



PERSPECTIVA NEUMOLÓGICA

Boletín trimestral de la Fundación Neumológica Colombiana

DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA

A propósito de un caso

Catalina Vásquez

Jenny Jurado

Élida Dueñas

Óscar Barón

María del Socorro Medina

INTRODUCCIÓN

La disquinesia ciliar primaria (DCP) es una enfermedad congénita, autosómica recesiva, que se manifiesta por infecciones respiratorias altas y bajas recurrentes (rinosinusitis, otitis media, bronquitis, neumonía), bronquiectasias e infertilidad. Está asociada en un 40 a 50% de los casos con disposición anatómica anormal de los órganos en espejo y otras formas de heterotaxia. La disfunción ciliar también puede alterar otros órganos, ampliando el espectro de la enfermedad, produciendo hígado poliquistico, enfermedad renal, atresia biliar y anomalías del sistema nervioso central como retinopatía e hidrocefalia.

Hay poca literatura y estudios clínicos sobre esta patología y su manejo con frecuencia es extrapolado de otras condiciones como la fibrosis quística (FQ). Es necesario sospechar esta entidad ya que el diagnóstico y manejo tempranos influyen en una menor declinación de la función pulmonar, mayor sobrevida, y mejor calidad de vida.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Paciente de 4 años de edad, de sexo femenino, procedente del Departamento de Córdoba, quien ingresó a la Fundación Cardioinfantil (FCI) el 14 de mayo de 2012 por cuadro clínico de 3 días de evolución consistente en deposiciones diarreicas, rinorrea hialina, tos húmeda, emetizante, no cianozante, fiebre no cuantificada y dificultad para respirar. Como antecedentes personales de importancia refería ser producto de un segundo embarazo con parto vaginal a término. A los dos meses de edad presentó bronquiolitis y, posteriormente, episodios broncoobstructivos recurrentes, dos de los cuales requirieron manejo en la unidad de cuidado intensivo (UCI): al año y a los dos años de edad. También tenía antecedente de otitis media supurativa recurrente, retardo severo del neurodesarrollo, displasia

tricuspidéa y mitral sin disfunción, insuficiencia aórtica grado I-II y déficit pondero-estatural sin compromiso digestivo.

En su examen físico de ingreso se encontró: Peso: 10 kg (Índice P/E -3 DS), talla: 82 cm (Índice T/E -3 DS), IMC: 14,9 (-1 DS), FC: 137/min, FR: 38/min, TA: 80/62 mmHg, TAM 68 mmHg, T 36,9 grados C, SpO₂ 94% con oxígeno por cánula nasal a 0,5 L/min, cianosis peribucal, signos de dificultad respiratoria dados por aleteo nasal y retracciones intercostales, subcostales y supraesternales; exoftalmos, puente nasal deprimido, otoscopia con eritema y opacidad de membrana timpánica izquierda y secreción mucoide. Tórax: ruidos cardíacos taquicárdicos con reforzamiento de S₂, ruidos respiratorios disminuidos con roncus y crépitos bibasales. Abdomen: normal. Extremidades: con hipocratismo digital.

Se hospitalizó para estudio y manejo con diagnósticos de síndrome broncoobstructivo recurrente, bronquitis bacteriana, otitis media recurrente (en el momento aguda izquierda) y retardo del neurodesarrollo asociado a dismorfismo. Se realizaron estudios de imagen, ecocardiograma y exámenes de laboratorio para aclarar el diagnóstico. Se inició tratamiento con: ampicilina sulbactam, claritromicina, metilprednisolona IV, fenoterol combinado con bromuro de ipratropio y esteroide inhalados, aminofilina y oxigenoterapia.

La **radiografía de tórax** (Figura No. 1) mostró opacidades alveolares en ambos campos pulmonares y dextrocardia. En el **ecocardiograma** se encontró *situs solitus* cardíaco, corazón en dextrocardia y situs visceral normal, displasia valvular mitral y tricuspídea mixomatosas, displasia valvular aórtica con insuficiencia grado II y displasia valvular pulmonar con adecuada función.

