

# SÍNDROME DE KARTAGENER REPORTE DE CASO

## KARTAGENER SYNDROME CASE REPORT

*Foris Guerra Lopez<sup>1</sup>, Karen Luna Orozco<sup>1</sup>, María Claudia Carrillo<sup>1</sup>, Rodolfo Cano<sup>2</sup>*

### RESUMEN

El Síndrome de Kartagener es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, caracterizada por discinesia ciliar primaria, tos crónica, sinusitis, infertilidad, situs inversus, y bronquiectasias.

Se presenta el caso de un paciente masculino de 36 años, con antecedentes de dextrocardia, infecciones respiratorias repetitivas, e inadecuada respuesta a tratamientos anteriores (betaadrenérgicos, antibióticos, corticoides). Fue remitido ambulatoriamente al servicio de cardiología del Hospital ESE-CARI (Barranquilla- Colombia), se confirmó dextrocardia y situs inversus por radiografía de tórax y tomografía toracoabdominal, se observó posible proceso infeccioso y neumatocele.

La historia de infertilidad, pansinusitis recurrentes, cuadros morbosos respiratorios bajos y los hallazgos imagenológicos, generaron la sospecha de una discinesia ciliar primaria, como el Síndrome de Kartagener, posibilidad que no había sido considerada en controles anteriores y, que fue confirmada posteriormente. En el presente artículo se reporta el caso y se hace una revisión de la literatura

**Palabras Clave:** Síndrome de Kartagener, dextrocardia, discinesia ciliar primaria.

### ABSTRACT

Kartagener syndrome is an autosomic recessive hereditary disease characterized of primary ciliary dyskinesia, chronic cough, chronic sinusitis, infertility, situs inversus, and bronchiectasis.

We report the case of a patient male of 36 years old and history of dextrocardia, who consulted of recurrent respiratory symptoms whit inadequate response to previous treatments, with beta-adrenergic and oral antibiotics since childhood.

was referred to an outpatient service Pneumology and Cardiology Hospital ESE-CARI, high complexity, where chest radiograph posteroanterior is performed, showing dextrocardia plus pneumatocele and possible infectious process. A history of infertility, recurrent episodes pansinusitis, lower respiratory symptoms and imaging findings, aroused the suspicion of primary ciliary dyskinesia like a Kartagener syndrome. Our purpose in presenting this case, is that we think that, although it is an extremely rare disease, represents a possible diagnosis when hemoptysis and history of infertility are associated.

**Keywords:** Kartagener syndrome, dextrocardia, primary ciliary dyskinesia.

**Recibido:** Noviembre 5 de 2013

**Aceptado:** Mayo 8 de 2014

---

1. Residente Medicina Interna, Universidad Libre seccional Barranquilla; Hospital Universitario E.S.E. CARI alta complejidad, Barranquilla, foris21@hotmail.com

2. Médico Cirujano de la Universidad de Cartagena. Médico Cardiólogo de la Universidad Fluminense de Brasil

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kartagener es una enfermedad hereditaria de carácter autosómico recesivo, con una prevalencia situada alrededor de 1:32000 habitantes. Actualmente se reconoce como una variedad clínica de la discinesia ciliar primaria (1, 2).

Su presentación clínica incluye situs inversus viscerum, procesos inflamatorios crónicos de vía aérea superior correspondientes a sinusitis crónica, infecciones repetitivas del parénquima pulmonar condicionadas por la presencia de bronquiectasias, además de infertilidad (3 - 4). Su reconocimiento data de principios del siglo veinte, y se constituye en síndrome gracias a la descripción de 4 casos clínicos, por Kartagener (4, 5). Manes Kartagener, neumólogo que trabajaba en Zurich, describió por primera vez la triada de sinusitis, bronquiectasias y situs inversus en 1933. El apellido del Dr. Kartagener es de origen sefardi (judío español) y deriva de la ciudad española de Cartagena, que, a su vez, proviene de la ciudad fenicia de Cartago (8, 6).

A la fecha se conoce que una mutación en el cromosoma 5q, condiciona la alteración estructural de la dineína, proteína responsable de mantener la estructura de los cilios primarios de ciertas estirpes celulares (7).

Los síntomas son consecuencia de la motilidad deficiente de los cilios de las vías respiratorias (1). Las infecciones pulmonares recurrentes se deben a la afectación del transporte mucociliar en las vías respiratorias, lo que da lugar a la estasis de moco en los bronquios (1-4). Hasta el momento del diagnóstico, acontece una lesión pulmonar progresiva y sustancial.

