

Case Report:

A Case Report of Kartagener Syndrome



Mahnaz Moradi¹, Leili Yekefallah¹, Mohammadali Zohal², *Peyman Namdar³

1. Department of Critical Care Nursing, School of Nursing and Midwifery, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran.
2. Department of Internal Medicine, School of Medicine, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran.
3. Department of Surgery, School of Medicine, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran.



Citation Moradi M, Yekefallah L, Zohal M, Namdar P. [A Case Report of Kartagener Syndrome (Persian)]. Journal of Inflammatory Diseases. 2020; 24(3):284-293. <https://doi.org/10.32598/IJQUMS.24.3.8>

doi <https://doi.org/10.32598/IJQUMS.24.3.8>



Received: 16 Oct 2019

Accepted: 15 Mar 2020

Available Online: 01 Aug 2020

Keywords:

Primary ciliary dyskinesia, Kartagener syndrome, Dextrocardia, Situs inversus

ABSTRACT

Primary Ciliary Dyskinesia (PCD) and Kartagener Syndrome (KS) are rare genetic disorders. PCD occurs in patients with recurrent sino-pulmonary infection, dextrocardia, chronic vasomotor rhinitis, and bronchiectasis. This study reports a rare case of KS for having further awareness of this disease. According to this study, this disease should be considered in patients with recurrent respiratory infections, because early diagnosis and timely treatment of these patients can lead to reduced irreversible complications and increased life expectancy.

Extended Abstract

1. Introduction

Primary Ciliary Dyskinesia (PCD) and Kartagener Syndrome (KS) are rare genetic disorders. PCD occurs in patients with recurrent sino-pulmonary infection, dextrocardia, chronic vasomotor rhinitis, and bronchiectasis. People with PCD generally have an active and normal life. Lung function declines at a slower rate than cystic fibrosis [18]. Surgical interventions to treat middle ear disease, maxillary sinusitis, and nasal polyps may be necessary for some of these patients [20]. Bilateral lung transplantation is the

final treatment choice in patients with respiratory failure, although heart and lung transplantation or a corrective surgery is needed in patients with situs inversus [21].

Since ciliary immobility/inactivity is usually associated with abnormal sperm motility, male patients should be informed of possible infertility, and semen analysis should be carried out. In vitro fertilization methods, especially intracytoplasmic sperm injection, have been effective in this regulation [22]. In this study, a rare case of KS was reported for further recognition of this disease. This disease should be considered in the patients with recurrent respiratory infections, because early diagnosis and timely treatment of these

*** Corresponding Author:**

Peyman Namdar

Address: Department of Emergency Medicine, School of Medicine, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran

Tel: +98 (28) 33336001

E-Mail: drpeymannamdar@gmail.com

patients can lead to reduced irreversible complications and increased life expectancy.

2. Case Presentation

Patient was a 24-year-old girl who had frequently seen a doctor since the first months of her life due to respiratory problems. In the early days, she was hospitalized and treated for respiratory problems with a diagnosis of pneumonia and sinusitis. The patient's clinical symptoms, which were more common during the cold seasons, included: chronic and frequent coughing, persistent mucus drip from nose down the back of the throat, wheezing, shortness of breath (sometimes), and respiratory attacks such the patient had received asthma treatments for years. Her parents were not consanguineous. At the age of 12, the patient had tonsillectomy, and had undergone nasal polyp surgery at the age of 21.

The patient also had persistent mucus drip from the nose down the back of the throat, which caused severe discomfort and even recurrent ear infections. For many years, the patient had been treated for nasal and lung allergies with antihistamines and inhaled sprays, and had received numerous and frequent antibiotics. Following the exacerbation of the symptoms of cough and shortness of breath at the age of 19 and an outpatient referral to an otolaryngologist, a dextrocardia was observed on the chest x-ray. Her last hospitalization was a month ago, when she was admitted to Bouali Sina Hospital in Qazvin, Iran with a complaint of cough, sputum, and worsening shortness of breath, and was treated with levofloxacin, seroflo inhaler, atrovent, and n-acetylcysteine tablets.

The observed dextrocardia was associated with situs inversus. The size of the heart on the x-ray was normal, and there was no active and focal lung lesion. Moreover, in the echocardiographic report of situs inversus and dextrocardia, the inferior vena cava was in the right atrium, cardiac loop was type D, and anterior ventricular and ventriculoarterial were predominant. Left ventricular size was normal and systolic function had been maintained. Left ventricular outflow ratio was 50%. Right ventricular size and systolic function were also normal. There were mild mitral insufficiency and tricuspid valve regurgitation. Aortic valve was at normal condition. The pulmonary artery pressure was 27 mm Hg, and medical treatment and follow-up were then recommended. In the report of High-resolution Computed Tomography (HRCT) without injection (spiral), glass opacities were observed in the middle of the right lung, which could be pneumonia.

Dislocation of the liver and spleen showed situs inversus. The thickness of the bronchial wall was normal and no signs of bronchiectasis were observed. Since the gold stan-

dard of diagnosis for patients with PCD and KS is electron microscopy, but when respiratory infection is associated with situs inversus, KS should be suspected. Based on the symptoms and tests, the patient was introduced as a probable case of KS, not a definite case.

