



Revista  
Digital  
Quincenal

# FACULTAD CIENCIAS MÉDICAS



CARRERA DE MEDICINA

**Nombre del Ensayo**

SÍNDROME DE KARTAGENER

**Autor**

KARIAM IVANNA SABANDO ALAVA

**Curso & Paralelo**

CUARTO "B"

**Asignatura**

FISIOPATOLOGÍA

**Fecha**

04 - 06 - 2017

Manta- Manabí - Ecuador



## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kartagener (SK) fue descrito por primera vez en el año de 1904, cinco años más tarde en 1909 por Oeri y finalmente Kartagener lo describe en el año de 1933, quien fue realmente el primero en plantear una asociación de patologías denominándolo inicialmente como «síndrome de inmovilidad ciliar», él presentó cuatro casos ese año y llegó a reportar 216 casos, hasta 1956. (Sergio Fernández García 2011)

Actualmente, se conoce que el síndrome de Kartagener es una enfermedad que está dentro de un síndrome más amplio, cuya denominación cambio a síndrome del cilio discinético o discinesia ciliar primaria (DCP), el mismo que constituye un trastorno genéticamente adquirido al presentar un patrón de herencia autosómico recesivo, el cual se traduce en una alteración de la función y estructura del flagelo que afecta a todos los epitelios ciliados del organismo.

El síndrome de Kartagener se caracteriza por la tríada de bronquiectasias, sinusitis paranasal y situs inversus. Sin embargo, también puede estar caracterizada por dextrocardia e infertilidad; causada por una mutación en el cromosoma 5p, locus de la proteína dineína, componente de cilios de tracto respiratorio y reproductor. (Catalina Ilabaca 2011)

La fisiopatología del síndrome se debe a defectos de la movilidad de los cilios por la ausencia total o parcial de los brazos de dineína del epitelio que recubre el árbol bronquial, cavidad nasal, senos paranasales, oído medio, entre otros. En donde la función de los de los cilios que llevan a cabo una limpieza mucociliar anormal y que se manifiesta como una enfermedad clínica de la región sinusal.

La causa subyacente es un defecto de los cilios en las vías respiratorias, que les hace: incapaces de oscilar (inmovilidad en los cilios), oscilación anormal (discinesia ciliar), o su propia ausencia (aplasia ciliar). (J. González de Dios 1996)

## **ABSTRACT**

Kartagener's syndrome (KS) was first described in 1904, five years later in 1909 by Oeri and finally Kartagener described it in 1933, who was actually the first to propose an association of pathologies, As "ciliary immobility syndrome," he presented four cases that year and reported 216 cases, up to 1956. (Sergio Fernández García 2011)

Kartagener's syndrome is now known to be an autosomal recessive hereditary disease that is within a broader syndrome, the name of which changes to dyskinetic cilium syndrome or primary ciliary dyskinesia (CKD), which is a genetically acquired disorder in presenting A pattern of autosomal recessive inheritance, which translates into an alteration of the function and structure of the flagellum that affects all the ciliated epithelia of the organism.

Kartagener syndrome is characterized by the triad of bronchiectasis, paranasal sinusitis and Situs inversus. However, it may also be characterized by dextrocardia and infertility; Caused by a mutation on chromosome 5p, locus of protein dynein, component of cilia of respiratory and reproductive tract. (Catalina Ilabaca 2011)

The pathophysiology of the syndrome is due to defects in cilia mobility due to the total or partial absence of the dynein arms of the epithelium that covers the bronchial tree, nasal cavity, sinuses, middle ear, among others. Where the function of those of the cilia that perform an abnormal mucociliary cleansing and which manifests as a clinical disease of the sinusal-pulmonary region. The underlying cause is a defect of the cilia in the airways, which makes them: unable to oscillate (cilia immobility), abnormal oscillation (ciliary dyskinesia), or their own absence (ciliary aplasia). (J. González de Dios 1996)

## **EPIDEMIOLOGÍA**

La discenesia ciliar primaria es una enfermedad que afecta a hombres y a mujeres por igual. Básicamente, la prevalencia del Síndrome de Kartagener se calculó a partir de los pacientes que presentaban situs inversus más bronquiectasias, resultando de 1 de cada 40.000 pacientes. Pues en la actualidad se conoce que el 50% de los pacientes con discenesia ciliar primaria presentan situs inversus<sup>1</sup>. Se estimó, que la prevalencia del situs inversus en la población general es de 1 de cada 10.000, y se tienen datos que sólo el 20% a 25% se asocia a disquinesia ciliar primaria. Por lo tanto, la incidencia de disquinesia ciliar primaria sería aproximadamente de 1 de cada 20.000. Por otra parte, si se toman como referencia a niños con infecciones respiratorias recurrentes, se encuentra que la incidencia de disquinesia ciliar primaria sube a 5,6% a 11%, y si se consideran los pacientes con bronquiectasias, en los cuales se ha descartado una fibrosis quística<sup>2</sup>, la ocurrencia aumenta a 17%. (Sergio Fernández García 2011)

Las bronquiectasias están presentes en más de 80% de los pacientes, pero hay una correlación entre su presencia y la edad.

