

Multimed 2018; 22(1)

ENERO-FEBRERO

CASO CLÍNICO

**UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE GRANMA
POLICLÍNICO DOCENTE GENARO BRITO VARGAS
CAMPECHUELA. GRANMA**

Síndrome de Kartagener. Diagnóstico clínico tardío y algunas de sus consecuencias. Presentación de un caso

Kartagener syndrome. Late clinical diagnosis and some of its consequences. Presentation of a case

Esp. Med. Interna Tomás Alexander Lastre Avilés,¹ Esp. MGI Yamilé Rivero Rojas,^{II} Esp. MGI Sergio Mojena Sánchez.^{II}

¹ Policlínico Docente Genaro Brito Vargas. Campechuela. Granma, Cuba.

^{II} Policlínico Docente Gustavo Aldereguía Lima. Campechuela. Granma, Cuba.

RESUMEN

El síndrome de Kartagener, entidad que pertenece a las discinesias ciliares, es de origen congénito, y es además hereditario. En él se destacan las infecciones respiratorias como síntoma principal. Presentamos el caso de un paciente masculino de 43 años de edad con antecedentes de bronquiectasias, e infecciones respiratorias recurrentes, historia de infertilidad y en el que se evidencia dextrocardia, bronquiectasias y sinusitis, estableciéndose así el diagnóstico de este síndrome de baja prevalencia en la población total. Se presenta a propósito de la aparición de complicaciones respiratorias relacionadas con el tiempo de evolución del paciente.

Palabras claves: síndrome de Kartagener, trastornos de la motilidad ciliar, bronquiectasia

ABSTRACT

The Kartagener syndrome, an entity that belongs to the ciliary dyskinesias, is of congenital origin, and is also hereditary. It highlights respiratory infections as the main symptom. We present the case of a 43-year-old male patient with a history of bronchiectasis, recurrent respiratory infections, a history of infertility and evidence of dextrocardia, bronchiectasis and sinusitis, thus establishing the diagnosis of this syndrome of low prevalence in the population total. It is presented with regard to the appearance of respiratory complications related to the time of evolution of the patient.

Key words: Kartagener syndrome, ciliary motility disorders, bronchiectasis.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kartagener es una variante clínica de la discinesia ciliar primaria, caracterizado por la tríada *situs inversus* (corazón a la derecha, dextrocardia), bronquiectasias (dilatación patológica de los bronquios originado por infecciones crónicas de las vías respiratorias) y sinusitis. El *situs inversus* puede ser parcial (cuando solo afecta al corazón) o total (se asocia a imagen en espejo de las vísceras abdominales con hígado a la izquierda y corazón a la derecha), probablemente por una disposición al azar de los órganos internos durante la embriogénesis, como consecuencia de la falta de actividad ciliar determinante de la localización orgánica normal. Fue descrito inicialmente en 1933 en 4 pacientes que presentaban la asociación de *situs inversus*, sinusitis repetidas y bronquiectasias. Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que afecta principalmente al aparato respiratorio. Es causada por una mutación en el cromosoma 5p, locus de la proteína dineína, componente de cilios de tracto respiratorio y reproductor, lo que resulta en bajo aclaramiento mucociliar y discinesia primaria. La prevalencia es de 1/10 000 individuos aproximadamente. La ausencia de brazos de dineína fue la primera alteración ciliar descrita en esta entidad clínica y afecta de 70-80 % de los pacientes.¹

La principal consecuencia de la función ciliar deteriorada es la susceptibilidad a las infecciones crónicas recurrentes respiratorias, incluye la sinusitis, bronquitis, neumonía y otitis media. El daño progresivo al sistema respiratorio es común, con bronquiectasias progresivas a partir de la primera infancia, y la enfermedad del seno. Muchos individuos afectados pierden audición. Algunos pacientes han tenido un pobre sentido del olfato, que se cree que acompaña a la alta producción de moco en los

senos nasales. La progresión clínica de la enfermedad es variable y requiere el trasplante de pulmón en casos severos. La susceptibilidad a las infecciones puede reducirse drásticamente con un diagnóstico precoz.²

La microscopía electrónica permite establecer una relación patogénica entre esta sintomatología y defectos en la ultraestructura de los cilios del epitelio respiratorio. Inicialmente, la disfunción se interpretó como resultado de la ausencia en los cilios de ganchos de dineína, proteína con actividad de ATPasa, esencial para el movimiento ciliar y cuya ausencia desencadenaría las manifestaciones clínicas del síndrome. Igualmente, se comprobó que la esterilidad masculina en pacientes con síndrome de Kartagener, se debe a la inmovilidad de los espermatozoides explicada por la carencia de dineína en el axonema. Así se consolidó la base bioquímica del síndrome como el resultado de la deficiencia en la síntesis de una molécula proteica. El síndrome de Kartagener es, por tanto, un típico ejemplo de enfermedad molecular. Algunos estudios sugieren diferente regulación genética para la dineína de los cilios y del flagelo del espermatozoide.³

A continuación, presentamos un caso con diagnóstico clínico de síndrome de Kartagener en el que se recogen elementos que indican algunas de sus consecuencias cuando el diagnóstico resulta tardío.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 43 años de edad con antecedentes de hipertensión arterial, diabetes mellitus, sinusitis crónica y bronquiectasias, con historia de múltiples ingresos en el último año por cuadros de disnea e infección respiratoria. Acude a consulta y refiere tos húmeda frecuente con expectoración amarillenta abundante y fétida, acompañada de disnea de moderada intensidad, fiebre de 38° y 39°, inapetencia y malestar general.

