

EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE KARTAGENER REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Evaluation and diagnosis of kartagener's syndrome Literature review

Chicaiza Samaniego Patricio Fernando ⁽¹⁾
chicaiza.fernando@esPOCH.edu.ec

Robalino Gualoto Raquel Sorayda ⁽³⁾
rashelrobolino31@hotmail.com

Chicaiza Robalino Johanna Fernanda ⁽²⁾
jhoannachicaiza@gmail.com

Mackliff Aguilar Denisse Carolina ⁽⁴⁾ *
denisse.mackliff@esPOCH.edu.ec

⁽¹⁾ Especialista en Pediatría. Médico Tratante del Hospital General Provincial Docente Riobamba. Servicio de Pediatría. Docente Carrera de Medicina Escuela Superior Politécnica de Chimborazo (ESPOCH) Riobamba. Ecuador

⁽²⁾ Médico Rural. Médico Rural Puesto de Salud Sicalpa Viejo (MSP) Riobamba. Ecuador

⁽³⁾ Enfermera. Enfermera del Hospital General Provincial Docente Riobamba. Servicio Banco de Leche. Docente Carrera de Enfermería Universidad Nacional del Chimborazo (UNACH) Riobamba. Ecuador

⁽⁴⁾ Carrera de Medicina, Facultad de Salud Pública, Escuela Superior Politécnica de Chimborazo, Riobamba, Ecuador.

Autor de correspondencia:

Correo electrónico: denisse.mackliff@esPOCH.edu.ec

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Kartagener (SK) es una enfermedad, muy rara determinada por la tríada clínica: situs inversus completo o incompleto sinusitis, bronquiectasias y la discinesia ciliar primaria (DCP). **Objetivo:** Describir los principales aspectos del síndrome de Kartagener, tras el análisis y recolección de datos bibliográficos. **Metodología:** Se ejecutó la respectiva búsqueda bibliográfica de revistas indexadas, en las principales bases de datos como: SciELO, MedLine/Pubmed/PMC, Google académico y ScienceDirect. Resultados: En la búsqueda se encontró 96 artículos de los que se eliminó diferentes artículos que no cumplían con los criterios de inclusión, concluyendo con la selección de 30 artículos. **Discusión:** El SK se debe a la discinesia ciliar primaria, que conduce a una reducción de la capacidad de eliminación de la mucosa y a una mayor susceptibilidad a las infecciones en el tracto respiratorio, manifestaciones clínicas son la otitis media crónica, rinitis e hidrocefalia. El manejo del SK consiste en intervención médica con fármacos como agentes mucoactivos, esteroides y antibióticos y procedimientos quirúrgicos. **Conclusiones:** El SK es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, que si es diagnosticada desde la infancia sin dejarla pasar por alto puede ayudar a evitar las afecciones que determinan a la tríada clínica de esta patología.

Palabras claves: *Síndrome de Kartagener, discinesia ciliar primaria, situs inversus.*

ABSTRACT

Introduction: Kartagener's syndrome (KS) is a rare disease with a triad of clinical manifestations: situs inversus, bronchiectasis and complete or incomplete situs inversus, in the presence of primary ciliary dyskinesia. **Objective:** describe the main aspects of Kartagener's syndrome. **Methodology:** The respective bibliographic search of indexed journals was carried out in the main databases such as: SciELO, MedLine/Pubmed/PMC, Google Scholar and ScienceDirect. Results: The search found 96 articles from which different articles that did not meet the inclusion criteria were eliminated, concluding with the selection of 30 articles. **Discussion:** KS is a consequence of primary ciliary dyskinesia (PCD), which results in impaired mucociliary clearance and heightened susceptibility to respiratory tract infections. The clinical manifestations of this condition include chronic otitis media, rhinitis and hydrocephalus. The management of KS encompasses medical intervention with drugs such as mucoactive agents, steroids and antibiotics, in addition to surgical procedures. **Conclusions:** KS is an autosomal recessive inherited disease. If diagnosed from infancy and not overlooked, it is possible to avoid the conditions that determine the clinical triad of this pathology.

Palabras claves: *Kartagener's syndrome, primary ciliary dyskinesia, situs inversus.*

»» 1. Introducción

El síndrome de Kartagener (SK) es una alteración genética autosómica recesiva de baja prevalencia o enfermedad muy rara determinada por la tríada clínica: sinusitis, bronquiectasias y situs inversus completo o incompleto y la discinesia ciliar primaria (1,2).

