

Kartagener sendromu ile interatrial septal anevrizma ve konjenital atrioventriküler blok birlikteliği: İki olgu sunumu

Erkan KAHRAMAN (*), Cengiz ÖZTÜRK (**)

ÖZET

Kartagener sendromu, otozomal resesif geçiş gösteren sinüzit, bronşektazi, situs inversus ile karakterize, ender görülen bir hastalıktır. Primer silier diskinezi 20.000 canlı doğumda bir görülür ve bu hastalık grubunun %50'sini Kartagener Sendromu oluşturur. Kartagener sendromu; dekstrokaridin yanında, ventriküler septal defekt (VSD) ve atrial septal defekt (ASD) gibi kardiyak anormallikler ile birlikte görülebilir. Bu yazıda öncekilere ilave olarak iki farklı kardiyolojik problemin birlikteliği klinik, radyolojik ve ekokardiyografik özellikleri ile literatür eşliğinde gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Kartagener Sendromu, interatrial septal anevrizma, konjenital atrioventriküler blok

SUMMARY

Kartagener Syndrome With Interatrial Septal Aneurysm and Congenital Atrioventricular Block: Two Case Reports

The Kartagener syndrome is a rare autosomal recessive disorder characterized by bronchiectasis, sinusitis, situs inversus. Primary ciliary dyskinesia is condition with a prevalence of 1 in 20000 live births and fifty percent of primary ciliary dyskinesia is Kartagener's Syndrome. Kartagener syndrome; may be accompanied with cardiac abnormalities such as ventricular septal defect (VSD) and atrial septal defect (ASD) in addition to dextrocardia. In this article, as addition to above-mentioned abnormalities, existence of two different cardiac problems together at the same time is reviewed with clinical, radiological and echocardiographic characteristics by means of taking the literature into consideration.

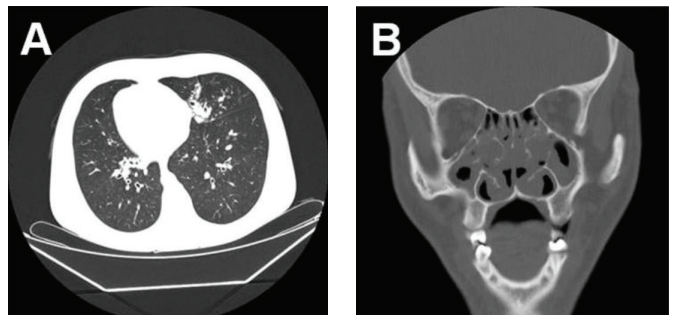
Key words: Kartagener syndrome, interatrial septal aneurysm, congenital atrioventricular block

Giriş

Kartagener sendromu, karakteristik olarak kronik paranazal sinüzit, situs inversus ve bronşektazi triadından oluşur (1). Sendrom otozomal resesif geçiş gösterir ve primer silier diskinezi sendromlarının yarısını oluşturur (2). Kartagener sendromu ile dekstrokaridi, ventriküler septal defekt (VSD) ve atrial septal defekt (ASD) dışında bilinen kardiyovasküler birliktelik olup olmadığı bilinmemektedir (3,4). Bizim sunduğumuz iki vaka rastlantısal olarak tespit ettiğimiz interatrial septal anevrizma (IASA) ve konjenital atrioventriküler (AV) bloğa bağlı olarak kalıcı pacemaker implante edilmiş iki olgu yer alacaktır. Kardiyolojik hastalıklar ile nadir görülen bir sendrom olması dolayısıyla olgularımızın klinik, radyolojik ve ekokardiyografik özellikleri literatür eşliğinde gözden geçirilmiştir.