Antecedentes patológicos familiares: bronquiectasias (hermana).

Datos de interés: casado, pareja estable. No tiene hijos.

Examen físico positivo: tórax infundibular, uñas en vidrio de reloj. Murmullo vesicular disminuido hacia las bases, estertores crepitantes y subcrepitantes en ambas bases pulmonares.

Frecuencia respiratoria: 22 respiraciones por minuto. Ruidos cardiacos rítmicos, de tono e intensidad normales, audibles en hemitórax derecho.

Frecuencia cardiaca: 88 latidos por minuto.

Tensión arterial: 110/70 mmHg.

Se hospitaliza para tratamiento médico.

Exámenes complementarios: hemoglobina: 124 g/l, eritrosedimentación: 78mm/h
glucemia: 6,8 mmol/l, aminotransferasa glutámico oxalacética: 10,7 UI,
aminotransferasa glutámico pirúvica: 1,6 UI. urea, creatinina sérica y ácido úrico:
resultaron normales. Colesterol sérico: 3,5 mmol/l, triglicéridos: 1,8 mmol/l.

Rx de tórax en vista posteroanterior: Se observa dextrocardia y trama broncovascular acentuada, con presencia de lesiones de aspecto inflamatorio que confluyen hacia las bases.

Con estos antecedentes del paciente (bronquiectasias y sinusitis) solicitamos también la realización de tomografía axial computarizada (TAC) de pulmón y radiografía de senos perinasales. En la TAC, pudimos confirmar la dextrocardia del paciente, vista en el topograma (figura 1), mientras que en los cortes axiales realizados (figura 2) se aprecian imágenes de bronquiectasias quísticas y tubulares en ambos lóbulos inferiores a predominio izquierdo, asociados a lesiones inflamatorias y trazos fibróticos del parénquima pulmonar. En la radiografía de los senos perinasales observamos engrosamiento mucoso y radiopacidad de los senos maxilares (figura 3) que nos permitió corroborar el diagnóstico de sinusitis descrito como antecedentes del paciente que presentamos.



Fig. 1. TAC (topograma): dextrocardia.

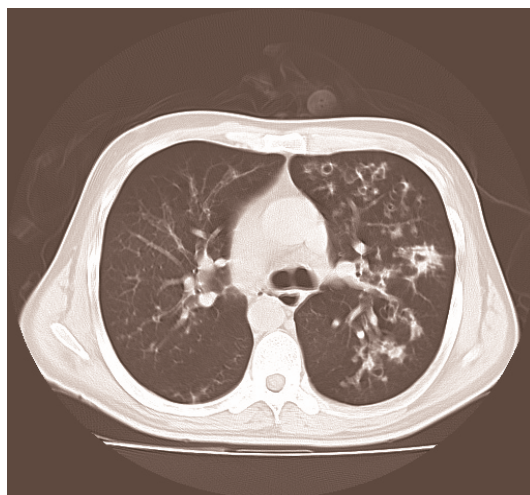


Fig. 2. TAC de pulmón (corte axial): bronquiectasias.



Fig. 3. Radiografía de senos perinasales: sinusitis maxilar bilateral.

Inicialmente, decidimos comenzar tratamiento antibiótico de amplio espectro de forma empírica con el objetivo de mejorar el estado del paciente, y para ello usamos como primera línea cefotaxima, combinada con amikacina y metronidazol, fármacos que tuvimos que usarlos por espacio de catorce días, en dosis que se ajustaron progresivamente para evitar algunos de sus efectos secundarios, como la hepatotoxicidad y la nefrotoxicidad. También incluimos en el protocolo de tratamiento diseñado para este caso el uso de broncodilatadores, expectorantes y oxígeno cuando fue necesario.

Logramos la mejoría del paciente, pasados diez días de evolución después del ingreso, mejoró la disnea, las características de la expectoración cambiaron, y pasó a ser blanca, fluida, sin fetidez y menos abundante. Los picos febriles desaparecieron al quinto día de tratamiento.

Actualmente el paciente se mantiene con tos húmeda matinal, con expectoración blanquecina y fluida, con disnea que aparece a los esfuerzos físicos de mediana intensidad. Continúa en consulta de seguimiento y con tratamiento de mantenimiento a base de expectorantes y broncodilatadores inhalados.

