

Tras La Información que Cura



Revista Electrónica
Zoilo E. Marinello Vidaurreta



Volumen 38

Número 4

ISSN 1029-3027 | RNPS 1824



PRESENTACIÓN DE CASO

Reporte de caso de Síndrome de Kartagener Kartagener's syndrome: a Case Report

Autores: Dra. Mariela Suárez Díaz*, Dr. José Antonio Navarro Mariño**, Dra. Daisy Rodríguez Moro***.

*Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente. Máster en Urgencias Médicas. Policlínico "Aquiles Espinosa", Las Tunas.

**Especialista de I Grado en Medicina General Integral y en Imaginología. Profesor Instructor. Máster en Medios Diagnósticos. Policlínico "Aquiles Espinosa", Las Tunas.

*** Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente. Máster en Longevidad Satisfactoria. Universidad de Ciencias Médicas, Las Tunas.

Correspondencia a:

Dra. Mariela Suárez Díaz

E-mail: misdely@ltu.sld.cu

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente de 58 años con antecedentes de dextrocardia, así como de Asma Bronquial persistente de

difícil control, rinitis y otros cuadros respiratorios a repetición. Después de los 20 años de edad se hicieron más frecuentes estos episodios, presentando infecciones respiratorias recurrentes, acompañadas de expulsión de sangre roja y rutilante por la boca en varias ocasiones, diagnosticándosele bronquiectasia, recibiendo tratamiento sintomático y con antibióticos frecuentemente, sin mejorar totalmente. El paciente refería, además, historia de infertilidad y dolores del tipo sacrolumbalgia a repetición, así como disminución de la audición en ambos oídos y del olfato. Acudió a consulta de Medicina Interna en agosto de 2012. En esta ocasión se le realizó una radiografía simple de tórax postero-anterior, en la que se visualizó dextrocardia, acompañada de una acentuación de la trama broncovascular bibasal, a predominio de la base derecha y cámara gástrica a la derecha. El Rx de senos paranasales evidenció engrosamiento mucoso de senos maxilares y agenesia de los frontales; se realizó electrocardiograma y ecocardiograma, confirmando la dextrocardia, así como ultrasonido abdominal, donde se observó vísceras en sentido opuesto a lo habitual. Una historia de infertilidad referida por el paciente, el antecedente de dextrocardia, los episodios

de obstrucción nasal y rinitis recurrentes, los cuadros respiratorios bajos y los hallazgos imagenológicos despertaron la sospecha clínica de una discinesia ciliar primaria y, en especial, de un Síndrome de Kartagener.

Palabras clave: SÍNDROME DE KARTAGENER; DEXTROCARDIA; DISCINESIA CILIAR PRIMARIA.

Descriptor: SÍNDROME DE KARTAGENER; DEXTROCARDIA; DISCINESIA CILIAR PRIMARIA.

SUMMARY

A case of a 58-year-old male patient with antecedents of dextrocardia, persistent bronchial asthma of difficult control, rhinitis and other respiratory symptoms is presented. After being 20 years old, these episodes became more frequent, presenting recurrent respiratory infections accompanied by red and rutilant blood discharge through the mouth several times. He was diagnosed with bronchiectasis and he received a symptomatic treatment with frequent antibiotics without a total recovery. Besides, the patient had a history of infertility and repeated sacrolumbar pain, as well as reduction of hearing from both ears and reduction of smell. The patient presented to the Internal Medicine Department in August, 2012. By that time a simple postero-anterior

chest X-ray was performed and it showed a dextrocardia accompanied by increased bibasal bronchovascular markings, prevailing in the right base and a gastric chamber to the right. A paranasal sinus X-ray revealed mucosal enlargement of the maxillary sinuses and agenesis of the frontal sinuses. An electrocardiogram and an echocardiogram were performed, confirming the dextrocardia. An abdominal ultrasound showed viscera opposed to the usual way. The history of infertility, the antecedent of dextrocardia, the episodes of nasal obstruction and the recurrent rhinitis, the low respiratory symptoms and the radiological findings led to the suggestion of a primary ciliary dyskinesia and, specially, of a Kartagener's syndrome.

Key words: KARTAGENER'S SYNDROME; DEXTROCARDIA; PRIMARY CILIARY DYSKINESIA.

Descriptors: DEXTROCARDIA; PRIMARY CILIARY DYSKINESIA; KARTAGENER'S SYNDROME.

