

## KARTAGENER SENDROMU: OLGU SUNUMU

### KARTAGENER SYNDROME: A CASE REPORT

**Erdem YALÇINKAYA, Ceyda ANAR, İpek ÜNSAL, Filiz GÜLDAVAL,  
Hüseyin HALİLÇOLAR**

İzmir Dr. Suat Seren Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Göğüs Hastalıkları,  
İzmir, Türkiye

**Anahtar sözcükler:** Kartagener syndrome, situs inversus, pacemaker

**Key words:** Kartagener sendromu, situs inversus, pacemaker

Geliş tarihi: 28 / 06 / 2012

Kabul tarihi: 29 / 07 / 2013

#### ÖZET

Kartagener Sendromu, otozomal resessif geçişli, dekstrocardi, sinüzit ve erken dönemde kronik üst ve alt solunum yolu enfeksiyonlarıyla, geç dönemde bronşektazi ile karakterize ender görülen bir hastalıktır. Primer siliyer diskinezi 20000 canlı doğumda bir görülen nadir bir durumdur. Bu hastalık grubunun %50' sini kartagener sendromu oluşturur. Bu hastalarda solunum sistemi bulguları çocukluk çağında başlar, olguların %90'ı 15 yaş öncesi saptanmaktadır. Etiyolojisi bilinmemektedir. Kartagener sendromlu olgularda diğer organ anomalileri de görülebilmektedir.

Bu çalışmada, kliniğimizde yatan ve akciğer radyogramında situs inversus, pnömoni, toraks tomografisinde situs inversus, bronşektazi, pnömoni ve paranasal sinüs tomografisinde sinüslerde mukozal kalınlaşma saptanan ve 10 yıl önce A-V tam blok nedeniyle pacemaker takılan 23 yaşındaki erkek olgu nadir görülen Kartagener sendromu tanısı ile literatür bilgileri ışığında tartışılarak sunulmuştur.

#### SUMMARY

Kartagener's Syndrome is a rare illness which is autosomal recessive pattern of inheritance, dextrocardia, sinusitis and characterized by chronic upper and lower respiratory tract infections and bronchiectasis at early and late stages respectively. Primary ciliary dyskinesia which is seen 20,000 live birth is a rare disease and kartagener sendrome occurs in approximately half of these patients. In most instances symptoms date back to childhood. Ninety percent of cases were observed before the age of 15 years. Aetiology unknown. Kartagener's syndrome could be present in association with other organ anomalies.

An hospitalized 23 years old male, with findings of situs inversus on chest X-ray; situs inversus and bronchiectasis, pneumonia on thorax computed tomography; and mucosal thickening on paranasal sinus computed tomography and pacemaker was performed before 10 years because of A-V full bloc has been presented with the rare diagnosis of Kartagener's syndrome by discussing in the light of literatur.

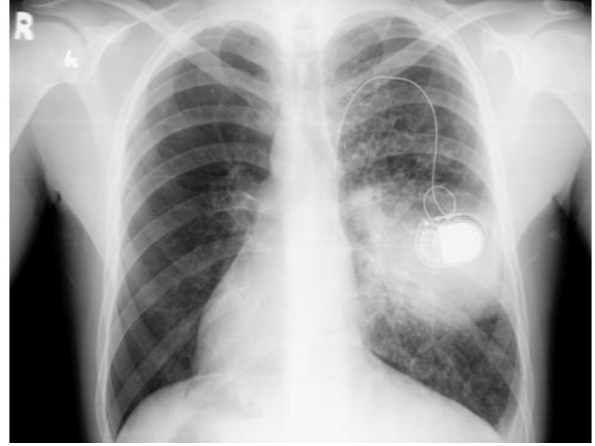
### GİRİŞ

Maner Kartagener tarafından 1933'te tanımlanan kartagener sendromu situs inversus, kronik sinüzit ve bronşektazi birlikteliğinden oluşur ve primer siliyer diskinezi sendromlarının %50'sini oluşturur. Otozomal resesif kalıtım gösterir (1,2). Sendromda elektron mikroskopik incelemede epitelyal siliyalarda dinein kollarında, mikrotübüllerde veya radial kollarında anormallikler görülür. Dinein kollarının yokluğu en sık görülen ultrastrüktürel bozukluktur (3).