La niña presentó empeoramiento rápido de su dificultad respiratoria con inminencia de falla respiratoria por lo cual se trasladó a la UCI, se realizó intubación orotraqueal con soporte ventilatorio y se amplió el espectro antibiótico a cefepime y vancomicina, con diagnóstico de choque séptico de origen pulmonar.

COORDINACIÓN EDITORIAL

Darío Maldonado Gómez
Carlos Arturo Torres Duque
Fabio Andrés Varón Vega

FUNDACIÓN NEUMOLÓGICA COLOMBIANA

Neumología – Medicina Interna

Darío Maldonado G.
Alejandro Casas H.
Carlos A. Torres D.
Mauricio González G.
Abraham Ali M.
Fabio A. Varón V.
Nelson Paéz E.
María A. Bazurto Z.
Mauricio Durán S.
Leslie Vargas R.
Federico Fernández B.
Carlos E. Aguirre F.
Rafael Conde C.

Neumología Pediátrica

Óscar Barón P.
Elida Dueñas M.
Catalina Vásquez S.
Jenny Jurado H.
María del Socorro Medina P.

Cuidado Crítico

Ángela Hernández P.

Radiología

Humberto Varón A.

Cirugía de Tórax

Luis J. Téllez R.
Camilo Osorio B.
Juan C. Garzón R.



Reevaluando el caso, con una historia de infecciones respiratorias recurrentes, otitis supurativa frecuente, síndrome bronco obstructivo (tos, sibilancias y dificultad respiratoria) recurrente, hipocratismo digital y dextrocardia, se sospechó disquinesia ciliar primaria. La **TACAR de tórax** mostró extensas opacidades de ocupación alveolar que comprometían ambos parénquimas pulmonares y la **TAC de oído**, otomastoiditis. En el **ecocardiograma** se encontró disfunción sistólica severa, hipertensión pulmonar severa suprasistémica y hallazgos sugestivos de endocarditis infecciosa la cual se confirmó posteriormente en un nuevo ecocardiograma que mostró endocarditis plurivalvular que se consideró sin posibilidad de tratamiento quirúrgico.

Los **estudios inmunológicos**, de **ELISA para VIH** y los serológicos descartaron inmunodeficiencia e **infección por EBV (Virus de Epstein Barr)**, **sífilis**, **toxoplasmosis**, **hepatitis A** y **Mycoplasma**. No se pudieron realizar electrolitos en sudor. En el **cultivo de secreción ótica** se aisló *Pseudomonas aeruginosa*.

El diagnóstico de disquinesia ciliar primaria se confirmó mediante evaluación ultraestructural de los cilios tomados por **cepillado de mucosa nasal**. La descripción de la evaluación por microscopía electrónica fue: “Estructuras ciliadas identificadas, cortadas transversalmente, muestran constitución por microtúbulos normales (9 x 2), el alineamiento del par central en la mayoría de grupos es simétrico, las estructuras ciliares solamente presentan brazos externos de dineína, se identifica presencia de estructuras radiales, no hay extramicrotúbulos, cortes del cuerpo de inserción demuestran microfilamentos en cantidad y número normal.”

La paciente continuó deteriorándose, a pesar del ajuste de la antibioticoterapia a meropenem y gentamicina, debido a su cuadro de endocarditis infecciosa plurivalvular, y falleció 18 días después de su ingreso por falla multisistémica refractaria.



Figura No.1. Radiografía de tórax que muestra opacidades alveolares en ambos campos pulmonares y dextrocardia.

DISCUSIÓN

La DCP es una entidad cuya prevalencia en Colombia no se conoce. Con este caso queremos resaltar el amplio espectro de presentación y severidad de la enfermedad y la importancia del diagnóstico y seguimiento tempranos.

