. Özellikle polikliniklerde sıkça rastlanılan bronşiektazi, sinüzit, nazal polip vakalarında hekimler hastanın yaşı kaç olursa olsun bu sendromu ayırıcı tanıda mutlaka akılda tutmalıdır. Kartagener sendromu tanısı konulan hastalara otozomal resesif kalıtım konusunda bilgiler verilmeli, birinci derece yakınları bu hastalık açısından taranmalıdır. Hastalar düzenli izlenmeli ve zaten bozuk olan silier aktiviteyi olumsuz etkileyebilecek toz, sigara dumanı, hava kirliliği gibi zararlı etmenlerden kaçınmaları anlatılmalıdır. Tedavide ataklar esnasında kültür antibiyogram sonuçlarına uygun akılcı antibiyotik tedavisi kullanmak gelişebilecek dirençli enfeksiyonların önüne

Kartagener Sendromu
Kartagener's Syndrome

geçmek açısından büyük önem taşımaktadır. Ayrıca bu hastalar düzenli olarak influenza ve pnömokok aşılarını yaptırmaları konusunda cesaretlendirilmelidirler. Özellikle pulmoner rehabilitasyon ve sekresyonların atılması için solunum fizyoterapisi hastalığın komplikasyonlarının gelişmesini engelleyerek hastaların sağlıklı ilişkili yaşam kalitesinde iyileşmelere neden olacaktır. Erkek olgular infertilite açısından araştırılmalı, aydınlatılmalı ve evlilik öncesi bilgilendirilmelidir.

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. De longh RU, Rutland J. Ciliary defects in healthy subjects, bronchiectasis, and primary ciliary dyskinesia. *Am J Respir Crit Care Med* 1995;151(5):1559-67.
4. Afzelius BA. Immotile cilia syndrome: past, present and prospects for the future. *Thorax* 1998;53(10):894-7.
5. Maldjian PD, Saric M. Approach to dextrocardia in adults: review. *AJR Am J oentgenol* 2007;188(S6):39-49.
6. 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.
7. Behrman RE. Nelson textbook of pediatrics. 17th Edition. Philadelphia: WB Saunders, 2000:1391.
8. Yuca SA, Yuca K, Özgökçe B, Yılmaz C, Avcu S. Kartagener sendromu. *Selçuk Üniversitesi Tıp Dergisi* 2011;27(1):34-6.
9. De longh RU, Rutland J. Ciliary defects in healthy subjects, bronchiectasis, and primary ciliary dyskinesia. *Am J Respir Crit Care Med* 1995;151(5):1559-67.
10. Rosen MJ. Chronic cough due to bronchiectasis: ACCP evidence-based clinical practice guidelines. *Chest* 2006;129(S1):122S-31S.
11. Gupta S, Handa KK, Kasliwal RR, Bajpai P. A case of Kartagener's syndrome: Importance of early diagnosis and treatment. *Indian J Hum Genet* 2012;18(2):263-7.