### OLGU

23 yaşında erkek hasta uzun süredir devam eden öksürük, koyu renkli balgam, geniz akıntısı, baş ağrısı, sol yan ağrısı, arada balgamla karışık kan gelmesi şikayetleri olması üzerine polikliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmişinden 10 yıl önce A-V tam blok nedeniyle pacemaker takıldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde, genel durumu iyi, bilinci açık, koopere, tansiyon arteriel 130/70 mmhg, solunum sayısı 26/dk, vücut sıcaklığı: 37,4° idi. Kardiyak muayenesinde kalp tepe atımı sağda ve ritmik duyuldu. Akciğer oskültasyonunda sol altta raller ve her iki akciğerde yer yer ronkus mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde, lökosit sayısı 17400/mm<sup>3</sup>, sedimantasyon 25mm/saat, C-reaktif protein 10.4 mg/dl, hemoglobin 14.7g/dl, hemotokrit %44.5 idi. Posterior anterior akciğer grafisinde kalp, arkus aorta ve mide gaz odacığ sağdaydı, pacemakerı ve sol orta ve alt zonlarda homojene yakın dansite artımı mevcuttu (Resim 1). Toraks bilgisayarlı tomografisinde (BT) sol akciğer üst ve alt loblarda üstte daha belirgin tübüler görünüm alan yaygın bronşektazi, alt lobda subplevral hava bronkogramı içeren konsolidasyon ve buzlu cam görünümleri ile birlikte izlenen pnömonik infiltrasyon ve toraks ve abdomende total sinus inversus anomalisi vardı (Resim 2a,b,c). Paranazal sinus BT'sinde Ehtmoid hücrelerde, bilateral maksiller sinuslarda (sağda daha belirgin), sfenoid sinüste kronik sinüzit ile uyumlu mukozal kalınlaşmalar mevcut idi (Resim 3). Yapılan solunum fonksiyon testinde obstruktif patern mevcuttu. Ter testinde sodyum ve klorür düzeyleri normal düzeyde bulundu. Yapılan ekokardiyografide dekstroardi, dilate sağ yapılar, sol ventrikül (LV) ejeksiyon fraksiyonu (EF) % 30, sağ ventrikül (RV) EF % 40, SPAP 30mmhg, LV ve RV sistolik disfonksiyonu saptandı. Balgam kültüründe Gram + kok, Gram + basil görüldü. Normal flora bakterileri üredi. Nasal septumdan alınan biyopsi örneğinde kronik inflamatuvar değişiklikler saptandı. Hastanın yapılan Spermiogramında toplam sperm sayısı 7 milyon/ml (N>30), Ph: 8 (N:7-8), Miktar: 3cc (N: 1,5-5), direk mikroskopik incelemede hareketsiz spermatozoid hücreleri ve 1-2 spermatogenez hücresi görüldü.

cut idi (Resim 3). Yapılan solunum fonksiyon testinde obstruktif patern mevcuttu. Ter testinde sodyum ve klorür düzeyleri normal düzeyde bulundu. Yapılan ekokardiyografide dekstroardi, dilate sağ yapılar, sol ventrikül (LV) ejeksiyon fraksiyonu (EF) % 30, sağ ventrikül (RV) EF % 40, SPAP 30mmhg, LV ve RV sistolik disfonksiyonu saptandı. Balgam kültüründe Gram + kok, Gram + basil görüldü. Normal flora bakterileri üredi. Nasal septumdan alınan biyopsi örneğinde kronik inflamatuvar değişiklikler saptandı. Hastanın yapılan Spermiogramında toplam sperm sayısı 7 milyon/ml (N>30), Ph: 8 (N:7-8), Miktar: 3cc (N: 1,5-5), direk mikroskopik incelemede hareketsiz spermatozoid hücreleri ve 1-2 spermatogenez hücresi görüldü.

