

# Síndrome de Kartagener: (síndrome de disquinesia ciliar primaria)



**Félix J. Fojo, MD**  
felixfojo@gmail.com  
ffojo@homeorthopedics.com

**A**l nacer, Anita presentó un cuadro cianótico que requirió tratamiento neonatológico por un par de semanas (distrés respiratorio). De ahí en adelante, aunque creció dentro de parámetros normales, no pasaba mes sin una infección de oídos y rinitis “alérgicas” intensas con dolores en la frente y la cara que llevaron al diagnóstico temprano de sinusitis global, falta de aliento al ejercicio; sobre todo, una tos seca e intensa, perruna, crónica, llevó a decir que Anita, con solo 7 años de edad, parecía una vieja fumadora de dos cajetillas de cigarrillos al día.

Anita fue vista en múltiples ocasiones por pediatras, alergistas, otorrinolaringólogos y otros especialistas. Se le hicieron innumerables pruebas diagnósticas, incluso para fibrosis quística, con resultados negativos. Tomó todo tipo de antibióticos, broncodilatadores, antihistamínicos, esteroides, antiinflamatorios y antitusígenos con resultados inciertos. Y todo seguía igual hasta que un neumólogo indicó un CT torácico y se descubrieron bronquiectasias en ambos pulmones. El diagnóstico se hizo entonces evidente. Anita presentaba un síndrome de Kartagener, o sea, una disquinesia ciliar primaria (DCP,PCD) que se confirmó por una biopsia bronquial por endoscopia.

Es una condición congénita autosómica recesiva que afecta toda la estructura de cilios y flagelos, provocando serios trastornos en el barrido de sustancias de depósito (compromiso del aclaramiento mucociliar). La enfermedad afecta a cerca de 1 de cada 16 000 nacidos vivos, aunque se considera que no siempre es diagnóstica adecuadamente.

Se ha descrito una tríada clásica:

- 1- Bronquiectasias, que suelen provocar atelectasias a repetición;
- 2- Sinusitis de uno o más senos paranasales; y
- 3- Situs inverso, total o parcial, en cerca de un 50% de los casos.

Kartagener describió esta tríada en 1933, pero no fue hasta 1977 que Afzelius y Eliason demostraron la inmovilidad o disquinesia ciliar.

El índice de severidad de los signos y síntomas es muy variable (de ese índice depende la mortalidad precoz) y, en los casos más serios, pueden encontrarse neumonías a repetición, bronquitis obstructiva grave, poliposis nasal, otitis media, enfermedad poliquística hepática y renal, atresia de vías biliares, retinopatías (la retinitis pigmentaria es frecuente en estos pacientes) e hidrocefalia. Los pacientes que alcanzan la adultez suelen presentar embarazos ectópicos e infertilidad masculina.

Los genes implicados son varios, algunos no bien conocidos aún, y suelen encontrarse en cromosomas diferentes. La presencia de neumonía y/o rinorrea en el primer día de vida suele ser un signo de alarma importante. En los casos más benignos, el asma refractaria al tratamiento convencional, los resfriados constantes y la otitis media a repetición deben hacer sospechar de la enfermedad. La edad media del diagnóstico es de 5,3 años, pero debiera ser mucho menor, porque mientras más precoz es el diagnóstico, mayores son la perspectiva y la calidad de vida.

El diagnóstico definitivo se hace por biopsia de las células bronquiales, aunque en ocasiones un frotis de las células nasales puede ser de mucha ayuda. El pronóstico, en los casos menos severos, con diagnóstico precoz y tratamiento altamente especializado suele ser bastante bueno.

El tratamiento es fundamentalmente preventivo y debe ser controlado por un neumólogo. El trasplante pulmonar no es una indicación habitual en estos pacientes, aunque se ha intentado en algunos casos severos con amplio compromiso respiratorio. **G**