Epidemiología

En el mundo, ha sido difícil estimar la prevalencia de la DCP de manera precisa. Los primeros estudios realizados evaluando exámenes radiográficos mostraron una prevalencia de *situs inversus* de 1:8000 y de estos el 10% tenían bronquiectasias. En estos primeros estudios, la prevalencia de DCP fue variable y osciló entre 1:22 000 en Suecia y 1:40 000 en Noruega. Teniendo en cuenta el amplio espectro de severidad de la DCP y los avances en el diagnóstico radiográfico y ultraestructural que seguramente permitirán el diagnóstico de muchos casos leves, la prevalencia es muy posiblemente mayor. Se ha estimado que la prevalencia de *situs inversus* en pacientes con DCP es de 50%. Por otra parte, en pacientes con bronquiectasias difusas la DCP puede llegar al 13%. En nuestro país, no tenemos datos al respecto.

Espectro clínico de las ciliopatías y genética

Las manifestaciones clínicas de la DCP pueden entenderse teniendo el conocimiento básico de la distribución y función normal de los cilios.

En el humano, el cilio puede ser móvil o inmóvil dependiendo de su localización y función. El cilio móvil y el epitelio ciliado son encontrados en el tracto respiratorio superior (mucosa del oído medio, senos paranasales, trompa de Eustaquio, y nasofaringe), el tracto respiratorio inferior (tráquea, bronquios y bronquiolos respiratorios), la capa ependimal del cerebro y en el tracto reproductivo. Este tipo de cilio está organizado en 9 pares de microtúbulos periféricos alrededor de un par central en una distribución característica de “9+2”, como se puede observar en microscopía electrónica. Los cilios en el tracto respiratorio son un componente clave del aclaramiento muco-ciliar efectivo. Cada una de las células epiteliales respiratorias tiene aproximadamente 200 cilios proyectándose desde su superficie, los cuales se mueven de una forma coordinada para impulsar el moco hacia la orofaringe. Para un adecuado aclaramiento mucociliar se requiere un número adecuado de cilias, una frecuencia de batido correcta, una forma de la onda y coordinación intercelular adecuadas.

Más de 200 proteínas forman la ultraestructura ciliar. Los brazos externos e internos de dineína están compuestos de ATPasa y aportan la energía para la movilidad. Los microtúbulos, los brazos radiales y los de nexina están compuestos de tubulina y dan la estabilidad estructural para moverse en una dirección específica. Como ocurre con otras enfermedades crónicas respiratorias cuando varias mutaciones diferentes producen proteí-

nas anormales, se presenta un fenotipo semejante pero variable; estas mutaciones en varias proteínas ciliares han sido asociadas con el cuadro clínico de la DCP, resultando en aclaramiento mucociliar defectuoso, infección, obstrucción e inflamación crónica de la vía aérea y bronquiectasias. La deficiencia en los brazos de dineína es la anomalía más común y el defecto con mayor alteración en la movilidad, frecuentemente con ausencia de ésta.

El cilio inmóvil o primario se encuentra a nivel del túbulo renal, los conductos biliar y pancreático, hueso, cartílago, retina y oído. Este tipo de cilio, a diferencia del cilio móvil o motor, carece del par central de microtúbulos, configurando una distribución 9+0, además no tiene brazos de dineína lo que lleva a su estructura inmóvil. Contiene receptores extracelulares que responden a estímulos mecánicos, químicos, y en casos específicos, a la temperatura, la gravedad y mecanismos de señaliza-

ción importantes en el desarrollo y la homeostasis de los tejidos.