Olgu Sunumu

Olgu 1: 23 yaşında erkek hasta öksürük, burun akıntısı, pürülan balgam çıkarma, geniz akıntısı şikâyetleri ile polikliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde postnazal akıntı, nazal kaviteyi dolduran yaygın nazal polipozis ve pürülan sekresyon izlendi. Akciğer grafiğinde kalp ve mide fundus hava gölgesi sağda yerleşti. Toraks tomografisinde; kalp, her iki akciğer ve mediastende "situs inversus" anomalisi mevcuttu (Şekil 1A). Paranazal sinüs tomografisinde, tüm sinüslerde polipozis ile uyumlu yaygın yumuşak doku dansiteleri ile maksiller ve etmoidal sinüzit bulguları saptandı (Şekil 1B). Laboratuvar incelemesinde herhangi bir anormallik yoktu. Balgam direk incelemesinde aside dirençli basil "negatif" olarak bulundu, mikroskopik incelemede her sahada 10-12 lökosit vardı, kültürde patojen bakteri izole edilemedi. Solunum fonksiyon testinde (SFT) hafif derece hava yolu obstrüksiyonu vardı. Ekokardiyografisinde (EKG) normal sinüs ritmi, D1 ve aVL derivasyonlarında negatif QRS dalgası, sağ aks sapması vardı. Transtorasik ekokardiyografide dekstrokaridi ile birlikte interatriyal septum (IAS) sağ atriuma doğru 23x10 mm bulging yapıyordu ve anevrizmatikti (Şekil 1C). IAS orta bölümünde 9x7 mm kalınlığında hiperekojen bir görüntü vardı, diğer kalp boşluk ve fonksiyonları normaldi. Lipomatöz hipertrofi ve trombüs ekartasyonu ve sol-sağ geçiş olup olmadığını değerlendirmek için transözefagial ekokardiyografi planlandı ancak hasta kabul etmediğinden yapılamadı. Batın ultrasonografisinde, "situs



*Eskişehir Asker Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Kliniği, Eskişehir;

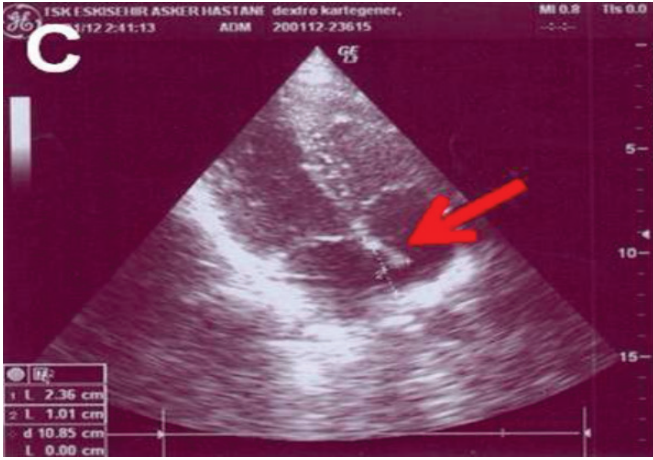
**Eskişehir Asker Hastanesi, Kardiyoloji Kliniği, Eskişehir

Ayrı Basım İsteği: Erkan Kahrman

Adres: Eskişehir Asker Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Kliniği, Eskişehir

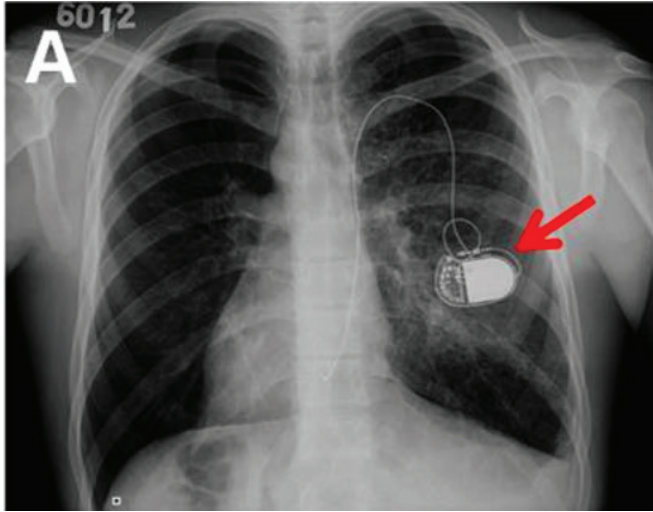
e-mail: drerkan76@yahoo.com

Makalenin Geliş Tarihi: Jan 18, 2013 • Kabul Tarihi: Mar 11, 2013 • Çevrim İçi Basım Tarihi: 30 Haziran 2015



