

Caso Clínico: Discinesia Ciliar Primaria (Síndrome de Kartagener)

Cintha Elizabeth Carrasco Encalada¹, Pablo Agustín Parra Coronel.²

1. Unidad de Medicina Interna, Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga- Cuenca – Ecuador.
2. Unidad de Neumología, Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga. Cuenca – Ecuador.

CORRESPONDENCIA:

Cintha Elizabeth Carrasco Encalada
 Correo Electrónico:
 cintha_elizabeth.07@hotmail.com
 Dirección: Av. José Carrasco Arteaga entre Popayán y Pacto Andino. Cuenca, Azuay – Ecuador.
 Código Postal: EC 010210
 Teléfono: [593] 0983178760

Fecha de recepción: 07 – 02 – 2019
 Fecha de aprobación: 09 – 05 – 2019
 Fecha de publicación: 31- 07- 2019

MEMBRETE BIBLIOGRÁFICO:

Carrasco C, Parra P. Caso Clínico: Discinesia Ciliar Primaria (Síndrome de Kartagener). RevMed HJCA 2019; 11 (2): 163-167. DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2019.11.2.cc.27>

ARTÍCULO ACCESO ABIERTO



©2019 Carrasco et al.; Licencia RevMed HJCA. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de "Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International Public License" (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>), la cual permite copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato; mezclar, transformar y crear a partir del material, dando el crédito adecuado al propietario del trabajo original y bajo la misma licencia del original.

El dominio público de transferencia de propiedad (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) aplica a los datos recolectados y disponibles en este artículo, a no ser que exista otra disposición del autor.

Cada término de los Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS) reportados en este artículo ha sido verificado por el editor en la Biblioteca Virtual de Salud (BVS) de la edición actualizada a marzo de 2016, el cual incluye los términos MESH, MEDLINE y LILACS (<http://decs.bvs.br/E/homepage.htm>).



RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La discinesia ciliar primaria es un trastorno hereditario autosómico recesivo, que afecta la función de las células ciliadas y se caracteriza por infecciones respiratorias a repetición y afecta tanto al tracto respiratorio superior e inferior, puede asociarse con trastornos de la lateralidad orgánica (síndrome de Kartagener), infertilidad y en algunos casos malformaciones. No existe un tratamiento específico; sin embargo, se tratan las infecciones agudas y se realiza seguimiento de la función pulmonar como en el caso clínico que se presenta a continuación.

CASO CLÍNICO: Se trata de una mujer de 28 años, con antecedentes de dextrocardia, sinusitis, otitis, bronquitis y neumonías a repetición, asmática, con rinitis mucosa crónica, que acudió por cuadro persistente de tos productiva y disnea de moderados esfuerzos. Al examen físico destacó: saturación de 80% con FIO₂: 21%, cianosis discreta, ruidos cardíacos audibles en hemitórax derecho con reforzamiento del segundo ruido, estertores difusos y frémito aumentado. En la espirometría se detectó patrón obstructivo – restrictivo severo, la tomografía demostró la presencia de sinusitis maxilar y esfenoidal, dextrocardia, bronquiectasias e infiltrados difusos, poliesplenía, hepatomegalia e hígado en herradura. Se diagnosticó de síndrome de Kartagener (por dextrocardia, sinusitis y bronquiectasias).

EVOLUCIÓN: Durante la estancia hospitalaria la paciente permaneció sin requerimientos de oxígeno suplementario y afebril. Recibió tratamiento antibiótico, corticoides inhalatorios y salbutamol. Se explicó a la paciente y sus familiares la benignidad de la enfermedad y el requerimiento de controles rigurosos por consulta externa. El diagnóstico definitivo por microscopía electrónica no fue realizado por falta de recursos a nivel local.

CONCLUSIÓN: La discinesia ciliar primaria por lo general tiene un curso evolutivo de carácter benigno, al ser una enfermedad poco conocida su diagnóstico es tardío. La discinesia ciliar primaria debe ser considerada dentro de los diagnósticos diferenciales de un paciente que presenta infecciones respiratorias a repetición.

PALABRAS CLAVE: TRASTORNO DE LA MOTILIDAD CILIAR, DISCINESIA CILIAR PRIMARIA, SÍNDROME DE LOS CILIOS INMÓVILES, SÍNDROME DE KARTAGENER.

