

SINDROME DE DISQUINESIA CILIAR: A PROPOSITO DE UN CASO

F. MARTIN SANTOS, J. RAMOS GONZALEZ, V. JIMENEZ MONTES,
I. ZABALZA ESTEVEZ, J.J. BURGOS BRETONES* y F. VARA CUADRADO

Hospital Santa Marina. Osakidetza. Servicio Vasco de Salud. Bilbao.

*Departamento de Anatomía Patológica. Hospital de Cruces. Insalud. Baracaldo (Vizcaya).

Se presenta el caso de una paciente de 27 años con situs inversus total y ausencia de bronquiectasias que, a lo largo de su vida, ha sufrido varios episodios infecciosos respiratorios, entre ellos dos neumonías demostradas radiológica y bacteriológicamente. El estudio ultraestructural de la mucosa tráqueobronquial con microscopía electrónica, permitió establecer el diagnóstico de síndrome de disquinesia ciliar, al estar presentes en los cilios de la mucosa las alteraciones estructurales que definen este síndrome. A propósito del mismo, los autores analizan los criterios básicos que le definen y, a tenor de los hallazgos habidos en el caso comunicado, se hace especial referencia al discutido tema de la naturaleza adquirida o congénita de las bronquiectasias que pueden estar presentes en el denominado síndrome de Kartagener.

Arch Bronconeumol 1987; 23:136-138

Ciliary dyskinesia syndrome: case report

We present a 27 years old female patient with total situs inversus without bronchiectasis who had previously developed several respiratory infections particularly two pneumonias confirmed by radiological and bacteriological examinations. The diagnosis of ciliary dyskinesia was established based on the findings of the ultrastructural examination by means of electron microscopy which showed the changes of mucose cilia that define this syndrome. Based on the findings of the case reported here, the definition criteria are reviewed and the controversial question of whether the bronchiectasis that may appear in the so call Kartagener syndrome are inborn or acquired is discussed.

Introducción

Aún cuando la ultraestructura de los cilios y flagelos de los seres vivos era conocida desde hacía tiempo¹, sólo a partir del trabajo de Elliason et al² se han relacionado las alteraciones morfológicas y funcionales de los cilios del aparato respiratorio con la presentación de infecciones iterativas de la vía aérea, problema al que, en 1980, Rossman et al³ denominaron síndrome de disquinesia ciliar (SDC).

El presente trabajo tiene como propósito, presentar un caso con SDC, posiblemente el primero que se comunica en la literatura nacional.

Observación clínica

Mujer de 27 años con dextrocardia conocida previamente y con antecedentes de infecciones respiratorias repetitivas desde la infancia en forma de sinusitis, otitis, bronquitis y varias neumonías, que acude al hospital, por primera vez, en mayo de 1984. En esa fecha se comprueba, mediante el tránsito bari-

tado del aparato digestivo, la existencia de un situs inversus total. La fibrobroncoscopia permitió observar la inversión total del sistema bronquial y la broncografía (fig. 1), además de corroborar este hecho, probó que no existían bronquiectasias en territorio bronquial alguno. La exploración funcional denotó una obstrucción del flujo en la pequeña vía aérea, y la inmunoelectroforesis radial, las pruebas de hipersensibilidad celular retardada y la alfa₁-antitripsina estaban dentro de la normalidad.

Tres meses después, presentó una neumonía que asentaba en los segmentos basales anteriores del lóbulo inferior izquierdo, acompañada de leucocitosis con desviación izquierda y con identificación de *Streptococcus pneumoniae* en el cultivo de esputo. Tratada con penicilina, el cuadro se resolvió sin secuelas en el término de 10 días.

Un año después, habiendo permanecido durante todo ese tiempo asintomática y bajo control, volvió a presentar un cuadro neumónico en idéntica localización, respondiendo también favorablemente a la administración de penicilina. Se realizó entonces una nueva fibrobroncoscopia que no objetivó la presencia de alteraciones obstructivas bronquiales, efectuándose varias tomas biópsicas de mucosa bronquial para ser procesadas y estudiadas con microscopía electrónica (aparato Jeol, modelo JMCX), apreciándose en el estudio de cortes longitudinales y transversales, la existencia de anomalías ciliares constituidas por: a) carencia de brazos de dineína; b) par central excéntrico con ausencia de puentes radiales, y c) translocación central de un par periférico; además, se visualizaron numerosas anomalías inespecíficas menores (figs. 2 y 3).

Con estos hallazgos y la evolución clínica, se estableció el diagnóstico de SDC. La enferma, un año después del diagnóstico, continúa sometida a controles funcionales y radiológicos,

Recibido el 22-4-1986 y aceptado el 23-9-1986.