En cuanto a la infertilidad masculina se conoce que afecta al 80% de los varones con DCP, por inmovilidad de los espermatozoides debido a que el flagelo tiene una ultraestructura similar al axonema<sup>3</sup> del cilio respiratorio. Aunque la infertilidad femenina no es muy común, puede provocar disfunción ciliar en la Trompa de Falopio lo cual puede ser responsable de embarazos ectópicos.

Una minoría (<20%) puede fecundar porque, aunque la estructura del cilio y del espermatozoide es similar, su composición polipeptídica es diferente. (GerzaínRodríguez 1995)

## **GENÉTICA DE LA DISCINESIA CILIAR PRIMARIA**

La discinesia ciliar primaria tiene patrones recesivos autosómicos de herencia. La frecuencia calculada de la discinesia ciliar primaria varía desde 1 a 12.000 hasta 1 a 20.000 recién nacidos vivos. Teóricamente las mutaciones de cualquiera de las más

---

<sup>1</sup> Es la inversión en la posición y la relación lateral de los órganos asimétricos (toracoabdominales).

<sup>2</sup> Es una enfermedad genética hereditaria que produce una alteración en la secreción de mucosidades, especialmente al sistema respiratorio y al digestivo.

<sup>3</sup> Estructura interna axial de los cilios y flagelos de los eucariotas básicamente microtubular, es el elemento esencial para la movilidad.

de 250 proteínas que participan tanto en el ensamblado como en la estructura de los cilios podrían producir diferentes mutaciones en diferentes genes enfermedades. Los genes implicados en la DCP son el DNAI1 y DNAH5. DNAI1, un gen localizado en el cromosoma 9; este se expresa en la tráquea y los testículos. Se han encontrado mutaciones de DNAI1 en pacientes con DCP con defectos del brazo externo de dineína, y se ha estimado que se producen en el 10% de los pacientes con DCP.

En familias con discinesia ciliar primaria los genetistas han encontrado varias mutaciones diferentes de otro gen, DNAH5, un gen de la cadena pesada de la dineína axonémica localizado en el cromosoma 5p; el mismo que se expresa en el pulmón, el riñón, el encéfalo y los testículos. Los brazos exteriores de dineína con ultraestructura anormal. La completa ausencia de DNAH5 a lo largo del axonema del cilio da lugar a su inmovilidad, mientras que la ausencia de DNAH5 en la porción distal del axonema, reduce la movilidad. Más de la mitad de los pacientes con DCP con defectos conocidos del brazo externo de dineína tienen mutaciones de DNAH5.

(Malgorzata Kurkowiak 2014)

## **ESTRUCTURA NORMAL CILIAR**

Los cilios son organelos celulares que se encuentran en las células epiteliales del tracto respiratorio superior; lo encontramos en la mucosa nasal, senos perinasales, oído medio, trompa de Eustaquio, tráquea, bronquios, epidídimo, la mucosa endocervical y en las células endimarias del sistema nervioso central.

La función principal es propulsar una partícula a través de un fluido, o de mover un líquido sobre una superficie celular. El axonema o cuerpo ciliar consiste en nueve pares de microtúbulos periféricos que rodean a un par central (patrón 9+2). Cada cilio tiene una longitud media de 6 micras y un diámetro de 0,3 micras.

Cada microtúbulo está construido a partir de heterodímeros de alpha y beta tubulina, cada par de microtúbulos periféricos posee un microtúbulo A (13 protofilamentos) y uno B (11 protofilamentos). El par de microtúbulos central posee dos microtúbulos B. Por lo que el par de microtúbulos centrales está orientado hacia los pares centrales de cilios adyacentes. Esta orientación es importante en la producción de un batido ciliar coordinado.

