

LAS HERMANAS KARTAGENER Y LA HERENCIA CILIAR DISCINÉTICA

Autores:

Alexander Lozano S. MD *, Cyndi Torres J. Est **

*Docente de la Materia de Radiología de la Universidad Nacional de Loja, **Estudiante del Séptimo Módulo de la Carrera de Medicina Humana de la Universidad Nacional de Loja.

Correspondencia: alexandersls@hotmail.com

RESUMEN: La Discinesia Ciliar Primaria se caracteriza por alteraciones estructurales y de la motilidad de los cilios, se estudiaron dos hermanas que presentaban historia de infecciones respiratorias crónicas durante su infancia. Ambas pacientes tenían situs inversus, sinusitis crónica y bronquiectasias. En ambos casos se realizaron estudios radiológicos que confirmaron la presencia del Síndrome de Kartagener.

ABSTRACT: The Primary Discinesia Ciliar is characterized by structural alterations and of the motility of the cilios, there were studied two sisters who were presenting history of respiratory chronic infections during his infancy. Both patients had situs inversus, chronic sinusitis and bronchiectasias. In both cases to realize radiological studies that confirmed the presence of Kartagener's Syndrome.

PALABRAS CLAVE: Discinesia Ciliar Primaria, Síndrome de Kartagener, Bronquiectasias, sinusitis crónica.

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Kartagener también llamado Discinesia Ciliar Primaria (DCP) es un defecto autosómico recesivo que se caracteriza por alteraciones estructurales y de la motilidad de los cilios, donde el movimiento ciliar es discinético, ineficaz o no hay cilios lo que conlleva a una alteración en el mecanismo de

aclaramiento del mucus en las vías aéreas, tanto altas como bajas, que se manifiesta como una enfermedad clínica del tejido sinusal-pulmonar y gonadal, entre otros ¹. Se compone de una tríada clínica que se caracteriza por situs inversus, sinusitis crónica y bronquiectasias. El rol de los métodos de diagnóstico por imagen es valioso para caracterizar a esta patología frente a la sospecha clínica adecuada. Presentamos el caso de dos pacientes con discinesia ciliar primaria (DCP) identificados en la consulta externa del Hospital Isidro Ayora, y realizamos una revisión de la literatura enfocando al diagnóstico por imagen como una herramienta valiosa para la caracterización de esta patología.

REPORTE DEL CASO

Dos pacientes hermanas de sexo femenino de 18 y 21 años, con historia de infecciones de vías respiratorias a repetición durante la infancia con un periodo de alivio durante la adolescencia y reactivación desde hace 5 años aproximadamente, fueron diagnosticadas de asma y referidas al Departamento de Imagenología para realización de estudios complementarios.

MATERIALES

Se realizaron tomografías de los senos paranasales y tórax en un tomógrafo Siemens Somatome Emotion 16 detectores en donde se

realizaron reconstrucciones multiplanares y en alta resolución para tórax.

DISCUSIÓN

La DCP como menciona la literatura fue inicialmente conocida por Siewert, y quien asoció este cuadro a bronquiectasia, sinusitis y situs inversus fue Kartagener, pero únicamente Afzelius lo describió como dismotilidad de los cilios. Constituye un trastorno autosómico recesivo por lo que se deduce gracias a las Leyes de Mendel que nuestras pacientes presentan el defecto autosómico, sospechando que uno de los padres presenta el defecto homocigoto recesivo del gen mientras que el otro solo es portador recesivo del defecto, aunque desconocemos cual de los padres porta la enfermedad ². La presentación clínica de esta entidad se caracteriza por tos productiva, infecciones de las vías respiratorias, sinusitis, otitis media e infertilidad, afecta a ambos sexos con una prevalencia de 1 en 32.000 nacimientos. ^{3,4} Para la confirmación de las DCP se utiliza el estudio de la frecuencia y del patrón-forma de la batida ciliar mediante vídeo de alta resolución digital y alta velocidad y la microscopia electrónica de biopsia de mucosa nasal o bronquial para el estudio de la ultraestructura ciliar, sin embargo la TC proporciona el diagnóstico con una sensibilidad y especificidad mayor del 90%. ⁵