La discinesia ciliar primaria (DCP) es una afección genética que causa manifestaciones desde el nacimiento y en el recorrido de la infancia hasta la edad adulta, puede provocar una morbilidad y mortalidad significativas si no se trata (3,4). Las células ciliadas recubren la vía respiratoria superior e inferior, en la DCP hay una anormal motilidad ciliar, los cilios pueden estar inmóviles o tener movimientos no coordinados, lo que lleva a tener una falla en la eliminación del moco en las vías respiratorias lo que lleva a tener infecciones constantemente, siendo una sintomatología del SK(5-7).

La prevalencia de DCP varía de 1/20 000 a 1/60 000 nacidos vivos, de los cuales, el 50% puede desarrollar aleatoriamente situs inversus. La DCP en los hombres también conduce a la infertilidad como resultado de una alteración de la motilidad de los espermatozoides secundaria a flagelos espermáticos defectuosos, aunque no es un hallazgo definitivo. Algunas otras manifestaciones clínicas como otitis media crónica, rinitis e hidrocefalia también se observan en pacientes con DCP (8-10).

Debido a su relevante mortalidad y morbilidad, por a su limitado conocimiento y que muchas veces pasa por desapercibido en parte de los pacientes, el objetivo del presente trabajo es describir los principales aspectos del síndrome de Kartagener a través de la recolección y análisis de datos bibliográficos de distintos artículos científicos, para así aportar al conocimiento para el adecuado diagnóstico y tratamiento de este síndrome.

»» 2. Metodología

La presente revisión es de tipo descriptiva, se basa en información científica actualizada sobre el SK, para ello se realizó una búsqueda bibliográfica de revistas indexadas, en las principales bases de datos como: SciELO, MedLine/Pubmed/PMC, ScienceDirect y Google académico. Dentro de la exploración se analizó una considerable cantidad de estudios de los cuales se tomó a consideración los resultados y conclusiones de cada artículo.

Para la selección, fueron consideradas revisiones sistemáticas, estudios descriptivos y experimentales. Se descartaron de la selección cartas al editor y artículos de opinión. Se eligieron solo artículos publicados entre el año 2016 y 2023 para contar con los datos más actuales, en inglés y español.

»» 3. Resultados

En la búsqueda bibliográfica con los indicadores antes descritos en la metodología se eligieron 96 artículos en español e inglés, en bases de datos como: SciELO, MedLine/Pubmed/PMC, ScienceDirect y Google académico. se descartaron 17 por no cumplir con los criterios de inclusión y 20 debido a que tenían datos insuficientes; 15 artículos estaban incompletos o no disponibles; 14 artículos se encontraban duplicados concluyendo con la selección bibliográfica de 30 artículos elegibles.

»» 4. Discusión

4.1 Concepto e historia

El síndrome de Kartagener es un trastorno hereditario poco común que se hereda de forma autosómica recesiva y consiste en una "tríada clínica" con sinusitis crónica, bronquiectasias y síndrome de situs inverses(8).

Fue por primera vez definido por Siewert en 1904, sin embargo, sólo fue hasta 1933 que Manes Kartaganer neumólogo reconoció la triada clínica caracterizada por situs inversus total, sinusitis crónica y bronquiectasias. En la actualidad, gracias al desarrollo de la biología molecular y repetición genética se han podido agrupar más de 40 genes involucrados en la ensambladura ciliar con diferentes manifestaciones fenotípicas(11-13).

El SK se debe a la discinesia ciliar primaria (DCP), que conduce a una reducción de la capacidad de eliminación de la mucosa y a una mayor susceptibilidad a las infecciones en el tracto respiratorio, lo que provoca síntomas progresivos como tos productiva, sibilancias y dificultad para respirar(14-16).

4.2 Epidemiología

La prevalencia de DCP varía de 1/20 000 a 1/60 000 nacidos vivos, de los cuales, el 50% puede desarrollar aleatoriamente situs inversus. La DCP

en los hombres también conduce a la infertilidad como resultado de una alteración de la motilidad de los espermatozoides secundaria a flagelos espermáticos defectuosos, aunque no es un hallazgo definitivo(17–19).

