

RECIBIDO:
15 octubre 2024
APROBADO:
7 marzo 2025

Respiración, corazón y posicionamiento: el complejo mundo del síndrome de Kartagener en un caso clínico en Ecuador

Breathing, Heart and Positioning: the Complex World of Kartagener Syndrome in a Clinical Case from Ecuador

Elvis Matheus[✉], Denisse Cevallos-Levicek[✉], Karen Mena[✉]

Hospital General Monte Sinaí, Guayaquil, Ecuador.

AUTOR CORRESPONSAL:

Elvis Matheus, elvismd@gmail.com

Elvis Matheus
<https://orcid.org/0009-0007-7862-8323>
Denisse Cevallos-Levicek
<https://orcid.org/0009-0004-8752-6474>
Karen Mena
<https://orcid.org/0000-0002-3313-5134>

Resumen

El síndrome de Kartagener es una enfermedad autosómica recesiva que afecta aproximadamente a 1 de cada 10.000 a 30.000 individuos a nivel mundial. Forma parte de la discinesia ciliar primaria; se caracteriza por la triada clásica de situs inversus, bronquiectasias y sinusitis crónica, debido a la disfunción de los cilios responsables del transporte de moco y la correcta disposición de los órganos en el desarrollo embrionario. Los pacientes presentan síntomas respiratorios crónicos desde la infancia, como infecciones recurrentes en senos paranasales y pulmones, tos persistente y dificultad respiratoria. El diagnóstico se basa en síntomas clínicos y pruebas genéticas o microscópicas que confirman la disfunción ciliar. El manejo es sintomático, enfocándose en el control de infecciones y la mejora de la calidad de vida a través de fisioterapia respiratoria y antibióticos. Se presenta el caso de un paciente de 31 años diagnosticado hace un año en el Hospital General Monte Sinaí. A lo largo de su vida, el paciente experimentó infecciones respiratorias recurrentes y fue diagnosticado con bronquiectasias y un cultivo positivo para *Pseudomonas aeruginosa*. En abril de 2024, fue ingresado por neumonía complicada con insuficiencia respiratoria y falleció en menos de 72 horas tras complicaciones como sepsis y falla multiorgánica. Este caso resalta la gravedad y las complicaciones asociadas con el síndrome de Kartagener, y enfatiza en la necesidad de una atención médica integral.

Palabras clave: síndrome de Kartagener, situs inversus, bronquiectasias, Ecuador.

Abstract

Kartagener syndrome is an autosomal recessive disease that affects approximately 1 in 10,000 to 30,000 individuals worldwide. It is part of the primary ciliary dyskinesia spectrum, characterized by the classic triad of situs inversus, bronchiectasis, and chronic sinusitis, due to the dysfunction of cilia responsible for mucus transport and proper organ positioning during embryonic development. Patients present with chronic respiratory symptoms from infancy, such as recurrent infections in the sinuses and lungs, persistent cough and respiratory difficulties. Diagnosis is based on clinical symptoms and genetic or microscopic tests confirming ciliary dysfunction. Management is symptomatic, focusing on controlling infections and improving quality of life through respiratory physiotherapy and antibiotics. A case is presented of a 31-year-old male diagnosed a year ago at Monte Sinai General Hospital. Throughout his life, the patient experienced recur-

rent respiratory infections and was diagnosed with bronchiectasis and a positive culture for *Pseudomonas aeruginosa*. In April 2024, he was admitted with complicated pneumonia and respiratory failure, passing away within 72 hours due to complications such as sepsis and multiple organ failure. This case highlights the severity and complications associated with Kartagener syndrome, emphasizing the need for comprehensive medical care.

Keywords: Kartagener syndrome, Situs inversus, bronchiectasis, Ecuador.

Introducción

El síndrome de Kartagener es una enfermedad autosómica recesiva, con una incidencia de aproximadamente 1:10.000-1:30.000 individuos a nivel mundial.¹ Se encuentra incluido dentro del espectro de la discinesia ciliar primaria (DCP) que afecta el movimiento normal de los cilios en diversas partes del cuerpo. Esta enfermedad se caracteriza por la triada clásica de situs inversus, bronquiectasias y sinusitis crónica, reflejando la disfunción de los cilios móviles responsables del transporte de moco y partículas en el tracto respiratorio, así como el correcto posicionamiento de los órganos durante el desarrollo embrionario.² Los pacientes con síndrome de Kartagener presentan síntomas respiratorios crónicos desde la infancia, como infecciones recurrentes en los senos paranasales y los pulmones, así como tos persistente y dificultades respiratorias debido a la acumulación de material mucoso. Además, el situs inversus (que representa el 50% de los casos) es un hallazgo común que puede ser detectado en estudios de imagen rutinaria.³

El diagnóstico de esta enfermedad se basa en la identificación de los síntomas clínicos y en pruebas genéticas o microscópicas que confirman la disfunción ciliar.⁴ El manejo del síndrome de Kartagener es principalmente sintomático, con el objetivo de controlar las infecciones respiratorias y mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante tratamientos como fisioterapia respiratoria, antibióticos y, en casos graves, procedimientos quirúrgicos.

