

Tekrarlayan akciğer enfeksiyonunun nadir bir nedeni: Kartagener sendromu

A rare cause of recurrent lung infection: Kartagener syndrome

Mehmet Halil Çeliksoy*, Şükrü Nail Güner, Burcu Çalışkan, Recep Sancak, Ayhan Söğüt

Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Allerji ve İmmünoloji, Samsun, Türkiye

MAKALE BİLGİLERİ

Makale geçmişi

Geliş tarihi : 25 / 08 / 2012

Kabul tarihi : 29 / 08 / 2012

* Yazışma Adresi:

Mehmet Halil Çeliksoy
Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Tıp Fakültesi,
Çocuk Allerji ve İmmünoloji Kliniği,
Samsun, Türkiye
e-posta: drmohac@msn.com

Anahtar Kelimeler:

Çocuk
Kartagener sendromu
Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu
Radyoloji

Keywords:

Child
Kartagener syndrome
Recurrent lung infection
Radiology

ÖZET

Kartagener sendromu otozomal resesif geçişli sinüzit, bronşektazi, situs inversus ile karakterize bir hastalıktır. Primer silier diskinezili olguların % 50'sini Kartagener sendromu oluşturur. Primer silier diskinezinin temel özellikleri sıklıkla hayatın ilk ayında başlayan üst ve alt solunum sistemi bulgularıdır, ancak tanı gecikir, çünkü bu özellikler diğer pediatrik hastalıklarla karıştırılır. Bu vaka raporunda, Kartagener sendromlu bir olgunun klinik ve radyolojik özelliklerini tartıştık.

J. Exp. Clin. Med., 2013; 30: S129-S131

ABSTRACT

The Kartagener syndrome is an autosomal recessive disorder that characterized by bronchiectasis, sinusitis and situs inversus. Kartagener syndrome consist of fifty percent of the cases of primary ciliary dyskinesia. Upper and lower respiratory tract manifestations are cardinal features of primary ciliary dyskinesia and often are present in the first month of life. However, the diagnosis is delayed because features overlap with other pediatric disorders. We discussed the clinical and radiological findings of a case with Kartagener syndrome.

J. Exp. Clin. Med., 2013; 30: S129-S131

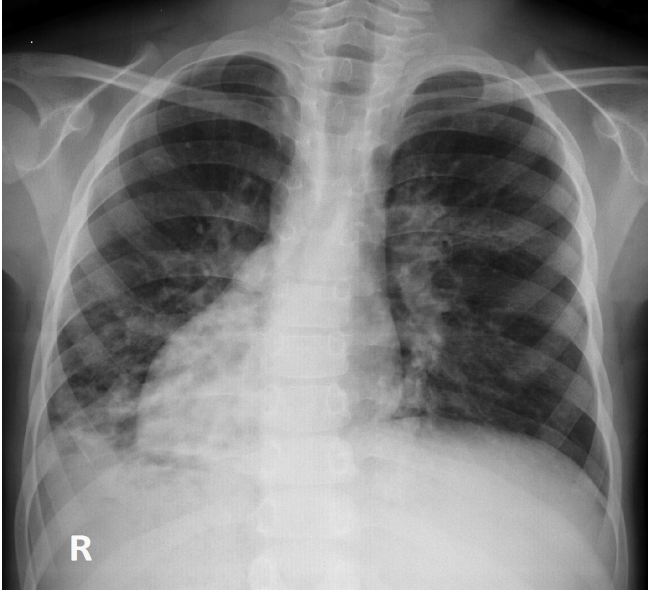
1. Giriş

Kartagener sendromu, otozomal resesif geçişli, dekstro-kardi, sinüzit ve bronşektazi ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır (Cowan ve ark., 2001). Primer siliyer diskinezi sendromlarının % 50'sini oluşturan bu hastalık siliyer bozuklukların en ciddi formunu oluşturur (Ortega ve ark., 2007). Farklı çalışmalarda hastaların sadece % 50 sinin situs inversusu içeren klasik Kartagener sendromu triadına sahip olduğu ve situs inversus olgularının yalnız 1/6'sında Kartagener sendromuna rastlandığı görülmektedir (Afzelius, 1998). Nadir görülmesi nedeniyle Kartagener sendromlu bir olguyu klinik ve radyolojik özellikleriyle literatür eşliğinde tartıştık.