4.3 Manifestaciones clínicas

Algunas manifestaciones clínicas son la otitis media crónica, rinitis e hidrocefalia también se observan en pacientes con DCP. Otras manifestaciones clínicas son astenozoospermia, infertilidad en la mujer, y riesgo de embarazo ectópico ya que dificulta el movimiento de los óvulos por presentar cambios en el epitelio de las trompas de Falopio(20,21).

Los pacientes con síndrome de Kartagener a menudo tienen diversos incidentes de infección del tracto respiratorio e intensificación de las bronquiectasias debido a una manifestación mucociliar deficiente y a la acumulación de secreciones especialmente en las vías aéreas inferiores (22).

4.4 Diagnóstico

El diagnóstico de la enfermedad se basa en los hallazgos clínicos básicos, así como en la prueba de la función ciliar alterada mediante la evaluación del óxido nítrico nasal exhalado, la biopsia bronquial, la microscopía electrónica y los estudios genéticos en los que las pruebas de mutación bialélica DNA11 y DNAH5 son diagnósticas(23,24).

La radiografía de tórax puede revelar un situs inversus, que se encuentra en el 50% de los casos y es inmensamente sugestivo del diagnóstico si está presente, y muestra bronquiectasias, que generalmente predominan en lóbulos inferiores, a diferencia de lo que se observa en la fibrosis quística que son difusas (25).

El diagnóstico temprano es importante porque existe una tendencia a infecciones recurrentes del tracto respiratorio en personas con este síndrome, lo que debe abordarse temprano para minimizar las complicaciones provocadas por las infecciones, incluida la insuficiencia respiratoria(26)

4.5 Tratamiento

El manejo del SK consiste en intervención médica con fármacos como agentes mucoactivos, esteroides y antibióticos y procedimientos quirúrgicos como cirugía endoscópica funcional de los senos nasales, lobectomía y trasplante de pulmón con la progresión de la enfermedad(27–29).

El enfoque terapéutico adecuado actualizado en la discinesia ciliar primaria incluye el uso de fisioterapia respiratoria y ejercicio regular para favorecer la limpieza de las vías respiratorias y la administración de antibióticos para controlar las infecciones severas de las vías respiratorias (15,30).

5. Conclusiones

El SK es un síndrome que al ser poco común puede pasar por alto, por ello es muy importante realizar un adecuado examen físico desde el primer contacto con el paciente que lo idóneo sería desde su infancia, para ir tratando de forma preventiva al paciente acerca de sus diversas manifestaciones posibles.

6. Agradecimientos

Agradecemos a la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo, a la Facultad de Salud Pública y sobre todo a la Carrera de Medicina por darnos la oportunidad de desarrollar el presente trabajo de Revisión Bibliográfica.

7. Declaración de conflicto de intereses

Los autores del presente trabajo declaran no tener ningún conflicto de interés, en la realización, los resultados y veracidad de la información del trabajo.

8. Limitación de responsabilidad

Los puntos de vista expresados en el documento son de entera responsabilidad de los autores y no de la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo.

9. Referencias Bibliográficas

1. Crespo MDRP, Salto MF, Aguilar RC, Carrettero AN, Morán ES, Rodríguez SA, et al. [Kartagener syndrome: neonatal diagnosis. A case report]. Arch Argent Pediatr [Internet]. el 1 de junio de 2019 [citado el 29 de octubre de 2023];117(3):E292–6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31063320/>
2. Doumbia A, Koné Y, Koné A, Maïga O, Dembélé A. Syndrome de Kartagener de découverte fortuite au cours d'un bilan d'infécondité du couple à propos d'un cas. Pan Afr Med J [Internet].

