Universidad de Ciencias Médicas de Camagüey

Federación Estudiantil Universitaria

XXXIV Jornada Científica Estudiantil Nacional

Reporte de caso sobre Discinesia Ciliar Primaria

Autor: Felipe de Jesús López Catá[1]

[1]Estudiante de 6to año de Medicina. Interno Vertical de Neumología. Hospital Clínico Quirúrgico Amalia Simoni. Servicio de Neumología. Camagüey, Cuba. Correspondencia: felipelopez.cata@gmail.com Celular: 58280936

Tutor: Gaspar Jiménez Madrigal[2]

[2] Especialista de 1er grado en Neumología. Profesor asistente. Hospital Clínico Quirúrgico Amalia Simoni. Servicio de Neumología. Camagüey, Cuba.

Camagüey, Cuba
"Año 64 de la Revolución"

Curso 2022-2023

RESUMEN

Introducción: la discinesia ciliar primaria es una enfermedad hereditaria caracterizada por una estructura y función ciliar anormal, caracterizada por infecciones recurrentes de las vías respiratorias que ponen en peligro la vida de los pacientes por el cuadro clínico multisistémico que producen. **Objetivo:** exponer los principales elementos en el manejo de un caso de discinesia ciliar primaria. **Presentación de caso:** paciente blanco, masculino, casado, recluso, de procedencia urbana, de 37 años de edad, con antecedentes personales de fibrosis quística no constatada, sinusitis maxilar crónica, infecciones respiratorias altas recurrentes y bronquiectasia infectada; que es trasferido desde el centro penitenciario por presentar tos húmeda con expectoración mucopurulenta que se exacerba a los esfuerzos físicos, disnea, dolor en la región posterior del tórax y fiebre. Se realizan estudios de laboratorio como hemoquímica sanguínea, radiografía posteroanterior de tórax y senos paranasales, broncoscopia con lavado broncoalveolar, test del sudor, prueba de Mantoux y espermiograma; cuyos resultados junto a la observación con microscopía electrónica de la muestra bronquial, permitieron establecer el diagnóstico de discinesia ciliar primaria. **Conclusiones:** la discinesia ciliar primaria debe sospecharse en todo pacientes con infecciones respiratorias recurrentes, sinusitis crónica, bronquiectasias e infertilidad. Las manifestaciones clínicas, el examen físico y los antecedentes patológicos personales y familiares orientan el diagnóstico, el cual se confirma con estudios imagenológicos y mediante microscopía electrónica. El tratamiento con fisioterapia respiratoria en el aclaramiento mucociliar y antibióticos para tratar las infecciones respiratorias, muestra resultados satisfactorios.

Palabras clave: Discinesia Ciliar Primaria; Enfermedades Respiratorias; Síndrome de Cilios Inmóviles; Trastorno de la Motilidad Ciliar

INTRODUCCIÓN

Los cilios son organelas celulares conservados a lo largo del proceso evolutivo y presentes en casi todas las células del organismo en algún momento del desarrollo. La biología ciliar es un campo de estudio con una larga historia, considerándose por muchos años la existencia de una sola categoría de cilio, y realizándose posteriormente divisiones según su movilidad en móviles e inmóviles; o según su función en motilidad o sensorial. [1,2]

Actualmente se ha ampliado la clasificación a cuatro categorías. La primera se refiere a cilios móviles unidireccionales localizados en el sistema respiratorio, reproductor femenino y epitelio ependimario. La segunda categoría es el cilio nodal embrionario con la función de garantizar la lateralidad corporal durante la embriogénesis. Una tercera corresponde a los cinocilios que se encuentran en

células de órganos de la sensibilidad especial como el de Corti y la retina, y finalmente el cilio primario, inmóvil y sensorial que se encuentra ampliamente distribuido en el organismo. [2]

Las principales diferencias entre las variedades de cilios radican en la presencia y distribución de brazos de dineína y del par de microtúbulos centrales, lo cual determina su motilidad. No obstante, todos comparten las unidades estructurales básicas compuestas por los dobletes de microtúbulos periféricos y la membrana ciliar. [2]