Sólo recientemente se ha reconocido la relevancia clínica de la disfunción de este tipo de cilios como parte de un amplio espectro de enfermedades pediátricas genéticamente heterogéneas, hoy denominadas ciliopatías sensoriales, las cuales comprenden órganos diferentes, características clínicas semejantes y una progresión variable. En la Tabla No. 1 se mencionan las ciliopatías más frecuentes en la población pediátrica, su cuadro clínico y los genes en los cuales se han identificado mutaciones responsables por el defecto en la formación o función del cilio y la presentación de diversos síndromes y/o enfermedades, varios de ellos con importante compromiso torácico y pulmonar. Aún cuando estas entidades tienen un espectro clínico bien definido, actualmente se reconoce en algunos pacientes la combinación de manifestaciones de DCP y de algunas ciliopatías sensoriales.

Ciliopatía pediátrica	Manifestaciones clínicas	Genes
Disquinesia ciliar primaria (ciliopatía motora)	Bronquitis crónica, rinosinusitis, otitis media, defectos de lateralidad, infertilidad, cardiopatía congénita	DNAI1, DNAH5, DNAH11, DNAI2, KTU, TXNDC3, LRRC50, RSPH9, RSPH4A, CCDC40, CCDC39
Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva	Enfermedad fibroquística renal, fibrosis hepática congénita	PKHD1
Nefronoptisis	Enfermedad fibroquística renal, nefritis intersticial, fibrosis hepática congénita, retinitis pigmentaria	NPHP1-8, ALMS1, CEP290
Síndrome de Bardet-Biedl	Obesidad, polidactilia, discapacidad intelectual, retinitis pigmentaria, anomalías renales, anosmia, cardiopatía congénita	BBS1-12, MKS1, MKS3, CEP290
Síndrome de Meckel-Gruber	Enfermedad fibroquística renal, polidactilia, discapacidad intelectual, anomalías del sistema nervioso central, cardiopatía congénita, labio/paladar hendido	MKS1-6, CC2D2A, CEP290, TMEM216
Síndrome de Joubert	Anomalías del sistema nervioso central, discapacidad intelectual, ataxia, retinitis pigmentaria, polidactilia, labio/paladar hendido	NPHP1, JBTS1, JBTS3, JBTS4, CORS2, AHI1, CEP290, TMEM216
Síndrome de Alstrom	Obesidad, retinitis pigmentaria, diabetes mellitus, hipotiroidismo, hipogonadismo, displasia esquelética, miocardiopatía, fibrosis pulmonar	ALMS1
Síndrome digito- orofacial tipo 1	Polidactilia, sindactilia, labio paladar hendido, anomalías del sistema nervioso central, discapacidad intelectual, enfermedad fibroquística renal	OFD1
Síndrome de Ellis van Creveld	Condrodistrofia, polidactilia, displasia ectodérmica, cardiopatía congénita	EVC, EVC2
Distrofia torácica asfixiante de Jeune	Tórax estrecho, enfermedad fibroquística renal, enanismo, retinitis pigmentaria, polidactilia	IFT80
Síndrome de Sensenbrenner	Dolicocefalia, displasia ectodérmica, displasia dental, tórax estrecho, enfermedad fibroquística renal, cardiopatía congénita	IFT122, IFT43, WDR35
Síndrome costilla corta-polidactilia	Tórax estrecho, acortamiento de extremidades, polidactilia, displasia renal	WDR35, DYNC2H1, NEK1

Tabla No.1. Enfermedades y síndromes de la infancia asociados con ciliopatías

Tomado de Ferkol TW, Leigh MW. Ciliopathies: the central role of cilia in a spectrum of pediatric disorders. J Pediatr. 2012;160(3):366-71. Epub 2011/12/20. Publicado con permiso de Elsevier.

