

Hallazgos clínico-radiológicos del síndrome de Kartagener

Clinical-radiological findings of Kartagener's syndrome

Donel González Díaz^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-9791-0283>

Drialis Díaz Garrido² <https://orcid.org/0000-0002-6345-4259>

Sergio Fernández García² <https://orcid.org/0000-0002-4923-1526>

¹Hospital Universitario General de Catalunya. Barcelona, España.

²Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras". La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: dmachual@gmail.com

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Kartagener es una enfermedad hereditaria, que afecta el aparato respiratorio y se caracteriza por la asociación de *situs inversus*, bronquiectasias y sinusitis. Se diagnostica generalmente en la edad pediátrica y, rara vez, se presenta un caso en la edad adulta.

Objetivo: Demostrar la utilidad del método clínico en el diagnóstico del síndrome de Kartagener en la cuarta década de la vida.

Presentación del caso: Paciente masculino de 43 años, con rinitis y sinusitis crónica a repetición desde la infancia. Acude a la consulta externa de neumología, por la persistencia de tos con expectoración hemoptoica. Otras pistas diagnósticas plantean la hipótesis y los estudios de imágenes la confirman. Se observan en la tomografía axial de tórax: dextrocardia y bronquiectasias; y sinusitis en la radiografía de senos paranasales.

Conclusiones: El síndrome de Kartagener demanda un alto índice de sospecha, pues constituye una enfermedad anómala en la adultez. Tiene una elevada complejidad diagnóstica debido a su heterogeneidad; por tanto, se requiere un uso adecuado del método clínico para su confirmación.

Palabras clave: síndrome de Kartagener; bronquiectasia; sinusitis; *situs inversus*.

ABSTRACT

Introduction: Kartagener's syndrome is an inherited disease, affecting the respiratory tract and characterized by the association of situs inversus, bronchiectasis and sinusitis. It is usually diagnosed in the pediatric age and, rarely, a case is presented in adulthood.

Objective: To demonstrate the usefulness of the clinical method in the diagnosis of Kartagener's syndrome in the fourth decade of life.

Case presentation: A 43-year-old male patient with recurrent rhinitis and chronic sinusitis since childhood. He comes to the outpatient pulmonology office due to persistent cough with hemoptotic expectoration. Other diagnostic clues raise the hypothesis and imaging studies confirm it. Chest axial tomography shows: dextrocardia and bronchiectasis; and sinusitis in the paranasal sinus radiography.

Conclusions: Kartagener's syndrome demands a high index of suspicion, since it constitutes an anomalous disease in adulthood. It has a high diagnostic complexity due to its heterogeneity; therefore, an adequate use of the clinical method is required for its confirmation.

Keywords: Kartagener's syndrome; bronchiectasis; sinusitis; situs inversus.

Recibido: 22/06/2023

Aceptado: 14/01/2024

Introducción

El síndrome de Kartagener constituye una variante clínica de la discinesia ciliar primaria (DCP). Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que afecta principalmente al aparato respiratorio. Se describió inicialmente en 1933, y se caracteriza por la asociación de *situs inversus* total o parcial, bronquiectasias (dilatación crónica e irreversible de los bronquios terminales por infecciones crónicas de las vías respiratorias) y sinusitis (inflamación de uno o más senos paranasales).⁽¹⁾

Las manifestaciones funcionales de este síndrome se deben a defectos de la movilidad de los cilios respiratorios, por la ausencia total o parcial de los brazos de dineína del epitelio que recubre el árbol bronquial, la cavidad nasal, los senos paranasales, el oído medio, entre otros. La mayoría de los pacientes con esta enfermedad tiene cilios con rigidez, falta de coordinación o movimientos ineficaces.⁽¹⁾

La prevalencia en la población general es de 1/16 000. El síndrome de Kartagener se desarrolla principalmente a la edad pediátrica, aunque se han descrito casos de adultos. Resulta más frecuente en los servicios de pediatría porque las manifestaciones clínicas aparecen desde los primeros años de vida, incluso en el período neonatal. Se reporta en todos los países, con igual incidencia en hombres y mujeres. En Europa se expone gran variabilidad diagnóstica; sin embargo, está infradiagnosticada en distintas latitudes de América Latina debido a las limitaciones de los sistemas de salud para los estudios complementarios.⁽²⁾

Esta enfermedad se identifica principalmente por infecciones crónicas de las vías respiratorias altas y bajas, que incluyen otitis media, desde el nacimiento. Los pacientes cursan con dificultad respiratoria aguda neonatal, que al asociarse con el hallazgo de *situs inversus* confirma el diagnóstico. En la vía aérea inferior se presentan neumonías recurrentes y bronquiectasias que, por lo general, bilaterales y en los lóbulos inferiores, se describen como congénitas. En la edad adulta ocurren infecciones respiratorias recurrentes como sinusitis y bronquitis a repetición.⁽³⁾

