

Síndrome de Kartagener, a propósito de un caso clínico. Revisión de la bibliografía

Pablo Dután-Patiño¹, Pedro Quizhpe², Mauricio Sanmartín³

Servicio de Neumología, Hospital Vicente Corral Moscoso, Cuenca, Ecuador

Recibido: 18/09/2024

Aceptado: 16/03/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Dután-Patiño P, Quizhpe P, Sanmartín M. Síndrome de Kartagener, a propósito de un caso clínico. Revisión de la bibliografía. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 27-30. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a9>.

Cite this as: Dután-Patiño P, Quizhpe P, Sanmartín M. *Kartagener's syndrome: a clinical case report. Literature review.* Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 27-30. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a9>.

Autor para correspondencia: Pablo Dután-Patiño. pablo.dutanp@ucuenca.edu.ec

Palabras clave

- ▷ discinesia ciliar primaria
- ▷ síndrome de kartagener
- ▷ bronquiectasias
- ▷ *situs inversus*

Keywords

- ▷ *ciliary dyskinesia*
- ▷ *kartagener syndrome*
- ▷ *bronchiectasis*
- ▷ *situs inversus*

Resumen

La discinesia ciliar primaria (DCP) es un grupo de enfermedades poco frecuente y genéticamente heterogéneo que incluye más de 50 genes, caracterizado por la disfunción ciliar, y generando síntomas respiratorios crónicos, bronquiectasias entre otros. El diagnóstico se basa en la clínica, pruebas funcionales y genéticas, siendo este último el método confirmatorio. Si bien no existe cura, el tratamiento busca mejorar la calidad de vida mediante fisioterapia, antibióticos y terapia inhalada. Exponemos el caso de una mujer con cuadro de infección respiratoria a repetición, con diagnóstico inicial de fibrosis quística. Durante la adolescencia se investiga DCP con mutación genética más *situs inversus* por lo que se confirma diagnóstico.

Abstract

Primary ciliary dyskinesia (PCD) encompasses a group of disorders characterized by ciliary dysfunction, leading to chronic respiratory symptoms, bronchiectasis, among others. Diagnosis is based on clinical presentation, functional tests and genetic testing, with the latter being the confirmatory method. Although there is no cure, treatment aims to improve quality of life through physiotherapy, antibiotics, and inhalation therapy. We present the case of a woman with recurrent respiratory infections, initially diagnosed with cystic fibrosis. During adolescence, PCD was investigated, revealing a genetic mutation and situs inversus, thus confirming the diagnosis.

Puntos destacados

- ▷ El caso resalta la heterogeneidad genética de la DCP, al evidenciar una mutación en DRC1 (CCDC164) en contraste con las variantes más prevalentes (DNAH5 y CCDC39), aportando datos relevantes para la comunidad científica.
- ▷ La detección de distrés respiratorio neonatal y dextrocardia subraya la necesidad de un diagnóstico precoz, fundamental para evitar la progresión hacia complicaciones severas, como las bronquiectasias.
- ▷ Implicaciones familiares y socioeconómicas. La presencia de antecedentes de consanguinidad y enfermedades respiratorias recurrentes en la familia enfatiza la necesidad de programas de consejo genético y acceso a pruebas diagnósticas avanzadas, factores cruciales para el manejo integral de la enfermedad.

Introducción

El síndrome de Kartagener es una enfermedad autosómica recesiva y el tipo más común de las discinesias ciliares primarias (DCP), caracterizada por sinusitis crónica, *situs inversus* y bronquiectasias¹. La prevalencia de Kartagener es aproximadamente 1:20.000 - 1:30.000 a nivel mundial, siendo más frecuente en algunos países de Europa². Presentamos un caso de DCP que inicialmente

se confundió con fibrosis quística debido a un test de sudor dudoso, pero fue confirmado genéticamente con una mutación en DRC1 (CCDC164)², en contraste con las más frecuentes (DNAH5 y CCDC39)¹. La intervención terapéutica mejoró significativamente su evolución clínica. Este caso aporta a la literatura médica lecciones clave en diagnóstico diferencial, manejo multidisciplinario y el impacto de la heterogeneidad genética en la evolución del síndrome de Kartagener.