Las ciliopatías se definen como enfermedades genéticamente heterogéneas que comparten rasgos fenotípicos comunes y son causadas por defectos en los mecanismos de formación y función ciliar. Se clasifican según la variedad de cilios afectados en ciliopatías de cilios móviles y ciliopatías primarias o inmóviles; así como según las características del cilio, si presenta cilios con disfunción o una ausencia total o parcial del mismo. [2] El nivel de afectación de los tejidos y órganos depende del gen alterado, el defecto ciliar y la dependencia funcional del tejido en relación al cilio, dando lugar a diferentes enfermedades como la hipoacusia neurosensorial, hidrocefalia congénita, retinitis pigmentaria, cardiopatías congénitas, síndrome cerebelo-óculo-renal o de Joubert, discenesia ciliar primaria (DCP), entre otros. [3]

En 1933 el neumólogo Manes Kartagener describió la tríada de sinusitis, bronquiectasias y *situs inversus* como una asociación no coincidente; [2] no obstante, el doctor ruso AK Siewert había reconocido desde 1904 las características distintivas del Síndrome Kartagener. [4] No fue hasta mediados del año 1970 que el investigador Björn Azfelius identificó anomalías en la ultraestructura ciliar y lo asoció a hombres con infertilidad, acuñando en 1976 el término síndrome de cilia inmóvil. [2]

La DCP o síndrome de cilios inmóviles es una enfermedad autosómica recesiva sin predilección de sexo o raza, que afecta a uno de cada 10 000 a 60 000 individuos, caracterizada por una estructura y función ciliar anormal que se expresa clínicamente distinta a las ciliopatías de cilios no móviles. [2] Entre las manifestaciones clínicas están la dificultad respiratoria, infertilidad masculina y *situsinversus* en aproximadamente el 50 % de los casos en algunas variantes conocidas como síndrome de Kartagener. La mayoría de los pacientes que presentan esta enfermedad tienen cilios con rigidez, falta de coordinación y movimientos ciliares ineficaces. [1,4]

En la actualidad se han identificado más de 30 genes asociados a la DCP, con diferentes defectos en la ultraestructura ciliar, siendo las mutaciones en los genes DNAI1 del cromosoma 9 y DNAH5 del cromosoma 5 que codifican la proteína dineína, las más frecuentes entre el 30 y 50 % de los casos. [4] El diagnóstico puede plantearse a partir del cuadro clínico como ocurre en el síndrome de Kartagener, [5] sin embargo, en los casos menos evidentes deben

tenerse en cuenta los antecedentes de sinusitis crónica, otitis, infecciones respiratorias a repetición desde la niñez e infertilidad. [2] Los antecedentes familiares de la enfermedad, la observación directa de la ultraestructura ciliar mediante microscopía electrónica en las muestras, y la valoración de la frecuencia y patrón de batida ciliar con técnicas digitales de alta resolución, corroboran el diagnóstico de esta enfermedad. [2,6]

En Cuba no se dispone de estudios que describan el comportamiento de la DCP más allá de presentaciones de casos del síndrome de Kartagener[5,7] y otras formas de la enfermedad, aunque se plantea que su incidencia puede estar subestimada y limitada por las pruebas necesarias para establecer su diagnóstico. [7]

Este trastorno genético puede causar infecciones crónicas de las vías respiratorias, bronquiectasia y problemas respiratorios que ponen en peligro la vida de los pacientes por el cuadro clínico multisistémico que produce. [2] A pesar de ser una entidad poco frecuente, es importante para el neumólogo y médico asistencial reconocer sus características clínicas y abordaje terapéutico que permitan una mejor calidad de vida de los pacientes que la padecen. Por todo lo anterior se realizó la presente investigación con el objetivo de exponer los principales elementos en el manejo de un caso de discinesia ciliar primaria en el Hospital Clínico Quirúrgico Amalia Simoni.