ABSTRACT

Clinical Case Report: Primary Ciliary Dyskinesia (Kartagener's Syndrome)

BACKGROUND: Primary ciliary dyskinesia is an inherited autosomal recessive disorder, which affects the function of ciliated cells and is characterized by recurrent upper and lower respiratory infections. It may be associated with organic laterality disorders (Kartagener syndrome), infertility and in some cases malformations. There is no specific treatment; however, acute infections management and pulmonary function surveillance is recommended, as presented in the case report.

CASE REPORT: 28-year-old woman with a history of dextrocardia, sinusitis, otitis, bronchitis and recurrent pneumonia, asthmatic, with chronic mucoid rhinorrhea and recurrent episodes of productive cough and dyspnea. Physical examination revealed an oxygen saturation of 80% at room air, discrete cyanosis, and audible cardiac sounds in the right hemithorax with reinforcement of the second noise, diffuse rales and increased thrill. Pulmonary function test was positive for a severe obstructive - restrictive pattern, computed tomography revealed the presence of maxillary and sphenoid sinusitis, dextrocardia, bronchiectasis, polysplenia, hepatomegaly and horseshoe liver. The diagnosis of Kartagener syndrome was made (due to dextrocardia, sinusitis and bronchiectasis).

EVOLUTION: During the hospital stay the patient remained without oxygen requirements, she received antibiotic treatment plus corticosteroids and salbutamol. Patient education was carried out, indicating the benignity of the disease and the requirement of close monitoring. Definitive diagnosis by electron microscopy was not available.

CONCLUSION: Primary ciliary dyskinesia usually has a benign course of evolution; being an uncommon disease, diagnosis is usually late. Primary ciliary dyskinesia should be considered within the differential diagnosis of patients with recurrent respiratory infections.

KEYWORDS: CILIARY MOTILITY DISORDER, PRIMARY CILIARY DYSKINESIA, IMMOBILE CILIA SYNDROME, KARTAGENER SYNDROME.

INTRODUCCIÓN

La discinesia ciliar primaria es una enfermedad hereditaria, generalmente autosómica recesiva que afecta a las células ciliadas que se encuentran en el tracto respiratorio, las células ependimarias del sistema nervioso y las trompas de Falopio [1]. Son múltiples las alteraciones genéticas envueltas en este trastorno; sin embargo, todos ellos conducen a una aberración en el movimiento ciliar que determina estasis de moco y por ende infecciones respiratorias a repetición. Varias malformaciones y enfermedades congénitas pueden estar asociadas. En la edad adulta puede generar infertilidad masculina por déficit del movimiento flagelar en los espermatozoides (algunas proteínas ciliares también participan en la estructura flagelar) y en la mujer embarazos ectópicos [2-4].

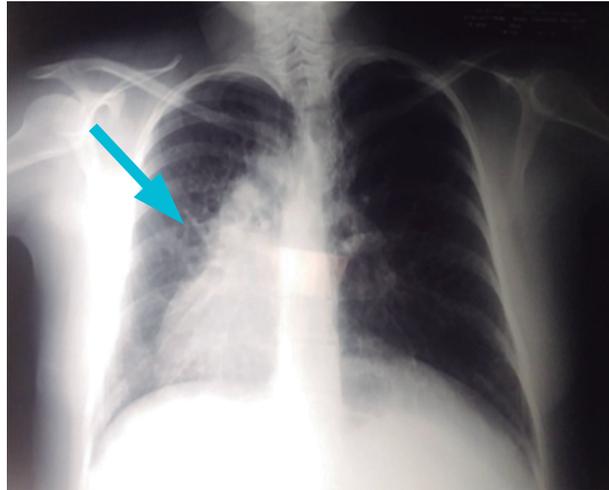
El síndrome de Kartagener se presenta en el 50% de los afectados con discinesia ciliar primaria y está caracterizado por una tríada clásica situs inversus, sinusitis y bronquiectasias. El situs inversus puede ser parcial (sólo afecta al corazón) o total [5]. También se conoce como síndrome de Afzelius, tríada de Kartagener, síndrome de Siewert, síndrome de dextrocardia-bronquiectasia-sinusitis [3]. El tratamiento consiste en resolver los procesos agudos de tipo infeccioso mediante antibioticoterapia, indicar terapia física y respiratoria para mejorar la función pulmonar y mantener un estricto seguimiento.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino, de 28 años de edad, soltera, etnia mestiza, con antecedentes personales patológicos de dextrocardia y hospitalizaciones frecuentes por infecciones respiratorias bajas recurrentes durante la infancia (bronquitis a repetición, neumonías y crisis de asma). La paciente indica adicionalmente antecedentes de infecciones respiratorias altas como sinusitis y otitis recurrentes. Valorada por distintos facultativos ante la presencia de tos productiva crónica y disnea de medianos esfuerzos progresiva, sin llegar a establecerse su etiología siendo referida al Servicio de Neumología. Al examen físico se evidenció: saturación de oxígeno: 80 - 84% con FIO₂: 21%. Mucosas orales discretamente cianóticas. Se observó prominencia de la unión esternocostal a nivel de la primera y segunda costilla (bilateral). En tórax se auscultaron ruidos cardiacos en el lado derecho, con reforzamiento del segundo ruido. En campos pulmonares fueron evidentes estertores difusos, frémito discretamente aumentado con elasticidad y expansibilidad conservada. Se decidió ingreso hospitalario para estudios de extensión.