La TC valora la extensión y morfología de las bronquiectasias, puede definir si hay situs inversus total o parcial y observar el daño estructural pulmonar. En el caso de nuestras

pacientes cursaron una infancia con un cuadro respiratorio crónico y tratamientos alérgicos sin respuesta efectiva sin embargo no se realizaron estudios complementarios debido a la inexistencia de una sospecha clínica. En la tomografía de senos paranasales (SPN) observamos engrosamiento mucoso de ambos antros maxilares con obstrucción de sus ductos de drenaje y agenesia de los senos frontales (Fig. 1 y 2), esto concuerda con lo que menciona S. Ochoa-Linares⁷ en cuya publicación recalca esta variante anatómica como la más frecuente en este tipo de pacientes.

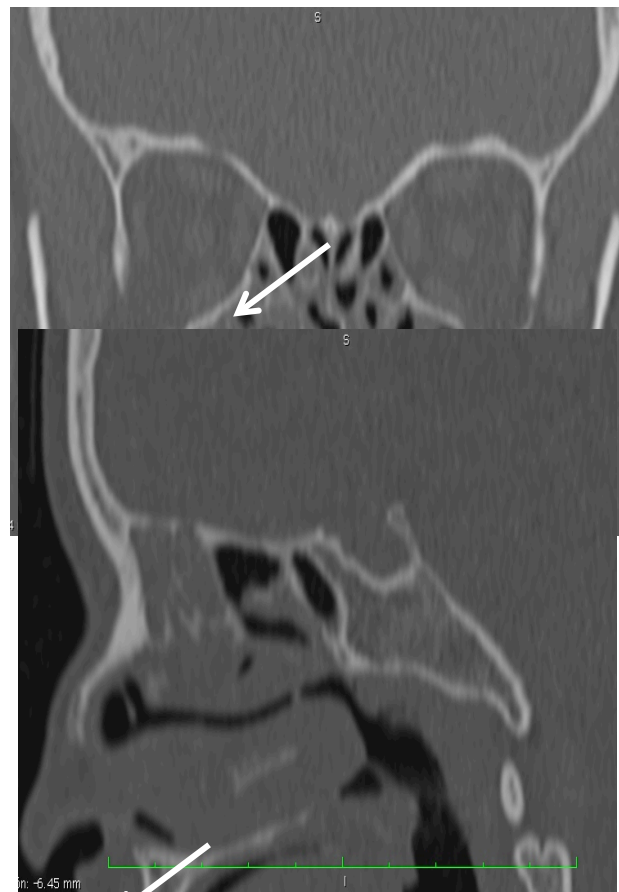


FIGURA 1. Mujer de 21 años con engrosamiento mucoso de los antros maxilares, la flecha muestra la obstrucción de los ductos de drenaje

FIGURA 2. Reconstrucción Sagital de una TC en la paciente de 21 años donde la flecha muestra la ausencia de senos frontales.

En la tomografía de tórax se identificaron bronquiectasias cilíndricas en ambos casos siendo más prominentes en la paciente de 18 años, en una distribución paracardíaca y bilateral (Fig. 3 y 4).