3. Conclusion

Chronic infections of the upper (e.g. sinusitis, rhinosinusitis, and otitis) and lower respiratory systems (e.g. bronchitis, rhinosinusitis, infectious bronchiectasis or recurrent pneumonia) is of particular importance, especially in children, and is associated with different diseases. These infections can have several causes [23]. When there are clinical symptoms of lung and sinus include pneumonia, sinusitis and bronchiectasis, PCD disease should be suspected, but when these symptoms are associated with situs inversus, KS should be suspected which is a rare type of PCD [10, 14]. Recognizing less common but important diseases such as KS and PCD should be part of the differential diagnosis of patients with chronic respiratory infections. Proper and early treatment of these patients can prevent the development and progression of respiratory problems such as bronchiectasis.

Since this disease is rare, it is often overlooked due to misdiagnosis. Moreover, due to the lack of a reliable non-invasive diagnostic test for KS, it usually takes years to diagnose the disease, which can cause chronic respiratory problems and reduce the patient's quality of life. Therefore, when respiratory infection is associated with situs inversus, the presence of KS should be suspected [23]. This disease should be considered in patients with recurrent respiratory infections, because early diagnosis and timely treatment of these patients can reduce its irreversible complications and increase life expectancy [9].

Ethical Considerations

Compliance with ethical guidelines

In this study, all ethical principles were observed. The patient's name was kept confidential. The patient and her family were given sufficient information about the study and were assured of the confidentiality of their personal information.

Funding

This research did not receive any grant from funding agencies in the public, commercial, or non-profit sectors.

Authors' contributions

Investigation: Leili Yekefallah, Mahnaz Moradi, Mohammadali Zohal; Data collection and writing: Peyman Namdar, Leili Yekehfallah, Mahnaz Moradi; editing & review: Mahnaz Moradi.

Conflicts of interest

The authors declared no conflict of interest.

Acknowledgements

The authors would like to thank the staffs of the internal ward of Buali Sina Hospital.

گزارش یک مورد سندرم کارتاجنر

مهناز مرادی^۱، دکتر لیلی یکه فلاح^۱، دکتر محمد علی زحل^۲، پیمان نامدار^۳

۱. گروه پرستاری مراقبت‌های ویژه، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی قزوین، قزوین، ایران.
۲. گروه داخلی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی قزوین، قزوین، ایران.
۳. گروه جراحی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی قزوین، قزوین، ایران.

چکیده

تاریخ دریافت: ۲۴ مهر ۱۳۹۸

تاریخ پذیرش: ۲۵ اسفند ۱۳۹۸

تاریخ انتشار: ۱۱ مرداد ۱۳۹۹

کلیدواژه‌ها:

اختلال حرکت اولیه
مژک‌ها، سندرم کارتاجنر،
دکستروکاردی، سایتوس
اینورسوس

اختلال حرکت اولیه مژک‌ها یا Primary Ciliary Dyskinesia (PCD) و سندرم کارتاجنر، از اختلالات ژنتیکی نادر هستند. اختلال عملکرد مژک‌ها در این بیماری وجود دارد که سبب عفونت‌های مکرر در ریه و سینوس‌ها به همراه دکستروکاردی، رینیت وازوموتور مزمن و برونشکتازی می‌شود. در این مطالعه یک مورد نادر از سندرم کارتاجنر جهت شناخت بیشتر این بیماری گزارش شد. بر اساس این مطالعه باید در مبتلایان به عفونت‌های مکرر تنفسی به این بیماری توجه کرد، زیرا تشخیص زودرس و درمان به‌موقع این بیماران منجر به کاهش عوارض غیر قابل برگشت و افزایش طول عمر می‌شود.

مقدمه

به اختلال حرکتی اولیه مژک‌ها که قبلاً PCD^۱ یا سندرم مژک‌های غیرمتحرک گفته می‌شد. این بیماری با اختلال ژنتیکی پاک‌سازی مخاطی مشخص می‌شود و غالباً به شکل اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد [۱]. اولین موارد این بیماری و سندرم کارتاجنر در سال ۱۹۲۳ با علائم برونشکتازی و سایتوس اینورسوس گزارش شد و در سال ۱۹۳۳ کارتاجنر، تریاد دکستروکاردی، رینیت وازوموتور مزمن و برونشکتازی را برای این سندرم شرح داد [۲]. از آنجا که در دوران جنینی، نقص در گره مژک‌ها وجود دارند، عدم تقارن بدن به طور تصادفی اتفاق می‌افتد؛ به طوری که تقریباً ۵۰ درصد از بیماران مبتلا به سایتوس اینورسوس کامل هستند (تصویر شماره ۱).

هنگامی که سایتوس اینورسوس، سینوزیت مزمن و برونشکتازی با هم اتفاق می‌افتند، سندرم کارتاجنر تشخیص داده می‌شود که زیرمجموعه‌ای از دیسکینزی مژگان اولیه است و شیوع آن در حدود ۲۰ تا ۴۰ هزار نفر است. برونشکتازی ممکن است در افراد جوان ایجاد شود، اما در بدو تولد هرگز وجود ندارد. بنابراین، هیچ فردی

با یک تریاد کارتاجنر کاملاً توسعه‌یافته متولد نمی‌شود [۳]. بیش از سی نوع مختلف عامل ژنتیکی ایجادکننده PCD توصیف شده است. تنوع قابل توجهی در تظاهرات بالینی دیسکینزی اولیه مژک‌ها وجود دارد؛ اگرچه شایع‌ترین ویژگی‌های آن عفونت‌های مکرر دستگاه تنفسی فوقانی و تحتانی است. نوزادان مبتلا به دیسکینزی اولیه مژکی اغلب از دیسترس خفیف تنفسی مانند تاکی پنه یا هیپوکسمی خفیف رنج می‌برند و ممکن است برای چند ساعت تا چند روز پس از تولد به اکسیژن اضافی نیاز داشته باشند [۴].

