

Süt Çocukluğu Döneminde Tanı Alan Kartagener Sendromu

Atiye FEDAKAR *, H. Cavit AYDOĞDU *, Erkan CAN *, Ali FEDAKAR **

Süt Çocukluğu Döneminde Tanı Alan Kartagener Sendromu

Primer silier diskinezi (PSD); otozomal resesif geçişli, silier yapı ve fonksiyonda anormalliklerle seyreden ender bir hastalıktır. PSD 20000-60000'de 1 görülür. PSD'li vakaların yaklaşık % 50'sinde situs inversus saptandığından bu vakalar Kartagener sendromu olarak sınıflanır ve daha ciddi bir klinik tablo oluşturabilir. PSD'li çocukların % 65-% 90'ında sütçocuğu döneminde solunum sıkıntısı gözlenmesine rağmen, tanısı oldukça geç bir dönemde konmaktadır. Bu makalede doğumu takiben PSD tanısı alan vaka literatür bilgileri gözden geçirilerek sunulmaktadır. Tanı için en önemli unsur şüphelenmek olduğundan doğumu takiben solunum sıkıntısı gelişen vakalarda situs inversus mevcudiyetinde altta yatan nedenin PSD olabileceğinin kuvvetle düşünülmesi gerektiği vurgulanmıştır.

Anahtar kelimeler: Kartagener sendromu, solunum sıkıntısı, yenidoğan, situs inversus, primer silier diskinezi

Çocuk Dergisi 2009; 9(2):93-95

A Case with Primary Ciliary Dyskinesia Diagnosed in Infancy

Primary ciliary dyskinesia (PCD) is a, autosomal recessively inherited disorder that is caused by abnormal ciliary ultrastructure and function and is a rare condition. The incidence of PCD ranges from 1/20000 to 1/60000. The most serious form is Kartagener syndrome (KS), which accounts for 50 % of all cases of PCD. Although 65-90 % of children with primary ciliary dyskinesia present with neonatal respiratory distress, the disease is often diagnosed after a considerable delay. In this paper; a case with PCD diagnosed in infancy is presented. The most important factor in diagnosis is keeping a high incidence of suspicion, it is emphasized that primary ciliary dyskinesia should be strongly considered as an underlying condition of respiratory distress following delivery in cases of situs inversus.

Key words: Kartagener syndrome, respiratory distress, newborn, situs inversus, primary ciliary dyskinesia

J Child 2009; 9(2):93-95

GİRİŞ

İlk kez 1933 yılında tanımlanan Kartagener sendromu; karakteristik olarak bronşiektazi, sinüzit, situs inversus triadından oluşur⁽¹⁾. Otozomal resesif geçiş gösteren bu sendrom, PSD sendromlarının yarısını oluşturur. Situs inversuslu hastaların % 20-25'inde Kartagener sendromu bildirilmiştir^(2,3). Ülkemizdeki sıklığı ile ilgili veriler bulunmamakla birlikte literatürde PSD oranı 1/20000-1/60000'dir. PSD solunum yollarındaki sekresyonun transportunda bozulmaya neden olduğu için obstrüksiyon gelişmekte, bu durum ise bakteri ve virus üremesi için uygun ortam yaratmaktadır. Bunun sonucu olarak hastalar yaşamı boyunca kronik ve yineleyici infeksiyonlara maruz

kalmaktadır⁽⁴⁾. PSD yenidoğan dönemi boyunca solunum sıkıntısı nedeni olarak ender görülür. Tanı için en önemli indeks şüphelenmektir⁽⁵⁾.

VAKA

Onuz iki yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden normal spontan doğum ile mekonyumlu olarak 2450 g ağırlığında kız bebek olarak doğdu. Fizik muayenesinde; solunum taşipneik, interkostal çekilme mevcuttu. Dakika solunum sayısı 72 olarak tespit edildi. Kalp tepe atımı 143/dk olup üfürüm yoktu, ancak kalp tepe atımı sağda alınmaktaydı. Yenidoğanın geçici taşipnesi tanısıyla yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Soy geçmişinde; akrabalık yoktu. Hood ile O₂, ampisilin, gentamisin, furosemid başlandı. Çekilen PA akciğer grafisinde dekstrokaridi, batın ultrasonografisinde situs inversus totalis saptandı (Resim 1, 2). Hastanın ekokardiyografisinde de situs inversus totalis doğrulandı (Resim 3). Taşipnesi

Alındığı tarih: 12.09.08

Kabul tarihi: 03.11.08

* Atlas Hastanesi Çocuk Kliniği, Uzm. Dr.