Otras importantes proteínas estructurales son las llamadas proteínas asociadas a los microtúbulos, entre ellas la nexina, la dineína y la espícula radial, siendo la más

extensamente estudiada la dineína; es una enzima de la familia ATPasa, que tiene el rol de producir el deslizamiento de los microtúbulos entre sí en cilios y flagelos. Se clasifica en brazos internos y externos; los brazos externos tienen relación con la frecuencia del batido, mientras que los internos con la forma del batido. La nexina une los microtúbulos periféricos entre sí. Las espículas radiales los conectan con los microtúbulos centrales. (Marco Maglione 2017)

Entre las funciones principales se destacan la limpieza de superficies, el transporte de gametos y productos de excreción, el movimiento y circulación de fluidos en algunas cavidades corporales, el intercambio respiratorio de gases y la captura, filtración y absorción de alimentos.

La frecuencia del batido ciliar es constante en toda la vía respiratoria, de 8 a 20 batidos/segundo, con un patrón ondulante coordinado del movimiento ciliar que tiene funciones importantes en el movimiento de líquidos y células, y cualquier trastorno del movimiento preciso y coordinado de los cilios puede producir enfermedad.

## **MECANISMOS DE PRODUCCIÓN DEL CILIO INMÓVIL**

### *A. Cambios morfológicos que afectan a toda la estructura ciliar*

1. Fusión de cilios adyacentes que dan lugar a cilios compuestos.
2. Exceso de citoplasma dentro del cilio.
3. Ausencia de cilios.

### *B. Cambios morfológicos de los microtúbulos*

4. Alteración del patrón (9+2) de distribución de los microtúbulos, por desplazamiento de la posición normal ya sea de una dupleta periférica o del par central.
5. Orientación al azar de los microtúbulos.
6. Alteración del número de pares de microtúbulos, ya sea por carencia o exceso de una dupleta o presencia de túbulos supernumerarios aislados.
7. Ausencia de axonema.

### *C. Falta de puentes proteicos en el axonema.*

8. Ausencia de brazos de dineína.
9. Ausencia de puentes radiales.
10. Ausencia de puentes de nexina.

Recientemente, se ha cuestionado el carácter genético de esta anomalía debido

a que se halló con igual frecuencia en pacientes con discinesia ciliar primaria y en pacientes con otras enfermedades respiratorias. (GerzaínRodriguez 1995)

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La DCP se caracteriza por una presentación precoz, que va desde el nacimiento con y persiste a lo largo de toda la vida provocando una afectación multisistémica.

*Período prenatal:* La presencia de un *situs inversus*, es un antecedente que puede orientar a la DCP, en quienes es común encontrar la tríada de Kartagener; que consiste en localización visceral invertida total, sinusitis crónica y bronquiectasias. Aproximadamente el 25% de los pacientes con localización visceral invertida total tienen DCP, sin embargo no es suficiente para diagnosticarla. En la DCP se han descrito otras formas de defectos de la lateralidad, como heterotaxia, y pueden coexistir con malformaciones congénitas cardíacas, asplenia<sup>4</sup> o poliesplenia<sup>5</sup>. (Malgorzata Kurkowiak 2014)

*Periodo Neonatal:* Durante éste periodo el principal el inicio puede ser un distrés respiratorio, con o sin neumonía. La presencia de rinorrea constante, desde el primer día de vida, es un signo importante. De igual manera por dificultad respiratoria, que se manifiesta como taquipnea, hipoxemia o incluso insuficiencia respiratoria que precisa ventilación mecánica. La tos crónica y la rinosinusitis persistente presentes desde el comienzo de la lactancia. En relación con la afectación de la vía respiratoria superior, el lactante puede tener problemas para alimentarse y retraso del crecimiento, similar al efecto de la fibrosis quística. (Carcellerb 2017)

*Periodo infantil:* En este periodo es característico en el niño una tos húmeda o productiva, crónica, diaria y con expectoración mucopurulenta. Estos pacientes pueden ser erróneamente diagnosticados con asma atípica, puesto que durante la auscultación se encuentran sibilancias. En su defecto, el médico determina que la función pulmonar permanece estable aparentemente, pero hacia la tercera década de la vida suele existir un patrón obstructivo.

Se puede presentar otitis medias secretora y la presencia de moco en el oído medio, en ausencia de inflamación aguda, las cuales se dan en el 85% de los casos y condicionan una pérdida de audición y retraso del lenguaje. Los problemas óticos

---

<sup>4</sup> Ausencia del bazo.

<sup>5</sup> Presencia de varias masas de tejido esplénico pequeño que sustituyen al bazo normal.

mejoran con la edad.