El diagnóstico certero de la enfermedad se basa en la identificación de la discinesia ciliar por medio de microscopía electrónica y/o en la caracterización de las alteraciones genéticas que condicionan la enfermedad (Mutaciones en los genes DNAI1 y DNAH5). Sin

embargo, en la práctica clínica pocas veces se indican estas ayudas diagnósticas, gracias a la exótica presentación de la enfermedad (8).

Aunque el tratamiento de pacientes con el síndrome sigue por dilucidar, es importante controlar las infecciones pulmonares crónicas y el deterioro de la función pulmonar (1, 7, 8).

## PRESENTACIÓN DEL CASO

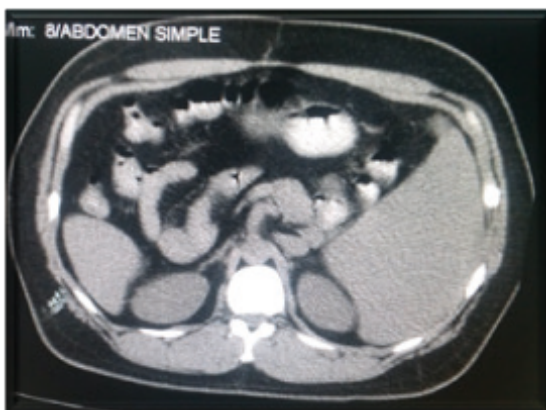
Paciente de sexo masculino, 36 años de edad, con antecedente de dextrocardia diagnosticado a los 7 años de edad, quien se encontraba recibiendo tratamiento con beta 2 adrenérgico inhalado de acción corta, Consulta por un cuadro clínico de 15 días de evolución caracterizado por descompensación de su disnea basal, que presenta en el reposo, además de tos con expectoración verdosa y expulsión de sangre roja, aireada y rutilante por la boca, de diferente cuantía, episodios que se hicieron cada vez más frecuentes.

Otros antecedentes a destacar: retraso mental, con porcentaje de discapacidad del 10,9%, deficiencia del 30% y minusvalía del 18%, lo que determina un porcentaje de invalidez del 58%. Por otra parte, recibía tratamiento antihipertensivo desde hacía 4 años, con Enalapril 10 mg/día, amlodipino 10 mg/día e hidroclorotiazida 25 mg/día. Además se documentaron múltiples ingresos hospitalarios por procesos infecciosos de las vías respiratorias.

Durante la exploración física inicial se encontró afebril, normotenso, con saturación de oxígeno de 92%, con aumento del esfuerzo respiratorio, dada la presencia de retracciones interscostales y taquipnea, aunado a cianosis distal y acropaquias, a nivel cardiopulmonar,. Llamó la atención el punto de máximo impulso en quinto espacio intercostal, línea medio clavicular derecha, además de crepitantes bibasales de predominio en hemicampo pulmonar izquierdo, lo que llevó a diagnosticar en primera instancia síndrome de

condensación pulmonar, que corresponde en orden de probabilidades a un nuevo proceso infeccioso pulmonar. Razones por las que se indicó la realización de química sanguínea básica más estudios imaginológicos.. en los que se encontró aumento de reactantes de fase aguda, con conteo de glóbulos blancos dentro de lo normal, al igual que su relación diferencial, pero con imagen radiológica que demuestra la presencia de infiltrados mixtos en base pulmonar izquierda, con imagen quística aérea redondeada en relación a proceso infeccioso pulmonar,. Probablemente con neumatocele, lo que llevó a iniciar terapia antibiótica de amplio espectro con cobertura antipseudomónica, que tiene en cuenta la alteración estructural del parénquima pulmonar. Además, se inició terapia respiratoria, asociado a broncodilatador inhalado.

**Figura 1. TC simple de Abdomen, muestra situs inversus viscerum**



Fuente: Servicio de Radiología ESE-CARI.

**Figura 2. TC de senos Paranasales, reporta pansinusitis Crónica**



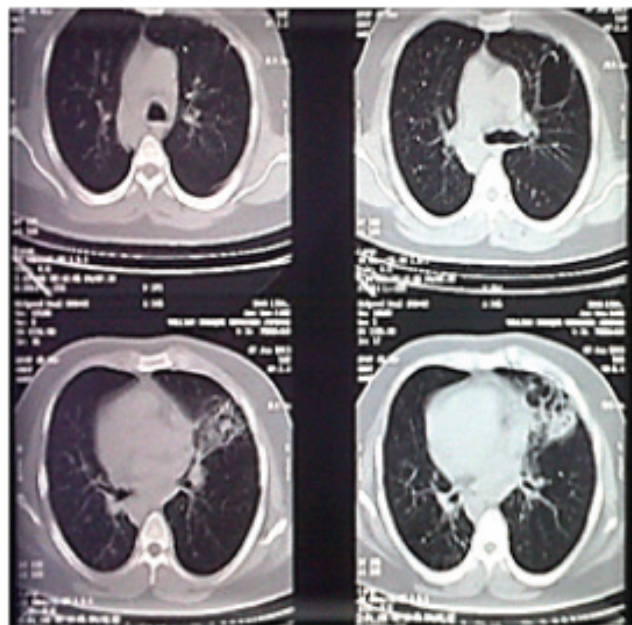
Fuente: Servicio de Radiología ESE-CARI

**Figura 3. Radiografía de tórax, destrocardia, aérea redondeada en relación a proceso infeccioso pulmonar, probablemente neumatocele**



Fuente: Servicio de Radiología ESE-CARI.