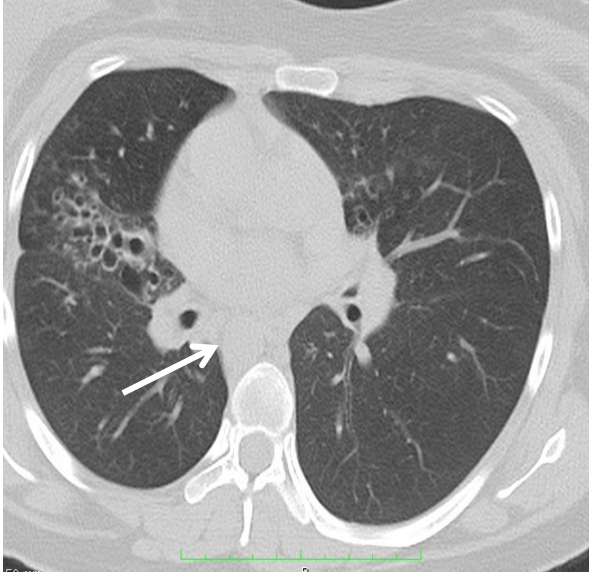


FIGURA 3. TCAR de tórax de la paciente de 21 años en donde se evidencian bronquiectasias para hiliares derechas y la aorta de ubicación invertida (flecha).



FIGURA 4. Paciente de 18 años con mayor cantidad de bronquiectasias cilíndricas que su hermana mayor, vistas en una reconstrucción coronal de TC.

Existe situs inversus de las vísceras del tórax y de las del abdomen lo que genera una imagen en espejo, lo que permite cumplir con los criterios diagnósticos de esta patología. (Fig. 5A y 5B)

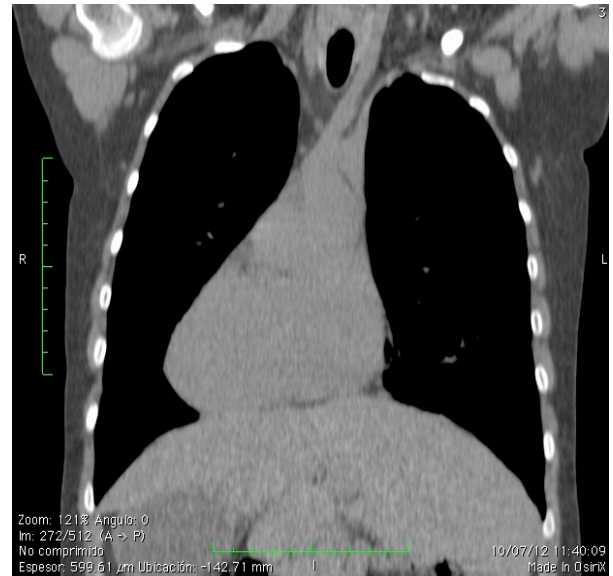


Figura 5A. Reconstrucción coronal de una TC en paciente de 18 años donde se observa situs inversus totalis.

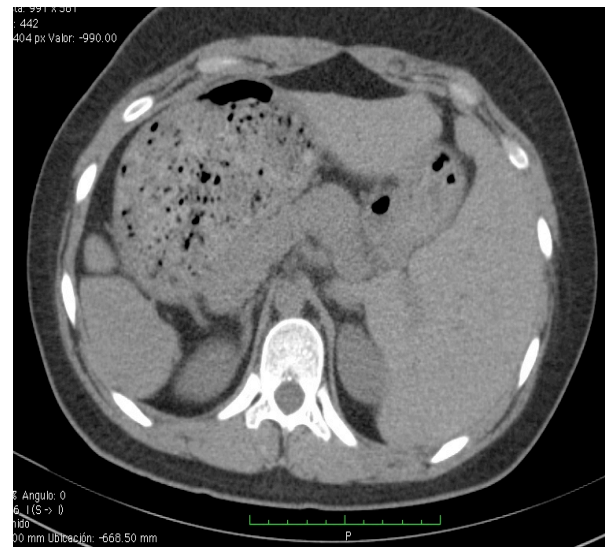


Figura 5B. Corte axial de la TC de la paciente de 21 años en donde se observa inversión completa de la ubicación de las vísceras abdominales.