Este reporte tiene como objetivo describir un caso de síndrome de Kartagener en un paciente ecuatoriano, y resaltar así las complicaciones respiratorias severas, la evolución clínica y las limitaciones diagnósticas en un entorno con recursos limitados. Se enfatiza la importancia de un diagnóstico temprano y un manejo integral para mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Descripción del caso

Paciente masculino de 31 años de edad quien fue diagnosticado hace 1 año en el Hospital General Monte Sinaí con síndrome de Kartagener. El paciente presentó infecciones recurrentes del tracto respiratorio alto y bajo desde su infancia, razón por la que ha sido hospitalizado múltiples veces y recibido varios esquemas de tratamiento antibiótico. Como antecedente en 2022, se diagnosticó con bronquiectasias, tuvo un cultivo positivo para *Pseudomonas aeruginosa* que se trató con ciprofloxacino y amikacina según la sensibilidad reportada por el antibiograma, se realizó un test de sudor positivo (78 mmol/L) y espirometría con resultado de patrón obstructivo muy grave sin respuesta a broncodilatador:

Tabla 1.

Tabla espirometría.

Parámetros	LLN	Teór.	Best	%Teór.	Z-score	PRE #1	PRE #2	PRE #3	POST	%Teór.	%Cam
FVC (L)	3.23	4.00	1.27*	32	-5.93	1.05	1.27	1.14	1.21*	30	-5
FEV ₁ (L)	2.72	3.40	0.78*	23	-5.91	0.74	0.78	0.78	0.76*	22	-3
FEV ₁ /FVC (%)	73.7	85.0	61.4*	72	-3.03	70.5	61.4	68.4	62.8*	74	2
PEF (L/s)	4.27	7.69	2.02*	26	-2.73	2.00	1.81	2.02	1.69*	22	-16
ELA (años)		28	120	429		122	120	120	121	432	1
FEP2575 (L/s)	2.35	3.75	0.39	10	-5.37	0.51	0.39	0.51	0.45	12	15
FET (s)		6.00	6.58	110		4.12	6.58				
FIVC (L)	3.23	4.00	1.08	27	-6.35	1.03	1.08	1.10	1.23	31	14
FEV ₁ /VC (%)	73.7	85.0									

También se realizó una tomografía computarizada (TAC) que reportó situs inversus (Figura 1) y bronquiectasias en lóbulo pulmonar izquierdo, además atrofia de los cornetes nasales (Figura 2). Se mantuvo en tratamiento con broncodilatadores de acción prolongada, incluyendo antagonistas muscarínicos (LAMA) y agonistas beta-2 adrenérgicos (LABA), además de corticosteroides inhalados (CI) durante dos años, junto con manejo integral de las bronquiectasias y las exacerbaciones que no requirieron hospitalización. Mantuvo su función pulmonar con FEV1: 21% (700 ml) CVF: 31% (1.400 ml) hasta finales de 2023.

En abril de 2024, el paciente acudió a la emergencia del Hospital Monte Sinaí con historia de cuatro días de evolución, caracterizada por taquipnea, disnea de mínimo esfuerzo y fiebre subjetiva. Acudió consciente, orientado en tiempo y espacio, con evidente dificultad respiratoria. Sus signos vitales fueron frecuencia cardíaca de 118 lpm, frecuencia respiratoria de 28 rpm y saturación de O₂ al 66%. En estudio tomográfico, se hizo diagnóstico de neumonía complicada con insuficiencia respiratoria (Figura 3). En menos de 24 h hizo pase a Unidad de Cuidados Intensivos en donde se complicó con sepsis, falla multiorgánica y falleció en menos de 72 h del ingreso hospitalario.

Figura 1.

Situs inversus

Cortes tomográficos que evidencian imágenes en espejo: a. Corte coronal de tórax demuestra el ápice cardíaco hacia la derecha (líneas moradas) y aorta ascendente del lado izquierdo (líneas rojas). b. Corte axial de abdomen superior evidencian el hígado en hipocondrio derecho y el bazo contralateral.