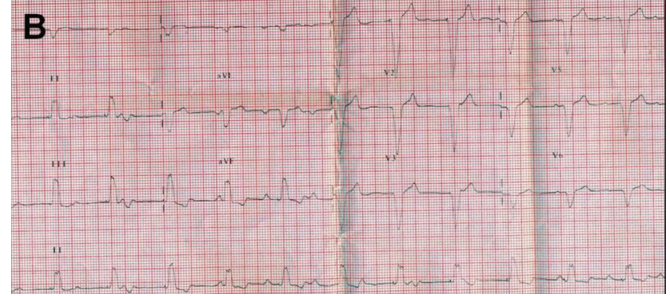
inversus totalis" dışında patoloji izlenmedi. İnfertilite açısından yapılan spermiyogramda, spermilerin %64'ünün morfolojisinin anormal, %51'nin ise immotil olduğu görüldü ve sınırda infertilite olarak değerlendirildi. Dış merkezde yapılan "Sakkaroz klerens testi" 42 dk olarak tespit edilen hastanın mukosilyer disfonksiyon bulgusu vardı.

Olgu 2: 24 yaşında erkek hasta son 1 haftadır öksürük, sol yan ağrısı ve kanla karışık balgam çıkarma şikâyetleri ile polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden 13 yıl önce AV tam blok nedeni ile kalıcı pacemaker takıldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde postnazal akıntı, her iki nazal pasajdan gelen pürülan sekresyon vardı. Kalp tepe atımı sağda, kalp sesleri disritmikti, sol pektoral bölgede pacemaker jeneratörü ve operasyona ait skar dokusu vardı. Akciğer grafiğinde dekstrokarde ve sağ ventrikül içi pacemaker lead ve elektrodu görülmekteydi (Şekil 2A). Toraks



tomografisinde; toraks ve abdomende "total situs inversus" anomalisi, süperior vena cava içerisinde kalp pili kateteri ve sol akciğerde yaygın bronşektazik alanlar, konsolidasyon ve buzlu cam görünümüleri ile birlikte izlenen pnömonik infiltrasyonlar, sağ akciğer üst ve alt loblarda enfeksiyon sekeli olarak düşünülen birkaç adet 1,5 cm'yi geçmeyen nodüler lezyonlar vardı. Paranasal sinüs tomografisinde, kronik sinüzit ile uyumlu yaygın mukozal kalınlaşmalar izlendi. Laboratuvar incelemesinde lökositöz görüldü. Balgam direk incelemesinde asidorezistan basil yoktu ve kültürde patojen bakteri izole edilemedi. SFT hafif derecede solunum yolu obstrüksiyonu ile uyumluydu. EKG incelemesinde AV tam blok, AV disosiyasyon, VVI modunda V pace fonksiyonlu pacemaker ritmi, sol

dal örneği vardı (Şekil 2B). Transtorasik ekokardiyografide sağ ventrikül içi pacemaker lead ve elektrodu ile septal diskinezi ve dekstrokarde izlendi. Batın ultrasonografisinde "situs inversus totalis" görüldü. Spermiyogramda; sperm sayısı düşük, hareketsiz spermatozoid hücreleri ve 1-2 spermatogenez hücresi görüldü. Dış merkezde yapılan "ter testi" sonucu normaldi.



Tartışma:

Maner Kartagener tarafından 1933'de tanımlanan Kartagener Sendromu, situs inversus, kronik sinüzit, bronşektazi birlikteliğinden oluşur. Olgularımızın da "situs inversusu" içeren klasik triadı mevcuttu. Kartagener Sendromu 1/20.000 oranında görülen primer siliyer diskinezi sendromlarının %50'sini oluşturur ve otozomal resessif kalıtım gösterir (2). Elektron mikroskopik olarak en sık görülen ultrastrüktürel bozukluk epitelyal siliyalarda "dinein" kollarının yokluğu olup bir kısım vaka ise inefektif silia işlevi vardır (5). Kartagener sendromlu hastalarda solunum sistemi bulguları çocukluk çağından başlar, kronik öksürük, mukoid balgam sıklıkla ve sık pnömoni öyküleri vardır. Her iki olgumuzun da çocukluk çağından itibaren başlayan uzun süreli solunum sistemi ile ilgili semptomları mevcuttu. Bronşektazi, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları nedeniyle gelişir ve kistik fibrozisten farklı olarak akciğerin orta ve alt loblarında görülür. Kronik bronşit ve reaktif hava yolu hastalığı sıklıkla. SFT normal veya obstrüktif tipte ventilasyon bozukluğu görülebilir. SFT sonucuna göre her iki olgumuzda hafif derecede hava yolu obstrüksiyonu olduğu değerlendirildi. Bronşektazi gelişmiş olgularda semptomatik düzelme sağlanması için balgam kültürüne göre antibiyotik tedavisi verilmektedir. En sık görülen patojenler H. influenza (%58), S. pneumoniae (%21), S. aureus (%19), P. Aeruginosa (%14) ve E. coli (%10)'dir (6). Olgularımızda balgam kültüründe patojen bakteri izole edilemedi. Rinit, hastalarda her zaman mevcut olup %30'unda nazal polipozis görülür. Hastalarda sıklıkla kronik etmoidal ve maksiller sinüzit vardır, frontal sinüsler genellikle hipoplaziktir. Her iki olgumuzun paranasal sinüs tomografisinde tüm paranasal sinüslerde polipozis ile uyumlu yaygın yumuşak doku dansiteleri ile maksiller ve etmoidal sinüzit bulguları saptandı. Erkek olgularda sperm morfolojisi immotil veya dismotil, ancak sperm sayısı normaldir. Bu nedenle erkek olgularda infertilite görülür (1). Olgularımız sperm incelemesi sonucu sınırda infertilite olarak değerlendirildi.

Literatürde Kartagener sendromu, atrial ve ventriküler septal defekt ile bildirilmiş ancak İASA ile ve interatrial septal kalınlaşma ilgili bildirim yoktur (3). Birinci vakamızda olduğu gibi kronik rinosinüzit ve bronşektazisi olan genç hastalarda primer siliyer diskinezi ile birlikte İASA'da olası bir tanı olarak akılda tutulmalıdır. İASA genellikle iskemik stroke sebebiyle etyolojik araştırma yapılırken veya başka bir endikasyon sebebiyle ekokardiyografi yapılırken tespit edilen potansiyel emboli kaynağı olabilen bir durumdur. İzole olabileceği gibi başka kardiyak anormalliklerle de birlikte olabilir. İASA'nın tanımlanması anevrizma boyutu ve hareketliliğine göre yapılmaktadır (7). İASA atrial septumun genellikle fossa ovalis bölgesinin sağ ve/veya sol atriya doğru protrude olmasıyla karakterize lokalize

ze saküler bir deformitesidir. Periferik emboli, kardiyomembolik stroke, pulmoner emboli ve atrial aritmiler olası klinik durumlardır. İASA interatrial basınç farkı veya fossa ovalisin veya tüm atrial septumun primer malformasyonuna bağlı olabilir (8). İASA izole olabileceği gibi patent foramen ovale, atrial septal defekt, mitral valve prolapsusu, marfan sendromu, sinüs valsalva anevrizması ve aort diseksiyonu ile birlikte olabilir. Shunt olup olmadığı optimal transözefagial ekokardiyografi ile tespit edilebilir. İASA arteriyel emboli ve fokal atrial aritmi odağı olması yönüyle önemlidir. Schneider ve arkadaşlarının bir araştırmasında atrial aritmi sıklığı %26 olarak bildirilmiştir. Aritminin yanında arteriyel embolizm, diğer bir klinik bulgusudur ve sol atriyumda oluşan stazın artmasıyla ve trombüs oluşumuyla gerçekleşmektedir. İASA'ya bağlı emboli sıklığı %20-52 arasında bildirilmiştir (9). En sık görülen formu olan (%70) soldan sağa doğru anevrizması ve shuntlu olanlar en yüksek emboli prevalansına sahiptir. İlk olgumuzda da anevrizma yönü en çok görülen form olan sağa doğru idi ve herhangi bir embolik olay tarif etmiyordu. Kartagener sendromu ile İASA'nın birlikteliğinin hangi patofizyolojik mekanizma ile olduğu ya da klinik anlamı olup olmadığı bilinmemektedir ancak Kartagener sendromlu hastalarda yüksek morbidite sebebi olabilecek İASA'nın varlığını anlamlı buluyoruz.