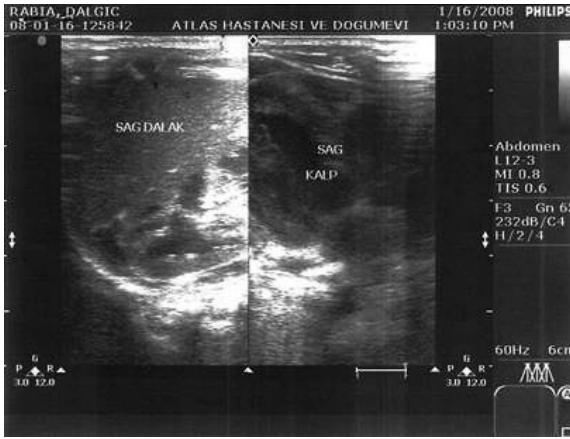
** Kartal Koşuyolu Kalp Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Uzm. Dr.



Resim 1. Pa akciğer grafisinde dekstrocardi görülmektedir.



Resim 3. Ekokardiyografi: Dekstrocardi.



Resim 2. Batın ultrasonografide situs inversus.

ve yoğun sekresyonları nedeniyle tedaviye nebulize salbutamol ve asetilsistein ilave edildi. Postnatal 17. gününde taburcu edildi. Taburcu edildikten sonra 1 ve 1.5 aylıkken pnömoni nedeniyle yine yatırıldı. Solunum fizyoterapisi ampisilin sulbaktam, sefotaksim, salbutamol, asetilsistein tedavisi uygulandı. Sık aralıklarla geçirilen pnömoni nedeniyle yapılan immünglobulin, ter testi ve metabolik taraması normal bulundu. Yineleyen akciğer infeksiyonu olan hastamızda muayene ve görüntüleme yöntemleriyle situs inversus totalis ve dekstrocardinin tespit edilmesi PSD'yi düşündürdü. Tanıyı kesinleştirmek için üçüncü ayında nazal mukozadan yapılan biyopsinin PSD ile uyumlu bulunması ile kesin tanı konuldu. Hasta halen çocuk kliniğimizden takip edilmektedir.

TARTIŞMA

PSD'de klinik tablo değişken olup, yenidoğan döneminde solunum sorunu ile başlayabildiği gibi erişkin dönemine kadar kronik sinüzit ya da akciğer infeksiyonu olmayan hastalar da vardır. Kartagener sendromunda klasik triad; bronşiektazi, sinüzit, situs inversus oluşur. Klinik bulgular arasında nazal polipler, koku alma bozuklukları, yineleyen otitler, işitme kaybı, sperm immobilitesine bağlı erkek infertilitesi, duodenal atrezi, kornea anomalileri de bulunabilmektedir^(6,7). PSD'de temel neden; solunum yollarındaki silial dismotilite sonucu mukosilyer klirensin bozulması, epitel yüzeyinde biriken salgıların temizlenemeyip bakteriyel infeksiyonlara neden olmasıdır. Kronik ya da yineleyen infeksiyonlar erken erişkinlik yıllarında bronşiektaziye neden olur^(8,9). PSD'de, çocukların % 65-90'ında yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı gözlenmesine rağmen, tanı oldukça geç bir dönemde konmaktadır. Yenidoğan döneminde açıklanamayan solunum sıkıntısı olan ya da yineleyen solunum sorunu olanlarda PSD düşünülmelidir⁽¹⁰⁾. Bizim vakamızda da ilk 24 saatinde solunum sıkıntısı ve yineleyen pnömoni atakları mevcuttu. Laerhaven ve ark.'nın bildirdiği iki vakadan birincisinde yenidoğan döneminden itibaren yineleyen pnömoni atakları varken, ancak 2,5 yaşında tanı alabildiği, ikinci vakada ise situs inversus totalis tespit edilmiş olup yenidoğan döneminde tanı aldığı görülebilir. Her iki vakaya da nasal mukozadan yapılan biyopsi materyalinin incelenmesi ile tanı konmuştur⁽¹⁰⁾. Whilelaw ve ark.'nın sunduğu altı hastada yaşamın ilk 24 saatinde solunum sıkıntısı ve dekstrocardi mevcuttu. Bunların beşinde situs inversus da tespit

edilmiştir. Takipte hepsinde yineleyen solunum yolu enfeksiyonu, dört vakada yineleyen otitis media, iki vakada sinüzit, bir vakada da bronşiektazi gelişmiştir (11).

Situs inversus asimetric organların ayna hayali şeklinde yer değiştirmesi durumudur. İnsidansı sekiz ile yirmi beş bin canlı doğumda bir görülür. Situs inversuslu hastaların % 20-25'inde PSD görülmektedir (2,3). Situs inversuslu hastaların % 12'sinde çeşitli kardiyak malformasyonlar tanımlanmıştır (12).