1. Olgu sunumu

Dokuz yaşında erkek hasta öksürük, balgam çıkarma, burun akıntısı şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Şikayetlerinin doğumundan itibaren olduğu ve bu nedenle sık sık antibiyotik kullandığı öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde, genel durumu iyi, bilinç açık ve kooperasyonu tamdı. Vücut sıcaklığı: 36,8 °C, nabız: 102/dk, solunum sayısı 26/dk, kan basıncı 100/70 mm/Hg idi. Dinlemekle kalp tepe atımı sağda alınıyordu, her iki akciğerde yaygın sekresyon ralleri ve sağ hemitoraksta tuber suffl mevcuttu. Bilateral çomak parmağı mevcuttu. Tonsillalar ve ağız mukozası doğaldı. Pürülan postnazal akıntısı vardı.

Radyolojik tetkiklerinde; akciğer grafisinde kalbin apeksi sağ tarafta idi. Bilateral parakardiak ve sağ bazalde infiltrasyonu mevcuttu (Şek. 1).



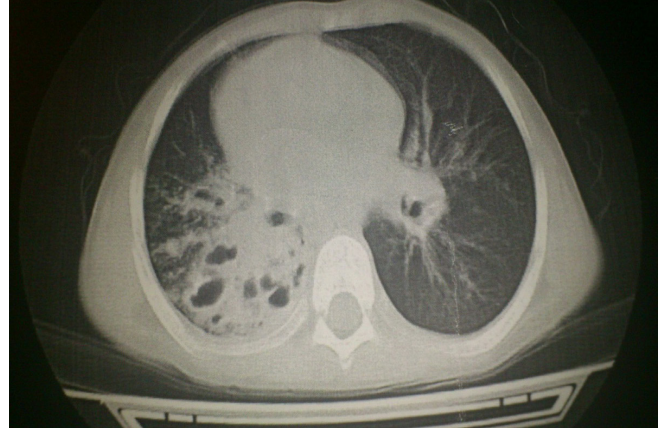
Şek. 1. Dekstrokardi ve mide fundus havasının sağda olduğu görülmektedir.

Waters grafisinde bilateral maksiller sinüste ve frontal sinüste havalanma azlığı görüldü (Şek. 2). Batın ultrasonografisinde (USG) situs inversus, ekokardiyografisinde dekstrokardi mevcuttu. Akciğer tomografisinde sağ akciğer alt lobta, hava bronkogramları, kistik bronşektazik alanlar, geniş alveolar konsolidasyon ve batından geçen kesitlerde situs inversus totalis saptandı (Şek. 3). Solunum fonksiyon testinde (SFT) zorlu vital kapasite (FVC): % 68, birinci saniyedeki zorlu ekspiratuvar hacim (FEV1): % 80, FEV1/FVC: 116, zorlu vital kapasitenin % 25-75'i arasındaki ortalama akım hızı (FEF25-75): % 131, zirve ekspiratuvar akım hızı (PEF): % 98 idi. Tam kan sayımında, Hb: 11 g/dl, beyaz küre: 16.400/mm³, trombosit: 526.000/mm³, periferik yaymasında % 68 nötrofil mevcuttu. C-reaktif protein: 13,5 g/L, sedimentasyon



Şek. 2. Frontal ve bilateral maksiler sinüslerde havalanma azlığı

hızı: 35 mm/saat, ter testi: 35 mmol/L, immünglobulin değerleri yaşına göre normal sınırlarda (IgG: 16,3 g/L, IgA: 3,95 g/L, IgM: 0,695 g/L) ve PPD endürasyon çapı 5 mm idi. Ayrıca yapılan odiyolojik muayenesinde bilateral hafif iletim tipi işitme kaybı saptandı. Olguya bronşektazi, situs inversus ve sinüzit varlığı nedeniyle Kartagener sendromu tanısı konuldu. Akciğer enfeksiyonuna yönelik geniş spektrumlu intravenöz antibiyoterapi (ampisilin sulbaktam 200 mg/kg/gün + Klaritromisin 15 mg/kg/gün) verildi. Kan ve balgam kültürlerinde üreme olmayan hastamızın on günlük parenteral tedavi ile enfeksiyon bulguları geriledi. Postural drenaj eğitimi ve mukolitik tedavi verildi. Pnömonok ve influenza aşılı yapıldı. Hasta düzenli aralıklarla takibe alındı.