OBJETIVO

Exponer los principales elementos en el manejo de un caso de discinesia ciliar primaria.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente GPP, blanco, masculino, casado, recluso, de procedencia urbana, de 37 años de edad, sin antecedentes patológicos familiares y que refiere antecedentes personales de fibrosis quística no presente en su resumen de historia clínica, con tratamiento con aerosolterapia, así como de sinusitis maxilar crónica por la cual ha sido operado en una ocasión y otras infecciones respiratorias altas tratadas con ciclos de antimicrobianos vía oral como cefixime (400 mg) y azitromicina (500 mg). También refiere presentar alergia a medicamentos como la teofilina, penicilinas y vancomicina, así como haber sido diagnosticado con bronquiectasia infectada hace aproximadamente un mes, usando salbutamol en spray.

Es trasferido desde el centro penitenciario de máximo rigor Kilo 8 al Hospital Clínico Quirúrgico Amalia Simoni por presentar tos húmeda con expectoración mucopurulenta que se exacerba al realizar esfuerzos físicos como caminar, acompañada de disnea de moderada intensidad. También refirió dolor en la región infraescapular de ambos hemitórax de moderada intensidad que no

alivia con los cambios de posición ni con la administración de analgésicos, y que desde hace aproximadamente una semana presenta fiebre que no se ha podido constatar. Por todo lo anterior se decidió su ingreso en la sala I para estudio y tratamiento.

Entre los datos positivos al examen físico al ingreso se constató disnea de moderada intensidad a los esfuerzos, expansibilidad torácica disminuida en el tercio inferior de ambos campos pulmonares, murmullo vesicular disminuido globalmente, con estertores crepitantes diseminados en ambos campos pulmonares y predominio en el tercio medio e inferior, saturación de oxígeno del 94 % con oxigenoterapia y 89 % sin ella, frecuencia respiratoria de 23 respiraciones por minuto, frecuencia cardíaca de 118 pulsaciones por minuto, peso de 49 kg y talla de 169 cm.

Al ingreso se planteó un síndrome de condensación inflamatoria del parénquima pulmonar lobulillar, y diagnóstico de bronconeumonía no hipostática sin criterios de gravedad acompañada de bronquiectasia infectada. Los diagnósticos diferenciales fueron: tuberculosis pulmonar, absceso pulmonar y neoplasia de pulmón.

Se realizaron exámenes de laboratorio que resultaron en leucocitosis (12,6 x 10^9/L), eritrosedimentación aumentada (78 mm/h), conteo de plaquetas normal (225 x 10^9/L), glucemia normal (6,14 mmol/L); aminotransferasa glutámico oxalacética (10,7 U/L) y aminotransferasa glutámico pirúvica (1,6 U/L) normales; urea (5,1 mmol/L), creatinina sérica (0,8 mg/dL) y ácido úrico (123 mmol/L) con resultados normales, así como colesterol sérico (3,5 mmol/L) y triglicéridos (1,5 mmol/L) también normales.

El ultrasonido abdominal reveló vesícula distendida de 117 x 60 mm con litiasis de 35 mm en cuello vesical y pared de 6 mm, así como hígado, bazo, páncreas, riñones y vías biliares normales. En la radiografía posteroanterior de tórax se observó un reforzamiento de la trama hiliar en el pulmón derecho y lesiones inflamatorias en ambos campos pulmonares (Figura 1). También se indicó radiografía de los senos paranasales que permitió corroborar el diagnóstico de sinusitis descrito como antecedentes del paciente (Figura 2).

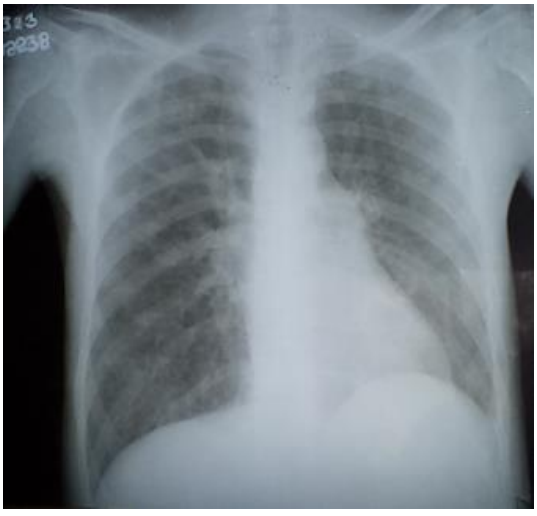

Figura 1. Radiografía posteroanterior de tórax. Se muestra un patrón radiopaco heterogéneo y espiculado hacia el hilio pulmonar derecho en forma de sol naciente, compatible con lesiones inflamatorias de bronquiectasias. También se observan lesiones retículonodulillares con fondo radiopaco en forma de malla de pescar hacia la base pulmonar derecha, lo cual es resultado de la fibrosis del parénquima pulmonar causado por las frecuentes infecciones respiratorias bajas.