Situs inversus sıklıkla dekstrocardi ile birlikte. Bizim vakamızda da situs inversusla birlikte dekstrocardi de mevcuttu. Başka bir kardiyak patoloji tespit edilmedi.

PSD'nin tanısı; sakkaroz klirens testinin 30 dk.'dan uzun olmasıyla konur, nazal mukozadan ya da bronş epiteliinden alınan biyopside silia morfolojisinin elektron mikroskopunda incelenmesi ile kesinleştirilir (13-15). Yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı ve yineleyen akciğer enfeksiyonu olan vakamızda da yaptığımız tetkiklerde dekstrocardi ve situs inversus tesbit edilmesi üzerine PSD düşünülmüştür. Kesin tanı 3. ayında yapılan nazal biyopsi ile tanı konmuştur.

Tedavisi semptomatiktir. Otit, sinüzit ve yineleyen akciğer enfeksiyonlarının en sık etkenleri pnömokok ve *H.influenzae*'dir. Bunlara yönelik antibiyotik tedavisi uygulanır. Ayrıca, solunum fizyoterapisi, dekonjestanlarla sekresyonun kontrolü, pnömokok ve influenzaya karşı aşılama gibi yöntemlerden yararlanılır (13,14). Vakamızda akciğer enfeksiyonları nedeniyle solunum fizyoterapisiyle birlikte antibiyotik tedavisi

uyguladık. Pnömokok enfeksiyonlarına karşı aşılama yapıldı. Vaka halen polikliniğimizden takip edilmektedir.

Sonuç olarak, yenidoğan döneminde açıklanmayan solunum sıkıntısı, situs inversus, yineleyen akciğer enfeksiyonu olan vakalarda kuvvetle PSD düşünülmelidir. Tanı için en önemli kriter şüphelenmektir. Erken tanı ve yeterli tedavi ileride gelişebilecek ciddi akciğer hasarını önleyecektir.

KAYNAKLAR

1. **Kartagener M.** Zur pathogenese der bronchiectasien. I Mitteilung: bronchiectasien bei situs viscerum inversus. *Betr Klin Tuberk* 1933; 83:498-501.
2. **Bush A, Calloghan C.** Primary ciliary Dyskinesia. *Arch Dis Child* 2002; 87:363-5
3. **Haddad GG.** Primary ciliary dyskinesia. In Behrman RE, Kleigman MD, Janson HB eds. *Nelson textbook of pediatrics*, WB Saunders Co, 16th ed. 2000; 1327-8.
4. **Ortega HA, Vega Nde A, Santos BO, Maia GT.** Primary ciliary dyskinesia: considerations regarding six cases of Kartagener syndrome. *J Bras Pneumol* 2007; 33:602-8.
5. **Ferkol T, Leigh M.** Primary ciliary dyskinesia and newborn respiratory distress. *Semin Perinatol* 2006; 30:335-40.
6. **Mc Kusick VA.** Kartagener syndrome, Online Mendelian Inheritance in Man, 2002.
7. **Bent J Olearczyk M.** Kartagener syndrome, *Medicine.com*.2002.
8. **Elia sson R, Mossberg B, Camner P.** The immotile-cilia syndrome. A congenital ciliary abnormality as an etiologic factor in chronic airway infections and male sterility. *N Engl J Med* 1977; 297:1-6.
9. **De Jongh RU, Rutland J.** Ciliary defect in healthy subjects, bronchiectasis, and primary ciliary dyskinesia. *Am J Respir Crit Care Med* 1995; 151:1559-67.
10. **Laerhoven H, von Nierop JC, Sanders MK, van den Bergh Weerman MA, van Veenenda al MB.** Neonatal respiratory distress caused by primary ciliary dyskinesia. *Ned Tijdschr Geneesk* 2006; 150:858-62.
11. **Whitelaw A, Evans A.** Corrin b immotile cilia syndrome: a new cause of neonatal respiratory distress. *Arch Dis Child* 1981; 56(6):432-5.
12. **Engesaeth VG, Warner JO, Bush A.** New associations of primary ciliary dyskinesia syndrome. 1993; 16:9-12.
13. **Neyzi O, Ertugrul T.** *Pediatri* 3. baskı İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2002; 2:900-67.
14. **Behrman RE.** *Nelson Textbook of Pediatrics*. 17th ed. Philadelphia: WB Saunders, 2000: 1391.
15. **Onat T.** *Çocuk sağlığı ve hastalıkları* 1. baskı. İstanbul: Dursun AN, 1996; 536-7.