

Kartagener sendromu: olgu sunumu

H. Ahmet Bircan, Özlem Kaya, Ahmet Akkaya, Ünal Şahin

Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları A.D., Isparta,

Özet

Kartagener sendromu; bronşektazi, situs inversus ve paranasal sinüzit triadını içeren otozomal resesif geçiş gösteren genetik bir hastalıktır. Kliniğimize öksürük, pürülan balgam, nefes darlığı, yakınmalarıyla başvuran bayan olguda klinik ve radyolojik olarak Kartagener sendromu tanısı konuldu. Hastadan alınan balgam örneğinden *Escherichia coli* üretildi. Bronşektazi olgularında *Escherichia coli*'nin neden olduğu pulmoner enfeksiyonlar kliniklerde nadiren görülmektedir. Yıllarca tekrarlayan pnömonilere neden olması, göreceli nadirliği nedeniyle olguyu sunmayı uygun gördük.

Anahtar kelimeler: Kartagener sendromu, bronşektazi, pnömoni, *Escherichia coli*

Abstract

Kartagener syndrome: a case report

Kartagener's syndrome, the triad of situs inversus, paranasal sinusitis, and bronchiectasis, is a genetic disease inherited as an autosomal recessive trait. Kartagener syndrome was diagnosed at patient submitted to our clinic with the symptoms such as productive cough, purulent sputum and shortness of breath. *Escherichia coli* were isolated from sputum of our patient. In clinical settings, pulmonary infection due to *E.coli* in bronchiectatic patients is rare. Because of relative rarity of this disease that caused recurrent pneumonia for many years we approved to report this case.

Key words: Kartagener's syndrome, bronchiectasis, pneumonia, *Escherichia coli*

Giriş

Kartagener sendromu; bronşektazi, situs inversus ve sinüziti içeren bir sendromdur. Otozomal resesif geçiş gösterir. İmmotil silia sendromlarının %50'sini oluşturur. Silia yapısındaki bozukluk en sık dynein kollarında yokluk şeklinde karşımıza çıkar (1). Hastalardaki klinik tablo silier hareketlerin yokluğuna veya etkisizliğine ikincil olarak gelişir ve erken çocukluk çağından itibaren sinüzit, otit ve tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar görülür.

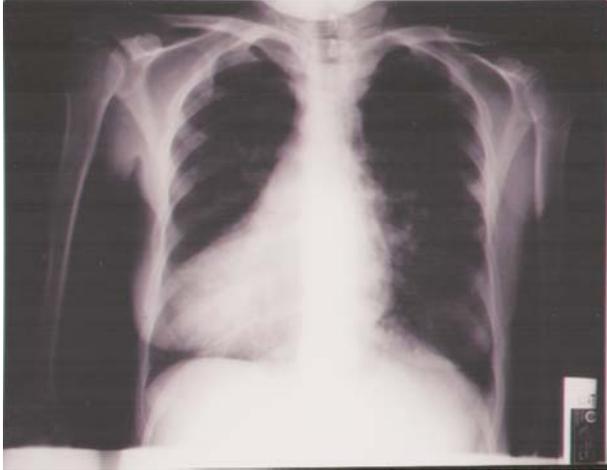
Olgu Sunumu

YK, 37 yaşında bayan hasta; öksürük, balgam, nefes darlığı yakınmalarıyla polikliniğimize başvurdu. Son bir aydır nefes darlığında artış ve pürülan vasıfta (120cc/gün) prodüktif öksürük tanımlıyordu. Çocukluğundan beri çok sık bronşit ve sinüzit geçirme öyküsü vardı. On beş yaşında geçirdiği mide kanaması sonrasında çekilen akciğer grafisine göre kalbinin sağda olduğu söylenmiş ancak ileri araştırma yapılmamıştı. Sigara maruziyeti olmayan hastanın yakınmaları on yıldır kış mevsiminde daha belirgin

oluyordu. Kronik obstrüktif akciğer hastalığı tanısıyla bronkodilatör tedavi kullanıyordu. Fizik incelemede; hasta ortopneik, dispneik ve siyanotik olup, TA:120/90mmHg, nabız: 120/dk ritmik, ateş: 38.7 °C, solunum sayısı: 26/dk olarak bulundu. Kalp tepe atımı sağ midklavikuler hatta, 4. interkostal aralıkta alındı. Solunum sistemi muayenesinde solda daha belirgin olmak üzere bilateral yaygın kaba raller ve ekspiryum sonu sibilan ronkusler vardı. Alt ekstremitelerde bilateral iki pozitif pretibial ödemi mevcuttu.