DISCUSIÓN

La alteración de la función ciliar produce un aclaramiento mucociliar anormal que puede manifestarse de forma multisistémica en los distintos epitelios ciliados: árbol traqueobronquial (bronquiectasias, neumonías), nariz y senos paranasales (sinusitis), oído medio (otitis), motilidad espermática (infertilidad masculina).⁴

El síndrome de Kartagener se produce por un defecto ultraestructural de los cilios que ocasiona un movimiento ciliar ausente o ineficaz, aunque se han descrito pacientes con DCP y síndrome de Kartagener con ultraestructura ciliar normal (entre el 3-30 % según las series).⁵ Clínicamente, el síndrome de Kartagener se caracteriza por infecciones crónicas de las vías respiratorias altas y bajas (que incluye el oído medio) desde el nacimiento. Las bronquiectasias están presentes en más del 80 % de los pacientes, y hay una correlación entre su presencia y la edad, de manera que en los individuos más jóvenes aún no se han desarrollado. La sinusitis crónica es constante,

así como la hipoplasia de los senos paranasales, sobre todo del frontal, consecuencia del defecto eutrófico de una mucosa enferma. ⁶

El diagnóstico puede hacerse por medio de pruebas para probar la función ciliar deteriorada, biopsia, y estudios genéticos. La medición de óxido nítrico exhalado nasal es una buena prueba de cribado, con un buen valor predictivo negativo. El transporte mucociliar se puede medir in situ mediante la administración de un aerosol de coloide inhalado de albúmina marcado con tecnecio 99. La microscopía electrónica de una biopsia bronquial o nasal puede revelar defectos en la estructura ciliar. La evaluación de la motilidad de los espermatozoides puede ayudar a hacer el diagnóstico en los casos en que los resultados de otras pruebas son equívocos. ⁷

El diagnóstico de esta infrecuente patología se hace generalmente en las edades de la niñez, en el caso que presentamos se comienza a evaluar el diagnóstico de síndrome de Kartagener ahora, a la edad de 41 años, lo que se resulta un diagnóstico tardío y consideramos que las dificultades para establecerlo han estado dadas por tratarse de una enfermedad con baja prevalencia y, por otro lado, se necesitan estudios que resultan complejos, costosos y que no siempre están disponibles. Debe hacerse diagnóstico diferencial con otras entidades que cursan con infecciones respiratorias recurrentes y alteración mucociliar secundaria, como fibrosis quística y asma bronquial. Los ingresos repetidos y frecuentes de este paciente los atribuimos a complicaciones propias de las infecciones respiratorias recurrentes, como es la presencia de bandas de fibrosis en el parénquima pulmonar (vistas en la TAC realizada) y también a su diagnóstico tardío.

CONCLUSIONES

El síndrome de Kartagener puede tener complicaciones respiratorias asociadas con la recurrencia de las infecciones pulmonares, y su diagnóstico tardío llega a poner en riesgo la vida de los enfermos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González Álvarez JR, Sotolongo Calzadilla R, Laguna Erazo XY. Síndrome de Kartagener en una adolescente. MEDISAN [Internet]. 2016 Mar [citado 03 May 2016];

20(3): 359-64. Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192016000300012.

2. Síndrome de Kartagener [Internet]. 2011 [citado 03 May 2016]. Disponible en:

<http://yasalud.com/sindrome-de-kartagener/>.

3. Torres O, Rodríguez G. Discinesia ciliar primaria o síndrome de cilios inmóviles Estado actual. Biomédica [Internet]. 1995 [citado 18 Abr 2016]; 15:37-43. Disponible en: <https://www.revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/856/971>.

4. González de Dios J, Moya Benavent M, Sirvent Mayor MC, Prieto Cueto JJ, Herranz Sánchez Y, Juste Ruiz M, *et al*. Síndrome de Kartagener: Una infrecuente causa de distrés respiratorio neonatal. An Esp Pediatr [Internet]. 1996 [citado 18 Abr 2016]; 45(4):417-20. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/45-4-15.pdf>.

5. Sánchez Muñoz LA, Sanjuán Portugal FJ, Naya Manchado J, Castiella Herrero J. Síndrome de Kartagener de diagnóstico tardío. Semergen [Internet]. 2011 Nov [citado 03 May 2016]; 37(9). Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-semergen-medicina-familia-40-articulo-sindrome-kartagener-diagnostico-tardio-S113835931100270>.

6. Caballero Iglesias R, Sánchez López F, Iribarren Marín MA. Síndrome de Kartagener. Imagen Diagn [Internet]. 2012 [citado 18 Abr 2016]; 3(1):32-33. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-imagen-diagnostica-308-articulo-sindrome-kartagener-S2171366912700483>.

7. Ilabaca C, Barrientos A, Ríos C, Ilabaca A, Ilabaca G. Síndrome de Kartagener. Reporte de un caso. Rev ANACEM [Internet]. 2011 [citado 03 May 2016]; 5(2):112-5. Disponible en: <http://www.revistaanacem.cl/wp-content/uploads/2015/10/CC5.-Síndrome-de-Kartagener.pdf>.

Recibido: 9 de noviembre de 2017.

Aceptado: 24 de noviembre de 2017.

Tomás Alexander Lastre Avilés. Policlínico Docente Genaro Brito Vargas. Campechuela.
Granma, Cuba. Email: tomasalv@infomed.sld.cu.