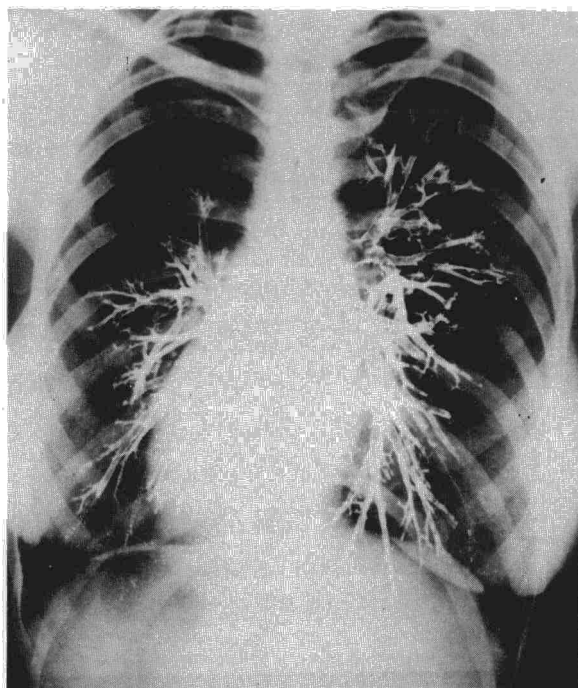


Fig. 1. Broncografía: Situs inversus total sin bronquiectasias.

sin que haya presentado algún nuevo episodio significativo de infección respiratoria, si bien existe una tos productiva, probablemente para compensar el defecto ciliar existente.

Comentarios

Se conoce desde hace tiempo la asociación entre situs inversus total y bronquiectasias que, junto a infecciones recurrentes de los senos paranasales, constituyen el denominado síndrome de Kartagener. La cuestión que ha suscitado más controversia es, si las ectasias presentes en este síndrome son congénitas o adquiridas. Se sabe que sólo presentan bronquiectasias un 0,5 % de la población general, mientras que se encuentran en el 25 % de los sujetos con situs inversus⁴. Es fácil comprender que la asociación de estas anomalías es mayor de lo que podría explicarse por el solo azar y se piensa que, en el fondo, subyace una alteración congénita común. Incluso, por la gran incidencia familiar y por la presencia de tales anomalías en gemelos monozigóticos, parece probable que respondan a modelos de herencia autosómica recesiva. El grupo sueco de Eliasson et al², fue el primero en considerar seriamente la posibilidad del desarrollo de bronquiectasias en sujetos con situs inversus, como secuelas de infecciones repetitivas en las estructuras bronquiales y alveolares del sistema respiratorio —hecho, por otra parte, que también podría ocurrir en sujetos sin situs inversus—, producidas como consecuencia directa de un mal funcionamiento del sistema mucociliar debido a defectos en la estructura ciliar.

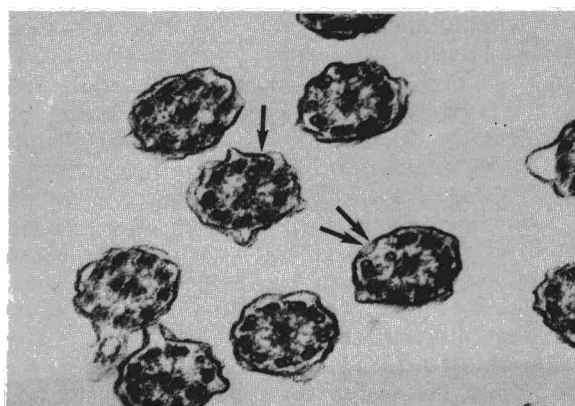


Fig. 2. (50.000 aumentos). Corte transversal con presencia de cilios con alteraciones estructurales: desaparición de un par periférico con desplazamiento del par central (2 flechas) y desaparición de puentes radiales y de brazos de dineína (1 flecha).

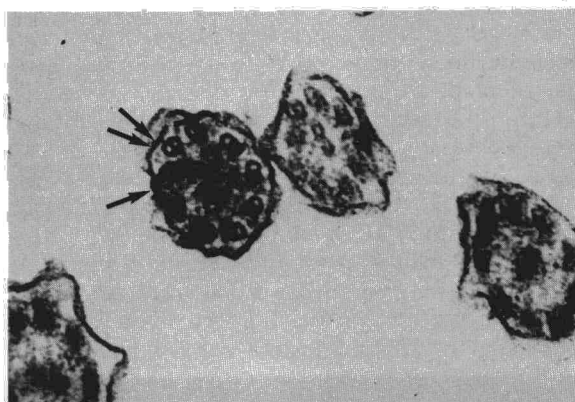
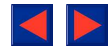


Fig. 3. (100.000 aumentos). Cilio con ausencia de brazos de dineína en varios de sus periféricos (2 flechas) y ausencia de puentes radiales con desplazamiento de un par periférico (1 flecha).