El enfoque diagnóstico constituye un reto para los médicos y se dirige a la evidencia clínica de los casos: las infecciones respiratorias recurrentes, las alteraciones radiológicas dadas por *situs inversus*, sinusitis y bronquiectasias.⁽⁴⁾ Para confirmar este síndrome se requieren exámenes diagnósticos invasivos y costosos; por ello se considera fundamental el método clínico;⁽⁵⁾ en consecuencia, este artículo tuvo como objetivo demostrar la utilidad del método clínico en el diagnóstico del síndrome de Kartagener en la cuarta década de la vida.

Presentación de caso

Se presenta el caso de un paciente masculino de 43 años, no fumador, pero expuesto a sustancias irritantes por administrar una empresa tabacalera. Desde la infancia manifestaba infecciones respiratorias altas: rinitis y sinusitis frecuentes, asociadas a catarros. A partir de los 20 años inició seguimiento con la especialidad de otorrinolaringología por agravamiento de la sinusitis y le diagnosticaron pólipos nasales; durante todo este período el paciente tuvo infecciones respiratorias repetitivas que cedían con tratamiento sintomático o el uso de antibióticos por vía oral, sin requerir ingresos hospitalarios.

Hace dos años comenzó con un proceso de tos con expectoración hemoptoica ocasional, de ligera cuantía sin horario fijo, falta de aire, a moderados esfuerzos, que cedía al reposo; a este cuadro se asociaron sudoraciones nocturnas y, en ocasiones, fiebre de 38°-39°C. Le fue indicado tratamiento sintomático, pero por la persistencia de los síntomas se decidió interconsultar con el Servicio de Neumología.

El examen del aparato respiratorio arrojó los siguientes datos de interés: tórax infundibular, disminución de las vibraciones vocales y el murmullo vesicular en los pulmones, matidez en las bases pulmonares, estertores roncocalados en ambos campos pulmonares y subcrepitantes en los $\frac{2}{3}$ inferiores del hemitórax derecho.

En la radiografía de torác se observó dextrocardia y cámara gaseosa a la derecha (fig. 1). La tomografía axial determinó una disminución del volumen pulmonar

derecho, con retracción mediastinal asociada, además de múltiples bronquiectasias basales posteriores, fundamentalmente en el área derecha (fig. 2). El esputo bacteriológico con cultivo mostró *Pseudomona aeruginosa*.

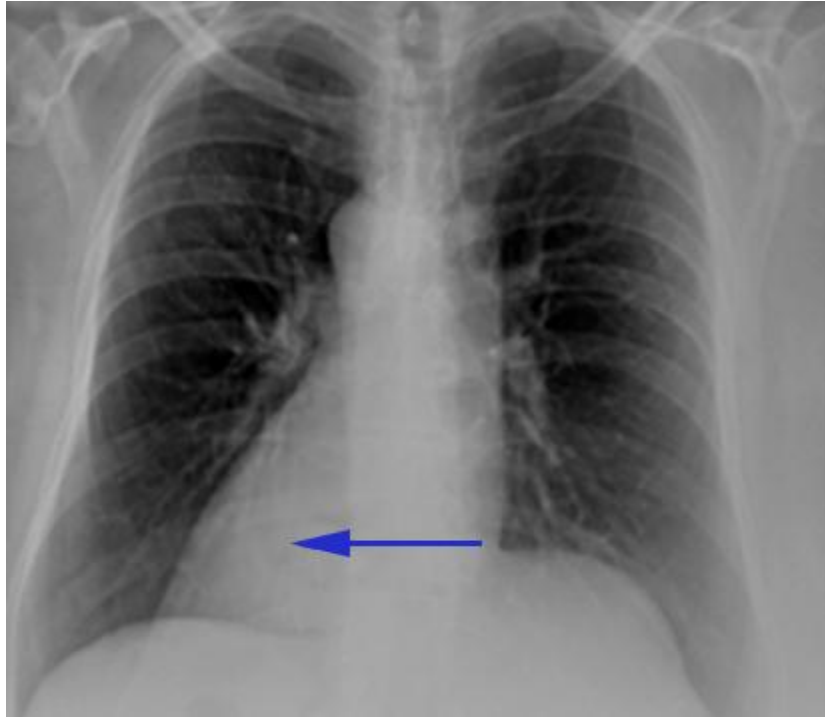


Fig. 1 - Radiografía de tórax con vista posteroanterior. Se observa dextrocardia.