Los exámenes de laboratorio reportaron leucocitos de 9 060 (neutrófilos 63%, linfocitos 24.9%), hemoglobina 14 g/dl, hematocrito 42.9%, plaquetas 333.000 mm³, tiempos de coagulación normales, pruebas de función renal, hepática y electrolitos dentro de parámetros normales. La espirometría reveló un patrón obstructivo - restrictivo severo. La radiografía de tórax evidenció una tráquea desplazada a la derecha y cono de la arteria pulmonar prominente, hilos engrosados, engrosamiento peribroncovascular, dextrocardia, parénquima pulmonar con infiltrado intersticial reticular lineal bilateral (Imagen 1).

Imagen 1. Radiografía tórax: dextrocardia



Se realizó una tomografía de tórax y ecocardiograma con los cuales se observó: dextrocardia con la aurícula izquierda localizada a la derecha con su correspondiente ventrículo izquierdo y arteria aorta; aurícula derecha localizada a la izquierda con su ventrículo derecho y arteria pulmonar; llegada de las cuatro venas pulmonares al atrio izquierdo localizado hacia la derecha, llegada de las venas cavas a la aurícula derecha localizada a la izquierda. Se evidenció también insuficiencia tricúspidee ligera, funcional e hipertensión pulmonar ligera (45 mmHg).

A nivel pulmonar el bronquio morfológicamente izquierdo se ubicaba en el lado derecho y el bronquio morfológicamente derecho en el lado izquierdo. Existía engrosamiento pleural bilateral, infiltrado intersticial disperso en ambos campos, bronquiectasias en ambos vértices y bases de predominio en lado derecho (Imagen 2A y 2B). En la tomografía y ecografía abdominal se objetivó riñones y páncreas normales. El hígado tenía morfología en herradura, dimensiones incrementadas e infiltración grasa. Se evidenciaron bazo accesorios (Imagen 3). La tomografía de senos paranasales mostró la existencia de un pólipo nasal y sinusitis maxilar y etmoidal bilateral (Imagen 4).

Imagen 2. A) Dextrocardia; B) Bronquiectasias. Infiltrado intersticial disperso en ambos campos, bronquiectasias de predominio en lado derecho.

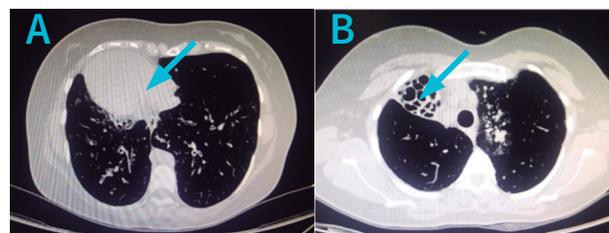


Imagen 3. TAC abdominal: Hígado en herradura, hepatomegalia (flecha roja). Bazos accesorios (flecha azul).

