



Dyspnée récidivante révélatrice d'un syndrome de Kartagener: à propos d'un cas.

Recurrent dyspnea revealing a Kartagener Syndrome: About one case.

H NOURALY^{(1)*}, S ZANASOTRA⁽²⁾, D V TOHAINA⁽³⁾, R RAHARIMANANA⁽⁴⁾, A AHMAD^(5,6)

- (1) Service de Radiologie, Centre Hospitalier Universitaire Mahavoky Atsimo Mahajanga, Madagascar
- (2) Service d'Anatomie Pathologie et Cytologie Pathologique, Centre Hospitalier Universitaire PZAGA Mahajanga, Madagascar
- (3) Service d'Accueil-Triage-Urgences, Centre Hospitalier Universitaire Mahavoky Atsimo, Mahajanga, Madagascar
- (4) Service de Pneumologie et Phtisiologie, Centre Hospitalier Universitaire PZAGA Mahajanga, Madagascar
- (5) Service de Radiologie, Centre Hospitalier Universitaire Joseph Ravoahangy Andrianavalona, Antananarivo, Madagascar
- (6) Faculté de Médecine d'Antananarivo, Madagascar

Soumis le 03 Janvier 2023
Accepté le 25 Janvier 2023

RESUME

La triade bronchectasies, sinusites et *situs inversus* caractérisent le syndrome de Kartagener. Sa transmission est autosomique récessive. Le cas de cette jeune fille de 19 ans que nous rapportons permet de déterminer la place de l'imagerie dans la démarche diagnostique de cette pathologie. La patiente présentait un syndrome clinique respiratoire récidivant depuis sa naissance. Le diagnostic a été posé par l'examen scannographique. L'évolution de la maladie dépend de la précocité du diagnostic.

Mots clés : Dyspnée; Kartagener; Imagerie; Madagascar.

ABSTRACT

The bronchiectasis, sinusitis and *situs inversus* triad characterize Kartagener syndrome. Its transmission is autosomal recessive. The case of this 19 year old girl that we report allows to determine the place of imaging in the diagnostic approach of this pathology. The patient had recurrent clinical respiratory syndrome since birth. Diagnosis was made by CT scan. The evolution of the disease depends on the early diagnosis.

Keywords: Dyspnea; Imaging; Kartagener; Madagascar.

INTRODUCTION

Le syndrome de Kartagener qui fait partie des dyskynésies ciliaires primitives (DCP) constitue une maladie très hétérogène sur le plan génétique dont les bases moléculaires restent très mal connues [1,2]. L'incidence des DCP dans la population générale est estimée à 1/16000, celle du syndrome de Kartagener étant de 1/32000 [1]. Ce syndrome se transmet classiquement selon un mode autosomique récessif et est caractérisé par un défaut de l'épuration muco-ciliaire lié à des anomalies des cils, à l'origine d'infections respiratoires récidivantes [1]. Le syndrome de Kartagener est défini par la triade bronchectasies, *situs inversus* et sinusites [1,3]. C'est une maladie rare qui pose de réels défis de prise en charge car ses complications peuvent mettre en jeu le pronostic vital [3]. Nous présentons ici une observation qui pourrait être à notre connaissance le deuxième cas rapporté à Madagascar [4].

OBSERVATION

Il s'agit d'une femme de 19 ans, nullipare et nulligeste, admise au service de Pneumologie Phtisiologie pour une dyspnée brutale aux deux temps respiratoires, accompagnée d'une douleur thoracique et d'un accès de toux grasse ramenant des expectorations jaunâtres inodores de grande abondance. La patiente a présenté ces symptômes de façon périodique depuis sa naissance. Elle a toujours été traitée par des expectorants, des corticoïdes, des bronchodilatateurs et des