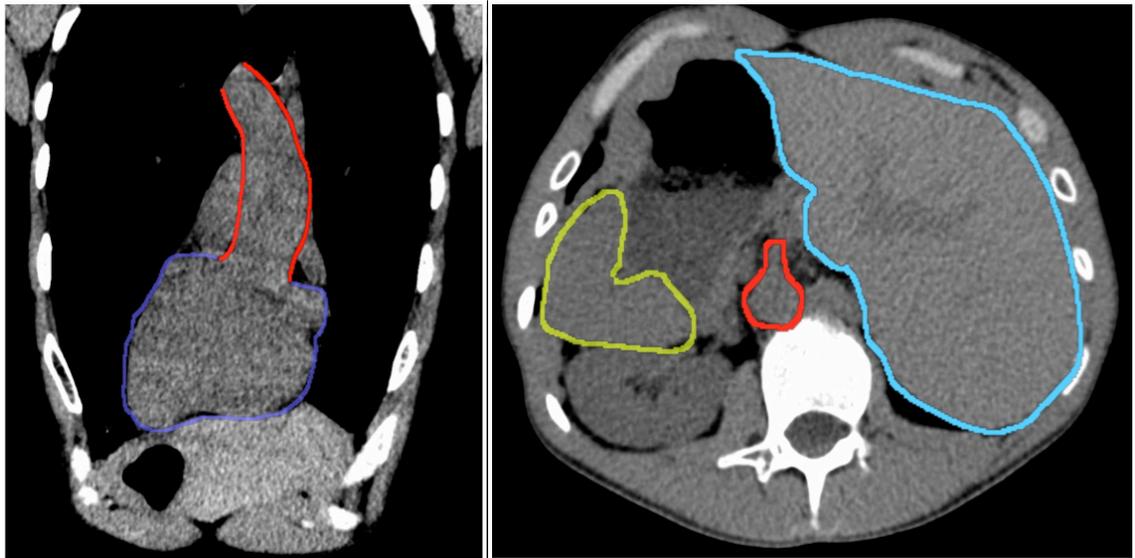


Figura 2.

a. Corte axial de tórax en ventana pulmonar evidencian bronquiectasias varicosas con predominio en lóbulo izquierdo, con engrosamiento del intersticio peribronquial e impactación mucosa con predominio distal (asteriscos amarillos). b. Corte coronal de MCF, visualizan contenido mucoso subtotal en senos maxilares y etmoidales (asteriscos amarillos y verdes), y atrofia de los cornetes nasales (flechas azules).

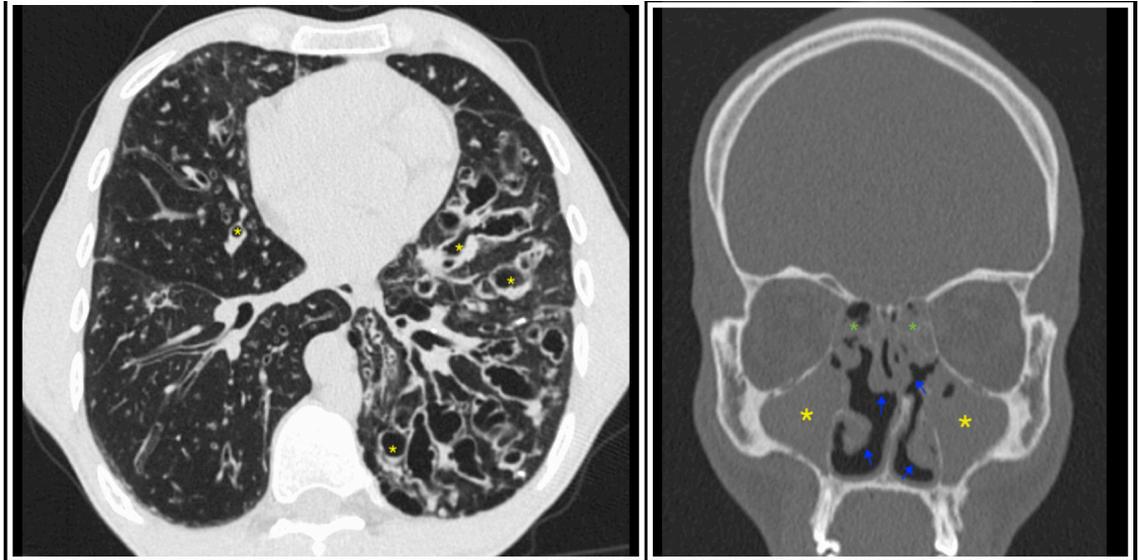


Figura 3.

Corte axial de tórax en ventana pulmonar evidencia bronquiectasias predominantemente quísticas y varicosas bilaterales con contenido hiperdenso que podría corresponder con impactaciones mucosas, con mayor representación en lóbulo inferior izquierdo, que condiciona severa desestructuración del parénquima adyacente y pérdida del volumen pulmonar. Incremento de la atenuación pulmonar dado por áreas de consolidaciones de distribución parcheada bilateral, con mayor representación en segmento posterior y lateral de lóbulo inferior izquierdo, donde condicionan además engrosamiento de paredes bronquiales adyacentes que por contexto clínico podrían corresponder con neumonía multilobar bilateral.



