

Caso Clínico

Clinical Case

Kattia Cristina Naves¹
João Paulo Vieira dos Santos²
José Henrique Santana³
Gesner Pereira Lopes⁴

Síndrome de Kartagener

Kartagener syndrome

Recebido para publicação/received for publication: 05.05.19

Aceite para publicação/accepted for publication: 05.07.21

Resumo

Apresentou-se para atendimento uma mulher de 48 anos, branca, natural e procedente de Uberaba-MG, com quadro de dispneia em repouso, febre, tosse produtiva, escarro esverdeado e dor torácica ventilatório-dependente há 3 dias. Durante a investigação foi visualizada, em radiograma e tomografia de tórax, presença de dextrocardia e consolidação em lobe inferior direito por processo broncopneumónico. Optou-se por internamento e antibiótico-terapia. Prosseguiu-se investigação com realização de tomografia de mastóides e cavidades paranasais que indicaram otomastoidite crónica bilateral e imagens de sinusopatia crónica

Abstract

A White, 48-year-old woman, natural from Uberaba-MG, presented herself to the hospital. She had a picture of rest dyspnea, fever, productive cough, greenish sputum and ventilator-dependent thoracic pain, for 3 days. During investigation, through radiogram and thoracic tomography, it was visualized the presence of dextrocardia and consolidation in the right lower lobe by bronchopneumonic process. It was opted for hospitalization and antibiotic therapy. Investigation was carried on with tomography of mastoids and paranasal cavities which showed bilateral chronic otomastoiditis and images of chronic sinusopathy

¹ Autor. Académica do curso de Medicina da Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro (FMTM), Uberaba-MG.

² Autor. Académico do curso de Medicina da Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro (FMTM), Uberaba-MG.

³ Colaborador. Chefe do Departamento de Clínica Médica da Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro (FMTM).

⁴ Colaborador. Chefe do Serviço de Radiologia da Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro (FMTM).

Rua Frei Paulino, 30 Bairro Abadia Uberaba - MG

permitindo diagnosticar um caso de síndrome de Kartagener. O objetivo é aduzir evidências àqueles que pesquisam e assuntam para que estejam atentos a eventual aparecimento desta malformação.

Rev Port Pneumol 2005; XI (5): 499-504

Palavras-chave: Kartagener, bronquiectasia, *situs inversus*, dextrocardia, sinusopatia, otomastoidite.

allowing the diagnosis of a case of Kartagener Syndrome. Our purpose in this case report is to include new information for when search about this syndrome.

Rev Port Pneumol 2005; XI (5): 499-504

Key-words: Kartagener, bronchiectasia, *situs inversus*, dextrocardia, sinusopathy, otomastoiditis.

A síndrome dos cílios imóveis, ou síndrome de Kartagener, é uma doença autossômica recessiva

Introdução

A síndrome dos cílios imóveis, ou síndrome de Kartagener, é uma doença autossômica recessiva que se caracteriza por sinusite paranasal crônica, bronquiectasias e *situs inversus*^{1,2}. É um subgrupo da síndrome da imutilidade ciliar, também chamada discinesia ciliar primária^{3,4}.

A doença foi descrita inicialmente por Siewert⁵, em 1904, mas coube a Kartagener¹, em 1933, publicar um estudo detalhado com 11 casos, relacionando, sob um mesmo perfil clínico-patológico, componentes clássicos da síndrome que posteriormente recebeu seu nome. Camner et al^{6,7} descreveram a diminuição de *clearance* mucociliar pulmonar com acúmulo de secreções brônquicas e Afzelius⁸ demonstrou a imutilidade dos espermatozoides dos doentes afetados.

A síndrome exibe anormalidades da estrutura ciliar com perda ou modificação da dineína, alterando a parte central de seus microtúbulos. Os cílios de epitélio brônquico tornam-se imóveis ou dismóveis comparando

com a depuração mucociliar no trato respiratório.

Os doentes apresentam surtos repetidos de infecção do sistema respiratório superior e inferior, desde a infância. Com o tempo, surgem as deficiências, com dilatação da arquitetura brônquica e aparecimento das bronquiectasias, sobretudo nas lobes inferiores.