antiallergiques mais sans amélioration. Elle présentait également une surdité droite. Le grand-père, l'oncle maternel et le cadet avaient des antécédents similaires, de crises de dyspnée et de toux chronique. A l'examen physique, elle est apyrétique avec une fréquence respiratoire à 22 cycles/min, une fréquence cardiaque à 76 battements / min et une SpO₂ = 98% à l'air ambiant. Nous avons noté une diminution de la transmission des vibrations vocales et une baisse de la perception des murmures vésiculaires aux deux champs pulmonaires associées à une sub-matité et des crépitations aux tiers inférieurs des deux champs pulmonaires. La biologie était normale et la recherche BAAR dans les crachats était négative. La radiographie thoracique de face a montré une opacité triangulaire basi-thoracique bilatérale à limite externe nette associée à une distension thoracique (Figures 1). La poche à air gastrique est à droite. L'incidence de Blondeau a mis en évidence un niveau hydro-aérique bilatéral dans le sinus maxillaire (Figures 1). L'échographie abdominale a

Du Centre Hospitalier Universitaire Mahavoky Atsimo Mahajanga, Madagascar.

*Auteur correspondant :

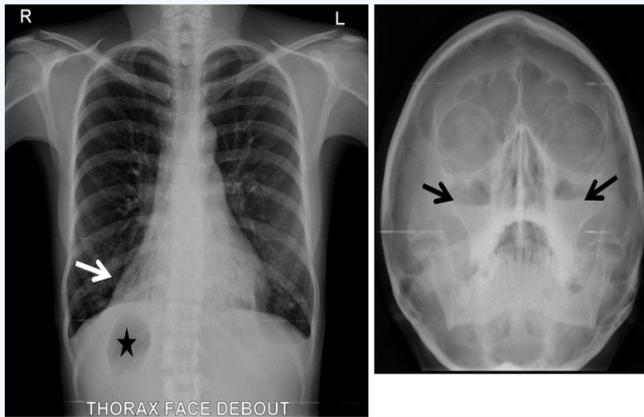
Dr. Habib NOURALY

Adresse : Service de Radiologie
Centre Hospitalier Universitaire Mahavoky Atsimo
Mahajanga, Madagascar

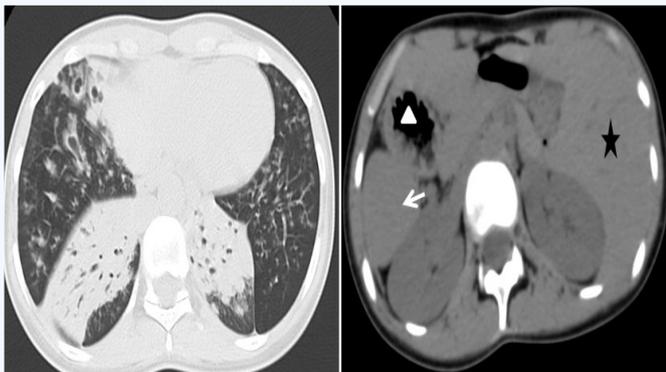
Téléphone : +261 32 67 742 18

E-mail : habibnouraly@yahoo.fr

révélé un *situs inversus* avec le foie à gauche, une polysplénie et un estomac à droite. Le scanner thoraco-abdominal a décelé une bronchectasie et une bronchiolite des lobes supérieurs associées à une bronchiolite bilatérale, des impactions mucoïdes, d'atélectasie des lobes inférieurs et de *situs inversus* (Figure 2).



Figures 1 : Radiographie thoracique de face montrant une opacité triangulaire droite au sommet hilare (flèche) avec poche à air gastrique à droite (étoile) (image de gauche). Niveau hydro-aérique bilatéral du sinus maxillaire à l'incidence Blondeau (flèches) (image de droite).



Figures 2 : Tomodensitométrie en coupe axiale et en fenêtre pulmonaire révélant une atélectasie des lobes inférieurs, des bronchectasies, des bronchiolites et des impactions mucoïdes (image de gauche). Tomodensitométrie en coupe axiale montrant le *situs inversus* avec le foie à gauche (étoile), l'estomac (triangle) et la rate à droite avec polysplénie (flèches).