Son bien conocidas ya las anomalías estructurales presentes en los cilios de pacientes con SDC^{3,5,6}. En el caso de esta paciente, se estableció la sospecha clínica de que padeciera un SDC al referir, desde la infancia, una historia de infecciones respiratorias repetitivas que afectaban tanto a las vías aéreas superiores como a las vías aéreas inferiores. En este sentido, se pudieran objetivar clínica, radiológica y bacteriológicamente dos neumonías en un intervalo de menos de dos años. Y tal sospecha clínica se acentuaba al comprobar que padecía un situs inversus total. Las alteraciones observadas en el estudio con microscopía electrónica de varias muestras de mucosa bronquial completaron los criterios necesarios para poder establecer el diagnóstico de SDC. Aun cuando lo ideal hubiese sido disponer también de estudios radioisotópicos y microfotocinematográficos, es lógico suponer que los cilios, claramente dañados, carecerán de una función idónea.

Es interesante resaltar que la paciente, aun a pesar de sus infecciones respiratorias recurrentes, todavía no había desarrollado bronquiectasias.



Esta circunstancia abogaría a favor de la naturaleza adquirida de las bronquiectasias en el síndrome de Kartagener, pues es fácil deducir que si esta enferma continúa padeciendo bronquitis purulentas y neumonías acabará desarrollando bronquiectasias y sinusitis crónica, que completarían la tríada del susodicho síndrome.

Como no se conoce terapéutica específica del SDC, ésta se basará en tratar las infecciones con antibióticos, tras realizar cultivos bacteriológicos repetidos y antibiogramas junto con una fisioterapia respiratoria bien dirigida, especialmente si se hubieran desarrollado ya bronquiectasias. Como es posible, tal como se ha comentado, que las ectasias se establezcan evolutivamente por la combinación de infección y atelectasia de las estructuras bronquiales y parenquimatosas, es conveniente insistir en que el tratamiento correcto de las infecciones puede retrasar, e incluso evitar, la aparición de las bronquiectasias. Seguramente, esta paciente no ha desarrollado todavía bronquiectasias merced, en gran parte, a que sus infecciones respiratorias están siendo adecuadamente tratadas y controladas.

Por lo que respecta al pronóstico de estos pacientes, con el tiempo desarrollan una limitación crónica del flujo aéreo pero con un deterioro funcional muy lento y paulatino⁷. Hasta el momento actual, el caso presentado no ha incrementado el grado de obstrucción del flujo en la pequeña vía aérea objetivado en el primer ingreso, hace ya dos años.

Concluiremos remarcando que el SDC es un síndrome en el que debe pensarse cuando existan enfermos que refieran una historia de infecciones

respiratorias recurrentes a lo largo de toda la vía aérea, especialmente si se descartan otros procesos capaces de predisponer a tales infecciones, como pueden ser la mucoviscidosis, los defectos del cartílago bronquial (síndrome de William Campbell), las anomalías inmunitarias y el déficit de alfa₁-antitripsina, procesos éstos que, hoy día, pueden ser descartados mediante los oportunos estudios, y que el modo básico imprescindible para establecer el diagnóstico del SDC, reside en el estudio ultraestructural con microscopía electrónica de muestras de mucosa de la vía aérea.

BIBLIOGRAFIA

1. Novikoff AB, Holtzman E. Estructura y dinámica celular. Nueva Editorial Interamericana. México, 1.^a ed, 1972; 134-143.
2. Eliason R, Mossberg B, Camner P, Afzelius BA. The immotile cilia syndrome. A congenital ciliary abnormality as an etiologic factor in chronic airway infections and male sterility. *N Engl J Med* 1977; 297:1-6.
3. Rossman CM, Forrest JB, Lee RM, Newhouse MT. The dyskinetic cilia syndrome ciliary motility in the immotile cilia syndrome. *Chest* 1980; 78:580-582.
4. Miller RD, Divertie MB. Kartagener's syndrome. *Chest* 1972; 62:130-135.
5. Sturgess JM, Chao J, Aspin N, Turner PJ. Cilia with defective radial spokes. A cause of human respiratory disease. *N Engl J Med* 1979; 300:53-56.
6. Sturgess JM, Chao J, Turner PJ. Transposition of ciliary microtubules. Another cause of human impaired ciliary motility. *N Engl J Med* 1980; 303:318-322.
7. Corkey CW, Levison H, Turner JA. The immotile cilia syndrome. A longitudinal survey. *Am Rev Respir Dis* 1981; 124:544-548.