As bronquiectasias podem não estar presentes ao nascer, mas em dois terços dos doentes aparecem antes dos 10 anos de idade. De um modo geral, as bronquiectasias incidem em 22% dos casos de *situs inversus*, em 14% das dextrocardias e em 0,5% da população total². Há possibilidade de formação de fístulas bronco-pleurais e empiema⁹.

Rinite crônica, espessa e mucóide podem manifestar-se desde a infância. Pólipos nasais estão presentes em 30% dos doentes. A otite média crônica é uma manifestação comum e a retração da membrana timpânica é também frequente¹⁰. Os abscessos cerebrais são complicações recorrentes¹¹.



Fig. 1 – Radiograma de tórax: foco de consolidação na base pulmonar direita por processo broncopneumónico. brônquios ectasiados e de paredes espessadas predominantemente localizados no terço médio e inferior à esquerda. Presença de dextrocardia.

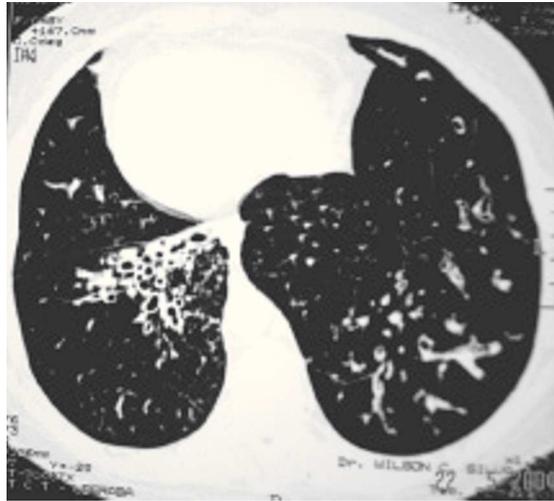


Fig. 2 – Tomografia de tórax: Nas bases pulmonares identificam-se bronquiectasias, sendo que em alguns brônquios observa-se impactação mucóide.

A incidência da doença é de 1 caso para 32 000 nascidos vivos

As anormalidades progridem lentamente e muitos pacientes têm vida relativamente normal.

A fertilidade geralmente é reduzida nas mulheres, devido à disfunção do epitélio ciliar dos ovidutos, e há maior risco de implantação tubária do ovo fertilizado em decorrência de anormalidades ciliares nas tubas uterinas¹². Os homens portadores da síndrome apresentam infertilidade secundária à disfunção flagelar dos espermatozóides¹³.

A incidência da doença é de 1 caso para 32 000 nascidos vivos, sem predominância de sexo, o que torna o caso raro e digno de registo¹⁴.

O nosso objectivo é aduzir novos dados àqueles que pesquisam o assunto para que estejam atentos ao eventual aparecimento desta síndrome.

Caso clínico

Apresentou-se para atendimento uma mulher de 48 anos, branca, não tabagista,



Fig. 3 – Tomografia de cavidades paranasais: Velado do seio maxilar direito e espessamento mucoso do seio maxilar esquerdo relacionado a processo inflamatório/infeccioso. Status pós-cirúrgico de seios maxilares.

História de pneumonias recorrentes (...)
Dextrocardia

natural e procedente de Uberaba-MG, com dispneia moderada em repouso, febre, tosse produtiva, escarro esverdeado e dor torácica ventilatório-dependente há 3 dias. Relatava quadro de sinusite aguda há uma semana com intensa dor na região frontal.

A doente apresentava história de pneumonias recorrentes desde os oito anos, concomitante a sinusite crónica e otite média serosa com surtos de otite média aguda. Foi informada ser portadora de bronquite crónica e orientado tratamento clínico apenas na vigência de sintomas compatíveis com processo infeccioso.

Aos dezanove anos foi constatada a dextrocardia, através de exame radiológico, após procurar atendimento devido a quadro severo de pneumonia.

Tem duas filhas e nega alterações de fertilidade. Não há registo de casos semelhantes em outros membros da família.

Ao exame físico, constatou-se quadro febril (Temperatura ax. 39,8°C), redução do murmúrio vesicular globalmente e presença de roncos difusos bilateralmente. À palpação verificava-se fígado à esquerda e timpanismo no hipocôndrio direito, sugerindo *situs inversus totalis*.