Laboratuvar incelemelerinde ESR:48mm/saat, Lökosit:18500/mm³, Hb: 17.0gr/dl bulundu. Rutin biyokimyasal tetkikleri normaldi. PA akciğer grafisinde kalp, aortik ark, mide gaz odacığı sağ taraftaydı ve sol üst zondan diyafragma kadar uzanan yer yer kistik yoğun retiküler infiltrasyon tespit edildi (Resim 1). Çekilen toraks tomografisinde sol akciğer alt lob superior ve anterior bazal segmentte sakküler bronşektazi alanları ile her iki akciğerde lokal amfizematöz alanlar izlendi (Resim 2). Abdominal ultrasonografisi ve tomografisi total situs inversusla uyumluydu ve karaciğer boyutu normalin üst sınırındaydı (155mm.). Çekilen paranasal sinüs tomografisinde sfenoid sinüslerde hipoplazi, frontal

Yazışma Adresi: Dr. H. Ahmet Bircan
SDÜ Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları AD, ISPARTA
Tel: 0246 211 24 18
E-mail:ahmetbircan@hotmail.com



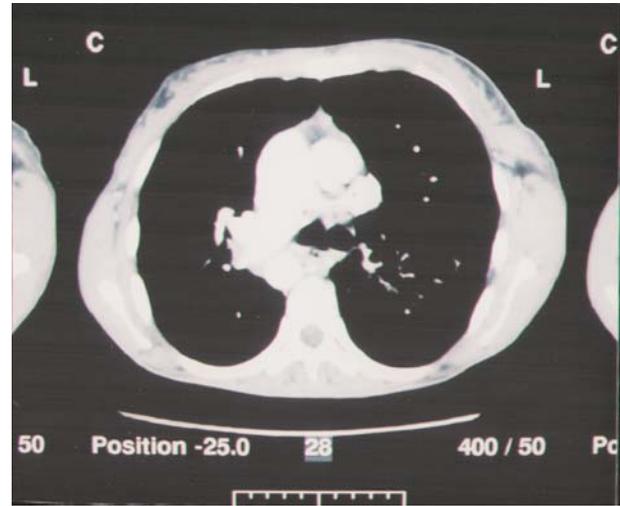
Şekil 1: Olgunun PA akciğer grafisi

sinüste havalanma kaybı ve sağda belirgin olmak üzere bilateral maksiller sinüslerde yumuşak doku dansiteleri izlendi (Resim 3). Arter kan gazı analizinde pH: 7.47, PaCO₂: 50.6mmHg, PaO₂: 34.9mmHg, HCO₃⁻: 36.7mEq/lt, SatO₂: %70.3 olarak saptandı. Solunum fonksiyon testlerinde FVC: %48, FEV₁:%31, FEV₁/FVC:%65.6, FEF 25-25: %16, PEF:%42 olup, kombine tip solunum fonksiyon bozukluğu ile uyumluydu. Hastanın ekokardiografik incelemesinde 1. derece mitral ve triküspit kapak yetmezlikleri, orta derece pulmoner hipertansiyon (sistolik PAB:45mmHg) saptandı. Balgam gram boyamasında gram(-) çomak görüldü, kültüründe ise *Escherichia coli* (E. coli) üredi. Antibiyograma uygun üçüncü kuşak sefalosporin verildi. Genetik özelliği nedeniyle hastamızın ailesi incelendiğinde kız kardeşinde aynı şekilde Kartagener sendromu ile uyumlu bulgular mevcuttu. Hastaya antibiyotik, mukolitik, bronkodilatör, diüretik, postural drenaj ve nazal oksijen tedavisi uygulandı. Kor pulmonale ve E. coli'nin neden olduğu pulmoner enfeksiyon bulgularıyla bize başvuran hasta, on beş günlük tedavi sonrasında klinik ve radyolojik iyileşme gözlenerek taburcu edildi.

Tartışma

İmmotil silia sendromu otozomal resesif kalıtımla geçiş gösteren bir grup hastalığı içerir (1-3). Bu hastalık grubunda silier yapıdaki defektler sonucu silier motilite azalmış yada tamamen kaybolmuştur. Silier yapıdaki bu defektler; dynein kollarında total yada totale yakın yokluk, aksonemal defektler, defektif radial spoklar, radial spokların yokluğu veya aksonem merkezine periferik mikrotubuler çiftin transpozisyonu şeklinde olabilir (1,4-6). Kartagener sendromu immotil silia sendromlarının %50'sini oluşturur ve insidansı