Figura 2. Radiografía de senos paranasales. Se observa engrosamiento mucoso y radiopacidad de los senos maxilares.

Se realizó broncoscopia con lavado broncoalveolar y biopsia bronquial (Figura 3). El lavado broncoalveolar con instilación de 20 ml de solución salina fisiológica al 0,9 % con aspiración y posterior cultivo bacteriológico y tinción de Gram reveló más de 10 000 ufc/ml e infección por *Staphylococcus aureus* causante de la bronquiectasia.

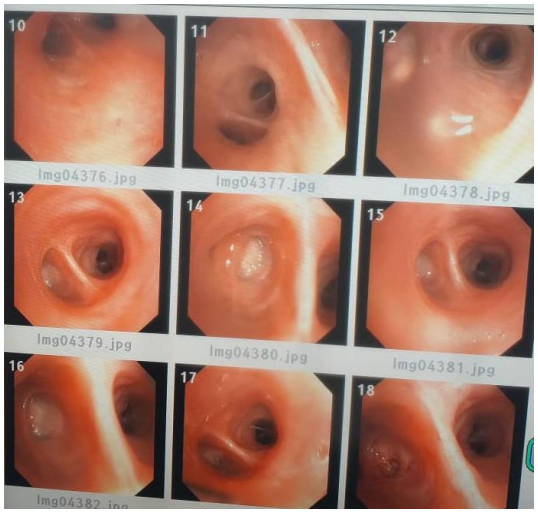

Figura 3. Broncoscopia. De arriba hacia abajo, en la primera fila se observa la tráquea y carina principal, y en las últimasfilas los bronquios segmentarios derechos. Se revela estrechez en la luz de bronquios segmentarios derechos, mucosa edematosa y abundantes secreciones mucopurulentas, sin sangre, cuerpos extraños o lesiones.

La observación de la muestra bronquial a la microscopía electrónica mostró una disminución marcada de las células ciliadas con aumento de las mucosecretoras (Figura 4).

Figura 4. Imagen de microscopio electrónico (X 149.00) que muestra alteraciones en la morfología ciliar con ausencia casi absoluta de brazos de dineína y de los radios intertubulares, así como fusión ciliar.

Además se realizó test del sudor con resultados normales, por lo que se descartó la fibrosis quística, prueba de Mantoux negativa, y espermiograma con resultado: 35 000 000 de espermatocitos, 25 % formas móviles (60 % +++, 30 % ++, 10 % ´+), 35 % inmóviles y 40 % muertos, lo cual justifica sus problemas de fertilidad.

Como parte del tratamiento médico al ingreso se indicó la vigilancia de los signos vitales cada 8 horas, oxígeno húmedo por máscara facial a 4 L por minuto ante la aparición de disnea o saturación de oxígeno menor al 90 %; aereosolterapia con solución salina fisiológica al 0,9 % (3 cc) y salbutamol al 0,5 % (1 cc), con repetición a los 15 minutos y posteriormente con solución salina fisiológica al 0,9 % (3 cc) y un ámpula de N-acetilcisteína al 10 %; e hidratación parenteral cada 8 horas con solución salina fisiológica al 0,9 % (500 ml), media ámpula de polisal (25,6 mEql), un ámpula de sulfato de magnesio al 10 %, y un ámpula de vitamina C (200 mg).