Caso clínico

Antecedentes y enfermedad actual

Mujer de 25 años, con antecedentes de padres consanguíneos (primos) y dos de sus hermanas con episodios de infecciones respiratorias recurrentes, una de ellas había fallecido a los 17 años debido a una infección respiratoria. Desde el nacimiento, la paciente había presentado distrés respiratorio, permaneciendo en la unidad de Neonatología durante 15 días. A los 7 meses se había realizado una radiografía de tórax (**figura 1**), en la que se evidenció dextrocardia; no obstante, no se profundizó en la etiología de dicho hallazgo.

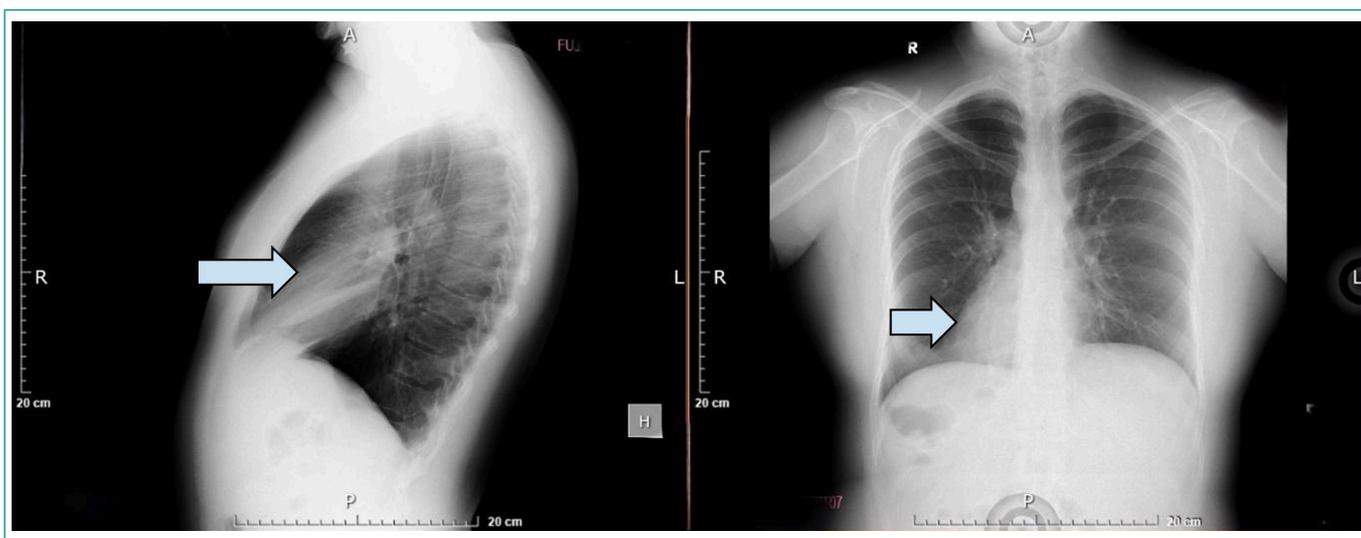


Figura 1. Radiografía PA de tórax: Dextrocardia, a los 7 meses de edad.

Durante la infancia, la paciente presentó episodios recurrentes de sinusitis y neumonías, siendo tratada de forma empírica con inhaladores anticolinérgicos y antibioticoterapia. A los 14 años se planteó la sospecha de fibrosis quística, tras obtenerse un resultado de 43 mmol/L en el test de sudor (valor dudoso, considerando que el rango normal es hasta 30 mmol/L). Por limitaciones de recursos, no se realizaron estudios genéticos en ese momento, motivo por el cual se instauró un tratamiento basado en alfa-adornase, corticoides inhalados y broncodilatadores, sin alcanzar un control adecuado de la sintomatología respiratoria.

Pruebas complementarias y exploración física

Posteriormente, a los 17 años, la paciente fue evaluada por los servicios de Neumología y Genética, quienes solicitaron estudios de imagen confirmando el *situs inversus*, sinusitis crónica y bronquiectasias (figuras 2 y 3). Ante la sospecha de discinesia ciliar primaria, se solicitó un estudio genético, el cual reveló la expresión del exoma CCDC114, confirmando así el diagnóstico de discinesia ciliar primaria en su presentación de síndrome de Kartagener.