افزایش شیوع عفونت‌های تنفسی با سرفه مزمن و خروج خلط موکوسی معمولاً با رشد کودک مشاهده می‌شود. این علائم مانند برونشیت مزمن معمولاً در طول روز وجود دارد، ولی اوج آن در زمان صبح ایجاد می‌شود. عموماً در سمع ریه بیماران مبتلا به برونشکتازی کراکل شنیده می‌شود و ممکن است دچار ویزهایبی باشند که به‌خصوص در کودکان آسم را تقلید می‌کنند. در بین موارد بیماری، کلابینگ در کودکان واضحاً دیده نمی‌شود، اما در ۸ درصد از بزرگسالان دیده می‌شود [۵]. یافته‌های متداول در رادیوگرافی قفسه سینه و توموگرافی کامپیوتری با وضوح بالا^۲ درجه متوسطی از هیپراینفیلتراسیون، ضخیم شدن پیرامون

2. High Resolution CT-scan (HRCT)

1. Primary Ciliary Dyskinesia (PCD)

* نویسنده مسئول:

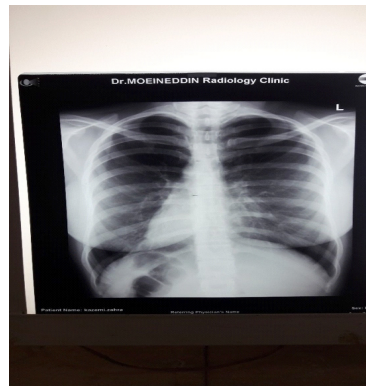
پیمان نامدار

نشانی: قزوین، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی قزوین، دانشکده پزشکی، گروه طب اورژانس

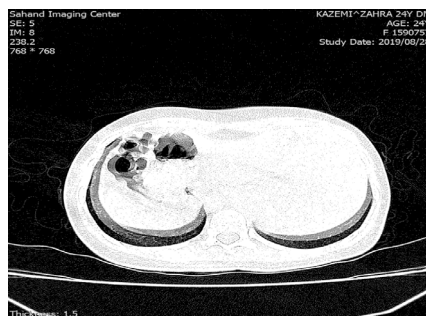
تلفن: ۰۱۳۳۳۳۶۰۰۱ (۲۸) ۹۸+

رایانامه: drpeymannamdar@gmail.com

A - ۱



B - ۱



مجله
بیماری‌های تنهائی

تصویر ۱. رادیوگرافی قفسه سینه و توموگرافی کامپیوتری بیمار با سندرم کارتاچنر با سایتوس اینورتوس کامل، سینوزیت و برونشکتازی A. رادیوگرافی خلفی قدامی قفسه سینه سایتوس اینورتوس کامل با دکستروکاردی، حباب معده سمت راست و قوس آئورت راست را نشان می‌دهد. B. دکستروکاردی و جابه‌جایی کبد و معده را در سی‌تی اسکن با وضوح بالا نشان می‌دهد.

شنوایی در PCD ناشی از نقص عملکرد مژگانی در لوله اوستاش و شکاف گوش میانی است که منجر به پاک‌سازی ضعیف مژک‌های مخاطی می‌شود. به دنبال اپیزودهای مکرر اوتیت میانی حاد در دوران کودکی و بزرگسالی، اوتیت میانی مزمن به وجود می‌آید، اما این مشکلات پس از بلوغ بسیار کمتر می‌شوند [۸].

سایتوس اینورتوسوس، در بیماران مبتلا به اختلال حرکت اولیه مژک‌ها وجود دارد و به طور کلی به عنوان یک وارونگی کامل سیستم گردش خون و احشایی معروف به سایتوس اینورتوسوس کامل اتفاق می‌افتد که به خودی خود عواقب سلامتی جدی ندارد و اغلب اوقات تا زمان به دست آوردن رادیوگرافی قفسه سینه مشخص نمی‌شود. سایتوس اینورتوسوس در هنگام در نظر گرفتن اختلال حرکت اولیه مژک‌ها علامت بسیار مفیدی است، اما همان‌طور که در بالا توضیح داده شد فقط در تقریباً ۵۰ درصد از بیماران مبتلا به PCD وجود دارد [۱۰]. خستگی و سردرد شکایات شایع است و ممکن است در اثر سینوزیت مزمن ایجاد شود، اگرچه سردردها حتی ممکن است در دوره‌های عاری از عفونت باقی بمانند. هیدروسفالی در چندین فرد مبتلا به دیسکینزی سیلاری اولیه و دو خواهر و برادر با آپلازی مژگانی گزارش شده است [۱۱].

برونش، آلتکتازی و برونشکتازی را نشان می‌دهند [۶].

برونشکتازی در همه بزرگسالان و تقریباً ۵۰ درصد کودکان بر روی HRCT وجود دارد [۷]. آبریزش بینی به طور مداوم و احتقان بینی در تمام سال ممکن است از اوایل کودکی مشاهده شود. به نظر نمی‌رسد نازوفارنژیت غیرعادی در PCD بیشتر از افراد عادی باشد و معمولاً دوره شدیدتری را نیز تجربه نمی‌کنند [۱]. رینوسینوزیت یکی از ویژگی‌های مهم PCD است که تقریباً در ۱۰۰ درصد افراد مبتلا رخ می‌دهد [۸]. معمولاً پولیپ بینی نیز در این بیماران وجود دارد. سینوزیت مزمن به طور معمول شامل سینوس‌های ماگزیلاری و سینوس‌های اتموئیدی است، در حالی که سینوس‌های فرونتال و اسفنوئیدال کمتر گرفتار می‌شوند [۹].