Se orientó la administración de dimenhidrinato (50 mg) ante náuseas o vómitos, un ámpula vía endovenosa diluida en 20 ml de solución salina fisiológica al 0,9 % a pasar lento cada 12 horas; paracetamol (500 mg) una tableta cada 8 horas cuando presentó fiebre o dolor; un bulbo de hidrocortisona (100 mg) vía endovenosa diluido en 20 cc de solución salina fisiológica al 0,9 % lento; un vial de fraxiheparina (0,6 ml) subcutáneo diario; así como también un ámpula de ranitidina (50 mg) cada 8 horas y metocoplamida (10 mg) cada 12 horas, diluidas en 10 ml de solución salina fisiológica al 0,9 % y administradas vía endovenosa.

También se inició antibioticoterapia vía endovenosa con ceftriaxone (1 g) cada 12 horas diluido en 10 ml de solución salina fisiológica al 0,9 %, y un bulbo de amikacina (50 mg) diluida en 5 ml de solución salina fisiológica al 0,9 %, extrayendo luego 4 ml y rediluyendo en otros 200 ml para pasar en dos horas, así como drenaje postural en posición Trendelengurg durante una hora u hora y media, 30 minutos después de cada aerosol. Posteriormente también se indicó tratamiento durante 14 días vía oral con una tableta diaria de 400 mg de cefixime.

El paciente estuvo 10 días hospitalizado en la sala recibiendo tratamiento, al término de los cuales presentó una evolución satisfactoria con mejoría de los síntomas iniciales y de la mecánica ventilatoria, por lo que se decidió su egreso, aunque mantuvo tos seca y disnea de intensidad moderada a los esfuerzos. A las dos semanas reingresó por la dificultad progresiva para respirar, se procedió a realizar estudio y tratamiento con egreso hospitalario a la semana, explicando al paciente y familiares que los síntomas de base de su enfermedad persistirían y las medidas y cuidados generales a mantener.

DISCUSIÓN

A pesar de que muchas DCP son diagnosticadas desde la niñez , la mayoría de los pacientes se encuentran asintomáticos, y sólo del 5 a 10 % de los casos que presentan *situs inversus totalis* se acompañan de malformaciones cardiovasculares. En estos pacientes la dextrocardia suele suponer un hallazgo casual en la exploración física o radiografía de tórax de rutina, por lo que el diagnóstico puede retrasarse hasta la edad adulta, [6] tal y como ocurre en el caso de Lastre Avilés y colaboradores, [5] sobre diagnóstico clínico tardío del síndrome de Kartagener y algunas de sus consecuencias. Lo anterior también concuerda con los resultados expuestos por Martínez Albaladejo y colaboradores sobre un caso atípico de DCP en un paciente masculino de 45 años; [8] y con los de la presente investigación.

Los autores de la presente investigación concuerdan con lo planteado por Lastre Avilés y colaboradores, [5] al expresar que el diagnóstico tardío de la DCP se produce mayormente por las dificultades para corroborar la enfermedad, debido a que los estudios resultan complejos, costosos y no

siempre están disponibles. Además, se trata de una entidad con baja prevalencia, en la que debe realizarse el diagnóstico diferencial con otras entidades más frecuentes como el asma bronquial y la fibrosis quística, que cursan con infecciones respiratorias recurrentes y alteración mucociliar secundaria. [5]

En relación con las manifestaciones clínicas y examen físico en pacientes con DCP, Martínez Montalvo y colaboradores, [9] reportaron un caso sobre síndrome de Kartagener con infección por Actinomyces, donde el paciente presentó disnea, tos productiva con expectoración mucosa, estertores crepitantes en ambos campos pulmonares y trastornos en la oxigenación, lo cual se corresponde con el presente caso. Otras manifestaciones clínicas incluyen la rinosinusitis, poliposis nasal y sinusitis crónica con compromiso frecuente de los senos maxilares y etmoidales. [3]

En el caso expuesto por Martínez Sebastián, [6] sobre neumonías de repetición en escolar con *situs inversus totalis* y sospecha de DCP, se constató disminución global del murmullo vesicular y estertores crepitantes en los 2/3 inferiores de hemitórax izquierdo, correspondiéndose con lo encontrado en el presente caso. El examen físico de los pacientes con DCP revela a la auscultación pulmonar sibilancias o crépitos, lo cual se deben a las infecciones respiratorias recurrentes y las bronquiectasias, que se producen en el 50 % de los pacientes pediátricos y en casi la totalidad de los adultos. [9]

Con respecto a los antecedentes personales de salud en pacientes con DCP, Castalleda Guillot y colaboradores, [10] mostraron en su presentación de un caso sobre síndrome de Kartagener, que de siete casos diagnosticados con DCP en Ecuador, la totalidad mostró síndromes respiratorios a repetición, bronquiectasias, sinusitis crónica y otitis a repetición, en tres se demostró la infertilidad y seis presentaron *situs inversus* correspondiéndose con un síndrome de Kartagener.