En los niños mayores, es frecuente la sinusitis. La poliposis nasal<sup>6</sup> es menos común que en la fibrosis quística y en el 10% de los casos se detectan bronquiectasias. (Carceller 2017)

La alteración de la depuración mucociliar del aparato respiratorio inferior produce tos crónica secundaria a neumonía o bronquitis recurrente.

*Infección bronquial:* Cuando inicia precozmente es la mayor causa de morbilidad y mortalidad en la DCP. Las bacterias más comunes en niños y adolescentes son *Haemophilus influenzae* no tipificable, *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pneumoniae*. En los pacientes mayores con enfermedad avanzada, se aísla más comúnmente *Pseudomonas aeruginosa* y micobacterias no tuberculosas. La inflamación pulmonar es fundamentalmente neutrofílica, similar a la de la FQ, a pesar de que la expresión pulmonar es habitualmente más leve en la DCP. (Marco Maglione 2017)

Las anomalías radiográficas incluyen engrosamiento peribronquial, atelectasias y atrapamiento aéreo y, en la mayor parte de casos, bronquiectasias, aún incluso en niños en edad preescolar. Las acropaquias<sup>7</sup> son un signo de afectación pulmonar crónica.

*Adolescentes y adultos:* es habitual la ocupación parcial o total de todos los senos paranasales por tejido blando o secreciones, la hipoplasia sinusal en general y la aplasia de los senos frontales, consecuencia de la falta del estímulo neumatizador en la mucosa enferma. La cefalea es común, posiblemente relacionada con reagudizaciones de la sinusitis crónica, aunque también puede deberse a problemas de drenaje del líquido cefalorraquídeo.

La mayoría de los hombres con DCP tienen espermatozoides inmóviles porque las ultraestructuras de la maquinaria central del flagelo y del cilio móvil son similares conjuntamente con conductos eferentes testiculares sin actividad ciliar, por lo que son infértiles. También se han descrito problemas de fertilidad en mujeres probablemente se deban a disfunción ciliar de las trompas de Falopio. En la mujer, la deficiente actividad de los cilios en la trompa de Falopio entorpece el transporte del

---

<sup>6</sup> Es una enfermedad que afecta el interior de la nariz por el crecimiento de tumores benignos que obstruyen la respiración.

<sup>7</sup> Es el agrandamiento indoloro e insensible de las falanges terminales de los dedos de las manos y de los pies.



óvulo hacia el útero, lo que incrementa el número de embarazos ectópicos y reduce un 50% su fertilidad. (Carceller 2017)

## DIAGNÓSTICO

Para que el médico logre determinar el diagnóstico clínico debe de precisar de un alto índice de sospecha, por lo que el médico de atención primaria o el pediatra debe de estar alerta sobre este síndrome, ya que al presentarse con manifestaciones bastante comunes en el niño no es sencillo la detección, para poder derivarlo al especialista.

Entonces, se puede decir que para llegar al diagnóstico se debe de poner atención en niños con infecciones crónicas o recurrentes del aparato respiratorio superior e inferior, ya que esta puede ser variable e incluso puede aparentar el funcionamiento ciliar, siendo la media de edad de > 4 años.

El médico debe de solicitar estudios de imagen, los mismos que al mostrar afectación extensa de los senos paranasales deben de provocar sospecha. En la radiografía de tórax con frecuencia se ve hiperinsuflación pulmonar bilateral, infiltrados peribronquiales y atelectasia lobular.

La TC del tórax muchas veces muestra bronquiectasias, incluso en niños pequeños. La microscopía electrónica de transmisión es en la actualidad el método de referencia para evaluar los efectos ultraestructurales del cilio.

## TESTS DE CRIBADO

### *Medición del óxido nítrico exhalado nasal*

Es el test de primera elección para el diagnóstico de la DCP (95% de sensibilidad y 90% de especificidad), en donde las cifras elevadas excluyen la enfermedad mientras que valores son muy bajos o ausentes en pacientes con DCP. Los valores bajos requieren realizar tests de confirmación, dado que otras enfermedades (fibrosis quística, panbronquiolitis<sup>8</sup>, sinusitis crónica y poliposis nasal) también los tienen, por lo que existen protocolos de acuerdo a la edad y 3 métodos distintos de medición: retención de la respiración, exhalación oral contra la resistencia y respiración corriente, llegando a la conclusión de que el óxido nítrico exhalado nasal es una herramienta útil en todos los grupos de edad, siempre que el método aplicado se adecue a la edad del paciente.