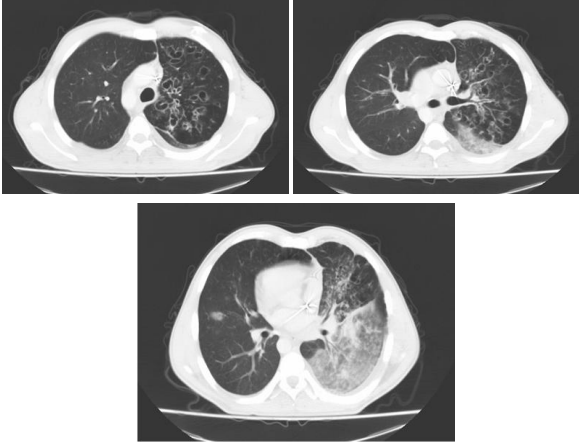


Resim 1.

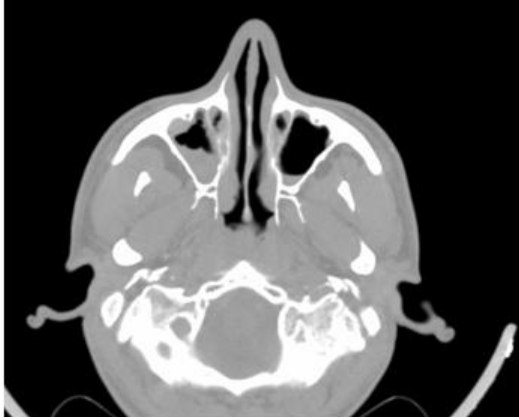
Situs inversus totalis, bronşektazi, sinüzit bulunan olguda siliyer diskineziyi araştırmak için mukosiliyer transport zamanı tetkiki ve ultrastrüktürel olarak siliyaların tetkiki planlanmıştır.

Ancak olgu bu tetkiki kabul etmediği için yapılamamıştır. Bu bulgularla hastada kartagener sendromu düşünüldü. Hastaya nonspesifik antibiyotik, mukolitik ekspektoran, postural drenaj, bronş obstrüksiyonunu azaltmak amacıyla bronkodilatör tedavi verildi. Tedavi sonrası çekilen PA akciğer grafisinde pnömonik infiltrasyonlarda regresyon (Resim 4) saptanan hasta infertilite açısından üroloji , kromozom analizi

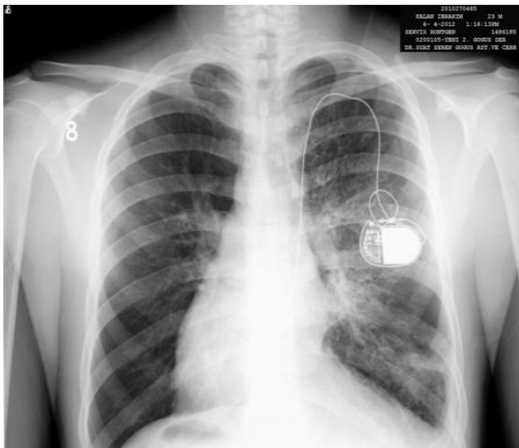
açısından genetik danışmanlık ve pacemaker kontrolü açısından kardiyoloji başvurusu önerileri ile eksterne edildi.



**Resim 2.**



**Resim 3.**



**Resim 4.**

## TARTIŞMA

Primer silier diskinezi otozomal resesif kalıtım gösteren, 1/16000- 1/20000 sıklıkla görülen, heterozigot sıklığı 1/60 olan bir grup herediter hastalıktır. Değişik aile çalışmalarında hastaların sadece %50'sinin situs inversusu da içeren klasik kartagener triadına rastlandığı görülmektedir (1).