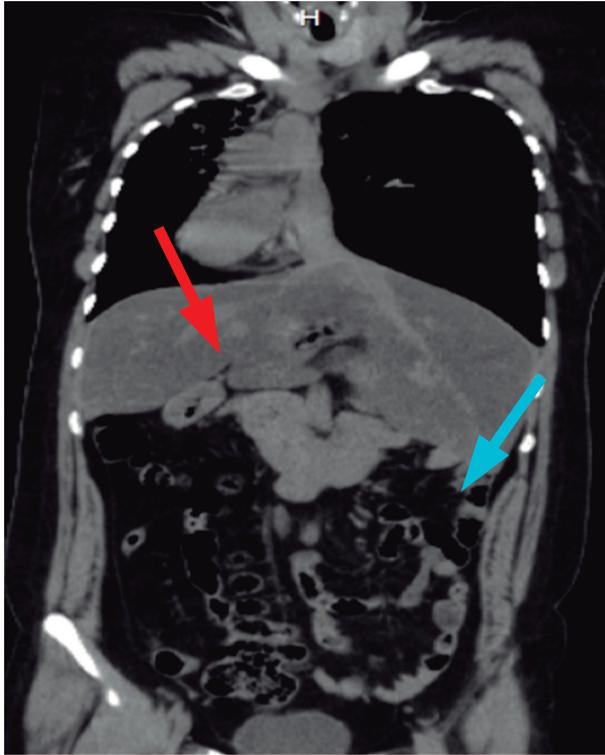
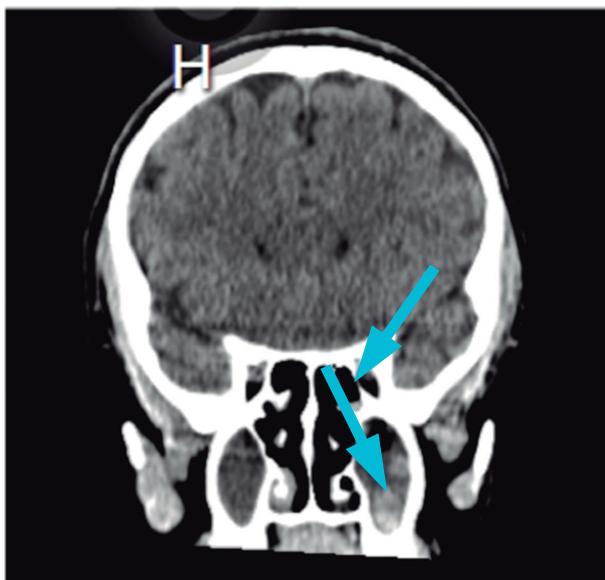


Imagen 4. Tomografía de cráneo: Sinusitis maxilar y etmoidal (flechas azules).



EVOLUCIÓN

La paciente durante su estancia hospitalaria no requirió de oxígeno suplementario. Se instauró tratamiento antibiótico a base amoxicilina más ácido clavulánico para su actual sinusitis. Para su alta médica se prescribió corticoides inhalatorios (fluticasona) y salbutamol (de rescate). Se explicó a la paciente y a sus familiares la benignidad de su enfermedad y se sugirió realizar controles médicos periódicos.

DISCUSIÓN

El término discinesia hace referencia a la alteración del movimiento ciliar. Se presenta en 1 de cada 26 000 a 40 000 nacidos vivos, aproximadamente la mitad de ellos presentarán la triada clásica del síndrome de Kartagener [3]. La función ciliar normal es crítica para la defensa del tracto respiratorio, la motilidad del esperma y la orientación visceral normal durante la embriogénesis [2]. La función de los cilios puede verse afectada por causas extrínsecas (discinesia secundaria) o puede ser de tipo hereditaria con un patrón de transmisión autosómico recesivo en la mayoría de los casos (discinesia primaria) [6]. La etiología de la discinesia ciliar primaria se ha vinculado con la alteración genética de las proteínas que participan en su estructura. Los genes DNAI1 y DNAH5 son los más relacionados con esta enfermedad [7].

La función de los cilios respiratorios es realizar un batido coordinado con una frecuencia y patrón correctos para el aclaramiento de las secreciones y eliminación de los desechos de la vía aérea. La afectación del transporte mucociliar de las vías respiratorias provoca estasis de moco y en consecuencia infecciones recurrentes (sinusitis, otitis media, bronquitis, neumonías, bronquiectasias). En el período neonatal, un movimiento ciliar ineficaz provoca dificultad para eliminar el líquido pulmonar del recién nacido. A nivel nasal los pacientes pueden presentar rinitis mucosa crónica desde el inicio de la infancia. Los pólipos nasales se observan en el 30% de los individuos afectados, el 59% de los pacientes tienen episodios recurrentes de sinusitis y otitis media y algunos afectados presentan secreción crónica por el oído [8]. La infertilidad femenina y masculina puede ocurrir a menudo en los pacientes con discinesia ciliar primaria por la presencia de cilios disfuncionales en las fimbrias de las trompas de Falopio y alteraciones en el flagelo del espermatozoide respectivamente [7].