---

<sup>8</sup> Es un proceso inflamatorio bronquiolar, crónico y progresivo.

### *Medida del aclaramiento mucociliar o Test de la sacarina*

Este test no se recomienda en niños < 12 años. El estudio del transporte mucociliar nasal con seroalbúmina marcada con 99TC, que puede utilizarse a cualquier edad, incluso en el recién nacido. Si el resultado del procedimiento muestra un transporte normal se descarta la DCP, pero un test alterado no la diagnostica, dado que otras enfermedades también pueden alterarlo (discinesias ciliares secundarias). Otros estudios con radioaerosoles permiten medir el aclaramiento mucociliar pulmonar, a partir de los 5 años de edad, con una sensibilidad del 88% y una especificidad del 100%. Cabe recalcar que el paciente debe de estar en buenas condiciones generales, que no estornude, coma, beba ni se suene mientras dure el examen.

### *Test diagnósticos definitivos*

No hay ningún standard para el diagnóstico de todos los fenotipos de DCP, por lo que es necesario efectuar una rigurosa evaluación tanto de la frecuencia (FBC) y patrón de batido ciliar (PBC), mediante vídeo de alta resolución digital y velocidad, como de la ultraestructura del cilio, mediante microscopía electrónica de transmisión (ME). Ambas técnicas requieren la toma de una muestra de células ciliadas del epitelio respiratorio, nasal o bronquial mediante el cepillado o raspado, dicha muestra de células ciliadas debe de ser correctamente manipulada para que los resultados sean fiables.

### *Estudio de la batida ciliar mediante o Digital high speedy video*

Se efectúa analizando la muestra, depositada en un medio de cultivo celular, inmediatamente después de su obtención. Permite examinar la batida ciliar en diferentes planos, a distintas velocidades, incluso imagen a imagen, tras su grabación con una cámara digital de alta velocidad, y la aplicación de un programa informático que mide:

- La FBC<sup>9</sup>, considerada normal si es  $\geq 9$  Hz (540 batidas por minuto).
- El PBC<sup>10</sup>, con sus 2 ciclos: fase de extensión y fase de recuperación.

Es el test diagnóstico con mayor sensibilidad, especificidad, valor predictivo negativo y positivo.

### *Estudio de la ultraestructura ciliar (microscopía electrónica)*

---

<sup>9</sup> Evaluación de la frecuencia ciliar.

<sup>10</sup> Patrón de batido ciliar.

La muestra se sumerge en glutaraldehído y se procesa para su estudio mediante ME. Se examinan entre 10-100 cortes transversales por paciente y se analizan tanto la orientación de los cilios, como los distintos componentes del axonema ciliar. Se considera que existe ausencia de dineína cuando el número medio de brazos de dineína, contados por cada corte trasversal, es menor de 2. Se definen como déficits parciales tanto a la ausencia de brazos internos (el número medio es  $< 0,6$ ), como a la de los externos (cuando es menor de 1,6), pocos brazos de dineína (externos o internos) cuando el valor medio es menor de 7 y 3, respectivamente, y brazos cortos de dineína cuando la proyección de los mismos es corta respecto a la de los cilios normales. Las alteraciones del patrón 9 + 2 se consideran significativas cuando afectan a más del 30% de los axonemas ciliares.

Los defectos más frecuentes (80-95% de los casos) son la ausencia completa de dineína, que se asocia a inmovilidad ciliar, y la ausencia parcial (de brazos internos o externos, poca dineína o brazos cortos), que se liga a discinesia. Otras anomalías incluyen: la ausencia de brazos radiales, la transposición ciliar y la agenesia<sup>11</sup> de túbulos centrales. Este tipo de procedimiento es 100% sensible y específico de disquinesia ciliar primaria. (Margaret W. Leigh 2009)

## **TOMA Y PROCESAMIENTO DE MUESTRAS PARA ESTUDIO DE ALTERACIONES ULTRA ESTRUCTURALES DE LOS CILIOS**

Años atrás se realizaba la biopsia nasal y la biopsia bronquial pero en la actualidad se toman muestras tomadas mediante cepillado nasal puesto que es menos traumático:

1. Inicialmente se lleva a cabo una limpieza de la nariz para eliminar el exceso de secreciones.
2. Se introduce un otoscopio en una de las fosas nasales para dejar expuesto el comete.
3. A través del otoscopios e inserta un cepillo citológico de 2 mm de diámetro, el cual se introduce entre el cornete inferior y la pared nasal lateral.
4. Con el cepillo se efectúa un movimiento rápido de 1 cm a lo largo de la parte posterior de la superficie mucosa y, luego, de regreso a la parte anterior para extraerlo.