فقدان سینوس فرونتال اغلب صدای تودماغی را ایجاد می‌کند. معمولاً برای ارزیابی میزان سینوزیت مزمن در بیماران مبتلا به تخلیه ترشحات چرکی موکوسی مداوم (قدامی و یا خلفی)، انسداد بینی و درد صورت یا فشار صورت، یک اسکن سی‌تی سینوس به عمل می‌آید. در بزرگسالان، اختلال یا فقدان حس بویایی سرنخ دیگری برای حضور رینوسینوزیت مزمن است، در حالی که سرخه مزمن سرنخ شایع‌تر در کودکان است [۱]. عوارض مربوط به

جراحی اصلاح‌کننده در بیماران مبتلا به سایتوس اینورسوس لازم است [۲۱]. از آنجا که بی‌حرکتی مژک‌ها (یا عدم تحرک) معمولاً با تحرک غیرطبیعی اسپرم همراه است، بنابراین بیماران مذکر باید درباره ناباروری احتمالی آگاه شوند و آنالیز مایع منی انجام شود. روش‌های لقاح آزمایشگاهی، به‌ویژه تزریق اسپرم داخل سیتوپلاسمی، در این تنظیم مؤثر بوده است [۲۲].

معرفی بیمار

دختر ۲۴ ساله که از ماه‌های اول زندگی به علت مشکلات تنفسی به طور مکرر مراجعه به پزشک داشته است. در دوران ابتدایی به علت مشکلات تنفسی و با تشخیص پنومونی و سینوزیت بستری و تحت درمان قرار گرفت. علائم بالینی بیمار که در فصول سرد سال بیشتر می‌شد شامل سرفه مزمن و مکرر، ترشح مداوم بینی و پشت حلق، خس‌خس سینه، گاهی اوقات تنگی نفس و همچنین حملات تنفسی بود؛ به طوری که بیمار سال‌ها به عنوان بیمار مبتلا به آسم تحت درمان قرار گرفته بود. پدر و مادر نسبت فامیلی نداشتند. در ۱۲ سالگی برای بیمار عمل جراحی تانسیلکتومی انجام گرفت و در ۲۱ سالگی نیز تحت عمل جراحی پولیپ بینی قرار گرفت. همچنین بیمار دچار ترشح مداوم بینی و پشت حلق شده بود که باعث اذیت و آزار او و حتی سبب عفونت‌های مکرر گوش شده بود که در بررسی‌های انجام شده کاهش شنوایی گزارش شد و هم‌زمان با پولیپکتومی به دلیل اوتیت تحت جراحی گوش نیز قرار گرفت. سال‌ها بیمار به عنوان بیمار حساس و دارای آلرژی بینی و ریه تحت درمان آنتی‌هیستامین‌ها و اسپری‌های استنشاقی قرار گرفته بود و آنتی‌بیوتیک‌های متعدد و مکرر نیز دریافت کرده بود تا اینکه در ۱۹ سالگی به دنبال تشدید علائم سرفه و تنگی نفس و مراجعه سرپایی به متخصص گوش و حلق و بینی، گرافی ریه به عمل آمد که در گرافی قفسه سینه دکسترکاردی رؤیت شد (تصویر شماره ۱).

آخرین بستری وی یک ماه قبل بود که با شکایت سرفه و خلط و تشدید تنگی نفس در بیمارستان بوعلی قزوین بستری شد و تحت درمان با لووفلوکساسین و اسپری سروفلو، آتروونت، قرص ان استیل سیستئین قرار گرفت. در بررسی اکوکاردیوگرافی تشخیص دکستروکاردی داده شد. در گزارش رادیوگرافی قفسه سینه بیمار مذکور، دکستروکاردی به همراه سایتوس اینورسوس مشاهده شد. اندازه تصویر قلب نرمال است. ضایعه فعال و فوکال ریوی وجود ندارد. سینوس‌های جنبی باز هستند و دیافراگم طبیعی است (تصویر شماره ۱ - A). همچنین در گزارش اکوکاردیوگرافی این بیمار سایتوس اینورسوس، دکستروکاردی، ورید اجوف تحتانی در امتداد دهلیز راست، است. سایز بطن چپ نرمال است و عملکرد سیستول حفظ شده است. کسر خروجی بطن چپ ۵۰ درصد است. سایز بطن راست و عملکرد سیستول نرمال است. نارسایی دریچه میترال و نارسایی دریچه تریکوسپید

بیشتر مردانی که همراه با PCD زندگی می‌کنند دارای اسپرم‌های بی‌تحرک و نابارور هستند، اگرچه برخی از آن‌ها اسپرم متحرک دارند اما مژک‌های بی‌حرکت و برخی دیگر آواسپرمی دارند [۴]. به همین ترتیب، در زنان نیز باروری کاهش یافته است و کمتر از ۵۰ درصد بارداری را با موفقیت انجام داده‌اند [۱۲]. اختلال در عملکرد مژک‌ها در لوله‌های فالوپ می‌تواند حمل و نقل تخمک را به تأخیر بیندازد که منجر به کاهش باروری یا در موارد بسیار نادر، حاملگی خارج رحمی می‌شود [۴]. تعدادی دیگر از ناهنجاری‌های مادرزادی گاهی اوقات با دیسکینزی اولیه مژک‌ها همراه است از جمله جابه‌جایی عروق بزرگ و سایر ناهنجاری‌های قلبی، تنگی پیلوریک و اپی اسپادیاس. ارزیابی قلبی برای اکثر بیماران پیشنهاد می‌شود. از آنجا که بروز بیماری مادرزادی قلبی با هتروتاکسی در PCD ۲۰۰ برابر بیشتر از جمعیت عمومی گزارش شده است [۱۳]. ترکیبی از آزمایش‌ها برای تشخیص دقیق PCD لازم است. اندازه‌گیری تولید نیتریک اکسید بینی^۳ یک روش مفید برای غربالگری بیماران با شک بالینی به PCD است [۱۴، ۱۵].