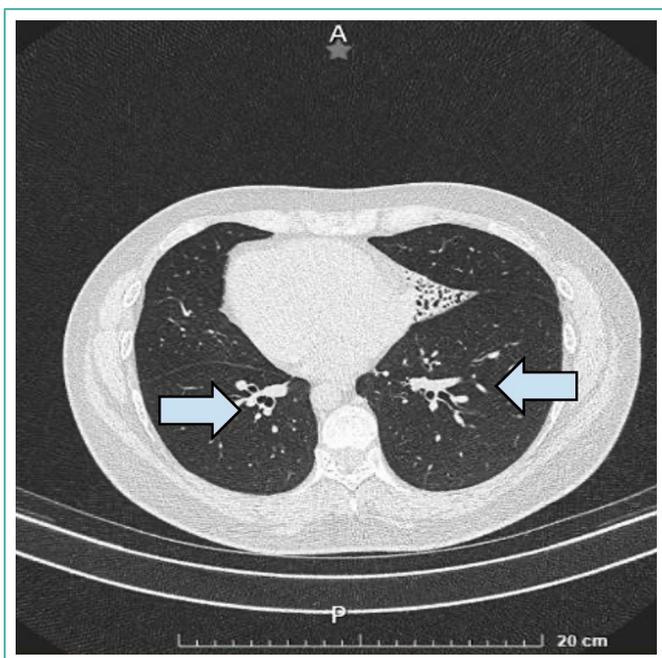


Figura 2. Tomografía simple ventana pulmonar. Bronquiectasias.

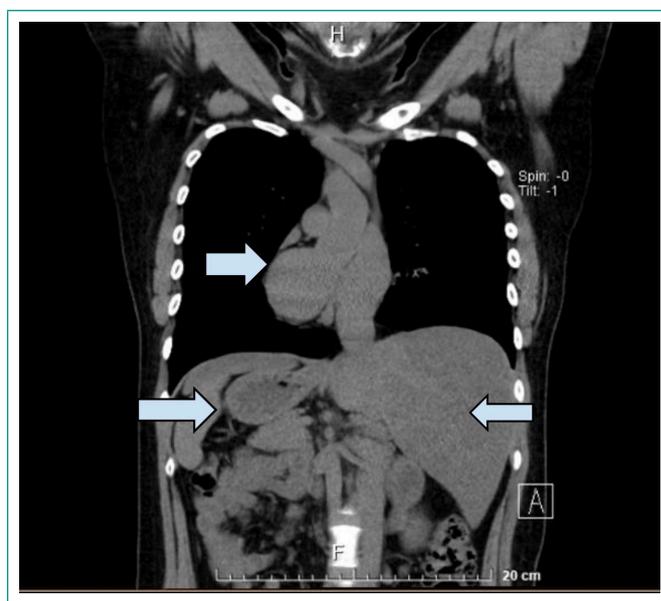


Figura 3. Tomografía simple corte coronal. *Situs inversus*.

Durante la fase de estabilidad clínica, la paciente presentó parámetros vitales estables: una saturación de oxígeno en aire ambiente que osciló entre el 88 y el 92%, resto de signos vitales dentro de la normalidad, una estatura de 152 cm y un peso de 55 kg. El examen físico reveló crepitantes discretos en las bases pulmonares, y la auscultación cardíaca evidenció ruidos en el hemitórax derecho, hallazgos concordantes con la presencia de *situs inversus*. El resto del examen físico fue normal. Asimismo, los análisis de laboratorio realizados durante esta fase se encontraban dentro de la normalidad (tabla 1).

Diagnóstico

Síndrome de Kartagener.

Evolución

Durante su seguimiento, la paciente recibió tratamiento con broncodilatadores, corticoides inhalados y nebulizaciones con soluciones hipertónicas. En febrero de 2015 presentó una infección respiratoria, y el cultivo de esputo aisló *Streptococcus viridans* y *Staphylococcus aureus* sensible a la meticilina, tratada con linezolid, obteniendo una evolución favorable. En 2021, en el cultivo de