Le scanner du massif facial révèle une sinusite maxillaire bilatérale et sphénoïdale avec comblement de la caisse de tympan à droite (Figure 3).

DISCUSSION

Le diagnostic de syndrome de Kartagener a été posé devant la triade bronchectasies, *situs inversus* et sinusites découverte à l'imagerie. Il s'agit d'un syndrome clinique identifié par Manes Kartagener en 1935 [5].

Ce syndrome représente 50 % des DCP qui est une maladie génétique héréditaire à transmission autosomique récessive, bien qu'une forme liée à l'X ait été décrite [5], entraînant une altération du transport muco-ciliaire dans le tractus respiratoire.

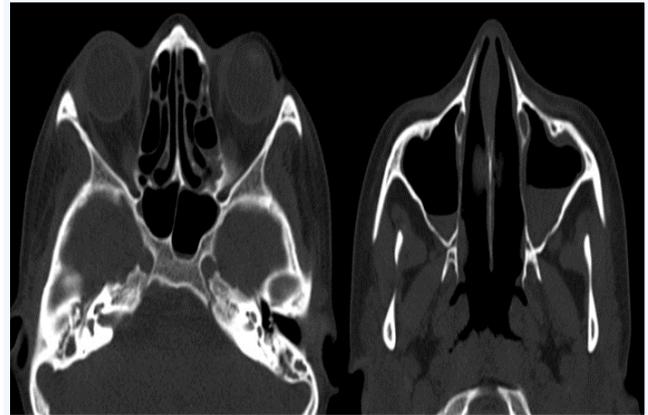


Figure 3 : Coupe tomodynamométrique axiale montrant un comblement de la caisse de tympan à droite, des niveaux hydro-aériques et épaissement muqueux en cadre dans les sinus maxillaires et sphénoïdal.

Il peut également s'y associer un dysfonctionnement des flagelles des spermatozoïdes responsables d'une stérilité chez l'homme [6]. Dans notre cas, le caractère héréditaire n'est pas à exclure du fait que le grand-père et l'oncle maternels, ainsi que le cadet de la famille présentent aussi des épisodes d'infections respiratoires récurrentes mais non explorées.

L'hétérogénéité des anomalies ciliaires associée à la DCP fait d'emblée évoquer une hétérogénéité génétique. Sur les 15 gènes identifiés, les mutations des gènes DNAI 1, DNAH5 représenteraient environ un tiers des cas de syndrome de Kartagener [7]. Cette maladie a une incidence plus élevée chez certaine population à fort taux de consanguinité. Des cas ont été décrits en Egypte, en Inde, au Sénégal et au Congo [8]. Ce cas découvert à Mahajanga pourrait être le deuxième cas Malagasy décrit [4].

Dans la majorité des publications, l'âge des malades correspond à l'âge de diagnostic de l'affection, pouvant aller de la période néonatale à l'âge adulte [8]. Selon la littérature, le sexe ratio de cette pathologie est de un [2]. Le premier cas découvert à Madagascar était un homme de 45 ans [4]. Notre cas est une fille âgée de 19 ans avec des antécédents maternels de maladie respiratoire chronique mais sans notion de consanguinité chez les parents.

Les anomalies des cils respiratoires à l'origine d'une altération du transport muco-ciliaire sont responsables des infections respiratoires chroniques et ORL débute le plus souvent à l'enfance. Les circonstances de découverte sont diverses, mais le principal signe d'appel est une bronchopneumopathie récurrente entraînant

nant un arrêt de travail selon plusieurs auteurs [8]. Pour notre patiente, la symptomatologie a été typique : bronchites récidivantes ayant débuté à deux semaines de vie associant une toux fréquente productive avec bronchorrhée et des pneumopathies à répétition nécessitant une absence fréquente à l'école. Le diagnostic a été fait au cours du 5^{ème} épisode.