زمان پاک‌سازی ساخارین یک آزمایش غربالگری قابل اعتماد برای PCD نیست [۱۶]. تجزیه و تحلیل مایع منی یک گزینه در مردان بالغ است. در حال حاضر، هیچ‌یک از این‌ها تشخیصی نیست، بنابراین یک آزمایش تأییدیه ضروری است [۱۷]. تشخیص قطعی مبتنی بر روش انتقال از طریق میکروسکوپی الکترونی^۴ و مشاهده نواقص خاص مانند عدم وجود بازوهای داینین^۵ یا پرتوهای شعاعی و عدم وجود یا تجمع میکروتوبول است. تجزیه و تحلیل ویدئو میکروسکوپی با سرعت بالا^۶ در رابطه با اندازه‌گیری فرکانس حرکت شلاقی مژک‌ها می‌تواند تعیین کند که آیا مژک‌ها دارای هماهنگی طبیعی، حرکت شلاقی مکرر و الگوی مناسب هستند یا نه. این آزمایشات نیاز به بیوپسی بینی یا برونش دارند و فقط در مراکز تخصصی در دسترس هستند [۴].

افراد مبتلا به دیسکینزی اولیه مژک‌ها عموماً زندگی فعال و طول عمر طبیعی دارند. میزان کاهش عملکرد ریه بسیار کندتر از فیبروز کیستیک است [۱۸]. استئمال دخانیات باعث وخیم‌تر شدن عملکرد ریه می‌شود و مشاوره در مورد ترک سیگار ضروری است [۱۹]. مداخلات برای بهبود پاک‌سازی ترشح و کاهش عفونت‌های تنفسی شامل فیزیوتراپی روزانه سینه و درمان سریع عفونت‌های تنفسی است. نقش نبولایزر DNase و سایر داروهای موکولیتیک کمتر مشخص است [۱۵]. مداخلات جراحی برای معالجه بیماری گوش میانی، سینوزیت ماگزیلاری و پولیپ بینی ممکن است در زیرمجموعه‌ای از بیماران ضروری باشد [۲۰].

پیوند دوطرفه ریه، درمانی انتخابی در بیماران با نارسایی تنفسی مرحله نهایی است، اگرچه پیوند قلب و ریه یا یک عمل

3. Nasal nitric oxide (nNO)
4. Transmission Electron Microscope (TEM)
5. Inner dynein arms
6. High speed video analysis (HSV)

نشد. ندول یا توده فضاگیر ملاحظه نشد. ضخامت جدار برونش‌ها نرمال است و علائمی به نفع برونشکتازی ملاحظه نشد. علائم بالینی بیمار در جدول شماره ۱ آورده شده است. همچنین نتیجه آزمایشات در جدول شماره ۲ بیان شده است. از آنجا که استاندارد تشخیصی طلایی برای بیماران با PCD و سندرم کارتاجنر، میکروسکوپ الکترونی است، هنگامی که عفونت تنفسی با سایتوس اینورسوس همراه باشد، باید به وجود سندرم کارتاجنر شک کرد. با توجه به علائم و آزمایشات موجود، بیمار مذکور، مورد محتمل کارتاجنر و نه مورد قطعی معرفی می‌شود.

خفیف وجود دارد. دریچه آئورت نرمال است. میزان فشار شریان پولمونری ۲۷ میلی‌متر جیوه است که توصیه به درمان دارویی شده است و فالوآپ داشته باشد.

در گزارش سی‌تی اسکن با وضوح بالا (HRCT) بدون تزریق (اسپیرال)، کدورت‌های شیشه‌ای در قسمت میانی ریه راست مشهود است که در درجه اول می‌تواند مطرح‌کننده پنومونی باشد، همچنین جابه‌جایی کبد و طحال سایتوس اینورسوس کامل مشهود بود (تصویر شماره ۱ - B). سی‌تی اسکن کنترل بعد از درمان توصیه می‌شود. پرهوایی یا بول در ریه‌ها ملاحظه

جدول ۱. علائم بالینی در بیمار

نتیجه	علامت
+	اوتیت مدیا
+	پان سینوزیت در سی‌تی اسکن
+	برونشکتازی در HRCT
+	سایتوس اینورسوس در سی‌تی اسکن
+	سرفه خلطدار و ترشح پشت حلق
-	نسبت فامیلی پدر و مادر