CUADRO CLÍNICO

La progresión y severidad de la enfermedad pulmonar varía considerablemente. Las manifestaciones del tracto respiratorio inferior son el cuadro principal de la DCP y generalmente se desencadenan en el primer mes de vida. La mayoría de pacientes se presentan en el periodo neonatal con dificultad respiratoria caracterizada por congestión, tos, taquipnea y ocasionalmente con falla respiratoria, la cual es generalmente atribuida a la presencia de “pulmón húmedo”, neumonía neonatal o taquipnea transitoria del recién nacido. Pueden requerir hospitalización en la UCI y oxigenoterapia por tiempo prolongado. Esto sugiere que los cilios juegan un papel fundamental en el aclaramiento del líquido pulmonar fetal después del nacimiento. Si una radiografía de tórax en el periodo neonatal muestra dextrocardia, situs inversus u otro defecto de lateralidad, se debe sospechar DCP. Aunque la mayoría de niños con problemas de lateralidad no tienen defectos cardíacos, la DCP está asociada con una prevalencia elevada de heterotaxia con o sin cardiopatía congénita.

La tos crónica productiva y la congestión nasal son síntomas usuales; todos presentan manifestaciones crónicas de vía aérea superior como rinitis, sinusitis y otitis media recurrente. Es frecuente la presencia de bronquitis crónica, neumonía recurrente y bronquiectasias. Una historia familiar positiva se presenta en el 10% de los casos y sugiere el diagnóstico. En general el cuadro clínico es variable de acuerdo a la edad del paciente, como se muestra en la Tabla No. 2.

La infección de la vía aérea comienza en la niñez y es la causa principal de morbilidad y mortalidad en DCP. Las bacterias más comúnmente aisladas en niños y adolescentes con DCP pertenecen a la flora orofaríngea: *Haemophilus influenzae* no tipificable, *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pneumoniae*. Los pacientes con enfermedad pulmonar más avanzada son frecuentemente infectados por *Pseudomonas aeruginosa* y micobacterias no tuberculosas. Aunque algunos individuos mueren prematuramente de falla respiratoria como resultado de su enfermedad, muchos pueden tener un estilo de vida cercano a lo normal.

DCP como un diagnóstico asociado

La DCP debe considerarse cuando los diagnósticos siguientes son hechos, principalmente si hay una historia familiar de más de uno de ellos o el paciente tiene otros síntomas sugestivos de DCP:

- Cardiopatía congénita, especialmente si hay desórdenes de lateralidad como isomerismo, transposición de grandes vasos, drenaje venoso anómalo.
- Asplenia o poliesplenia
- Enfermedad hepática o renal poliquística
- Hidrocefalia
- Atresia biliar
- Degeneración retiniana, incluye la retinitis pigmentaria
- Síndrome dígito-oro-facial

Período	Manifestaciones
Prenatal	<i>Situs inversus</i> o heterotaxia en la ecografía prenatal 25% de quienes tienen <i>situs inversus</i> tienen DCP 40 a 50% de quienes tienen DCP tienen <i>situs inversus</i> y 8% heterotaxia Ventriculomegalia cerebral fetal leve
Neonatal	> 75% de neonatos a término tienen dificultad respiratoria neonatal que requiere oxígeno Rinorrea continua desde el primer día Disposición de órganos en espejo y otras formas de heterotaxia Hidrocefalia en algunos neonatos
Infancia	Tos húmeda crónica con atelectasias o neumonía recurrente “Asma atípica” que no mejora Bronquiectasias de causa no aparente Rinitis persistente – Pólipos nasales raros Sinusitis crónica y Otitis media frecuente — Hipoacusia
Adolescencia y edad adulta	Iguales que en la infancia Bronquiectasias más aparentes Tos productiva frecuente Hipocratismo Deterioro funcional progresivo obstructivo o mixto Infertilidad en hombres (50%) Embarazo ectópico y disminución de la fertilidad en mujeres

Tabla No.2 Manifestaciones clínicas de la DCP según la edad

Diagnóstico:

Tener historia de síntomas respiratorios altos y bajos, con síntomas y signos de afección cardíaca, y una historia de síndrome de dificultad respiratoria neonatal o una historia familiar de patología similar, hacen pensar fuertemente en esta entidad.