L'anomalie de base de la dyskinésie ciliaire primitive est confirmée par la réalisation des examens spécialisés. Nous n'avons pas pu les réaliser du fait de l'insuffisance du plateau technique. Ces examens consistent à l'étude ultra structurale des cils par microscopie électronique sur une pièce de biopsie nasale, à la mesure du débit nasal de monoxyde d'azote, au test à la saccharine et à l'étude du battement ciliaire [7].

Le deuxième moyen de diagnostic est l'imagerie médicale. Le scanner thoraco-abdominal confirme avec certitude la bronchiectasie, le *situs inversus* et la polysplénie qui sont les signes révélateurs de ce syndrome. La sinusite et l'otite ont été découvertes à l'aide du scanner du massif facial. Le scanner permet également de détecter les différentes complications pulmonaires et ORL. Faute de cette technique, l'échographie, les radiographies thoracique et de l'abdomen sans préparation ainsi que l'incidence de Blondeau sont des moyens de diagnostic d'orientation disponibles dans notre milieu.

Du point de vue génétique, l'anomalie ciliaire la plus fréquente et la première identifiée porte sur les bras de dynéine. Seuls trois gènes ont été identifiés chez quelques patients atteints de DCP avec absence des bras externes de dynéine : DNA 11 (9p13) ; DNA H5 (5p15) et RPGR (Xp21.1) [1, 9,10].

La prise en charge du syndrome de Kartagener reste difficile. Son évolution varie d'un sujet à l'autre, elle dépend de la précocité du diagnostic et de la rigueur de la prise en charge. Le retard de diagnostic de cette pathologie est source d'une errance diagnostique génératrice d'investigations, de traitements inappropriés, de stress familial et entraîne des complications telles que la fibrose pulmonaire, l'hypertension artérielle pulmonaire ou l'insuffisance cardiaque droite [8].

CONCLUSION

Devant l'absence des explorations spécialisées, l'imagerie demeure le moyen de diagnostic accessible et fiable du syndrome de Kartagener à Madagascar. L'échographie et la radiographie peuvent suffire en cas d'absence de scanner. La précocité du diagnostic améliorera la prise en charge des patients tout en éliminant les pathologies différentielles.

REFERENCES

1. Escudier A, Tamalet A, Prulière-Escabasse V, et al. Dyskinésie ciliaire primitive. Rev Fr Allergo Immuno Clin 2006; 46: 530—7.
2. Deuneville E, Beuchera J, Chambellanb A et al. Dyskinésie ciliaire primitive: revue rétrospective clinique et paraclinique. Rev Mal Respir 2011; 28: 856—63.
3. Ben Saad S, Maâlej S, Aouadi S, et al. Syndrome de Kartagener: prise en charge et pronostic. Tunisie Med 2014; 92(4): 293—5.
4. Prisca Gabrielle AE, Honjaniaina R, Christian T et al. Chronic cough revealing a Kartagener syndrome: about one case. J Func Vent Pulm 2017; 23(8): 44—48.
5. Moore A, Escudier E, Roger G, et al. RPGR is mutated in patients with a complex X-linked phenotype combining primary ciliary dyskinesia and retinitis pigmentosa. J Med Genet 2006; 43(4): 326—33.
6. Ceccaldi PF, Carré-Pigeon F, Youinou Y, et al. Syndrome de Kartagener et stérilité: observation, diagnostic et prise en charge. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2004; 33: 192—4.
7. Tamalet A, Blanchon S. Dyskinésie ciliaire congénitale. Mise au point. RevPneumol Clin 2013; 69: 217—24.
8. Bemba Esthel LP, Itiere Odzili FA, Mongo Ngamami SF, et al. Syndrome de Kartagener chez une adolescente. J Fran Viet Pneu 2015; 18(6): 51—56.
9. Narayan D, Krishnan SN, Upender M, et al. Unusual inheritance of primary ciliary dyskinesia (Kartagener's syndrome). J Med Genet 1994; 31: 493—6.
10. Krawczynski MR, Witt M. PCD and RP: X-linked inheritance of both disorders? Pediatr Pulmonol 2004; 38: 88—9.