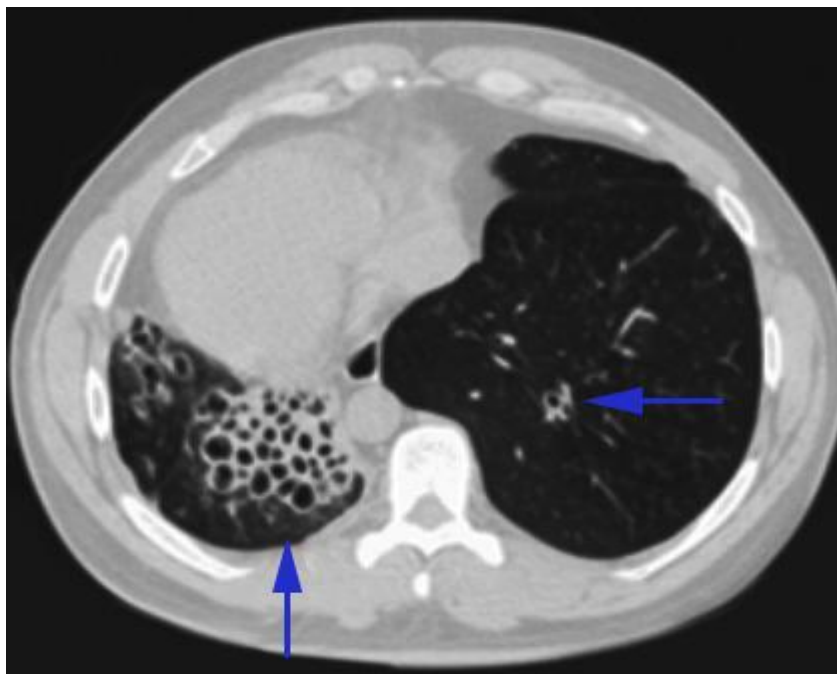


Fig. 2 - Tomografía axial de tórax. Se observan bronquiectasias basales a predominio derecho.

Actualmente, el paciente mantiene evolución favorable y seguimiento por las especialidades de neumología y otorrinolaringología.

Discusión

La literatura nacional y foránea presenta gran diversidad en cuanto a las edades y el género. *Castañeda* y otros⁽²⁾ analizaron los siete casos diagnosticados en Ecuador: predominó el sexo femenino (85,7 %) y el grupo etario menor de 21 años, solo un paciente sobrepasó los 40 años. Resultados similares expresaron *González* y otros⁽³⁾ en Pinar del Río, Cuba, y *Fernández* y otros,⁽⁴⁾ en el Hospital Neumológico de La Habana; ambos refirieron casos entre 11 y 26 años, respectivamente, y todos mujeres.

El diagnóstico y manejo del síndrome de Kartagener se basa en la experiencia de otras enfermedades pulmonares, porque su etiología no se halla bien

determinada. Las bases para su impresión diagnóstica se sustentan en la tríada clásica de *situs inversus*, sinusitis y bronquiectasias, como en el caso descrito.⁽⁶⁾

Las manifestaciones clínicas de este síndrome varían según la edad. En el período neonatal más del 75 % de los casos presenta dificultad respiratoria. En la infancia resultan síntomas cardinales la tos crónica productiva, las otitis medias, la rinorrea y la obstrucción bronquial recurrente, pero se tratan erróneamente como asma; mientras que, en los adolescentes y los adultos son más frecuentes las bronquiectasias y la sinusitis.⁽⁷⁾

En la serie de casos reportados predominan las infecciones respiratorias a repetición, motivo principal de las consultas médicas; además del *situs inversus*, la sinusitis y las bronquiectasias detectadas en las radiografías de los estudios complementarios.^(2,3,4,7,8)

La infertilidad constituye otra manifestación de esta patología. En el sexo masculino se describe en un 80 % de los casos y está dada por la inmovilidad de los espermatozoides, que tienen una estructura similar al axonema del cilio respiratorio; sin embargo, hay casos fértiles, como el de esta presentación, ya que la composición polipeptídica de cilios y flagelos resulta distinta. En la mujer, además de la infertilidad, pueden ocurrir embarazos ectópicos, pues el movimiento ciliar constituye un factor muy importante en el transporte normal del óvulo.⁽⁴⁾

Los estudios de imágenes se consideran fundamentales para establecer la hipótesis de los médicos tratantes.^(2,3,4,6,7) También se realizan otros exámenes más invasivos como la obtención de muestras de la mucosa respiratoria mediante la biopsia bronquial o la mucosa nasal para observar la morfología de los cilios.^(5,6) El análisis de la frecuencia del batido ciliar requiere laboratorios especializados para ejecutar técnicas de estroboscopia, microcinematografía, fotooscilografía y videomicroscopía.^(5,6)