La discinesia ciliar primaria se ha relacionado con alteraciones de la lateralidad orgánica: situs inversus completo (situs inversus totalis) o incompleto (heterotaxia) [9]. La lateralidad anómala se debe a que durante el desarrollo embrionario las células ciliadas participan en la migración de los órganos. En la discinesia ciliar la disposición de los órganos ocurre como un evento al azar, de aquí que el 50% de los afectados tiene situs normal y el otro porcentaje situs inverso [1-11]. Esta hipótesis ha sido comprobada en estudios realizados en gemelos monocigóticos con discinesia ciliar primaria en los cuales uno de ellos presenta situs inversus y el otro situs normal [6]. Adicionalmente las alteraciones de la lateralidad pueden asociarse con asplenia o poliesplenia [9].

Tabla 1. Manifestaciones y condiciones asociadas al Síndrome de Kartagener.

Neonatal	Rinorrea continua
	Distres respiratorio
	Neumonía sin factores predisponentes
Infancia (edad de diagnóstico más frecuente)	Situs inversus: con o sin defectos cardíacos
	Tos húmeda crónica
	Sinusitis y rinitis crónica
	Otitis media con efusión crónica
	Asma atípica o de difícil control
Bronquiectasias idiopáticas	

Adolescencia y vida adulta	Infertilidad masculina
	Embarazo ectópico
	Enfermedad pulmonar crónica
	Bronquiectasias, poliposis nasal
Presencia de los siguientes diagnósticos	Enfermedad poliquística hepática y renal
	Hidrocefalia
	Atresia biliar, atresia esofágica
	Retinitis pigmentaria

Elaborado por: Los autores

Fuente: Asociación Española de Pediatría

El diagnóstico definitivo se realiza mediante microscopía de luz y la microscopía de contraste de fase. La muestra se toma del cornete medio o del epitelio traqueo-bronquial mediante broncoscopía. Se investiga la orientación de los cilios, la forma y coordinación del batido ciliar [6, 8, 10]. Los diagnósticos diferenciales incluyen un amplio grupo de patologías que afectan al tracto respiratorio superior e inferior, pudiéndose mencionar las siguientes: hiperplasia adenoi-de, aspergilosis broncopulmonar, enfermedad pulmonar obstructiva crónica, fibrosis quística, neumonías intersticiales idiopáticas, poliposis nasal idiopática, inmunosupresión, inhalación de sustancias tóxicas, enfermedad maligna, bronquiectasia post infecciosa [8].

Se debe tratar las infecciones respiratorias agudas con antibiotico-terapia que incluya cobertura para *Haemophilus influenzae* y *Staphylococcus aureus* y en algunos casos individualizados considerar fármacos contra *Pseudomona* [8, 11]. Los controles médicos periódicos deben evaluar el estado general del paciente la función respiratoria y auditiva. Se indica instaurar fisioterapia y ejercicio físico para favorecer el drenaje de las secreciones [8, 11].

La paciente del caso clínico expuesto presenta las características clínicas que se han descrito en el síndrome de Kartagener con su triada clásica: dextrocardia, sinusitis y bronquiectasias. La poliesplenía se explicaría como ya se ha mencionado por el movimiento celular aberrante durante la embriogénesis. El diagnóstico definitivo por estudio genético o microscopía electrónica no se realizó por la falta de recursos a nivel local. Se instauró antibioticoterapia para el proceso infeccioso agudo como lo indican los estudios internacionales.

CONCLUSIÓN

La discinesia ciliar primaria es una enfermedad poco conocida, aunque son más frecuentes las manifestaciones respiratorias puede cursar con amplio abanico de alteraciones que involucran la lateralidad orgánica y en ciertos casos malformaciones internas. El diagnóstico en un inicio resulta dificultoso, a lo cual se añade las técnicas de estudio de difícil acceso (ultramicroscopia). En todo paciente que presenta desde su infancia infecciones respiratorias a repetición debe considerarse la discinesia ciliar dentro de los diagnósticos diferenciales. Lo correcto sería que los afectados sean atendidos en centros especializados con un enfoque multidisciplinario.

RECOMENDACIÓN

Dentro de los diagnósticos diferenciales de todo paciente que presente procesos respiratorios infecciosos a repetición debe considerarse a la discinesia ciliar primaria como posible etiología. Se debe realizar una historia clínica exhaustiva profundizando en los antecedentes patológicos personales y familiares que se relacionan con este trastorno.

ABREVIATURAS

FI02: fracción inspirada de oxígeno; mm3: milímetro cúbico, mmHg: milímetros de mercurio.