Kartagener sendromunda kinosilya hareketlerinde bozukluk olduğu ve bunun periferik tubuluslara bağlanan dinein adlı proteindeki eksiklikten kaynaklandığı ve dolayısıyla dinein kollarının eksik olduğu bilinmektedir (4-5).

Çocukluk çağından itibaren sık tekrarlayan respiratuvar enfeksiyonlar tipiktir. Chapelin ve ark. tekrarlayan respiratuvar enfeksiyonu olan 118 çocuk olguda primer siliyer diskinezi insidansını araştırmışlar ve %5.6 olarak saptamışlardır (6). Kaya ve ark. kartagener sendromlu üç olguyu değerlendirdikleri olgu sunumlarında özellikle çocukluk çağından beri geçirilen sino-pulmoner enfeksiyon atakları olan olgularda ayırıcı tanıda mutlaka akılda tutulması gerektiğini vurgulamışlardır (7). Şipit ve ark. yayınladıkları kartagener sendromlu olgularında saptadıkları yaygın kistik bronşektaziyi sık tekrarlayan enfeksiyonların bir sonucu olarak değerlendirmişlerdir (8). Homma ve ark. kartagener sendromlu 8 hastada diffüz bronşiyolit ilişkisini incelemişler ve diffüz bronşiyolit kartagener sendromunda bir özellik olabileceğini belirtmişlerdir (9).

Bronşektazi gelişmiş olgularda semptomatik tedavi sağlamak amacıyla balgam kültürüne göre antibiyotik tedavisi önerilmektedir. En sık saptanan patojen H. İnfluenza, bunu S. Pneumoniae, S.aureus, P.aeruginosa, E.coli gibi ajanlar izlemektedir (10). Bizim olgumuzda ise balgam kültürü ve bronş aspirasyonu nonspesifik kültüründe üreme saptanmadı. Tedavide amaç, enfeksiyonun kontrol altına alınması ile komplikasyonları önlemektir. Göğüs fizyoterapisi ve bronkodilatator tedaviler solunum yolu obstrüksiyonunu önlemek amacıyla kullanılmalıdır. Ellerman ve ark.'nın 24

primer siliyer diskinezili hastaların 2-16 yıllık takiplerinin yapıldığı çalışmada düzenli yoğun fizyoterapinin ve uygun antibiyoterapinin progresif gidişi yavaşlattığını ve prognozunu diğer geç tanı alan hastalara göre daha iyi olduğunu vurgulamışlardır (11). Solunum fonksiyon testleri normal yada obstruktif paterde olabilir (11). Olgumuzda da solunum fonksiyon testinde obstruktif patern saptanmıştı. Rinit hastalarda hemen her zaman vardır ve hastaların % 30'unda nazal polipoz görülür. Kronik ethmoidal ve maksiler sinüzit vardır. Bizim olgumuzda da sinüslerde yaygın mukozal kalınlaşmalar izlendi. Erkek olgularda sperm morfolojisi immotil veya dismotildir ancak sperm sayısı normaldir. Bu nedenle erkeklerde spermatozoadaki motilite bozukluğu infertiliteye neden olurken, kadınlarda tuba uterinadaki siliyalarda disfonksiyon ovumun transportunu bozarak infertiliteye yol açmaktadır (1,12) Bizim olgumuzda ise sperm morfolojisi hareketsiz ve sayısı ise az idi. Çocukluktan beri tekrarlayan sinopulmoner infeksiyonu olanlarda primer siliyer diskinezi yanında kistik fibrozis, wegener granülomatozu ve bağışıklık yetersizlik sendromları ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır (1).

Situs inversus görülme sıklığı normal popülasyonda %0.01'dir. Kadın/erkek oranı 1/1'dir. Bu olgular ağır kardiyak anomaliler ile birlikte de-

ğilse normal hayat sürerler. Situs inversuslu olgularda kalp genellikle sağdadır, solda olması nadirdir ve genellikle konjenital kalp hastalıkları ile birlikte. Situs inversuslu olguların %20'sinde Kartagener sendromu görülmektedir. Kartagener sendromlu olguların ise %50'sinde situs inversus bulunmaktadır..