Los métodos de tamización para el diagnóstico de DCP son el test de aclaramiento de sacarina y la medición de la concentración de óxido nítrico nasal en adultos y niños mayores. Si el aclaramiento de sacarina excede 60 min, la concentración de óxido nítrico nasal es menor a 250 ppb o existe una fuerte sospecha clínica se propone realizar la biopsia por cepillado nasal, muestra que se toma en general del cornete inferior con un cepillo de biopsia. Esta muestra es primero analizada en el microscopio de luz para evaluar el patrón de movimiento ciliar y la frecuencia en un microscopio con video de alta velocidad. Si se observa anomalía en alguno de las 2 características analizadas se procede a mirarla en microscopía electrónica. La evaluación de la ultraestructura de mucosa nasal se mantiene como el método confirmatorio de DCP. En la Figura No. 2 se muestra un corte transversal de un cilio normal constituido por un anillo de 9 dupletas de microtúbulos cada una con un par de brazos de dineína, conectados por espículas radiales a un par de microtúbulos centrales.

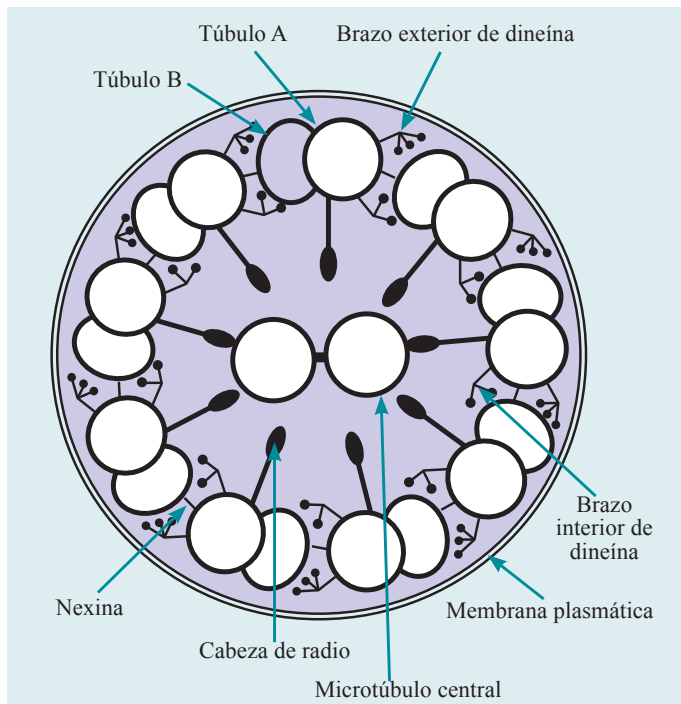


Figura No.2 Corte transversal de un cilio normal.

En un estudio que evaluó la ultraestructura de las cilias de 1182 pacientes sospechosos, se encontraron alteraciones en 242 (20%). En un 3% de los pacientes no se encontró defecto de la cilia, a pesar de la clínica y de la positividad de los métodos de tamizaje, lo que sugiere que la microscopía electrónica puede confirmar pero no siempre puede excluir el diagnóstico de DCP.

Algunos cambios ultraestructurales pueden ser secundarios a la inflamación por lo que es aconsejable que se tomen muestras de mucosa nasal en diferentes momentos o realizar una biopsia en otro sitio ciliado para distinguir cambios secundarios a cambios primarios. Después de una infección es recomendable esperar 6 semanas antes de tomar muestra.