El diagnóstico clínico de una DCP puede constituir un reto por su sintomatología poco específica, es por ello que se debe realizar un diagnóstico diferencial minucioso con otras patologías que cursan con la misma clínica y así poder realizar un diagnóstico preciso para que el tratamiento se instaure rápidamente, evitando así las complicaciones y acentuado desarrollo de esta entidad. En el diagnóstico diferencial a considerarse se citan la fibrosis quística que cursa con una clínica similar, así como el

Síndrome de Young también comparte los hallazgos clínicos y radiológicos similares a la discinesia ciliar primaria y la fibrosis quística, sin embargo la patogénesis subyacente aún no se ha dilucidado completamente, se caracteriza por azoospermia obstructiva a nivel del epidídimo y se piensa que es la causa de la infertilidad. La tríada clínica es: azoospermia obstructiva, bronquiectasias y sinusitis.⁹ Otra entidad para realizar un diagnóstico diferencial es la Aspergillosis Bronco Pulmonar Alérgica que sólo se encuentra en pacientes con larga data de asma, de vez en cuando en los pacientes con fibrosis quística. Sólo rara vez se presenta en los pacientes con alguna otra enfermedad pulmonar

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rosa M. Busquets, M. Araceli Caballero-Rabasco, Marta Velasco, Josep Lloreta, Óscar García-Algar, Discinesia ciliar primaria: criterios clínicos de indicación de estudio ultraestructural, Arch Bronconeumol. 2013; 49:99-104. - Vol. 49 Núm.03 Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-archivos-bronconeumologa-6-articulo-discinesia-ciliar-primaria-criterios-clinicos-90194208?referer=buscador>
2. Facultad de ciencias, departamento de genética, Universidad de Navarra, 2012 , <http://www.unav.es/ocw/genetica/tema11-2.html>
3. Me Christopher McManus, Hannah M Mitchison, Eddie MK Chung, Georgina F Stubbings y Naomi Martin, Discinesia ciliar primaria (síndrome de Siewert / de Kartagener): Los síntomas respiratorios y el impacto psicosocial, BMC Pulmonary Medicine 2003, 3: 4 doi: 10.1186 / 1471-2466-3-4.
4. Bärbel Schütte, Síndrome Siewert, Enciclopedia de Mecanismos Moleculares de las Enfermedades 2009, pp 1937-1938.
5. S. Ochoa-Linares, Bronquiectasias en paciente joven: a propósito de un caso, SEMERGEN, Vol. 39. Núm. 01. Enero 2013 - Febrero 2013, disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-semergen-medicina-general-familia-40-articulo-bronquiectasias-paciente-joven-proposito-un-90187141?referer=buscador>
6. Sanjay Gupta , Kumud K. Handa , Ravi R. Kasliwal , y Pankaj Bajpai, Un caso de síndrome de Kartagener: importancia del diagnóstico y tratamiento precoz, Indian J Hum Genet. 2012 mayo-agosto; 18 (2): 263-267. doi: 10.4103 / 0.971-6866,100787
7. Danielius Serapinas,, Jūratė Staikūnienė, Diana Barkauskienė, Jurgita Jackutė, Raimundas Sakalauskas, Una regresión poco común de los síntomas de un síndrome de Kartagener, Arch Bronconeumol. 2013; 49:28-30. - Vol. 49 Núm.01, disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-archivos-bronconeumologa-6-articulo-una-regresion-poco-comun-los-90181174?referer=buscador>
8. Dr Yuranga Weerakkody y el Dr. Mohammed Wahba et al., Síndrome de Kartagener, Radiopaedia, disponible en: <http://radiopaedia.org/articles/kartagener-syndrome-1>
9. Dr. Aditya Shetty y el Dr. Frank Gaillard et al, Síndrome de Young, disponible en: <http://radiopaedia.org/articles/young-syndrome-1>

identificable. Si bien el diagnóstico imagenológico de una DCP es relativamente sencillo, podría generar dificultades cuando el médico que evalúa a un paciente con historia de infecciones pulmonares recurrente, infección bronquial crónica y rinitis, no tiene presente la posibilidad de que exista un Síndrome de Kartagener, en este sentido es muy clara la premisa que menciona “No se puede ver lo que la cabeza no conoce”.

CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores no declaramos ningún conflicto de interés.