مجله
بیماری‌های تنهائی

جدول ۲. نتیجه آزمایشات در بیمار

آزمون	واحد	نتیجه	مقادیر نرمال
گلبول سفید	۱۰۰۰ واحد در لیتر	۹/۶	۴-۱۰
گلبول قرمز	۱۰۰۰ واحد در لیتر	۴/۴۹	۴/۲-۵/۴
هموگلوبین	گرم در دسی لیتر	۱۳/۸	۱۲-۱۶
هماتوکریت	درصد	۳۹/۳	۳۵/۹-۴۴/۶
پلاکت	۱۰۰۰ واحد در لیتر	۲۹۶	۱۷۲-۴۵۰
لنفوسیت	درصد	۱۸	۴۰-۳۰
نوتروفیل	درصد	۷۵	۶۹-۴۵
ائوزینوفیل	درصد	۱	۴-۰
میزان سدیمان اریتروسیت	میلی‌متر	۵۱	کمتر از ۱۵
قند خون غیرناشتا	میلی‌گرم در دسی لیتر	۸۸	تا ۱۴۰
نیتروژن اوره خون	میلی‌گرم در دسی لیتر	۱۳	۷-۲۱
کراتین	میلی‌گرم در دسی لیتر	۰/۷	۰/۶-۱/۱
سدیم	میلی‌اکی والان در لیتر	۱۳۸	۱۳۶-۱۴۵
پتاسیم	میلی‌اکی والان در لیتر	۴/۶	۳/۶-۵/۱

مجله
بیماری‌های تنهائی

بحث و نتیجه‌گیری

عفونت‌های مزمن دستگاه تنفسی فوقانی مانند سینوزیت، رینوسینوزیت و اوتیت و همچنین عفونت‌های مزمن دستگاه تنفسی تحتانی مثل برونشیت، رینوبرونشیت، برنشکتازی‌های عفونی‌شده و یا پنومونی مکرر به‌خصوص در کودکان در هر کشوری از اهمیت خاص برخوردار است و با شیوع متفاوتی همراه است این عفونت‌ها دلایل متعددی می‌توانند داشته باشند [۲۳]. زمانی که علائم بالینی ریه و سینوس شامل پنومونی، سینوزیت و برنشکتازی مطرح هستند باید به فکر اختلال حرکت مژک‌های تنفسی یا بیماری PCD باشیم و زمانی که این علائم با سایتوس اینورسوس همراه باشد باید به فکر سندرم کارتاچنر که یک بیماری نادر که جزء بیماری PCD است، باشیم [۱۴، ۱۰]. علائم تنفسی مزمنی که از سنین پایین شروع می‌شود، در تمام بیماران با سندرم کارتاچنر و PCD دیده می‌شود که در بیمار ما اساساً مشکل درگیری ریوی و همراه با خلط بوده است [۶].

سایتوس اینورسوس کامل یکی از خصوصیات سندرم کارتاچنر بوده که در بیمار ما دیده شد در این حالت جابه‌جایی نوک قلب به سمت راست قفسه سینه وجود داشته و در داخل شکم، کبد در سمت چپ و طحال در سمت راست قرار دارد که نوع اول (توتال) سایتوس اینورسوس است و این‌ها از نظر عملکرد در حد نرمال بوده و مشکلی در وجود ندارد [۱۰]. مژک‌ها در دفاع فیزیکی سیستم تنفسی نقش مهمی دارند و اختلال آن‌ها سبب عفونت‌های مکرر و مزمن تنفسی می‌شود که پنومونی و سینوزیت از جمله آن‌ها هستند که در بیمار ما دیده شد. سینوزیت مزمن همراه با ترشیح فراوان یکی از عواقب اختلال در عملکرد مژک‌هاست که تقریباً در تمام بیماران از جمله بیمار ما دیده شد [۹]. از جمله عوارض شایع در این بیماران عفونت گوش است که در بیمار ما روی داده است و معمولاً احساس سنگینی گوش وجود دارد که می‌تواند در درازمدت با کاهش شنوایی نیز همراه باشد [۱۵]. یکی از عوارض دیگری که در مردان شایع است اختلال در حرکت اسپرم‌ها و به دنبال آن نازایی است [۴، ۱۷]. به همین ترتیب، در زنان نیز باروری کاهش یافته است و کمتر از ۵۰، بارداری را با موفقیت انجام داده‌اند [۲۴].

کلابینگ که به دنبال هیپوکسی طولانی‌مدت روی می‌دهد در بیمار ما دیده نشد. بیماری به دلیل آنکه غالباً توارث اتوزوم مغلوب دارد، در هر دو جنس روی می‌دهد [۹]. گرافی ساده و سی‌تی اسکن از سینوس‌ها و قفسه صدی در سندرم کارتاچنر بسیار کمک‌کننده است، اما سی‌تی اسکن روش انتخابی تشخیص در برونشکتازی است [۶]. در بیمار ما نیز کدورت‌های شیشه‌ای در قسمت میانی ریه راست مشهود بود که در درجه اول

می‌تواند مطرح‌کننده پنومونی باشد. همچنین دکستروکاردی در بیمار ما دیده شد و علائم بالینی دستگاه تنفسی فوقانی و تحتانی از علائم اصلی در سندرم کارتاچنر و PCD هستند و اغلب از ماه‌های اول زندگی شروع می‌شوند. علائم نادر دیگری که در سندرم کارتاچنر و PCD دیده می‌شوند شامل: هیدروسفالی، رتینیت پیگمانتوزا، بیماری پلی کیستیک کلیه، کیست‌های کبدی و آترزی صفراوی، شکاف کام، ناهنجاری قلبی، پلیداکتیلی و هیپوسپادیازیس هستند [۱۳] که هیچ‌کدام از این علائم نادر در بیمار ما دیده نشد.

