

# Sindrome di Kartagener

## (discinesia ciliare primaria)

La **sindrome** di Kartagener o discinesia ciliare primitiva, più nota comunemente come sindrome delle ciglia immobili, è un disordine di origine genetica che si manifesta primariamente con patologie croniche anche gravi delle **vie aeree** e dell'orecchio con uguale distribuzione nei due sessi.

Nella sua forma classica è stata descritta compiutamente per la prima volta dal medico russo Siewert nel 1904 [1]; nel 1933 Manes Kartagener, medico ebreo polacco operante a Zurigo, presentò uno studio dettagliato di 11 casi ipotizzando la comune **predisposizione** patogenetica identificata nel 1962 come tratto **ereditario** autosomico recessivo. L'esordio può essere precoce anche in età neonatale (in genere con inizio a 12-24 ore dalla nascita) o infantile con distress respiratorio altrimenti inspiegabile, **tosse** e congestione nasale.

La discinesia ciliare può presentarsi anche in altri distretti corporei determinando una sintomatologia variabile che complica e ritarda la diagnosi.

L'orientamento anomalo dei visceri addominali può essere suggestivo (è presente nel 50% dei casi tipici) come conseguenza di una non corretta articolazione dei movimenti tissutali durante l'embriogenesi.

Frequente è anche l'eterotaxia cioè la presenza in entrambi i lati del corpo di strutture normalmente asimmetriche (per esempio l'asplenia (mancanza della **milza**) per **prevalenza** destra o la polisplenia (riscontro di più di una milza) per prevalenza sinistra)

La prevalenza è di circa 1 caso ogni 15.000 nati ma probabilmente molte forme sfumate sfuggono alle indagini. Alcune popolazioni ad alta consanguineità presentano un'**incidenza** più alta (gli hamish e i mennoniti negli USA o alcune comunità chiuse olandesi); il Giappone e la Norvegia presentano l'incidenza più bassa [3]. L'età media dei pazienti alla diagnosi è di 5,3 anni, ridotta a 3,5 anni in presenza di *situs viscerum inversus* (50% dei casi).

<https://www.fondazione-serono.org/malattie-rare/ultime-notizie-malattie-rare/sindrome-kartagener/>