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen la participación de los tratantes del servicio de Cardiología, de manera especial a la Dra. Karol Guzmán.

FINANCIAMIENTO

Este estudio es autofinanciado.

DISPONIBILIDAD DE DATOS Y MATERIALES

Los datos clínicos e de imagenología se encuentran en el historial médico de la paciente en el sistema virtual del Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga. La bibliografía consultada se encuentra en acceso libre en el internet.

CONTRIBUCIONES DE LOS AUTORES

CC: redacción del manuscrito, revisión bibliográfica y análisis crítico. PP: idea de la publicación, diagnóstico, tratamiento clínico y seguimiento del caso. Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

INFORMACIÓN DE LOS AUTORES

- Cintha Elizabeth Carrasco Encalada. Médico General En Funciones Hospitalarias. Unidad de Medicina Interna, Unidad de Neumología, Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga. Cuenca, Azuay – Ecuador.  ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-2794-5066>.

- Pablo Parra. Doctor en Medicina y Cirugía. Especialista en Neumología. Unidad de Neumología del Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga. Cuenca, Azuay – Ecuador.  ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6581-4062>

CONFLICTOS DE INTERESES

Los autores no reportan ningún conflicto de interés.

APROBACIÓN ÉTICA Y CONSENTIMIENTO DE PARTICIPACIÓN

Los autores cuentan con el consentimiento escrito del paciente para la publicación del caso y sus imágenes. Los autores cuentan con el consentimiento escrito del paciente para la publicación del caso y sus imágenes.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO:

Carrasco C, Parra P. Caso Clínico: Discinesia Ciliar Primaria (Síndrome de Kartagener). RevMed HJCA 2019; 11 (2): 163-167. DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2019.11.2.cc.27>

PUBLONS

 Contribuye con tu revisión: <https://publons.com/publon/21055780/>

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Armengot M, Mata M, Milara X, Cortijo J. Discinesia ciliar primaria. Ciliopatías. Acta Otorrinolaringológica Española. 2010; 61: 87 – 172. DOI: 10.1016/j.otorri.2009.01.013
2. Tadesse A, Alemu H, Silamsaw M, Gebrewold Y. Kartagener's syndrome: a case report. J Med Case Rep. 2018 Jan 10;12(1):5. doi: 10.1186/s13256-017-1538-2.
3. Pandit S, Choudhury S, Das A, Basuthakur S, Das SK. A rare case of Kartagener's syndrome. J Nat Sci Biol Med. 2014 Jan-Jun;5(1):175-7. doi: 10.4103/0976-9668.127321.
4. Mishra M, Kumar N, Jaiswal A, Verma AK, Kant S. Kartagener's syndrome: A case series. Lung India. 2012 Oct-Dec;29(4):366-9. doi: 10.4103/0970-2113.102831.
5. Caballero Rocio, Sánchez F, Alcázar M. Síndrome de Kartagener. Imagen Diagnóstica 2012. 3:1 (32-33). DOI: 10.1016/S2171-3669(12)70048-3.
6. Napolitano C, González C, Iñiguez R, Fonseca X. Disquinesia ciliar primaria: Revisión bibliográfica. Rev otorrinolaringol cir cab-cuello. 2002; 62: 191-198. Disponible en: [https://www.sochiorl.cl/uploads/15\(16\).pdf](https://www.sochiorl.cl/uploads/15(16).pdf)
7. Stern BM, Sharma G. Ciliary Dysfunction (Kartagener Syndrome, Primary Ciliary Dyskinesia) [Updated 2019 Mar 1]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2019 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448201/>
8. Romero Rubio MT, Rovira Amigo S, Caballero Rabasco MA. Manejo del paciente afecto de discinesia ciliar primaria. Asociación Española de Pediatría. Protoc diagn ter pediatr. 2017;1:423-437. Disponible en: http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/25_manejo_paciente_dcp.pdf
9. Chin Alvin, Abril 2017. Heterotaxy Syndrome and Primary Ciliary Dyskinesia Medscape. Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/896757-overview>
10. Gonzalez J, Sanchez M, Parra M, Lagaña C, Luchsinger J, Largo P. Síndrome de Kartagener. Med Gen y Fam. 2015;4(4):136–139. Disponible en: http://mgyf.org/wp-content/uploads/2017/revistas_antes/v04n04_008.pdf
11. Bent Jhon. Primary Ciliary Dyskinesia (Kartagener Syndrome). Medscap. Marzo 2018. Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/299299-overview#a2>