1/68.000'dir. Kartagener sendromu bronşektazi, sinüzit, situs inversus triadı olarak bilinir ve 1933'te dört vaka tanımlayan Manes Kartagener'den ismini alır, ancak esas olarak ilk tanımlama 1904 yılında Siewert tarafından yapılmıştır (1,2,7). Bronşektazili olgularının %1.5'u, situs inversuslu olguların %15'i Kartagener sendromludur (1). Alfzelius'a göre; embriyonal dönemde organlar normalde sağa olması gereken rotasyonlarını, silier hareket bozukluğu varsa, tamamen şansa bağlı olarak sağ veya sola yaparlar ve buna göre tam veya parsiyel Kartagener sendromlu fetüsler oluşmaktadır (1,4). Kartagener sendromlu bireylerde çocukluktan itibaren sık tekrarlayan pnömoni, sinüzit, otit öyküleri vardır (2,7-9).



Şekil 2-A: Toraks BT mediasten penceresinde büyük damar transpozisyonu

Tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle daha çok orta ve alt loblarda yaygın bronşektazi gelişir. Böylelikle daha çok üst lobları tutan kistik fibrozisten ayrılmaktadır (10). Olgumuzda da sol alt lob apikal ve anterior segmentlerde sakküler bronşektazi saptanmıştır. Bronşektatik olgulardaki enfeksiyonlarla sıklıkla ilişkili patojenler *Pseudomonas aeruginosa*, *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae*, *Staphylococcus aureus* ve *Moraxella catarrhalis*'tir. E. coli ile oluşan pulmoner enfeksiyonlar oldukça nadirdir (11,12). Tillotson ve Lerner çalıştıkları merkezde 1882 pnömoni olgusundan sadece %0,7 sinde E. coli izole edebilmişlerdir (13). Bu etkene bağlı gelişen bronkopnömonide mononükleer hücrelerin interstisyel infiltrasyonu söz konusudur. Risk faktörleri; kronik hastalık, diabetes mellitus, renal yetmezlik ve alkolizmdir. Olgumuzda risk faktörü olarak kronik yapısal akciğer hastalığı bulunmaktaydı. E.coli'nin neden olduğu

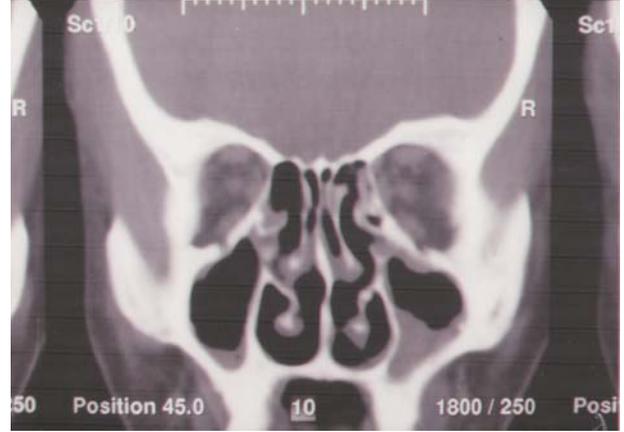


Şekil 2-B : Parankim penceresinde sol akciğer alt lop apikal segmentte kistik bronşektazi alanı

pulmoner enfeksiyonlar genellikle erişkinlerde gastrointestinal veya genitoüriner traktüsten hematojen yolla ya da yaşlılarda farinksten aspirasyonla olmaktadır. Sağlıklı bireylerde %2 orofaringeal kolonizasyon bulunmakta ve insidansi hospitalize hastalarda artmaktadır (14). Olgumuzda tekrarlayan pulmoner enfeksiyonlar ile sık hospitalizasyon öyküsü olması nedeniyle ampirik olarak gram negatif patojenlere yönelik non-pseudomonal 3. kuşak sefalosporin başlanmış, alınan balgam örneğinden E. coli izole edilmiştir. Alınan idrar ve kan kültürlerinden etkenin üretilmemesi bize pulmoner enfeksiyonun aspirasyon yoluyla oluştuğunu veya etkenin solunum yollarında persistan kolonizasyonunu düşündürmüştür. Wang ve ark. (14) tekrarlayan pulmoner enfeksiyonları olan kistik bronşiektazili bir olguda dört yıl içinde alınan toplam 28 balgam örneğindeki E.coli izolatlarından rasgele seçilen 6 tanesinin antibiyotipi ve amplifiye polimorfik DNA paternlerine göre solunum yollarının tek bir klon ile persistan kolonize olarak tekrarlayan enfeksiyonlara neden olduğunu ifade etmektedir.

