



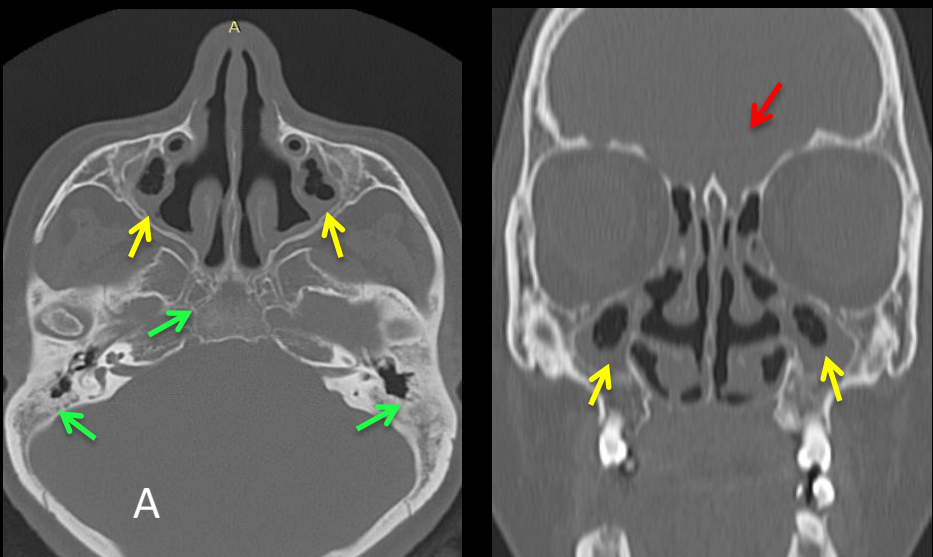
SINDROME DE KARTAGENER

Autores: Francisco Julián Eduardo Higa; Antonela Colla; Agustín Giurbino.

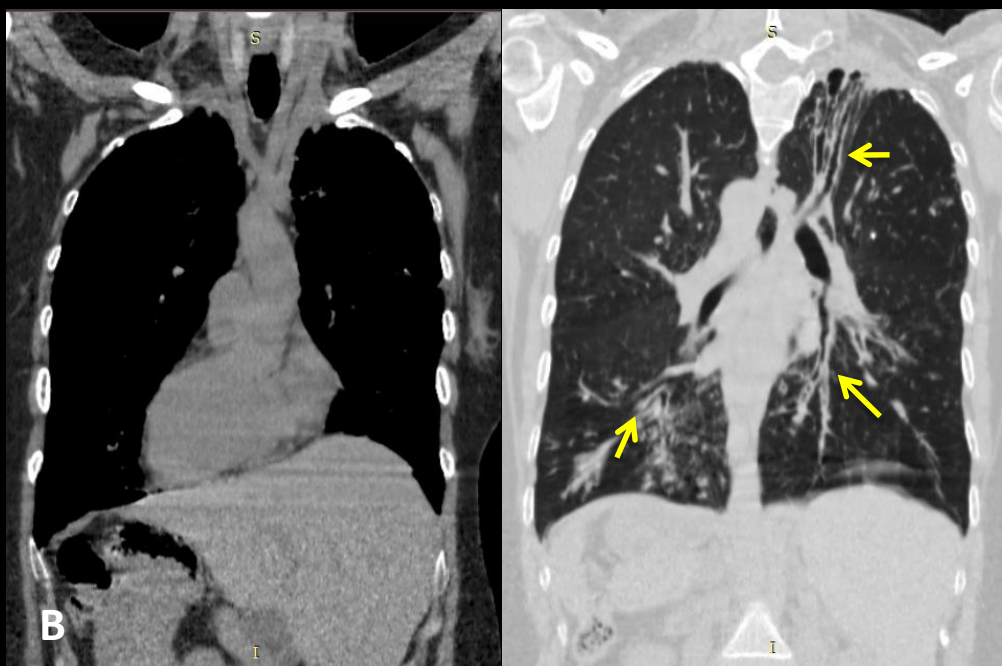
Centro Privado del Diagnóstico – Río tercero – Córdoba.

Presentación del caso: Paciente femenina de 26 años de edad con antecedentes de infecciones a repetición del tracto respiratorio superior e inferior desde la infancia con resistencia a diversos tratamientos antibióticos; se estudia por aumento de la frecuencia y exacerbación de su cuadro.