---

<sup>11</sup> Es la ausencia parcial o completa de un órgano o de un tejido del organismo.

5. El material celular que se adhiere al cepillo se desprende mediante agitación del mismo en un medio líquido para cultivo celular, dentro del cual se incrementa la cantidad de tejido que se debe procesar para el estudio. De no ser posible el cultivo celular, la muestra se puede colocar directamente en el fijador para microscopía electrónica.

Esta técnica permite la cuantificación de la frecuencia del movimiento ciliar in vitro, evita los riesgos de los procedimientos efectuados con anestesia general y mayor efectividad en la obtención de la muestra.

(GerzaínRodríguez 1995)

## **TRATAMIENTO**

Lo más importante del tratamiento se basa en la kinesioterapia respiratoria diaria, cuyo objetivo es reemplazar la limpieza mucociliar deficiente y el tratamiento antibiótico de las infecciones respiratorias.

Lamentablemente, hoy en día no existe ningún tratamiento que demuestre la corrección la disfunción ciliar en la DCP, por lo que son aplicados los mismos que se utilizan en otras neumopatías por alteración de la depuración de las vías respiratorias y bronquiectasias, como lo es la fibrosis quística.

Las estrategias para mejorar la depuración mucociliar son fundamentales para el tratamiento de la DCP, en donde se opta por la limpieza frecuente de la vía respiratoria con drenaje postural, chalecos de percusión, dispositivos de presión positiva espiratoria y entre otras técnicas. Cabe recalcar, que en el deterioro del funcionamiento ciliar, la tos es el un mecanismo fundamental para la eliminación del moco, y no se debe suprimir. El suero hipertónico salino puede ser beneficioso para incrementar el aclaramiento del moco y los broncodilatadores podrían ser utilizados en los casos en que existieran signos síntomas de asma/hiperreactividad bronquial (HRB) y una prueba confirmada de obstrucción reversible del flujo aéreo. (Carcellerb 2017)

Es de vital importancia en el paciente con DCP cumplir con el carnet de vacunación, de manera esencial contra la tos ferina, la gripe y el neumococo que es una ventaja para cualquier tratamiento. Otras medidas obligatoria es evitar a cabalidad el humo de tabaco y otros irritantes de las vías respiratorias.

Los pacientes que padecen de DCP deben de realizarse cultivos seriados de esputo

(≥ 3 meses) para detectar precozmente patógenos respiratorios que exijan un tratamiento de erradicación, en base a los resultados del cultivo respiratorio y la sensibilidad bacteriana, los mismos que pueden ser antibióticos inhalados u orales en pacientes con DCP que tienen bronquiectasias o agudizaciones frecuentes, aunque no hay un respaldo de tratamiento antimicrobiano a largo plazo.

Se debe de tomar en cuenta las reinfecciones deben tratarse a altas dosis de ser necesario. En pacientes, con infección crónica por *P. aeruginosa* debe contemplarse la utilización de antibioterapia nebulizada, a largo plazo, para reducir las exacerbaciones. (Catalina Ilabaca 2011)

En cuanto a otitis media y los derrames del oído medio existe controversia sobre el tratamiento de la en pacientes con DCP, puesto que en los niños se utilizan con frecuencia tubos de miringotomía, aunque no carecen de complicaciones, pueden producir otorrea<sup>12</sup> mucoide crónica, perforación permanente de la membrana y timpanoesclerosis. Aunque la audición tiende a mejorar con el tiempo, se debe realizar un cribado sistemático y deben utilizar audífonos cuando sea necesario. La colocación de drenajes transtimpánicos está muy discutida, ya que no mejora la otitis, persistiendo una otorrea permanente que los obstruye, por lo que el Consenso de la DCP aconseja evitarla en la medida de lo posible. (Margaret W. Leigh 2009)

La rinitis y la sinusitis crónicas son manifestaciones clínicas frecuentes de la DCP, se trata a los pacientes con lavado sinusal y antibióticos sistémicos cuando tienen síntomas. Se conoce que el uso antimicrobianos puede provocar resistencia. Cuando los síntomas iniciales son intensos o refractarios al tratamiento médico se puede realizar cirugía sinusal endoscópica para favorecer el drenaje o la aplicación local de medicamentos, para facilitar el drenaje y la ventilación sinusal.