در حال حاضر استاندارد تشخیصی طلایی برای بیماران با PCD و سندرم کارتاچنر، میکروسکوپ الکترونی است، در این روش بعد از گرفتن بیوپسی از مخاط بینی و یا برنش، مژک‌های آن در زیر میکروسکوپ الکترونی بررسی می‌شوند که در صورت عدم وجود بازوهای داینین‌های داخلی و خارجی مژک‌ها تشخیص مسجل می‌شود [۴، ۱۴] که در بیمار ما به دلیل عدم وجود امکانات کافی انجام نشده بود. یکی از آزمون‌های دیگری که می‌تواند تا حدی کمک‌کننده باشد بررسی میزان اکسید نیتریک بازدمی است که در این بیماران پایین‌تر از حد نرمال است، ولی میزان آن در بسیاری از بیماری‌های دیگر مثل آسم افزایش نشان می‌دهد [۱۴، ۱۵] که این سنجش در بیمار ما به دلیل عدم امکانات انجام نشده است. همچنین امکانات لازم جهت بررسی موتاسیون ژنی در بیمار ما وجود نداشته است. تنگی نفس، سرفه و گاهی اوقات ویز منتشر در این بیماران دیده می‌شود که به‌خصوص در بیمار ما سمع شده بوده است؛ کمالینکه بیمار ما سال‌ها به عنوان بیمار مبتلا به آسم و آلرژی تحت درمان بوده است.

برخلاف بیماران آسمی که در اسپیرومتری آن‌ها فرم انسدادی وجود دارد، در بیماران با سندرم کارتاچنر علائم انسدادی و محدودشونده با همدیگر دیده می‌شود و در ضمن در این بیماران پاسخ به برونکودیلاتور و استروئیدهای استنشاقی قابل ملاحظه نیست و نقش نبولایزر DNase و سایر داروهای موکولیتیک کمتر مشخص است. درمان این بیماران اصولاً شامل فیزیوتراپی قفسه سینه، کنترل عفونت‌ها و تزریق واکسن‌های معمول به همراه واکسن‌های هموفیلوس و پنوموکوک است [۱۵]. در نهایت می‌توان نتیجه گرفت که شناخت بیماری‌هایی با شیوع کمتر، ولی مهم مثل سندرم کارتاچنر و PCD باید جزء تشخیص افتراقی بیماران با عفونت‌های مزمن دستگاه تنفسی قرار گیرد. مراقبت مناسب و زودتر از این بیماران می‌تواند مانع از ایجاد و پیشرفت مشکلات تنفسی مثل برونشکتازی شود.

از آنجا که این بیماری نادر است، اغلب در اثر تشخیص نادرست نادیده گرفته می‌شود به علاوه به علت نبود تست تشخیصی غیرتهاجمی قابل اعتماد برای KS، معمولاً تشخیص بیماری سال‌ها به طول می‌انجامد که می‌تواند مشکلات مزمن تنفسی ایجاد کند

و از کیفیت زندگی بیمار بکاهد. حال هنگامی که عفونت تنفسی با سایتوس اینورسوس همراه باشد، باید به وجود سندرم کارتاژنر شک کرد [۲۳]. بر اساس این مطالعه باید به فکر این بیماری در مبتلایان به عفونت‌های مکرر تنفسی بود، زیرا تشخیص زودرس و درمان به‌موقع این بیماران منجر به کاهش عوارض غیر قابل برگشت و افزایش طول عمر می‌شود [۹].

ملاحظات اخلاقی

پیروی از اصول اخلاق پژوهش

در این مقاله همه اصول اخلاقی رعایت شده است. همچنین از بردن نام بیمار خودداری شد. به بیمار و خانواده ایشان درباره انجام مطالعه، اطلاعات کافی و اطمینان از محرمانه بودن اطلاعات شخصی داده شد.

حامی مالی

این مطالعه حامی مالی ندارد.

مشارکت نویسندگان

جست‌وجوی مقالات: لیلی یکه‌فلاح، مهناز مرادی و محمدعلی زحل؛ گردآوری داده‌ها و نگارش مقاله: پیمان نامدار، لیلی یکه‌فلاح و مهناز مرادی؛ ویرایش مقاله، تنظیم نتایج: مهناز مرادی.

تعارض منافع

بنابر اظهار نویسندگان، این مقاله تعارض منافع ندارد.

تشکر و قدردانی

از کارکنان محترم بخش داخلی بیمارستان بوعلی سینا سپاسگزاریم.