La función ciliar es esencial en el aclaramiento de secreciones y la homeostasis del sistema inmune del tracto respiratorio, al igual que en la motilidad de los espermatozoides y la orientación visceral durante la embriogénesis. El daño respiratorio progresivo es común en los pacientes con DCP, con bronquiectasias desde la infancia, sinusitis debido a la mayor producción de moco e hipoplasia de senos paranasales, y esterilidad debido a la inmovilidad de los cilios del aparato reproductor femenino y en espermatozoides debido a la carencia de la proteína dineína en su axonema. [2,5]

El deterioro del aclaramiento mucociliar de las vías respiratorias conlleva a episodios continuos de neumonía, bronquitis o bronquiectasias, [9] que condicionan infecciones con mayor incidencia de gérmenes como el *Haemophilus influenzae* no tipificable, *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pneumoniae* y *Pseudomonas aeruginosa*. [10]

La colonización e infección del tracto respiratorio por micoorganismos es una causa frecuente de morbilidad y mortalidad en estos pacientes, donde se asume con frecuencia la misma incidencia de microorganismos que en la fibrosis quística, a pesar de tener mecanismos fisiopatológicos diferentes. [11] No obstante, otros autores plantean que el *Haemophilus influenzae*es el patógeno más frecuentemente aislado en pacientes con DCP, a diferencia de la fibrosis quística en donde la *Staphylococcus aureus*y *Pseudomonas aeruginosa*son más incidentes. [9] Esto concuerda con el estudio de CastalledaGuillot y colaboradores, [10] donde los cultivos bacterianos de secreciones respiratorias inferiores revelaron mayor frecuencia de *Haemophilus influenzae* no tipificable. A pesar de esto, existen casos documentados donde se han aislado *Staphylococcus aureus*en pacientes con DCP, [10] como ocurre en el presente estudio.

Con respecto a los medios diagnósticos en la DCP, Romero Rubio y colaboradores, [12] plantean que los métodos diagnósticos de confirmación son complejos en cuanto a su realización e interpretación y muchas veces sólo están disponibles en centros especializados, por lo que el planteamiento de la enfermedad y los resultados de los estudios deben individualizarse de acuerdo al contexto y cuadro clínico de cada paciente.

No existe un estándar de oro en el diagnóstico de la DCP, por lo que la combinación de las manifestaciones clínicas y los antecedentes personales y familiares deben hacer sospechar la enfermedad, corroborándose con los estudios de laboratorio. [9,12] La importancia del método clínico radica en que la mayoría de los pacientes exhibe desde la niñez otitis media persistente, sinusitis, y síntomas respiratorios que pueden confundir con alergia, por lo que en ocasiones no se sospecha la enfermedad al no indagar en los antecedentes personales y familiares, provocando que el diagnóstico sea tardío, como ocurre en el presente caso. [9]

Castalleda Guillot y colaboradores, [12] revelaron la realización de radiografía de tórax y ecografía abdominal en el 100 % de los casos estudiados, utilizando la toma de biopsia nasal para corroborar el diagnostico en el paciente que no presentó *situs inversus* a los estudios imagenológicos. Las alteraciones ultraestructurales detectadas por microscopía electrónica de los cilios analizados en estudios con biopsia de mucosa nasal o bronquial, permiten confirmar el diagnóstico de DCP. [5,8,9] Otros métodos más especializados para apoyar el diagnóstico incluyen el despistaje o cribado utilizando óxido nítrico nasal, radioisótopos y test de sacarina.