Evaluación funcional e imagenológica:

En el paciente con DCP debe evaluarse su función pulmonar cuando la edad del niño permita realizar las pruebas; además de determinar el compromiso pulmonar clínico y radiológico al momento del diagnóstico, y durante su evolución. En los primeros años de vida generalmente la función pulmonar del niño es normal, posteriormente ésta se deteriora en el tiempo, aunque algunos estudios limitados indican que puede permanecer estable en un significativo número de pacientes. La alteración funcional más común en el paciente con disquinesia ciliar es la obstrucción bronquial. En niños menores de 5 años, algunos reportes indican que existe disminución de los flujos y volúmenes pulmonares. En la radiografía de tórax los hallazgos más frecuentes son: signos de aumento del volumen pulmonar, engrosamiento peribronquial, atelectasias, e imágenes sospechosas de bronquiectasias. La localización más común de estas alteraciones se presenta en los lóbulos inferiores y medio. En el 50 % de los pacientes con este diagnóstico, se observa también dextrocardia y situs inversus, alteraciones que pueden

identificarse en la radiografía simple. La TAC de tórax de alta resolución permite identificar de manera temprana la presencia de bronquiectasias y cambios estructurales.

MANEJO GENERAL Y SEGUIMIENTO

No existe tratamiento específico para la enfermedad como tampoco tiene una cura. Es fundamental el monitoreo respiratorio estricto ya que se considera que puede ser una enfermedad progresiva, aún más si no se hace una intervención temprana. Debido a que los pacientes tienen riesgo alto de infecciones, la antibioticoterapia está dirigida a los gérmenes más comunes encontrados en ellos. La selección de un antibiótico adecuado, debe guiarse preferiblemente por el cultivo y el antibiograma de la muestra de esputo recolectada. Si hay aislamiento de *Pseudomonas aeruginosa*, un régimen antibiótico similar al de pacientes con fibrosis quística podría ser iniciado. Terapia antibiótica nebulizada antipseudomona ha sido recomendada por algunos autores, aunque no hay estudios bien validados al respecto. El uso de broncodilatadores y terapia antiinflamatoria no ha mostrado resultados favorables. También se ha sugerido el uso de dornasa alfa nebulizada, aunque no se ha demostrado su eficacia en esta enfermedad y fisiopatológicamente no parece tener indicación. Existen experiencias con el uso de N-acetil cisteína con beneficios clínicamente apreciables, sin embargo los estudios son limitados para recomendar su uso rutinario. En general, se recomienda para todos los pacientes, además del esquema completo de inmunización, aplicar la vacuna contra influenza (anualmente) y contra neumococo.

La terapia respiratoria habitual, que incluye fundamentalmente técnicas de higiene bronquial y drenaje postural, es vital para el mantenimiento de la mejor condición bronquial y poder reducir la colonización bacteriana y el daño bronquial progresivo, ésta se considera la piedra angular del tratamiento de la DCP, es recomendable entrenar en su realización a la familia y al paciente, buscando autonomía y constancia. El ejercicio puede ser mejor broncodilatador que el uso de un beta dos agonista, y facilita adicionalmente la movilización de secreciones. El uso de máscaras de presión positiva al final de la espiración, también puede ser una alternativa terapéutica.

La dificultad para aclarar secreciones, hace que frecuentemente se presente otitis media con efusión, y acumulación de moco en la cavidad nasal y paranasal. Aunque los episodios de otitis tienden a la mejoría cerca de los 13 años, no se recomienda la colocación de tubos de ventilación para su manejo, porque hay una alta presentación de otorrea mucoide postoperatoria y perforación timpánica. El tratamiento de la otorrea en estos casos, implica mantener el oído seco y usar antibiótico local contra *Pseudomonas*, como ciprofloxacino. La evaluación periódica de la audición está indicada hasta que el paciente alcance la adolescencia.

CONCLUSIÓN

La paciente que describimos ilustra un caso de disquinesia ciliar primaria, con síntomas desde temprana edad, quien presentó ma-



nifestaciones respiratorias altas y bajas recurrentes con signos de enfermedad pulmonar crónica avanzada (hipocratismo digital), asociado a dextrocardia, con un desenlace fatal debido a sepsis, SDRA y falla multiorgánica. El diagnóstico se confirmó con la microscopía electrónica. Esta entidad debe sospecharse tempranamente en un paciente cuando presenta dextrocardia y síntomas respiratorios. Aunque es una enfermedad poco frecuente y que amerita más investigación, el diagnóstico oportuno permite una intervención rápida para evitar el deterioro pulmonar progresivo y mejorar la calidad de vida.