References

- [1] Bergström SE. Primary ciliary dyskinesia (immotile-cilia syndrome) [Internet]. 2019 [Updated 2020 June 23]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/primary-ciliary-dyskinesia-immotile-cilia-syndrome#H26740158>
- [2] Sha Y-W, Ding L, Li P. Management of primary ciliary dyskinesia/Kartagener's syndrome in infertile male patients and current progress in defining the underlying genetic mechanism. *Asian J Androl*. 2014; 16(1):101-6. [DOI:10.4103/1008-682X.122192] [PMID] [PMCID]
- [3] Afzelius BA, Stenram U. Prevalence and genetics of immotile-cilia syndrome and left-handedness. *Int J Dev Biol*. 2006; 50(6):571-3. [DOI:10.1387/ijdb.052132ba] [PMID]
- [4] Knowles MR, Daniels LA, Davis SD, Zariwala MA, Leigh MW. Primary ciliary dyskinesia. Recent advances in diagnostics, genetics, and characterization of clinical disease. *Am J Respir Crit Care Med*. 2013; 188(8):913-22. [DOI:10.1164/rccm.201301-0059C] [PMID] [PMCID]
- [5] Fakhoury K, Kanu A. Clinical manifestations and evaluation of bronchiectasis in children [Internet]. 2010 [Updated 2010 June 08]. Available from: <https://somepomed.org/articulos/contents/mobipreview.htm?36/54/37742/abstract/6>
- [6] Santamaria F, Montella S, Tiddens HAWM, Guidi G, Casotti V, Maglione M, et al. Structural and functional lung disease in primary ciliary dyskinesia. *Chest*. 2008; 134(2):351-7. [DOI:10.1378/chest.07-2812] [PMID]
- [7] Kennedy MP, Noone PG, Leigh MW, Zariwala MA, Minnix SL, Knowles MR, et al. High-resolution CT of patients with primary ciliary dyskinesia. *AJR Am J Roentgenol*. 2007; 188(5):1232-8. [DOI:10.2214/AJR.06.0965] [PMID]
- [8] Leigh MW, Zariwala MA, Knowles MR. Primary ciliary dyskinesia: Improving the diagnostic approach. *Curr Opin Pediatr*. 2009; 21(3):320-5. [DOI:10.1097/MOP.0b013e328329cddb] [PMID] [PMCID]
- [9] Pifferi M, Bush A, Caramella D, Di Cicco M, Zangani M, Chinellato I, et al. Agenesis of paranasal sinuses and nasal nitric oxide in primary ciliary dyskinesia. *Eur Respir J*. 2011; 37(3):566-71. [DOI:10.1183/09031936.00044310] [PMID]
- [10] Torgersen J. Transposition of viscera, bronchiectasis and nasal polyps; A genetical analysis and a contribution to the problem of constitution. *Acta Radiol*. 1947; 28(1):17-24. [DOI:10.3109/00016924709135208] [PMID]
- [11] Greenstone MA, Jones RW, Dewar A, Neville BG, Cole PJ. Hydrocephalus and primary ciliary dyskinesia. *Arch Dis Child*. 1984; 59(5):481-2. [DOI:10.1136/adc.59.5.481] [PMID] [PMCID]
- [12] Greenstone M, Rutman A, Dewar A, Mackay I, Cole PJ. Primary ciliary dyskinesia: Cytological and clinical features. *Q J Med*. 1988; 67(253):405-23. [PMID]
- [13] Kennedy MP, Omran H, Leigh MW, Dell S, Morgan L, Molina PL, et al. Congenital heart disease and other heterotaxic defects in a large cohort of patients with primary ciliary dyskinesia. *Circulation*. 2007; 115(22):2814-21. [DOI:10.1161/CIRCULATIONAHA.106.649038] [PMID]
- [14] Shapiro AJ, Davis SD, Polineni D, Manion M, Rosenfeld M, Dell SD, et al. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. . An Official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. *Am J Respir Crit Care Med*. 2018; 197(12):e24-39. [DOI:10.1164/rccm.201805-0819ST] [PMID] [PMCID]
- [15] Barbato A, Frischer T, Kuehni CE, Snijders D, Azevedo I, Baktai G, et al. Primary ciliary dyskinesia: A consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. *Eur Respir J*. 2009; 34(6):1264-76. [DOI:10.1183/09031936.00176608] [PMID]
- [16] Stanley P, MacWilliam L, Greenstone M, Mackay I, Cole P. Efficacy of a saccharin test for screening to detect abnormal mucociliary clearance. *Br J Dis Chest*. 1984; 78(1):62-5. [DOI:10.1016/0007-0971(84)90098-6] [PMID]
- [17] Jonsson MS, McCormick JR, Gillies CG, Gondos B. Kartagener's syndrome with motile spermatozoa. *N Engl J Med*. 1982; 307(18):1131-3. [DOI:10.1056/NEJM198210283071807] [PMID]
- [18] Davis SD, Rosenfeld M, Lee H-S, Ferkol TW, Sage SD, Dell SD, et al. Primary Ciliary Dyskinesia: Longitudinal study of lung disease by ultrastructure defect and genotype. *Am J Respir Crit Care Med*. 2019; 199(2):190-8. [DOI:10.1164/rccm.201803-0548OC] [PMID] [PMCID]
- [19] Rigotti NA. Overview of smoking cessation management in adults [Internet]. 2020 [Updated 2020 September 23]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/overview-of-smoking-cessation-management-in-adults>
- [20] Gosepath J, Pogodsky T, Mann WJ. Characteristics of recurrent chronic rhinosinusitis after previous surgical therapy. *Acta Otolaryngol*. 2008; 128(7):778-84. [DOI:10.1080/00016480701724896] [PMID]
- [21] Tkebuchava T, Niederhauser U, Weder W, Von Segesser LK, Bauersfeld U, Felix H, et al. Kartagener's syndrome: Clinical presentation and cardiosurgical aspects. *Ann Thorac Surg*. 1996;62(5):1474-9. [DOI:10.1016/0003-4975(96)00493-6]
- [22] von Zumbusch A, Fiedler K, Mayerhofer A, Jessberger B, Ring J, Vogt HJ. Birth of healthy children after intracytoplasmic sperm injection in two couples with male Kartagener's syndrome. *Fertil Steril*. 1998; 70(4):643-6. [DOI:10.1016/S0015-0282(98)00246-5]
- [23] Ghaffari J, Saffar MJ, Mohammadzadeh I, Rezaee MS. Primary ciliary dyskinesia two cases reports. *J Mazandaran Univ Med Sci*. 2009; 19(73):84-9. [Persian] <http://jmums.mazums.ac.ir/article-1-593-en.html>
- [24] Marthin JK, Mortensen J, Pressler T, Nielsen KG. Pulmonary radioaerosol mucociliary clearance in diagnosis of primary ciliary dyskinesia. *Chest*. 2007; 132(3):966-76. [DOI:10.1378/chest.06-2951] [PMID]