La intervención quirúrgica de la poliposis nasal y de las bronquiectasias puede ser beneficiosa para algunos pacientes, específicamente si la alteración es localizada a un segmento pulmonar, en el caso de las bronquiectasias.

(Carla Napolitano 2002)

## **PRONÓSTICO**

Aunque en las primeras fases de la DCP predominan los síntomas y signos

---

<sup>12</sup> Es la secreción procedente del oído.

relacionados con la enfermedad del aparato respiratorio superior, las manifestaciones clínicas de la enfermedad de las vías respiratorias inferiores tienden a aumentar con la edad y se convierte en la principal causa de morbilidad y mortalidad en pacientes con DCP. Se piensa que se puede retrasar la progresión y la extensión de la neumopatía con un diagnóstico y un tratamiento precoz. Por tanto, los estudios de seguimiento sistemático recomendaron que la asistencia de los niños con DCP incluya espirometría para monitorizar el funcionamiento pulmonar, radiografías de tórax y cultivos de esputo o de secreciones orofaríngeas para evaluar la flora de las vías respiratorias.

Los pacientes con DCP habitualmente tienen un deterioro más lento del funcionamiento pulmonar que los que tienen fibrosis quística, por ello el pronóstico y la supervivencia a largo plazo son mejores. De hecho, la mayoría de los pacientes con DCP tienen una esperanza de vida normal o casi normal, aunque algunos llegan a desarrollar bronquiectasias progresivas e insuficiencia respiratoria.

(Mohammad Haqqi MD n.d.)

## CONCLUSIONES

La discenecia ciliar primaria DCP es un trastorno hereditario recesivo autosómico con una amplia variabilidad en los síntomas, los mismos que afectan principalmente al sistema respiratorio, pero también al aparato reproductor con mayor incidencia a hombres. Para determinar la presencia de dicho síndrome es fundamental la sospecha en pacientes que presenten enfermedades respiratorias de manera repetitiva o que presentan la triada; situs inversus, sinusitis crónica y bronquiectasia, de igual manera si en la edad adulta presenta infertilidad. Las cardiopatías *congénitas* son más comunes en los pacientes con DCP.

La DCP se caracteriza por una estructura ciliar y función anormal que resulta en un deterioro congénito del aclaramiento mucociliar, para poder diagnosticarlo es necesario el estudio mediante microscopía electrónica de la ultraestructura ciliar de muestras de mucosa nasal o bronquial, evidenciando los defectos previamente descritos tales como la ausencia de brazos de dineína, la ausencia de rayos centrales y la transposición de microtúbulos, lo cual se debe al amplio número de alteraciones genéticas.

Si bien es cierto, en las DCP el fenotipo clínico es amplio y se superpone con otras enfermedades crónicas de las vías respiratorias, la mayoría de los pacientes adultos no se ven aparentemente afectados por lo que recién son diagnosticados en la edad adulta, pero es frecuente encontrar antecedentes de infecciones pulmonares con decisivas durante la infancia. Por lo que lo esencial es su diagnóstico en el período neonatal, el cual se manifiesta como distrés respiratorio en los primeros días de vida.

En los pacientes que padecen de DCP las acciones de propulsión se disminuyen notablemente por lo que se produce un deterioro del aclaramiento bacteriano en el tracto respiratorio. Como resultado de esto, la manifestación clínica más común son las infecciones recurrentes del tracto respiratorio superior e inferior. Sin embargo, el curso de este síndrome es variable, presentado cuadros severos respiratorios durante la edad neonatal, a ser asintomático en la adultez.

Las bronquiectasias ocurren en la etapa adulta presentándose clínicamente como sibilancias, que con frecuencia son tratadas como asma. Por lo que el tratamiento precoz de las patologías respiratorias recurrentes son la clave para prevenir o retrasar la evolución de las bronquiectasias y minimizar la pérdida progresiva de la

función pulmonar.

El cumplimiento de la vacunación completa de manera obligatoria contra la influenza y el neumococo es esencial para que el paciente tenga una calidad de vida, ya que de ello depende la severidad de las infecciones pulmonares, acompañado de un seguimiento clínico.

Lamentablemente, la falta de conocimiento del médico sobre las características de la DCP y como consecuencia la ausencia del diagnóstico precoz, al confundirlo con una enfermedad común puede traducirse en consecuencias adversas para el paciente, por lo que se recomienda tomar importancia a procesos respiratorios infecciosos altos y bajos desde la infancia, y no descartar la posibilidad de DCP en pacientes con bronquiectasias, el engrosamiento de la mucosa de los senos maxilares y el antecedente de una infertilidad no estudiada.