A radiografia de tórax demonstrou dextrocardia (com arco aórtico e o ápice cardíaco à direita), imagens sugerindo bronquiectasias nas bases pulmonares e ténue foco de consolidação no terço inferior do pulmão direito por processo broncopneumónico (Fig. 1). Optou-se por internamento da doente para tratamento e investigação do caso. Foi colhida amostra para cultura do escarro e iniciada antibioticoterapia.

Embora a doente apresentasse lesões pulmonares importantes, demonstrava

melhoria com o uso de antibióticos, confirmando o relato da literatura¹⁵.

Após três dias de internamento, foi solicitada tomografia computadorizada de tórax para avaliar possíveis anormalidades que justificassem as infecções pulmonares de repetição. As imagens indicavam bronquiectasias em ambas as bases pulmonares, principalmente à direita, as quais apresentavam paredes marcadamente espessadas, sugerindo processo inflamatório. Em associação, identificava-se secreção no interior de alguns dos brônquios ectasiados. Notava-se também ténues opacidades centro-lobulares com aspecto em “árvore de brotamento” relacionado a acúmulo de secreção/espessamento em brônquios de pequeno calibre (Fig. 2).

A tomografia de cavidades paranasais buscava avaliar o quadro de sinusite apresentado pela doente e indicou velado do seio maxilar direito, com imagens sugerindo sinusopatia crónica (Fig. 3). A tomografia de mastóides evidenciou otomastoidite crónica bilateral mais acentuada à direita. A cultura do escarro indicou *Streptococcus pneumoniae*.

Trinta e cinco dias após a alta hospitalar, a doente voltou ao ambulatório de Pneumologia para avaliação da função pulmonar. O teste da função respiratória demonstrou distúrbio ventilatório obstructivo de grau leve, sem resposta ao teste com broncodilatador. Foi indicada fisioterapia respiratória como forma de favorecer a depuração mucociliar e tratamento clínico de manutenção, a fim de evitar novos processos infecciosos.

Bronquiectasias (...)
quadro de sinusite

Discussão

A síndrome de Kartagener é caracterizada pela presença de sinusite paranasal, bronquiectasia e *situs inversus*, todos apresentados pela doente. Outras malformações congénitas, como transposição de grandes vasos, estenose pilórica, imperfuração anal, fissura palatina e localização do meato uretral no sulco ventral da glândula peniana, podem estar associadas¹⁶.

De diagnóstico raro, a suspeita recai sobre doentes que apresentam infecções respiratórias de repetição e *situs inversus* descoberto a radiografia de tórax.

O diagnóstico precoce evita alterações no desenvolvimento físico e maiores deformações na arquitectura pulmonar devido a processos infecciosos repetidos.

Segundo a literatura¹⁷, o diagnóstico de síndrome de Kartagener é firmado por volta da segunda década. Assim, o caso relatado apresentou diagnóstico tardio, embora a dextrocardia já tivesse sido evidenciada desde os 19 anos através do radiograma de tórax. A tomografia evidenciava formações císticas sugestivas de bronquiectasias preferencialmente em lobos inferiores, conforme é esperado na síndrome¹⁸.

A terapêutica é sintomática, buscando reduzir as infecções brônquicas e sinusais. As indicações de exérese pulmonar por bronquiectasia são: 1) hemoptise importante e/ou repetida; 2) supuração grave; 3) possibilidade de ressecção total, mesmo bilateral, em casos especiais, avaliados com provas funcionais respiratórias. Mas, embora a ressecção pulmonar seja realizada em 30% dos doentes, é raro o caso em que esse procedimento consegue retirar todas as bronquiectasias existentes

além da permanência do defeito genético de base¹⁹.

O acompanhamento destes doentes deve ser periódico, tendo em vista que a suspensão de medidas terapêuticas geralmente leva à recidiva do processo infeccioso respiratório.

A biópsia de mucosa nasal no corneto médio e inferior por curetagem, para estudos baseados em microscopia electrónica, procura evidências de alteração da função ciliar ou de sua ultra-estrutura^{7,20}. A mesma análise pode ser realizada no flagelo dos espermatozoides de doentes que apresentam a síndrome²¹.

Actualmente o diagnóstico é feito intra-útero com o reconhecimento do *situs inversus* pela ultra-sonografia¹³.