LECTURAS RECOMENDADAS

1. Barbato A, Frischer T, Kuehni CE, Snijders D, Azevedo I, Baktai G et al. Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. *Eur Respir J*. 2009 Dec;34(6):1264-76.
2. Bush A, Chodhari R, Collins N, Copeland F, Hall P, Harcourt J et al. Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. *Arch Dis Child*. 2007 Dec;92(12):1136-40.
3. Ferkol TW, Leigh MW. Ciliopathies: the central role of cilia in a spectrum of pediatric disorders. *J Pediatr*. 2012 Mar;160(3):366-71.
4. Hildebrandt F, Benzing T, Katsanis N. Ciliopathies. *N Engl J Med*. 2011 Apr 21;364(16):1533-43.
5. Stillwell PC, Wartchow EP, Sagel SD. Primary Ciliary Dyskinesia in Children: A Review for Pediatricians, Allergists, and Pediatric Pulmonologists. *Pediatr Allergy Immunol Pulmonol*. 2011 Dec;24(4):191-196.

EVALUACIÓN

1. ¿En qué porcentaje la disquinesia ciliar primaria se asocia con disposición anatómica anormal de los órganos en espejo y otras formas de heterotaxia?
 - a. 15%
 - b. 20%
 - c. 30%
 - d. 40%
2. ¿Cuál de las siguientes patologías no se relaciona con la alteración de la movilidad ciliar?
 - a. Síndrome de Alstrom
 - b. Síndrome de Joubert
 - c. Síndrome de Bardet-Biedl
 - d. Síndrome de pulmón - riñón
3. ¿Cuál de los siguientes síndromes se caracteriza por tórax estrecho, acortamiento de extremidades, poli-dactilia y displasia renal?
 - a. Síndrome costilla corta-polidactilia
 - b. Síndrome de Joubert
 - c. Síndrome de Bardet-Biedl
 - d. Síndrome de Alstrom
4. ¿Cuál de los siguientes síntomas no es característico de DCP durante la infancia?
 - a. Tos húmeda crónica con atelectasias o neumonía recurrente
 - b. Hipocratismo digital
 - c. Bronquiectasias de causa no aparente
 - d. Sinusitis crónica y otitis media frecuente -Hipoacusia

Material para uso exclusivo del cuerpo médico



AstraZeneca Colombia S.A.

Mayor información Departamento Médico de **AstraZeneca Colombia S.A.**

AstraZeneca Colombia S.A. Carrera 7 No 71-21 torre A, piso 19.

Teléfono (571) 325 72 00 Fax: 325 71 87

Bogotá, D.C. Colombia.

SERVICIOS

Consulta externa de Neumología Adultos y Pediatría

Programas especiales

- Programa de asma: ASMAIRE INFANTIL Y DE ADULTOS
- Programa de EPOC: AIREPOC

Pruebas de Función Pulmonar

Centro de Estudio del Sueño

Terapia y Cuidado Respiratorio

Unidad de rehabilitación Pulmonar

Servicio de Procedimientos

Programa de Enfermedad Respiratoria Ocupacional

Urgencias y Hospitalización en convenio con la Fundación Cardioinfantil

Unidad de Cuidados Intensivos en convenio con la Fundación Cardioinfantil

Centro de Investigación en Salud y Enfermedad Respiratoria

Programa de Trasplante Pulmonar

FUNDACIÓN NEUMOLÓGICA COLOMBIANA

Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología

Carrera 13 B N° 161-85

Teléfonos:

Citas: 7428888

Conmutador: 7428900

Departamento de Educación y Docencia

7428900 – Ext. 3120

Bogotá, D.C.