INTRODUCCIÓN

La disquinesia ciliar primaria (DCP) o síndrome de Kartagener es un trastorno congénito, que afecta a la estructura de cilios y flagelos; este defecto provoca alteraciones en su barrido (ausencia, anormalidad o

descoordinación de los cilios en conjunto). En el 50% de los casos se asocia a un situs inversus (distribución de los órganos del cuerpo en imagen espejo). Es una enfermedad genética, autosómica recesiva, de baja frecuencia en general, con una prevalencia de aproximadamente uno de cada 60mil nacidos vivos. (1)

El Síndrome de Kartagener (SK) se caracteriza por la asociación de situs inversus total o parcial, bronquiectasias (dilatación patológica de los bronquios) y sinusitis crónica (inflamación de uno o más senos paranasales). Fue descrito por Siewert en 1904, y por Oeri en 1909. Kartagener, en 1933, fue el primero en plantear que esta asociación de patologías no era una simple coincidencia, presentó cuatro casos ese año y llegó a reportar 216 casos hasta 1956. (1,2)

Los defectos de la ultraestructura de los cilios pueden ser variados: afectar a los brazos de dineína, a las proteínas radiales (ausencia o alteraciones); alteración en el número de microtúbulos y/o a su disposición en el axonema. Defectos mayores pueden ser la ausencia o alteraciones del axonema o membrana plasmática de los cilios y flagelos. Cada una de estas anomalías está asociada a un defecto molecular de proteínas que conforman las estructuras mencionadas.

Debido a la gran variedad de proteínas involucradas en el trastorno ciliar; los genes responsables del cuadro clínico de DCP son también varios y se encuentran localizados en diferentes cromosomas. (3,4)

Las manifestaciones funcionales del Síndrome son debidas a defectos de la movilidad de los cilios del epitelio que recubre el árbol bronquial: tráquea, bronquios (hasta los bronquios terminales), cavidad nasal, senos paranasales, oído medio, trompa de eustaquio epidídimo, oviducto y la mucosa endocervical, entre otros. (5)

REPORTE DE CASO

Paciente masculino de 58 años de edad, de piel blanca, procedencia rural; con antecedentes desde la infancia de presentar cuadros respiratorios: rinitis, obstrucción nasal, asociados a catarros frecuentes con crisis de Asma Bronquial a repetición sin mejoría total, refiriendo que a su mamá le dijeron que tenía el corazón a la derecha, pero nunca se había estudiado. Después de los 20 años se hacen más frecuentes estos episodios con infecciones respiratorias, acompañados de esputos hemoptoicos en varias ocasiones, detectándosele bronquiectasia, seguido por diferentes médicos de la familia de su área de salud,

mejorando con tratamiento sintomático o con el uso de antibióticos por vía oral. También se trató en varias ocasiones por sinusitis recurrentes, contaba además historia de infertilidad y dolores a tipo sacrolumbalgia a repetición, así como disminución de la audición en ambos oídos y del olfato. Así las cosas, se atendía por diferentes especialidades, tratándose cada afección de forma individual. Por tal motivo acudió a consulta de Medicina Interna en agosto del 2012. En esta ocasión se le realizó una radiografía simple de tórax postero-anterior, en la que se visualizó una dextrocardia, acompañada de una acentuación de la trama broncovascular bibasal, a predominio de la base derecha y cámara gástrica a la derecha. El Rx de senos paranasales evidenció el engrosamiento mucoso de senos maxilares y agenesia de los frontales, se le realizó también electrocardiograma y Ecocardiograma confirmando la dextrocardia, así como ultrasonido abdominal, en donde se observó hígado, vesícula biliar, riñón derecho y vena cava a la izquierda, al igual que el bazo, riñón izquierdo y aorta a la derecha; audiometría, que detecta la hipoacusia y Rx de columna lumbosacra con defecto congénito espina bifida S1.

Datos positivos al examen físico

Aparato respiratorio

- Inspección: tórax infundibular, FR: 24'.
- Palpación: vibraciones vocales disminuidas en ambas bases pulmonares.
- Percusión: matidez en la base pulmonar derecha.
- Auscultación: murmullo vesicular disminuido globalmente, estertores roncocalados en ambos campos pulmonares y subcrepitantes hacia la base pulmonar derecha.