Concluindo, apesar de incomum, a síndrome de Kartagener deve ser considerada no diagnóstico diferencial das pneumonias de repetição, pois o diagnóstico precoce é fundamental para o prognóstico do doente. A supervisão médica reduz a ocorrência de processos infecciosos e proporciona maior sobrevida. A tomografia computadorizada de tórax é o exame de eleição para determinar a presença de bronquiectasias e o grau de comprometimento pulmonar.

Bibliografia

1. Kartagener M. Zur pathogenese der bronchiektasen bei situs viscerum inversus. Beitr Klin Tuberk 1933; 83: 489-501.
2. Netto AR, Cruz SRB, Bethlem N. Pneumologia. 4.ª ed., Atheneu 1998: 840-1.
3. Greenstone M, Cole PJ. Primary ciliary dyskinesia. Arch Dis Child 1984; 59:704-6.
4. Waiter RT, Danielson JR, Reyes HM. Characterization of a chemotactic defect in patients with Kartagener syndrome. Arch Otolaryngol Head

A síndrome de Kartagener é caracterizada pela presença de sinusite paranasal, bronquiectasia e situs inversus

Outras malformações congénitas (...) podem estar associadas

A terapêutica é sintomática

- Neck Surg 1990; 116: 465-9.
5. Siewert AK. Ueber einen Fall von bronchiektasien bein einem: Patienten mit situs inversus viscerum. Berlin Munchen Tieraerztl Wschr 1904; 2: 139-41.
 6. Camner P. Human tracheobronchial clearance studies. Arch Environ Health 1971; 22: 444.
 7. Camner P, Mossberg B, Afzelius BA. Evidence for congenitally nonfunctioning cilia in the tracheobronchial tract in two subjects. Am Rev Resp Dis 1975; 12: 807-9.
 8. Afzelius BA. A human syndrome caused by immotilite cilia. Science 1976; 193: 317-9.
 9. Barker AF. Bronchiectasis. N Engl J Med 2002; 346:1383-93.
 10. Sethi BR. Kartagener's syndrome and its otological manifestations. J Laryngol Otol 1975; 89: 183-8.
 11. Bolman RM, Wolfe WG. Bronchiectasis and bronchopulmonary sequestration. Surg Clin North Am 1980; 60:867-81.
 12. Marchini M, Losa GA et al. Ultrastructural aspects of endometrial surface in Kartagener syndrome. Fertility and Sterility 1992; 57(2): 461-3.
 13. Kay VJ, Irvine DS. Successful in-vitro fertilization pregnancy with spermatozoa from a patient with Kartagener's syndrome. Human Reproduction 2000; 15(1): 135-8.
 14. Holmes LB, Blennerhasset JB, Austen KF. A reappraisal of Kartagener syndrome. Am J Med Sci 1968; 255: 13-9.
 15. NogueiraFilho LN, MaiaMG. Kartagener's syndrome: report of 2 cases. Arq Bras Cardiol 1972; 25: 71-9.
 16. Tonet R, Biguelini G, Zanchettin CR, Mugnol FE, Girardi MA, Golin NA, Síndrome de Kartagener. Ver. Cien. AMECS 1996; 5(1): 74-6.
 17. Miller RD, Divertie MB. Kartagener's syndrome. Chest 1972; 62 (2): 130-5.
 18. Silva LCCC. Doenças broncopulmonares obstrutivas e sinusobronquite, In. Compêndio de Pneumologia. 2ª edição, São Paulo, BYK. 1991; 35-36: 363-78.
 19. Miranda Eg, Valadares SM et al. Síndrome de Kartagener – Relato de caso. J Bras Med 1997; 72 (6): 31-6.
 20. Inamitsu M, Arima T et al. Ciliary ultrastructure in a child with Kartagener's syndrome: a transmission electron microscopy study using tannic acid staining. Eur Arch Otorhinolaryngol, 1990; 248: 49-52.
 21. Guichard C, Haricane M et al. Axonemal Dynein Intermediate-Chain Gene (DNAI1) Mutations Result in Situs Inversus and Primary Ciliary Dyskinesia (Kartagener Syndrome). American Journal of Human Genetics 2001; 64(4): 1030.