**Figura 4. TC de tórax simple, neumonitis intersticial multisegmentarias bilateral agregada y cavitación pulmonar lingular izquierda**



Fuente: Servicio de Radiología ESE-CARI

## DISCUSIÓN

El síndrome de Kartagener que se caracteriza por la tríada clásica de sinusitis crónica, bronquiectasias y situs inversus (5,9), hace parte de una alteración denominada discinesia ciliar primaria. En el curso de su presentación clínica se espera encontrar infecciones que se repiten del tracto respiratorio superior e inferior, gracias al compromiso de la movilidad ciliar normalmente encargada de la remoción de patógenos ambientales, a largo plazo se espera el desarrollo de las dilataciones bronquiales a consecuencia del cúmulo de material mucoso y la reacción inflamatoria local (6,10).

En el presente caso, además de la tríada clásica, el paciente tiene el antecedente de infertilidad, alteraciones cognitivas que denotan un grado moderado de retraso mental, lo que ha condicionado su dependencia de terceros. Cabe aclarar la nada apreciable frecuencia de la asociación retraso mental – Síndrome Kartagener, que se debe tener en cuenta dado el impacto negativo, progresivo y continuo, de esta condición sobre el pronóstico de la enfermedad basal (9).

En el paciente descrito el diagnóstico de síndrome de Kartagener se estableció a los 37 años de edad. Con frecuencia, el diagnóstico se retrasa hasta la segunda infancia o la edad adulta como consecuencia de la naturaleza heterogénea de la enfermedad, la falta de conocimientos de los médicos sobre las características de la enfermedad, y la experiencia técnica necesaria para un diagnóstico preciso (10). Además, el diagnóstico puede retrasarse, ya que el síndrome, caracterizado por bronquitis, sinusitis y otitis, se confunde fácilmente con las infecciones comunes.

Finalmente el trabajo del personal sanitario consiste en priorizar la prevención de complicaciones futuras que alteren la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes. En este caso puntual, se indicó tratamiento antibiótico de amplio espectro, por la nueva complicación infecciosa, sumado a fisioterapia respiratoria y broncodilatadora (1, 10). Además de la prevención de

recidivas, se inició esquema de inmunizaciones contra el virus de la Influenza y el Pneumococo. Todo lo anterior se realizó con el apoyo psicológico dirigido al paciente y a su entorno familiar.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cichocka-Jarosz E, Jedynak-Wasowicz U, Głodzik I, Lis G, Pietrzyk JJ. Primary ciliary dyskinesia in highlights of consensus statement. *Przegl Lek.* 2010;67:135–40.
2. Bergström S. Primary ciliary dyskinesia (immotile-cilia syndrome). *UpToDate* 19.3. Revisado en Junio de 2011. [citado 29 agos 2013]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
3. 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.
4. Skeik N, Jabr FI. Kartagener syndrome. *Int J Gen Med* 2011; 4: 41-43. .
5. Siewert A. Über einen fall von bronchiectasie bei einen patienten mit situs inversus viscerum. *Berliner Klinische Wochenschrift.* 1904;(41):139-41.
6. Berdon WE, McManus C, Afzelius B. More on Kartagener's syndrome and the contributions of Afzelius and A.K. Siewert *Pediatr Radiol.* 2004;34:585–6.
7. Fernández S, Roblejo H, Balbuena H. Síndrome de kartagener: bases genéticas y hallazgos clínicos. Reporte de un caso. *Rev Haban Cienc Med* 2011; 10: 37-44
8. Palacios E, Jadresic E. Aspectos emocionales en la infertilidad: una revisión de la literatura reciente. *Rev Chil Neuro- Psiquiat* 2000; 38 (2): 94-103.
9. Santamaria F, Montella S, Tiddens HA, Guidi G, Casotti V, Maglione M, et al. Structural and functional lung disease in primary ciliary dyskinesia. *Chest.* 2008;134:351–7.
10. Ortega HA, Vega Nde A, Santos BQ, Maia GT. Primary ciliary dyskinesia: considerations regarding six cases of Kartagener syndrome. *J Bras Pneumol.* 2007;33:602–8.