

REVISÃO SISTEMÁTICA: *SITUS INVERSUS TOTALIS* E SÍNDROME DE KARTAGENER (DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA)

SYSTEMATIC REVIEW: SITUS INVERSUS TOTALIS AND KARTAGENER SYNDROME (PRIMARY CILIARY DYSKINESIA)

Nayara Andrade Rodarte¹, Clara Presot Boa Morte¹, Pedro Figueiredo Rocha¹, Júlio César Andrade²

1 Acadêmico do curso de medicina da Faculdade de Medicina de Barbacena. 2 Professor do curso de medicina da Faculdade de Medicina de Barbacena. Contato: jcandrade1964@yahoo.com.br.

1 INTRODUÇÃO

O situs inversus totalis (SIT) é uma anomalia congênita rara caracterizada pela inversão completa dos órgãos toracoabdominais, com prevalência estimada entre 1:6.000 e 1:25.000 nascidos vivos (Bohun *et al.*, 2007; Mayo Clinic, 2023). Embora geralmente assintomático quando isolado, o SIT pode estar associado à discinesia ciliar primária (DCP), doença genética decorrente de defeitos estruturais e funcionais dos cílios móveis, responsável por manifestações respiratórias crônicas e infertilidade (Zariwala; Knowles; Leigh, 2022; Despotes; Dell; Zamel, 2024).

A associação entre SIT, bronquiectasias e sinusite crônica caracteriza a síndrome de Kartagener (Kartagener, 1933). A fisiopatologia envolve disfunção ciliar tanto no período embrionário — determinando lateralidade visceral aleatória — quanto no trato respiratório, ocasionando acúmulo de secreções e maior suscetibilidade a infecções recorrentes (Zariwala; Knowles; Leigh, 2022).

Apesar dos avanços diagnósticos, incluindo mensuração do óxido nítrico nasal, microscopia eletrônica de transmissão e testes genéticos, o subdiagnóstico ainda é frequente, o que pode retardar intervenções terapêuticas e impactar negativamente o prognóstico (Despotes; Dell; Zamel, 2024). O objetivo desta revisão é sintetizar as principais evidências acerca da epidemiologia, genética, diagnóstico e prognóstico do SIT associado à DCP/síndrome de Kartagener, identificando lacunas de conhecimento e recomendações para a prática clínica.

2 MÉTODO

Realizou-se revisão narrativa sistematizada da literatura. As buscas foram conduzidas nas bases PubMed/MEDLINE, Embase, Scopus e Cochrane Library, contemplando artigos publicados até setembro de 2025, nos idiomas inglês e português.

Foram utilizados descritores MeSH e DeCS: “Situs Inversus”, “Kartagener Syndrome”, “Primary Ciliary Dyskinesia”, “Diagnosis”, “Genetics”, “Therapeutics”, “Prognosis” e “Epidemiology”. Os critérios de inclusão abrangeram diretrizes clínicas (ATS, ERS), estudos de coorte e séries populacionais com diagnóstico confirmado de DCP e/ou SIT. Excluíram-se relatos de caso isolados sem confirmação genética ou diagnóstica robusta.

A seleção priorizou estudos com relevância clínica, consistência genética e aplicabilidade prática.

3 RESULTADOS

A literatura indica que o SIT ocorre em aproximadamente 1:10.000 indivíduos e que cerca de 50% dos pacientes com DCP apresentam SIT, configurando a síndrome de Kartagener (Bohun *et al.*, 2007; Despotes; Dell; Zamel, 2024).

Mais de 50 genes já foram identificados na DCP, destacando-se DNAH5, DNAH11, CCDC39 e CCDC40, alguns associados a fenótipos respiratórios mais graves (Zariwala; Knowles; Leigh, 2022). O diagnóstico precoce permanece desafiador. A dosagem do óxido nítrico nasal apresenta boa sensibilidade como método de triagem, porém não é definitiva; a microscopia eletrônica de transmissão identifica alterações estruturais clássicas, mas não detecta todos os defeitos; e a análise genética amplia a precisão diagnóstica, embora aproximadamente 20% a 30% dos casos permaneçam sem gene causal identificado (Despotes; Dell; Zamel, 2024).

Clinicamente, além das manifestações respiratórias crônicas, observam-se infertilidade masculina e aumento do risco de gravidez ectópica em mulheres (Zariwala; Knowles; Leigh, 2022). O manejo fundamenta-se em fisioterapia respiratória, controle rigoroso de infecções, imunização adequada, acompanhamento otorrinolaringológico e suporte reprodutivo (Despotes; Dell; Zamel, 2024).

Persistem desafios relevantes, como a ausência de protocolos diagnósticos padronizados em países de baixa e média renda e a inexistência de terapias modificadoras da doença capazes de alterar sua progressão natural.

4 CONCLUSÃO

O SIT isolado tende a apresentar evolução benigna; contudo, quando associado à discinesia ciliar primária, caracteriza a síndrome de Kartagener, condição de impacto clínico significativo.

Embora avanços diagnósticos e genéticos tenham ampliado a compreensão da doença, permanecem lacunas quanto à padronização diagnóstica, à variabilidade genotípica e ao desenvolvimento de tratamentos específicos. O diagnóstico precoce, aliado ao acompanhamento multidisciplinar com ênfase em fisioterapia respiratória, controle de infecções e suporte reprodutivo, constitui a principal estratégia de manejo na atualidade.

REFERÊNCIAS

- BOHUN, C. M. *et al.* A population-based study of cardiac malformations and outcomes associated with dextrocardia. *American Journal of Cardiology*, v. 100, n. 2, p. 305–309, 2007.
- DESPOTES, K. A.; DELL, S. D.; ZAMEL, R. Primary ciliary dyskinesia: a clinical review. *Paediatric Respiratory Reviews*, v. 50, p. 1–10, 2024.
- KARTAGENER, M. Zur Pathogenese der Bronchiektasien: Bronchiektasien bei Situs viscerum inversus. *Beiträge zur Klinik der Tuberkulose*, v. 83, p. 489–501, 1933.
- MAYO CLINIC. Situs inversus totalis: overview. Rochester: Mayo Foundation for Medical Education and Research, 2023. Disponível em: <https://www.mayoclinic.org>. Acesso em: 14 out. 2025..
- ZARIWALA, M. A.; KNOWLES, M. R.; LEIGH, M. W. Primary ciliary dyskinesia. In: ADAM, M. P. *et al.* (ed.). *GeneReviews®*. Seattle: University of Washington, 1999—. Atualizado em 2022. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1122/>. Acesso em: 14 out. 2025