Kartagener sendromlu olgularda da solunumsal problemler uygun zamanda ve doğru tedavi edilirse situs inversusa bağlı bir problem beklenmemektedir (13-15). Olgumuzun özgeçmişinden 10 yıl önce gelişen arterioventriküler tam blok nedeniyle pacemaker takıldığı öğrenildi ve hastanın o zamanda kartagener sendromu olabileceğinin akla gelmediği fark edildi.

Kartagener sendromu tanısı konan olgulara otozomal resesif kalıtımın bilgileri verilmelidir. Hastalar düzenli olarak izlenmeli ve enfeksiyon ataklarında kültür antibiyogram sonuçlarına göre antibiyotik tedavileri verilmelidir. Her yıl influenza aşısı ve sık karşılaşılan akciğer enfeksiyonu etkenlerine yönelik koruyucu aşılar yapılmalıdır.

Sonuç olarak özellikle çocukluk çağından itibaren tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve situs inversus totalisi olan olgularda nadir görülen bir hastalık olan kartagener sendromunun akılda tutulması gerekmektedir.

### KAYNAKLAR

1. Cowan MJ, Gladwin MT, Shelhamer JH. Disorders of ciliary motility. Am J med sciences 2001; 321: 3-10.
2. Afzelius BA. Immobile cilia syndrome: past, present and prospects for the future, Thorax 1998; 53: 894-7.
3. Romans GM, Ivanovs A, Shebani EB. Transmission electron microscopy in the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Upsala j Med Sci 2006; 111(1): 155-68.
4. Yakan B, Mirici A, Görgüner M, Girgiç M ve ark. Kifoskolyoz ve konjenital kardiak anomaliler ile birlikte seyreden kartagener sendromlu bir hastanın silya ultrastrüktürü. Türkiye Klinikleri Tıp Dergisi 1996; 16: 458- 60.
5. King T, Norum RA. Unusual inherited pulmonary diseases which provide clues to pulmonary physiology and function. in: litwin sded. Genetic determinations of pulmonary disease. New york: Marcel Dekker pr. 1978: 149- 90.
6. Chapelin C, Coste A, Reinert P. Incidence of primary ciliary dyskinesia in children with recurrent respiratory diseases. Ann Rhinol Laryngol 1997; 106: 854-8.
7. Kaya A, Kaya Su, Fitöz S ve ark. Kartagener sendromu: üç olgu sunumu. Toraks dergisi 2002; 3: 113-6.
8. Şipit T, Yıldırım Z, Özkara Ş ve ark. Kartagener sendromu: olgu sunumu. Solunum hastalıkları 1995; 6: 435-40.

9. Homma S, Kawabata M, Kishi T, et al. Bronchiolitis in kartagener's syndrome. Eur Respir J 1999; 14: 1304-13.
10. Meeks M, Bush A. Primary ciliary dyskinesia. Pediatr pulmonol 2009;29:307-16
11. Ellerman A, Bisgaard H. Longitudinal study of lung function in a cohort of primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J 1997; 10: 2376-9.
12. Chodhari R, Mitchison HM, Meeks M. Cilia, primary ciliary dyskinesia and molecular genetics. Paediatr Respir Rev 2004; 5(1): 69-76.
13. Maldjian PD, Saric M. Approach to dextrocardia in adults: review. AJR Am J oentgenol 2007; 188 (6 Suppl): 39-49.
14. Gindes L, Hegesh J, Barkai G, Jacobson JM, Achiron R. Isolated levocardia: prenatal diagnosis, clinical importance, and literature review. J Ultrasound Med 2007; 26(3): 361-5.
15. 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.

---

**Yazışma Adresi:**

Dr. Ceyda ANAR  
İzmir Dr. Suat Seren Göğüs Hastalıkları ve  
Göğüs Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi,  
Göğüs Hastalıkları, İzmir  
e-posta: drceydaanar@hotmail.com

---