## BIBLIOGRAFÍA

Sergio Fernández García, Hilda Roblejo Balbuena, Hilda de la C. Balbuena Díaz. Vers. 1. Revista Habanera de Ciencias Médicas. Enero-Marzo de 2011. [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1729-519X2011000100007](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2011000100007) (accessed 01 de Junio de 2017).

Carla Napolitano, Claudia González, Rodrigo Iñíguez, Ximena Fonseca. Revision otorrinolaringol cirugía de cabeza-cuello. 2002. [https://www.sochiorl.cl/uploads/15\(16\).pdf](https://www.sochiorl.cl/uploads/15(16).pdf) (accessed 01 de Junio de 2017).

GerzaínRodríguez, OrlandoTorres y. «Discinesia ciliar primaria o síndrome de cilios inmóviles .» (Biomedica) 1995.

Carcellerb, Amparo Escribano Montanera y Miguel Armengot. «Discinesia ciliar primaria.» Edited by Amparo Escribano. *Anales de Pediatría Continuada* (Unidad de Neumología Infantil y Fibrosis Quística. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universitat de València. Valencia. España. Unidad de Rinología y de Discinesia Ciliar Primaria. Servicio de Otorrinolaringología. Hospital General Universitario. Universitat de València. Valencia. España.), Mayo 2017.

*INTRODUCCION A LA MEDICINA CLINICA - FISIOPATOLOGIA Y SEMIOLOGIA.*  
Vol. 2. ELSEVIER.

Sergio Fernández García, Hilda Roblejo Balbuena, Hilda de la C. Balbuena Díaz. Hospital Neumológico Benéfico Jurídico. 2011. <http://scielo.sld.cu/pdf/rhcm/v10n1/rhcm07111.pdf> (accessed 02 de Junio de 2017).

Catalina Ilabaca, Andrés Barrientos, Cristián Ríos, Alejandra Ilabaca, Germán Ilabaca V. «Síndrome de Kartagener. Reporte de un caso.» *REVISTA ANACEM* 2 (Diciembre 2011).

J. González de Dios, M. Moya Benavent, Sirvent Mayor, Prieto Cueto<sup>1</sup>, Herranz Sanchez, Juste Ruiz, Vera Luna<sup>2</sup>. «Síndrome de Kartagener: Una infrecuente causa de distrés respiratorio neonatal.» *An Esp Pediatr* 45, no. 4 (1996): 4.

Shah, Vikas Mittal y Ashok. Vallabhbhai Patel Chest Institute, University of Delhi, Delhi, India Department of Respiratory Medicine. 17 de Septiembre de 2011.

<http://www.archbronconeumol.org/es/situs-inversus-total-asociacion-sindrome/articulo/S0300289611003322/> (accessed 02 de Junio de 2017).

Mohammad Haqqi MD, 1Genevieve Digby, 1Adrian Baranchuk MD FACC. «Fibrilación auricular permanente en un paciente con síndrome de Kartagener y miocardiopatía isquémica.» División de Cardiología, Hospital General de Kingston, Universidad de Queen , Kingston, 10.

Margaret W. Leigh, MD, Maimoona A. Zariwala, PhD, and Michael R. Knowles, MD. *US National Library of Medicine National Institutes of Health*. Primary ciliary dyskinesia: improving the diagnostic approach. Junio de 2009. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3665363/> (accessed 02 de Julio de 2017).

Malgorzata Kurkowiak, Ewa Ziętkiewicz y Michał Witt. Recent advances in primary ciliary dyskinesia genetics. Octubre de 2014. <http://jmg.bmj.com/content/jmedgenet/52/1/1.full.pdf> (accessed 02 de Junio de 2017).

Marco Maglione, Silvia Montella, Carmine Mollica, Vincenzo Carnovale, Paola Iacotucci, Fabiola De Gregorio, Antonella Tosco, Mariarosaria Cervasio, Valeria Raia, and Francesca Santamaria. *US National Library of Medicine National Institutes of Health*. Lung structure and function similarities between primary ciliary dyskinesia and mild cystic fibrosis: a pilot study. Abril de 2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5389053/> (accessed 02 de Junio de 2017).

Ebsen, Dirk Theegarteny Michael. *US National Library of Medicine National Institutes of Health*. Ultrastructural pathology of primary ciliary dyskinesia: report about 125 cases. 2011. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3292478/> (accessed 02 de Junio de 2017).