- 2019 [citado el 29 de octubre de 2023];33:316. Disponible en: [/pmc/articles/PMC6815473/](#)
3. Castillo M, Freire E, Romero VI. Primary ciliary dyskinesia diagnosis and management and its implications in America: a mini review. *Front Pediatr* [Internet]. el 8 de septiembre de 2023 [citado el 29 de octubre de 2023];11. Disponible en: [/pmc/articles/PMC10514901/](#)
 4. Goutaki M, Shoemark A. Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. *Clin Chest Med.* el 1 de marzo de 2022;43(1):127–40.
 5. Queiroz RM, Filho FB. Kartagener's syndrome. *Pan African Medical Journal.* el 19 de marzo de 2018;29.
 6. Carrillo Castro J, García Bohórquez D, Fajardo Rivero J. Síndrome de Kartagener. *Medigraphic* [Internet]. 2022 [citado el 5 de noviembre de 2023];38(3):708–13. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenl.cgi?IDARTICULO=105878>
 7. Baz-Redón N, Rovira-Amigo S, Paramonov I, Castillo-Corullón S, Cols Roig M, Antolín M, et al. Implementación de un panel de genes para el diagnóstico genético de la discinesia ciliar primaria. *Arch Bronconeumol.* el 1 de marzo de 2021;57(3):186–94.
 8. Poudel S, Basnet A, Bista S, Shah R, Chhetri BT. Kartagener's syndrome with recurrent respiratory infection: a case report. *Annals of Medicine and Surgery* [Internet]. junio de 2023 [citado el 29 de octubre de 2023];85(6):3102. Disponible en: [/pmc/articles/PMC10289593/](#)
 9. Cembraneli PN, Ambrogi G, Cavalcante JB de F, Raphe R, Luporini RL. Acute Appendicitis in Patients with Kartagener Syndrome. *Case Rep Surg* [Internet]. el 27 de febrero de 2020 [citado el 29 de octubre de 2023];2020:1–4. Disponible en: [/pmc/articles/PMC7063213/](#)
 10. Paff T, Omran H, Nielsen KG, Haarman EG. Current and Future Treatments in Primary Ciliary Dyskinesia. *Int J Mol Sci* [Internet]. el 1 de septiembre de 2021 [citado el 5 de noviembre de 2023];22(18). Disponible en: [/pmc/articles/PMC8470068/](#)
 11. Milena Muñoz A, Nieves Gómez JA, Martínez Huertas C. Síndrome de Kartagener, importancia de detectar la tríada diagnóstica característica. *Revista española de patología torácica*, ISSN-e 1889-7347, Vol 30, No 3, 2018, págs 200-202 [Internet]. 2018 [citado el 29 de octubre de 2023];30(3):200–2. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7686548>
 12. Martínez Montalvo CM, Rojas Kozhakin DV, Pérez Hettinga MA, Galindo Escucha CS, Saumett López SV, Ordoñez López HE, et al. Actinomyces y síndrome de Kartagener: Reporte de caso y revisión de la literatura. *Acta Médica Peruana* [Internet]. el 9 de mayo de 2022 [citado el 4 de noviembre de 2023];39(1):73–8. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172022000100073&lng=es&nrm=iso&tlng=es
 13. Brennan SK, Ferkol TW, Davis SD. Emerging Genotype-Phenotype Relationships in Primary Ciliary Dyskinesia. *Int J Mol Sci* [Internet]. el 1 de agosto de 2021 [citado el 5 de noviembre de 2023];22(15). Disponible en: [/pmc/articles/PMC8348038/](#)
 14. Sahu S, Ranganatha R, Batura U, Choubey U, Meghana DR, Menon VR, et al. A Case of Unusual Presentation of Kartagener's Syndrome in a 22-Year-Old Female Patient. *Cureus* [Internet]. el 17 de agosto de 2022 [citado el 4 de noviembre de 2023];14(8). Disponible en: [/pmc/articles/PMC9481334/](#)
 15. Cakmak A, Inal-Ince D, Sonbahar-Ulu H, Bozdemir-Ozel C, Tekerlek H, Saglam M, et al. Aerobic exercise training in Kartagener's syndrome: case report. *J Exerc Rehabil* [Internet]. el 1 de junio de 2019 [citado el 4 de noviembre de 2023];15(3):468. Disponible en: [/pmc/articles/PMC6614767/](#)
 16. Bhatt R, Hogg C. Primary ciliary dyskinesia: a major player in a bigger game. *Breathe* [Internet]. el 1 de junio de 2020 [citado el 5 de noviembre de 2023];16(2):1–12. Disponible en: [/pmc/articles/PMC7714554/](#)
 17. Valladares-Garrido MJ, Valladares-Garrido D, Failoc-Rojas VE, Chávez N, Valladares-Garrido MJ, Valladares-Garrido D, et al. Síndrome de Siewert-Kartagener: diagnóstico clínico de la forma más común de discinesia ciliar primaria. *Pediatría Atención Primaria* [Internet]. 2021 [citado el 29 de octubre de 2023];23(91):285–8. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322021000300007&lng=es&nrm=iso&tlng=es