Cuando no se dispone de estos complicados y costosos procedimientos, lo habitual es medir el aclaramiento mucociliar mediante la inhalación de un radio aerosol (coloide radioactivo con Te99) y, posteriormente, se cuantifica con gamma cámara de Anger del por ciento de partículas eliminadas en un período de dos horas (mm/minuto). También se coloca una gota de una sustancia colorante (azul de metileno) y se observa su aparición en la faringe.^(6,7) La prueba de

sacarina constituye otro método diagnóstico y consiste en colocar una microtableta de azúcar en el cornete inferior para calcular el tiempo en que el paciente percibe el sabor, lo cual predice el período de aclaramiento mucociliar.^(5,6)

Las pruebas genéticas determinan las mutaciones de dos de los genes característicos de esta enfermedad: el DNAH5 y el DNAI1, ubicados en 5p15.2 y 9p13.3, respectivamente. La medición de óxido nítrico nasal constituye una prueba no invasiva. Esta sustancia se produce en la vía aérea superior, sobre todo en los senos paranasales, y disminuye entre un 5 y 20 % del valor normal.^(5,6)

El cultivo bacteriológico de esputo y bacilo ácido alcohol resistente informa del crecimiento bacteriano, como en el caso descrito. Los enfermos reportados en la literatura presentan aislamiento microbiológico, y *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pneumoniae* y *Pseudomonas aeruginosa*, patógenos más frecuentes de la vía respiratoria inferior, este último producto de la antibioticoterapia continuada. También se ha informado en adultos la aparición de cepas mucoides que, descritas en la actualidad como colonizaciones crónicas del germen, establecen ingresos a repetición para atenderse según la sensibilidad *in vitro*.^(3,8)

En cuanto al tratamiento, la Sociedad Europea de Respiración y la Sociedad Americana del Tórax recomiendan medidas generales de aclaramiento y limpieza de la vía aérea mediante terapia respiratoria, eliminación de agentes nocivos, y la vacunación contra influenza y neumococo. Con respecto al uso de antibióticos, se sugiere la toma de un cultivo de esputo cada tres meses en el seguimiento de los pacientes. El uso profiláctico de antibióticos en bajas dosis no está protocolizado para evitar las resistencias microbianas.⁽⁸⁾

Conclusiones

El síndrome de Kartagener demanda un alto índice de sospecha, pues constituye una enfermedad rara en la adultez. Tiene una elevada complejidad diagnóstica debido a su heterogeneidad; por tanto, se requiere un uso adecuado del método clínico para su confirmación.

Referencias bibliográficas

1. Francis D, Ramírez Z, González L. El síndrome de Kartagener y su relación con las ciliopatías. Rev 16 de Abril. 2018 [acceso 12/12/2020];57(269):221-6. Disponible en: http://www.rev16deabril.sld.cu/index.php/16_04/article/view/480
2. Castañeda C, Mullo JD, Medina DR, Tamayo JM. Síndrome de Kartagener. Rev Cub Med Gen Integr. 2019 [acceso 12/12/2020];39(2). Disponible en: <http://www.revmgi.sld.cu/index.php/mgi/article/view/941/255>
3. González JR, Sotolongo R, Laguna XY. Síndrome de Kartagener en una adolescente. MEDISAN. 2016 [acceso 12/12/2020];20(3):359-64. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192016000300012&lng=es
4. Fernández S, Roblejo H, Balbuena HC. Síndrome de Kartagener: bases genéticas y hallazgos clínicos. Reporte de un caso. Rev Habanera Cienc Méd. 2011 [acceso 12/12/2020];10(1). Disponible en: <http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/1806>
5. Rumman N, Jackson C, Collins S, Goggin P, Coles J, Lucas JS. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: potential options for resource-limited countries. Eur Resp Rev. 2017;26:160058. DOI: <https://doi.org/10.1183/16000617.0058-2016>
6. Busquetsa RM, Caballero MA, Velascoc M, Lloretad J, García O. Primary ciliary dyskinesia: clinical criteria indicating ultrastructural studies. Arch Bronconeum. 2013;49(3):99-104. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.arbres.2012.10.007>
7. Portell L, Cruz RA, Mederos S. Síndrome de Kartagener. A propósito de un caso. Inmedsur. 2020 [acceso 12/12/2020];3(2):58-63. Disponible en: <http://www.inmedsur.cfg.sld.cu/index.php/inmedsur/article/view/81>
8. Gutiérrez D, Solarte D, Celis CA. Síndrome de Kartagener: reporte de un caso y revisión de la literatura. Universitas Méd. 2017;58(1). DOI: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.umed58-1.kart>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.