Cardiovascular

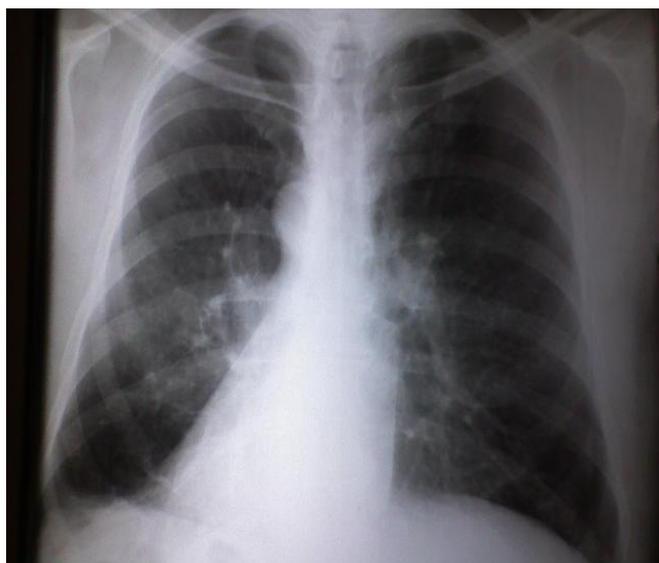
- Auscultación de los focos cardiacos a la derecha.
- Abdomen: no visceromegalia.
- Senos paranasales frontales y maxilares, dolorosos a la palpación.
- Maniobras de columna lumbo sacra positivas.

Estudios complementarios

Rx de Tórax: postero-anterior:

Dextrocardia: acentuación de la trama broncovascular de forma bilateral, con predominio en la base derecha sugestiva de bronquiectasias y cámara gástrica a la derecha (**figura 1**).

FIGURA 1. RX de tórax



EKG: Eje eléctrico a la derecha, Bloqueo de Rama Derecha, Derivaciones D1 y AVL negativas (**figura 2**).

FIGURA 2. Electrocardiograma



ECO: Dextrocardia, Contractilidad conservada FEVI > 50%, Patrón de relajación normal, no masas, no derrame pericardico.

RX de Senos Paranasales:

Engrosamiento mucoso de ambos senos maxilares, Engrosamiento mucoso de los cornetes nasales e imagen que impresiona

pólipo nasal o degeneración polipoidea del cornete. Agenesia de los senos frontales (**Figura 3**).

FIGURA 3. RX de senos paranasales



Ultrasonido abdominal: Órganos en situs inversus (**figura 4**)

FIGURA 4. Ultrasonido abdominal



Rx de columna lumbosacra: cambios artrosicos severos, defecto congénito S1 (espina bifida).

El examen de las muestras para BAAR directo y cultivo fue negativo.

PFR: disfunción ventilatoria de tipo obstructiva ligera.

Audiometría: Hipoacusia a predominio del oído izquierdo (aún en estudio).

DISCUSIÓN

El Síndrome de Kartagener es el tipo de discinesia ciliar primaria (DCP) más frecuente. El situs inversus viene condicionado probablemente por una

disposición al azar de los órganos internos durante la embriogénesis, consecuencia de la falta de actividad ciliar determinante de la localización orgánica normal. Al ser también defectuosos los cilios nodales embrionarios, la migración de células que participan en la formación de los órganos asimétricos torácicos y abdominales es aleatoria, lo que origina la asimetría invertida (situs inversus). (6)

Se caracteriza por infecciones crónicas de las vías respiratorias altas y bajas, que incluyen el oído medio desde el nacimiento. Las bronquiectasias están presentes en más de 80% de los pacientes, pero hay una correlación entre su presencia y la edad, de manera que en los sujetos más jóvenes aún no se han desarrollado. En el caso particular de la bronquiectasia congénita, ésta deriva de la agenesia (concepto que, en términos simples, se aplica en el caso del desarrollo incompleto o imperfecto de un órgano o de sus partes) de los alvéolos, con dilatación quística resultante de los bronquios terminales.