Los estudios imagenológicos son esenciales en pacientes con DCP, encontrándose en las radiografías de tórax de la mayoría de los casos engrosamiento peribronquial, atelectasias laminares y bronquiectasias; y constituyendo la tomografía axial computarizada torácica de alta resolución la

técnica de mayor sensibilidad para la detección de lesiones pulmonares precoces. [12]

La radiografía de tórax permite evidenciar lesiones inflamatorias pulmonares, en especial bronquiectasias, así como la disposición de los órganos del mediastino tan importante en el diagnóstico de la variante síndrome de Kartagener. [10] En el caso expuesto por Martínez Montalvo y colaboradores, [9] la radiografía de tórax reveló la presencia de opacidades compatibles con lesiones inflamatorias bronquiales parahiliares, lo cual concuerda con el presente estudio y con el realizado por Martínez Albaladejo y colaboradores, [8] donde la radiografía de tórax mostró opacidades laminares cercanas a los hilios pulmonares sugestivas de bronquiectasias, así como otros estudios de laboratorio con resultados similares como espermiograma con más del 75 % de espermatozoides inmóviles, leucocitosis y biopsia bronquial con disminución de las células ciliadas.

En correspondencia con el tratamiento de los pacientes con DCP, Romero Rubio y colaboradores, [12] plantean que la fisioterapia debe ser realizada de manera rutinaria en el aclaramiento mucociliar, con el apoyo de medidas individualizadas como el uso de N-acetilcisteína. También se recomienda el uso de antibióticos de forma rutinaria en las exacerbaciones o de indicación individualizada junto con los corticoides. Los antibióticos más utilizados están en relación con los microorganismos más comúnmente identificados, sobre todo cefalosporinas de tercera generación y macrólidos durante 10 a 21 días, atribuyendo a la azitromicina efectos en la reducción de secreciones de las vías aéreas y sobre la disminución de la inflamación crónica.

Al igual que en el presente caso, Lastre Avilés y colaboradores, [5] utilizaron el tratamiento con cefalosporinas de tercera generación como la cefotaxima, combinada con aminoglucósidos como la amikacina, por espacio de catorce días y con ajuste de las dosis según las características del paciente y la presencia de efectos adversos. A su vez, también recomiendan la fisioterapia respiratoria y la oxigenoterapia cuando fuera necesaria.

No existen estudios aleatorizados sobre el tratamiento en la DCP, por lo que todas las recomendaciones terapéuticas están basadas en las guías de fibrosis quística y bronquiectasias de otra etiología. Los objetivos del tratamiento son: mejorar el aclaramiento mucociliar, tratar las infecciones respiratorias de vías altas y bajas con el tratamiento antibiótico más adecuado, detectar y tratar precozmente las complicaciones y optimizar el tratamiento para la otitis media y sinusitis. [12]

En relación a la evolución de los pacientes con DCP, cuando el diagnóstico es precoz, con un estilo de vida saludable evitando el hábito tabáquico, realizando fisioterapia respiratoria, además de tratamiento temprano y apropiado de las sobreinfecciones respiratorias, el pronóstico es favorable y la esperanza de

vida normal, con tasa de declive de la función pulmonar más lenta que para aquellos pacientes afectos de fibrosis quística. [8,12] El retraso en el diagnóstico se asocia con una peor calidad de vida a largo plazo. [5,8] El seguimiento debe ser multidisciplinario: neumólogo, otorrinolaringólogo, fisioterapeuta respiratorio y otras especialidades según cada caso. [12]

CONCLUSIONES

La discinesia ciliar primaria debe sospecharse en todo pacientes con infecciones respiratorias recurrentes, sinusitis crónica, bronquiectasias e infertilidad. Las manifestaciones clínicas, el examen físico y los antecedentes patológicos personales y familiares orientan el diagnóstico, el cual se confirma con estudios imagenológicos y mediante microscopía electrónica. El tratamiento con fisioterapia respiratoria en el aclaramiento mucociliar y antibióticos para tratar las infecciones respiratorias, muestra resultados satisfactorios.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICA

1. Valladares Garrido MJ, Valladares Garrido D, Failoc Rojas VE, Chávez N. Síndrome de Siewert-Kartagener: diagnóstico clínico de la forma más común de discinesia ciliar primaria. Rev Pediatr Aten Primaria. 2021 citado 15/04/2023; 23:285-8. Disponible en: http://scielo.iscii.es/pdf/pap/v23n91/1139-7632-pap-91-23-285.pdf

2. Francis Zubia D, Ramírez Carmenate Z, González Núñez L. El síndrome de Kartagener y su relación con las ciliopatías. 16 de Abril. 2018 citado 15/04/2023; 57(269):221-6. Disponible en: https://www.medigraphic.com/pdfs/abril/abr-2018/abr18269m.pdf

3. Escribano Montaner A, Armengot Carceller M. Discinesia ciliar primaria. An Pediatr Contin. 2013 citado 19/04/2023;11(1):38-45. Disponible en: https://www.elsevier.es/index.php?p=revista&pRevista=pdf-simple&pii=S1696281813701161&r=51

4. Cantillo Alvarado AM. Paciente femenino de 10 años con discinesia ciliar. Universidad Técnica de Babahoyo. Los Ríos: Ecuador, 2020. Disponible en: http://dspace.utb.edu.ec/bitstream/handle/49000/9800/E-UTB-FCS-TERRE-000124.pdf?sequence=1&isAllowed=y

5. Lastre Avilés TA, Rivero Rojas Y, Mojena Sánchez S. Síndrome de Kartagener. Diagnóstico clínico tardío y algunas de sus consecuencias. Presentación de un caso. Multimed. 2018 citado 14/04/2023; 22(1):202-10. Disponible en: https://revmultimed.sld.cu/index.php/mtm/article/download/792/1120

6. Martínez Sebastián A. Neumonías de repetición en escolar con situs inversus totalis y sospecha de discinesia ciliar primaria. Rev Mex Pediatr. 2021 citado 17/04/2023; 88(2):71-4. https://dx.doi.org/10.35366/1012812021

7. Portuondo Leyva R, Brito Portuondo CA, Abreu Suárez G. Discinesia ciliar primaria. Rev Cubana Pediatr 2014 citado 20/04/2023; 86(4):514-20. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312014000400012&lng=es

8. Martínez Albaladejo M, Pignatelli Albarracín F, Orts Arqueros C, De la Torre Álvaro J, Berlinches Acín P. Discinesia ciliar primaria, a propósito de un caso atípico. Anal MedicInt. 2002 citado 20/04/2023; 19(9):460-2. Disponible en: http://scielo.iscii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992002000900006&lng=es

9. Martínez Montalvo CM, Rojas Kozhakin DV, Pérez Hettinga MA, Galindo Escucha CS, Saumett López SV, Ordoñez López HE, *et al*. Actinomyces y síndrome de Kartagener: Reporte de caso y revisión de la literatura. Acta Med Peru. 2022 citado 19/04/2023; 39(1):73-8. Disponible en: http://scielo.org.pe/pdf/amp/v39n1/1728-5917-amp-39-01-73.pdf

10. Castañeda Guillot C, Mullo Chiluisa JD, Medina Medina DR, Tamayo García JM. Síndrome de Kartagener. Rev Cubana Med Gen Integr. 2019 citado 19/04/2023; 35(2):e941. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttextHYPERLINK "http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-2125201900014&lng=es"&HYPERLINK "http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-2125201900014&lng=es"pid=S0864-2125201900014HYPERLINK "http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-2125201900014&lng=es"&HYPERLINK "http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-2125201900014&lng=es"lng=es

11. Wijers CD, Chmiel JF, Gaston BM. Bacterial infections in patients with primary ciliary dyskinesia: Comparision with cystic fibrosis. Chron Respir Dis. 2017 citado 20/04/2023; 14(4):392-406. Disponible en: https://doi.org/10.1177/1479972317694621

12. Romero Rubio MT, Rovira Amigo S, Caballero Rabasco MA. Manejo del paciente afecto de discinesia ciliar primaria. Protocdiagn ter pediatr. 2017 citado 18/04/2023; 1:423-37. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/25_manejo_paciente_dcp.pdf