18. Oka K, Sugase T, Akimoto T, Murakami T, Nagayama I, Kaneko M, et al. Kartagener syndrome complicated by immunoglobulin A nephropathy. *Int Med Case Rep J* [Internet]. 2018 [citado el 4 de noviembre de 2023];11:359. Disponible en: /pmc/articles/PMC6292226/
19. Horani A, Ferkol TW. Understanding primary ciliary dyskinesia and other ciliopathies. *J Pediatr* [Internet]. el 1 de marzo de 2021 [citado el 5 de noviembre de 2023];230:15. Disponible en: /pmc/articles/PMC8690631/
20. Yue Y, Huang Q, Zhu P, Zhao P, Tan X, Liu S, et al. Identification of pathogenic mutations and investigation of the Notch pathway activation in Kartagener syndrome. *Front Genet*. 2019;10(JUL).
21. Sironen A, Shoemark A, Patel M, Loebinger MR, Mitchison HM. Sperm defects in primary ciliary dyskinesia and related causes of male infertility. *Cellular and Molecular Life Sciences* [Internet]. el 1 de junio de 2020 [citado el 5 de noviembre de 2023];77(11):2029. Disponible en: /pmc/articles/PMC7256033/
22. Ramírez Guerra MA, González Hernández A, Flores López A. Síndrome de kartagener: bronquiectasias como manifestación broncopulmonar, reporte de caso y revisión de la literatura. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar* [Internet]. enero de 2022 [citado el 4 de noviembre de 2023];5(6):14982–93. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/1450>
23. Dai HL, Wang D, Guang XF, Zhang WH. Pulmonary Hypertension in a Patient With Kartagener's Syndrome and a Novel Homozygous Nonsense Mutation in CCDC40 Gene: A Case Report. *Front Med (Lausanne)*. el 30 de marzo de 2022;9:860684.
24. Nuñez-Paucar H, Valera-Moreno C, Zamudio-Aquise MK, Untiveros-Tello A, Torres-Salas JC, Lipa-Chancolla R, et al. Discinesia ciliar primaria en niños. Rol de la microscopía electrónica en países de medianos recursos económicos. *Andes pediátrica* [Internet]. 2022 [citado el 5 de noviembre de 2023];93(5):718–26. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2452-60532022000500718&lng=es&nrm=iso&tlng=es
25. García Bruñén JM, Parra Olivar D, Royo Tolosana P, Plumed Tejero M, Jorge Martínez R, Boira Muñoz E, et al. Portales Médicos. 2021 [citado el 4 de noviembre de 2023]. p. 355 Síndrome de Kartagener. Disponible en: <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/sindrome-de-kartagener-a-proposito-de-un-caso-clinico/>
26. Ibrahim R, Daood H. Kartagener syndrome: A case report. *Can J Respir Ther* [Internet]. 2021 [citado el 5 de noviembre de 2023];57:44. Disponible en: /pmc/articles/PMC8059757/
27. México M, Alicia M, Guerra R, Flores López A. Síndrome de kartagener: bronquiectasias como manifestación broncopulmonar, reporte de caso y revisión de la literatura. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar* [Internet]. enero de 2021 [citado el 29 de octubre de 2023];5(6):14982–93. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/1450/2013>
28. Elizabeth C, Encalada1 C, Agustín P, Coronel P. Caso Clínico: Discinesia Ciliar Primaria (Síndrome de Kartagener). *REVISTA MÉDICA HJCA* [Internet]. el 31 de julio de 2019 [citado el 5 de noviembre de 2023];11(2):163–7. Disponible en: <https://revistamedicahjca.iesgob.ec/ojs/index.php/HJCA/article/view/66>
29. Loja-Oropeza D, Vilca-Vásquez M. Síndrome de Kartagener. *Revista de la Sociedad Peruana de Medicina Interna* [Internet]. 2018 [citado el 5 de noviembre de 2023];31(2):80–80. Disponible en: <https://revistamedicinainterna.net/index.php/spmi/article/view/38>
30. Lastre Olivera AI, Intriago Intriago ME, España Murillo GM. Polo del Conocimiento. 2022 [citado el 5 de noviembre de 2023]. p. 641–9 Manejo Actual del Paciente Afectado de Discinesia Ciliar Primaria. Disponible en: <https://polodelconocimiento.com/ojs/index.php/es/article/view/4414>