İkinci vaka sunumumuzda, Kartagener sendromu ile konjenital olarak geliştiği düşünülen ve çocukluk çağlarında semptomatik hale geldiği için kalıcı pacemaker implantasyonu uygulanmış olan hasta sunulmuştur. Literatürde sağ dal bloğu, fasiküler blok ve düzeltilmiş transpozisyon birlikteliği bildirilmiştir (10-12). Ancak konjenital AV blok ve bununla ilişkili pacemaker implantasyonu ile ilgili bilgi yoktur. Bizim sunduğumuz ikinci vakada daha önceden VVI pacemaker implantasyonu uygulanmıştı. Çekilen EKG'de AV disosiyasyon olduğundan dolayı daha etkin çalışması amacıyla pacemakerin VDD modda çalıştırılması sağlandı. Hasta kardiyak yönden asemptomatiktir. AV bloğun konjenital olması ve Kartagener sendromu ile birlikte olmasının ortak bir patofizyolojik mekanizma ile mi yoksa rastlantısal olarak mı tespit edildiği bilinmemektedir. Kartagener sendromlu hastalar dektrokardinin yanında ilave kardiyak anormalliklerle de birlikte bulunabilirler. Bundan dolayı Kartagener sendromlu hastalarda kardiyak tarama amaçlı transtorasik ekokardiyografi tetkikinin de yapılması tavsiye edilebilir. Sunduğumuz iki vakada da güncel literatüre ilave olabilecek iki ayrı kardiyak anormalliğin birlikteliği belirtilmiştir.

Kaynaklar

1. Cowan MJ, Gladwin MT, Shelhamer JH. Disorders of Ciliary Motility. *AM J Med Sci* 2001; 321(1):3-10.
2. Afzelius BA. Immobile Cilia Syndrome: Past, Present and Prospects for the Future. *Thorax* 1998; Oct; 53(10):894-7.
3. Shukla V, Fatima J, Karoli R, Chandra A, Khanduri S. An unusual presentation of Kartagener's syndrome. *J Assoc Physicians India* 2011; 59: 266-7
4. George S, Banerjee MK, Basha SA, Balachander J. Kartagener's syndrome with atrial septal defect. *Indian Heart J* 1986; 38(5): 414-7.
5. Romans GM, Ivanovs A, Shebani EB. Transmission electron microscopy in the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. *Ups J Med Sci* 2006; 111(1):155-68.
6. Meeks M, Bush A. *AM J Med Sci* 2001; *Pediatr Pulmonol* 2000; 29(4):307-16.
7. Hanley PC, Tajik AJ, Hynes JK et al. Diagnosis and classification of atrial septal aneurysm by two-dimensional echocardiography: report of 80 consecutive cases. *J Am Coll Cardiol.* 1985; 6(6):1370-82.
8. Mügge A, Daniel WG, Angermann C. Atrial septal aneurysm in adult patients: A multicenter study using trans-

thoracic and transesophageal echocardiography. *Circulation* 1995; 91(11):2785-92.

9. Iliceto S, Papa A, Sorino M, Rizzon P. Combined atrial septal aneurysm and mitral valve prolapse: detection by two-dimensional echocardiography. *Am J Cardiol* 1984; 54(8):1151-3.
10. Raina S, Dogra V, Mahesh DM et al. Kartagener's syndrome with right bundle branch block and polydactyly. *J Assoc Physicians India* 2012; 60:58.
11. Solomon MH, Winn KJ, White RD et al. Kartagener's syndrome with corrected transposition. Conducting system studies and coronary arterial occlusion complicating valvular replacement *Chest* 1976; 69(5):677-80.
12. Ettinger PO, Brancato R, Penn D. Dextrocardia, antero-septal infarction, and fascicular block. *Chest* 1975; 68(2):229-30.