Şek. 3. Sol akciğer orta ve alt zonlarda kistik bronşektazik değişiklikler

2. Tartışma

Primer silier diskinezi 1/20.000 sıklıkta görülen ve otozomal resesif kalıtımla geçen harediter bir hastalıktır (Cowan ve ark., 2001). Kartagener sendromunda kinosilya hareketlerinde bozukluk olduğu ve bunun periferik tubuluslara bağlanan dynein adlı proteindeki eksiklikten kaynaklandığı ve dolayısıyla dynein kollarının eksik olduğu bilinmektedir (Afzelius, 1998). Afzelius'a (1998) göre normal embriyonal gelişme sırasında iç organların dekstra pozisyonu gözlenir. Gelişme sırasında dekstral spiral yerleşim yerine sinistral yerleşimin ortaya çıkmasından situs inversus oluşur. Bu tam açıklanmayan malrotasyon sonucu siliaların hareket bozukluğu ve rotasyon eksikliği ortaya çıkmaktadır (Afzelius, 1998). Hastamızın 13 yaşında sağlıklı bir erkek kardeşi olması ve anne-babasının akraba olması (dayı-hala çocukları) ön planda otozomal resesif kalıtımı düşündürmektedir. Ayrıca abdominal USG sinde total situs inversus saptanması literatürle örtüşmektedir.

Farklı çalışmalarda vakalardan bronş mukoza ve konka nazalis inferior üzerinden alınan biyopsilerde ultrastrüktürel incelemeler yapılmıştır. Sözkonusu çalışmalarda aksoneal mikrotübül konfigürasyon değişimleri, sitoplazma içinde silya shaftları, membran katlantıları ve vezikülasyonları görülmüştür. Bu bulgular kronik solunum yolu hastalığının bulguları olarak yorumlanmıştır (Çıray ve ark., 1994; Okutan ve ark., 1996). Olgumuzda aile onayı alınmadığından dolayı elektron mikroskopik inceleme yapılamadı.

Hastalarda tekrarlayıcı üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları sıklıkla hayatın ilk ayında başlamasına rağmen klinik bulguları genellikle diğer hastalıklarla örtüştüğünden geç tanı alırlar. Hastalığın klinik bulguları hayatın ilk haftası

içinde başlayan ve yıl boyu süren kronik burun akıntısı, sıklıkla timpanostomi tedavisi gerektiren kronik otit, yine hayatın ilk haftasından itibaren başlayan kronik öksürük, yenidoğan döneminde mekanik ventilasyon gerektirebilen solunum sıkıntısı, kronik sinüzit, kronik bronşit, tekrarlayan pnömoni, erkek hastalarda sperm immotilitesine bağlı infertilite ve bazen hayatın ilk yılında bile başlayabilen özellikle orta ve alt lobları tutan bronşektazi ile karakterizedir (Leigh ve ark., 2009). Bizim hastamızın klinik özellikleri de semptomların yenidoğan döneminde başlamasından dolayı literatürle uyumludur.

Kartagener sendromunda solunum yollarındaki silia dismotilitesi nedeniyle mukosilyer klirens bozulur, epitel yüzeyinde biriken salgılar temizlenemeyip bakteriyel enfeksiyonlara neden olur (Chapelin ve ark., 1997). Tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle daha çok orta ve alt loblarda yaygın bronşektazi gelişir. Böylelikle daha çok üst lobları tutan kistik fibrozisten ayrılır (Nadel ve ark., 1985). Olgumuzda sağ akciğer alt lobda kistik bronşektazik değişiklikler olması literatürle uyumlu bulunmuştur.