La etiología de la bronquiectasia adquirida es difícil de descifrar, el desarrollo de ésta puede ocurrir a cualquier edad, con una mayor incidencia al principio de la infancia. En casos generales, se desarrolla tras una infección bronquial, en la mayoría de los

casos, una neumonía infantil grave, (comúnmente como complicaciones del sarampión, deficiencias inmunológicas, aspiración de cuerpos extraños o erosión de bronquios) que destruye los componentes del sostén elástico y muscular de la pared bronquial. Los diferentes procesos que ocurren en el organismo al presentarse este trastorno son: la destrucción de los componentes estructurales de la pared bronquial, acúmulo de secreciones espesas, a veces purulentas, que cierran las vías aéreas más periféricas y alteraciones en la vascularización bronquial (producción o aumento del número de vasos) que pueden ocasionar hemoptisis de diferente gravedad. (7)

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. Otra manifestación es la infertilidad masculina, que afecta 80% de los varones con DCP, por inmovilidad de los espermatozoides, cuyo flagelo tiene una ultraestructura similar al axonema del cilio respiratorio. La fertilidad femenina también está disminuida, aunque en menor grado que la masculina, debido a la disfunción ciliar en la Trompa de Falopio, lo que pudiera ser la causa de algunos

embarazos ectópicos entre estas pacientes.(8)

La ausencia de brazos de dineína fue la primera alteración ciliar descrita en esta entidad, y afecta 70-80% de los pacientes. El déficit puede ser de los brazos internos de dineína, de los externos o de ambos. Otros defectos de la ultraestructura ciliar asociados al Síndrome son: ausencia de brazos radiales, desorientación ciliar y transposición ciliar, esta gran variedad morfológica es debida a que el axonema ciliar es una construcción biológica, que tiene al menos 130 especies polipeptídicas diferentes. (9)

También representa un problema en cuanto a la presentación de síntomas de algunas enfermedades, por ejemplo la apendicitis en un paciente con *situs inversus* presenta el dolor en el lado izquierdo, al igual que en el caso de un infarto al corazón, en el cual el dolor característico se ubica en el brazo derecho.

Se ha compartido esta experiencia, porque es algo que puede pasar a los que se dedican a esta profesión, y que con solo indicar algunos estudios de rutina se puede diagnosticar el dicho síndrome y no ver a un paciente con sus patologías de forma individual, sino como un todo.

CONCLUSIONES

Teniendo en cuenta el antecedente de procesos respiratorios infecciosos desde la infancia, observando la dextrocardia y la acentuación de la trama broncovascular bibasal por bronquiectasias en los estudios imagenológicos del tórax, el engrosamiento manifiesto de la mucosa de los senos maxilares de forma bilateral y agenesia de los frontales en la radiografía de senos perinasales y el antecedente de una infertilidad no estudiada, se planteó el diagnóstico de una discinesia ciliar primaria y, dentro de esta, el Síndrome de Kartagener.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Wang PC, Tiao WM, Tseng GY. Kartagener Syndrome. *Am J Med Sci.* 2010; 340(1):84-8.
2. Johnson, V.; Hansson, K.; MAI, W. et al. The heart and major vessels. In: SCHWARZ, T.; JOHNSON, V. (Eds.). *BSAVA manual of canine and feline thoracic imaging.* Londres: Willey, 2008. p.86-176.
3. Geremek M, Witt M. Primary ciliary dyskinesia: genes, candidate genes and chromosomal regions. *J Appl Genet.* 2004;(3): 347-61.
4. Gomes, J.O.; Scuro, G.; GRAGÓRIO, C. et al. Síndrome de Kartagener. Relato de caso. *Rev. Bras. Clin. Med.* 2008; (6): 210-212.
5. Noone P, Leigh M, Sannuti A, Minnix S, Carson J, Hazucha M. et al. Primary ciliary dyskinesia: diagnostic and phenotypic features. *Am J Respir Crit Care Med.* 2004;(169):457-9.
6. Bush A, Chodhari R, Collins N. et al. Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. *Arch Dis Child.* 2007;(92):1136-40.
7. RODRIGUES, J.C.; OLM, M.A.K.; ADDE, F.V. et al. Caso clínico: síndrome de Kartagener. *Pediatría,* 2008; (30): 66-70.
8. Salman, B.; Tezcaner, T.; Ege, B. et al. Situs inversus totalis in a wistar albino rat. *J. Vet. Anim. Health.* 2010; (2): 6-7.
9. Geremek M, Schoenmaker F, Zietkiewicz E, Pogorzelski A, Diehl S, Wijmenga C and Witt M. Sequence analysis of 21 genes located in the Kartagener syndrome linkage region on chromosome 15q. *European Journal of Human Genetics.* 2008;(16):688-95.