Discusión

Una limitante importante en este caso de síndrome de Kartagener es la dificultad para acceder a pruebas genéticas específicas en los hospitales públicos de Ecuador. Aunque el diagnóstico clínico puede basarse en la combinación de síntomas característicos, como la situs inversus, las bronquiectasias y la sinusitis crónica; la confirmación genética es esencial para un diagnóstico definitivo. Sin embargo, en el sistema de salud pública ecuatoriano, la disponibilidad de pruebas genéticas para identificar mutaciones en genes como DNAI1 y DNAH5⁵⁻⁷ sigue siendo limitada. Esto no solo retrasa el diagnóstico preciso, sino que también impide una adecuada planificación de manejo a largo plazo.

El diagnóstico del síndrome de Kartagener sigue siendo un desafío debido a la diversidad de síntomas y a los métodos diagnósticos complejos. Sin embargo, debe considerarse dentro de los diagnósticos diferenciales en niños y jóvenes adultos con enfermedades crónicas de las vías respiratorias. Actualmente, no existen tratamientos específicos para corregir la disfunción ciliar, por lo que el enfoque terapéutico es principalmente sintomático. El manejo incluye medidas para mejorar la eliminación de moco, prevenir infecciones respiratorias y tratar oportunamente las infecciones bacterianas en las vías respiratorias, senos paranasales y oído medio, con el fin de evitar daños irreversibles.⁸ El pronóstico de los pacientes con síndrome de Kartagener depende en gran medida de la frecuencia y gravedad de las infecciones pulmonares, así como de la presencia o ausencia de bazo debido a que el bazo desempeña un papel crucial en la respuesta inmunitaria, particularmente en la eliminación de bacterias encapsuladas como *Streptococcus pneumoniae*.⁹ Con un manejo adecuado, es posible prevenir infecciones pulmonares incapacitantes y alcanzar una expectativa de vida normal.

Consentimiento informado

En febrero de 2024, el paciente dio su consentimiento para publicar información de salud protegida, incluida información de tratamientos y diagnósticos para informes de casos clínicos y, adicionalmente, para materiales de enseñanza, investigación, reuniones científicas, otras revistas profesionales, libros médicos, transmisiones, publicidad y otros fines.

Financiamiento: los autores declaran que el trabajo no tuvo financiamiento.

Conflictos de interés: los autores declaran que no tienen conflictos de intereses relacionados con el tema de esta publicación.

Contribución de los autores: todos los autores participaron en: administración del proyecto; análisis formal; conceptualización; curaduría de datos; escritura, revisión y edición; investigación; metodología; recursos; redacción, borrador original; software; supervisión; validación; visualización.

Los Editores en Jefe, Dr. Carlos Luna y Dr. Francisco Arancibia, realizaron el seguimiento del proceso de revisión y aprobaron este artículo.

Referencias

1. Armengot Carceller M, Escribano Montaner A, Samper GJ, Carda Batalla MC. Estudio del transporte mucociliar y de la ultraestructura ciliar nasales en pacientes con síndrome de Kartagener. Arch Bronconeumol 2005;41(1):11-5. Doi: 10.1157/13070275.
2. Zurcher K, Kawashima A. Kartagener's Syndrome. N Engl J Med 2021;384(12):e45. Doi: 10.1056/NEJMicm2028152.
3. Kumar A, Verma AK, Kumar A et al. Kartagener syndrome: A review of three cases. Sahel Med J 2015;18(4):203. Doi: 10.4103/1118-8561.176590.
4. Shapiro AJ, Davis SD, Polineni D et al. Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. An Official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. Am J Respir Crit Care Med 2018;197(12):e24-e39. Doi: 10.1164/rccm.201805-0819ST.
5. National Library of Medicine. DNAH5 dynein axonemal heavy chain 5 [Homo sapiens (human)] - Gene - NCBI [Internet]. [Consultado 8 oct 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1767>
6. National Library of Medicine. DNAI1 dynein axonemal intermediate chain 1 [Homo sapiens (human)] - Gene - NCBI [Internet]. [Consultado 8 oct 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/27019>
7. Djakov J, Svobodová T, Hrach K et al. Effectiveness of sequencing selected exons of DNAH5 and DNAI1 in diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Pediatric Pulmonology 2012;47: 864-875 Doi: 10.1002/ppul.22520.
8. Tadesse A, Alemu H, Silamsaw M, Gebrewold Y. Kartagener's syndrome: a case report. J Med Case Rep 2018;12(1):5. Doi: 10.1186/s13256-017-1538-2.
9. Ashorobi D, Fernandez R. Asplenia. StatPearls 2024. [Internet]. [Consultado 8 oct 2024]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538171/?utm_source=chatgpt.com