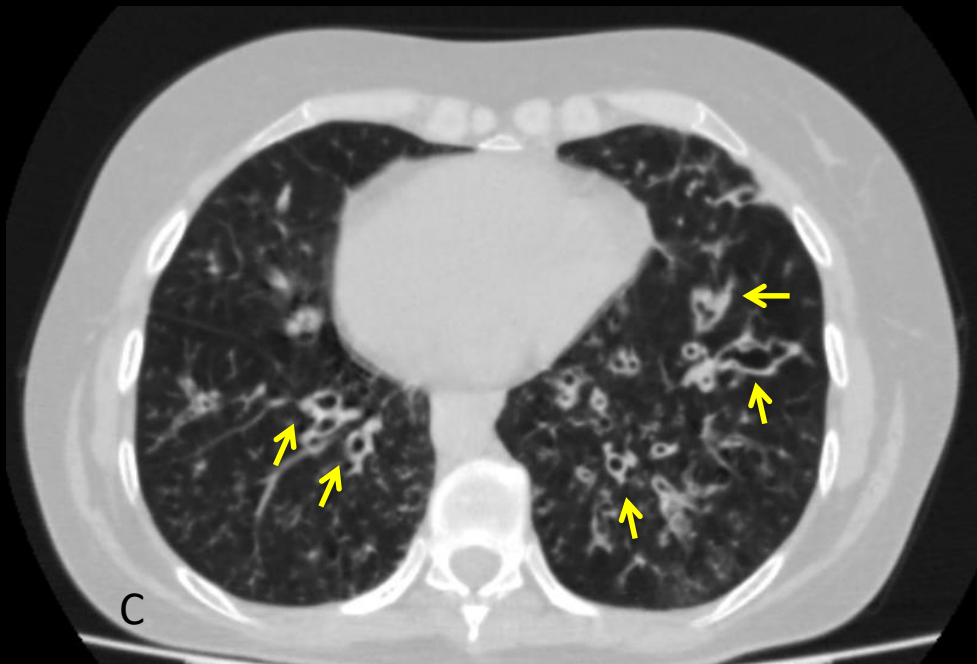
Hallazgos imagenológicos: La TC de macizo craneofacial muestra engrosamiento mucoso perimetral de ambos senos maxilares con calcificaciones en su interior y ocupación mucosa de celdillas etmoidales como signos de sinusopatía crónica asociado a agenesia de senos frontales e hiponeumatización de los senos esfenoidales, maxilares y celdillas mastoideas; En la TC de tórax y abdomen superior se identifica *Situs inversus totalis* asociado a bronquiectasias a predominio bibasales, engrosamiento del manguito peribronquial y aisladas impactaciones mucosas endobronquiales.



A) Signos de sinusopatía crónica (flechas amarillas), Agenesia de seno frontal (flecha roja), Hipoplasia de seno esfenoidal y celdillas mastoideas (flechas verdes).



B) *Situs inversus totalis* asociado a bronquiectasias pulmonares (flechas amarillas).



C) Bronquiectasias pulmonares a predominio de ambas bases (flechas amarillas destacan las dominantes)

Discusión: El síndrome de Kartagener (SK) es un trastorno hereditario de carácter autosómico recesivo, cuya incidencia es de 1 caso cada 20.000 – 40.000 individuos, y es clasificado como una variante de la disquinesia ciliar primaria caracterizándose por la triada: Situs inversus (total o parcial), bronquiectasias y sinusopatía crónica. Su causa se debe a la mutación genética del brazo externo de dineína, principal proteína responsable en la motilidad de los flagelos que afectan a todos los epitelios ciliados del organismo. Clínicamente, el SK se caracteriza por infecciones a repetición de las vías respiratorias alta y baja (incluyendo el oído medio) desde el nacimiento; se asocia a hipoplasia de los senos paranasales (particularmente el seno frontal) e infertilidad masculina debido a una disminución en la motilidad espermática.

Conclusión: Ante un paciente con reiterados cuadros respiratorios infecciosos desde la infancia asociado a situs inversus, bronquiectasias y signos de sinusopatía crónica confirmados con estudios imagenológicos, que agrega infertilidad en pacientes adultos masculinos, deberá plantearse el diagnóstico de Síndrome de Kartagener.

Bibliografía:

- 1) Geremek M, Schoenmaker F, Zietkiewicz E, Pogorzelski A, Diehl S, Wijmenga C and Witt M. Sequence analysis of 21 genes located in the Kartagener syndrome linkage region on chromosome 15q. *European Journal of Human Genetics*. 2008;(16):688-95.
- 2) Bush A, Chodhari R, Collins N. et al. Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. *Arch Dis Child*. 2007;(92):1136-40.
Syndrome of primary ciliary dyskinesia: Kartagener syndrome with empyema thoracis and azoospermia *Indian J Chest Dis Allied Sci*, 38 (1996), pp. 201-204.
- 3) Wang PC, Tiao WM, Tseng GY. Kartagener Syndrome. *Am J Med Sci*. 2010; 340(1):84-8.
- 4) ROTT H-D. Genetics of Kartagener's syndrome. *Eur J Respir Dis (Suppl)* 1983; 1-4 Rusk RA, Bexton RS, McComb JM. Persistent left sided and absent right sided superior vena cava complicating permanent pacemaker insertion. *Heart*. 1996;75:413.
- 5) Kartagener M. Zur Pathologie der Bronchiektasien; Bronchiektasies bei Situs viscerum inversus. *Beirt Klin. Tuberk* 1933;83:489-501.
- 6) Eliasson R, Mossberg B, Cammer P, Afzelius BA. The immotile cilia syndrome. A congenital ciliary abnormality as an etiologic factor in chronic airway infections and male fertility. *N Engl J Med* 1977;297:1-6.
- 7) Schoemperlen CB, Carey SL. Kartagener's syndrome. *Am Rev Respir Dis* 1963;88:698-702.