Kartagener sendromunda bronşektazisi hafif olgularda solunum fonksiyon kaybı görülmezken, ilerlemiş vakalarda kronik olarak irrite olan hava yollarında artmış lokal inflamatuvar mediatörler ve gelişen fibrozis sebebiyle obstrüktif akciğer hastalığı gelişebilir. Ventil olmayan akciğer ünitelerinde perfüzyonun devam etmesi sonucunda kan gazı değerlerinde hipoksemi gözlenebilir (1). Bu bilgiler ile uyumlu olarak olgumuzda ileri derecede hipoksemi ile seyreden tip II solunum yetmezliği ve kombine tipte solunum fonksiyon bozukluğu tespit edilmiştir. Bizim olgumuzda olduğu gibi, Şenyiğit ve ark.(4) Kartagener

sendromlu üç olguda sık geçirilen sinopulmoner enfeksiyonlara sekonder sağ kalımı olumsuz olarak etkileyen kronik kor pulmonale olabileceğini bildirmişlerdir.



Şekil 3 : Paranazal sinüs BT kesitinde bilateral maksiler sinüslerde mukozal kalınlaşma

Sonuç olarak sık tekrarlayan pnomoni, bronşit, sinuzit, otit atakları geçiren olgularda komplikasyonları ve genetik geçişi nedeniyle Kartagener sendromu düşünülmeli, tanı konan olgulara genetik geçiş nedeniyle aile taraması yapılmalı, sık görülen etkenlere karşı koruyucu aşılarda uygulanmalı ve antibiyotik tedavileri kültür antibiyograma göre düzenlenmelidir.

Kaynaklar

1. Swartz MN. Bronchiectasis. In: Fishman AP (ed). Fishman's Pulmonary Diseases and Disorders. 3rd Ed. Newyork, McGraw-Hill Comp., 1998; 2045-70.
2. Kaya A, Kaya SU, Fitoz S, Tuncalı T, Gönüllü U. Kartagener Sendromu: Üç olgu sunumu. Toraks Dergisi 2002; 3: 113-6.
3. Seaton A, Seaton D, Letch AG. Crofton and Douglas's Respiratory Diseases. 4th ed. London, Blackwell Scientific Publications, 1989; 601-3.
4. Şenyiğit A, Asan E, Kandemir N, Özateş M, Çoşkunsel M. Kartagener Sendromu (3 Olgu Nedeniyle). Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi. 1997; 24: 139-45.
5. Lungarella G, De Santi MM, Palatresi R, Tosi P. Ultrastructural observations on basal apparatus of respiratory cilia in immotile cilia syndrome. Eur J Respir Dis. 1985; 66(3): 165-72.
6. Eavey RD, Nadol JB Jr, Holmes LB, Laird NM, Lapey A, Joseph MP, et al. Kartagener's syndrome. A blinded, controlled study of cilia ultrastructure. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 1986;112(6): 646-50.
7. Schwarzenberg H, Elfeldt RJ, Schluter E, Link J, Heller M. Severe Hemoptysis Requiring Lobectomy in an 11-Year-Old Patient With Kartagener's Syndrome. Ann Thorac Surg. 1997; 64(3): 852-4.
8. Greenstone M, Stanley P, Cole P, Mackay I. Upper

- airway manifestations of primary ciliary dyskinesia. *J Laryngol Otol* 1985; 99(10): 985-91.
9. Mygind N, Pedersen M. Nose-, sinus- and ear-symptoms in 27 patients with primary ciliary dyskinesia. *Eur J Respir Dis Suppl* 1983; 127: 96-101.
 10. Nadel HR, Stringer DA, Levison H, Turner JA, Sturgess JM. The immotile cilia syndrome: radiological manifestations. *Radiology* 1985; 154(3): 651-5.
 11. Eisenstein BI. Enterobacteriaceae. In: Mandell GL, Bennett JE, Dolin R. (eds). *Principles and Practise of Infectious Diseases*. 4th Ed. Philadelphia, Churchill Livingstone, 1995; 1969-72.
 12. Bjerkestrand G, Digranes A, Schreiner A. Bacteriological findings in transtracheal aspirates from patients with chronic bronchitis and bronchiectasis: a preliminary report. *Scand J Respir Dis* 1975; 56: 201-7.
 13. Tillotson JR, Lerner AM. Characteristics of pneumonias caused by *Escherichia coli*. *N Engl J Med*. 1967; 277: 115-22.
 14. Wang JY, Hsueh PR, Wang JT, Lee LN, Yang PC, Luh KT. Recurrent infections and chronic colonization by an *Escherichia coli* clone in the respiratory tract of a patient with severe cystic bronchiectasis. *J Clin Microbiol*. 2000; 38(7): 2766-7.