Rinit, hastalarda her zaman mevcuttur ve hastaların % 30'unda nazal polipozis görülür. Kronik etmoidal ve maksiller sinüzit vardır, frontal sinüsler genellikle hipoplaziktir (Çakmak ve ark., 2005). Bizim hastamızda da maksiller sinüzit saptandı ve nazal polipi yoktu. Erkek olgularda sperm mor-

folojisi immotil veya dismotil, ancak sperm sayısı normaldir. Bu nedenle erkek olgularda infertilite görülür (Cowan ve ark., 2001). Bizim hastamızın pubertal gelişiminin henüz başlamaması nedeniyle sperm incelemesi yapılmadı.

Kartagener sendromunda başlangıç döneminde bronşektazi nedeniyle hafif derecede solunum fonksiyon kaybı görülürken, ilerlemiş olgularda hava yollarında artmış lokal inflamatuvar mediatörler ve gelişen fibrozis nedeni ile obstrüktif akciğer hastalığı gelişebilir. Ventile olmayan akciğer ünitelerinde perfüzyonun devam etmesi sonucunda kan gazı değerlerinde hipoksemi görülebilir (Swartz, 1998). Olgumuzda ileri derecede kistik bronşektazi olmasına rağmen solunum yetmezliği veya fonksiyon bozukluğu yoktu.

Sonuç olarak; özellikle hayatın ilk yılında başlayan tekrarlayan rinit, otit ve sinopulmoner enfeksiyonlarda Kartagener sendromu ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır. Kartagener sendromu tanısı konan olguların ailelerine otozomal resesif kalıtım için genetik danışmanlık verilmeli ve özellikle erkek hastalar infertilite açısından bilgilendirilmeli ve bu konuda hasta ve ailesine psikolojik destek sağlanmalıdır. Hastalar düzenli olarak izlenerek, enfeksiyon ataklarında kültür antibiyogram sonuçlarına göre antibiyotik tedavileri verilmeli, her yıl influenza aşısı ve uygun aralıklarla *H. influenza* ve *S. pneumonia*'ya yönelik aşılarda yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

- Afzelius, B.A., 1998. Immobile cilia syndrome: Past, present and prospects for the future. *Thorax*. 53, 894-897.
- Chapelin, C., Coste, A., Reinert, P., 1997. Incidence of primary ciliary dyskinesia in children with recurrent respiratory diseases. *Ann. Rhinol. Laryngol.* 106, 854-858.
- Cowan, M.J., Gladwin, M.T., Shelhamer, J.H., 2001. Disorders of ciliary motility. *Am. J. Med. Sci.* 321, 3-10.
- Çakmak, G., Erturan, S., Oktar, H., Yenigün, M., Yaman, M., 2005. Kartagener sendromu: İki olgu sunumu. *Toraks Dergisi*. 6, 276-279.
- Çıray, N., Savaş, İ., Güliter, S., Özdemir, Ö., Gönüllü, U., Numanoğlu, N., Şaylı, B.S., Tekelioğlu, M., Alper, D., 1994. İmmotil silia sendromunda ultrastrüktürel gözlemler. *Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası*. 47, 143-154.
- Leigh, M.W., Zariwala, M.A., Knowles, M.R., 2009. Primary ciliary dyskinesia: Improving the diagnostic approach. *Curr. Opin. Pediatr.* 21, 320-325.
- Nadel, H.R., Stringer, D.A., Levison, H., Turner, J.A., Sturgess J.M., 1985. The immotile cilia syndrome: Radiological manifestations. *Radiology*. 154, 651-655.
- Okutan, V., Zeren, H., Doğan, M., Tuncer, İ., Hasturk, S., 1996. [Kartagener sendromlu bir olgu]. *Türkiye Klinikleri Tıp Dergisi*. 16, 451-454.
- Ortega, H.A., Vega, Nde A., Santos, B.Q., Maia, G.T., 2007. Primary ciliary dyskinesia: Considerations regarding six cases of Kartagener syndrome. *J. Bras. Pneumol.* 33, 602-608.
- Swartz, M.N., 1998. Bronchiectasis. In: Fishman AP ed. *Fishman's pulmonary disease and disorders*. 3rd ed. McGraw-Hill Pr. 2045-2070.