Biometría hemática		
	Valores	Referencia
GLÓBULOS BLANCOS	7,2 103/ μ L	5,0 - 10,0
NEUTRÓFILOS	3,9 103/ μ L	2,00 - 7,00
LINFOCITOS	2,72 103/ μ L	0,80 - 4,00
MONOCITOS	0,46 103/ μ L	0,12 - 1,20
EOSINÓFILOS	0,03 103/ μ L	0,02 - 0,05
BASÓFILOS	0,01 103/ μ L	0,00 - 0,20
RECuento DE PLAQUETAS	259 103/ μ L	140,0 - 450,0
GLÓBULOS ROJOS	5,2 106/ μ L	5,1 - 5,9
HEMOGLOBINA	15,6 g/dL	14,3 - 17,0
HEMATOCRITO	48 %	46,0 - 54,0
VCM (Volumen corpuscular medio)	91,9 fL	80,0 - 98,0
MCH (Hemoglobina corpuscular media)	29,9 pg	27,0 - 32,0
Bioquímica sérica		
	Valores	Referencia
PROTEÍNAS TOTALES SÉRICAS	7,6 g/dL	6,6 - 8,7
ALBÚMINA SÉERICA	4,5 g/dL	3,5 - 5,2
GLOBULINA SÉERICA	3,2 g/dL	2-0 - 3,0
GLUCOSA EN AYUNAS	76,2 mg/dL	70,00 - 100,0
UREA SÉERICA	22,5 mg/dL	10,0 - 50,0
CREATININA SÉERICA	0,64 mg/dL	0,50 - 0,90
ACIDO URICO SERICO	5,7 mg/dL	2,4 - 5,7
COLESTEROL TOTAL	143,0 mg/dL	120,0 - 200-0
HDL COLESTEROL	47,2 mg/dL	
TRIGLICÉRIDOS	158,0 mg/dL	30 - 150
TGO	30,5 U/L	0,0 - 32,0
TGP	35,0 U/L	0,0 - 35,0
VCM (Volumen corpuscular medio)	91,9 FL	80,0 - 98,0
ELECTROLITOS SÉRICOS		
SODIO SÉRICO	138,90 mmol/L	135 - 140
POTASIO SÉRICO	4,41 mmol/L	3,5 - 5,3
INMUNOLOGÍA		
INMUNOGLOBULINA E	31,6 UI/L	Menor a 100
TSH	4,20 UUU/L	0-27 - -4,20
T4	1,3 ng/dL	0,93 - 1,70

Tabla 1. Bioquímica en situación de estabilidad clínica 17 años.

esputo se aisló nuevamente *Staphylococcus aureus* sensible a la metilina, tratándose con linezolid oral. Tras esta intervención, la paciente no ha presentado nuevos episodios de infecciones respiratorias, los cultivos recientes han resultado negativos y se mantiene sin requerir oxígeno suplementario, con actividad física normal y sin limitación funcional.

Discusión

El síndrome de Kartagener es una forma de discinesia ciliar primaria (DCP) caracterizada por infecciones respiratorias recurrentes, *situs inversus* y bronquiectasias². Las mutaciones más comunes asociadas a este síndrome se encuentran en los genes DNAH5 y CCDC39, especialmente en pacientes caucásicos². Sin embargo, en otras poblaciones, se han identificado mutaciones en genes

como CCDC40, DNAI2 y RSPH4A². En este caso, la paciente presentaba una mutación en el gen DRC1 (CCDC164), lo que destaca la diversidad genética de la DCP y su impacto en la estructura y función de los cilios³.

Durante el nacimiento presentó distrés respiratorio neonatal, cuadro que se observa en aproximadamente el 12% de los casos de DCP⁴. Esta correlación epidemiológica refuerza la necesidad de considerar la DCP en el diagnóstico diferencial de neonatos con distrés respiratorio inexplicable, ya que el reconocimiento temprano evita la progresión hacia complicaciones severas, como el desarrollo de bronquiectasias⁵.

Otro aspecto relevante es la confusión diagnóstica inicial con fibrosis quística, tras la realización de un test de sudor cuyo resultado (43 mmol/L) se mostraba

Gen	Variante	Cigotidad	Clasificación de variantes
CCDC114	Deletion (Exon6)	Homocigoto	Patógeno
RAD50	c.2525-1G>T (empalme ARN)	Heterocigoto	Probablemente patógeno
AP3B1	c.1635A>C (p.Leu545Phe)	Heterocigoto	Significado incierto
DCLRE1C	c.1288A>G (p.Arg430Gly)	Heterocigoto	Significado incierto
FANCL	c.913A>T (p.Met305Leu)	Heterocigoto	Significado incierto
HYOU1	c.2332G>A (p.Ala778Thr)	Heterocigoto	Significado incierto
IGSF10	c.7010C>T (p.Pro2337Leu)	Homocigoto	Significado incierto
RB1	c.97C>T (p.Pro33Ser)	Heterocigoto	Significado incierto
RTEL1	c.1246G>A (p.Gly416Arg)	Heterocigoto	Significado incierto
RTN4IP1	c.793A>C (p.Lys265Gln)	Heterocigoto	Significado incierto
UNC119	c.147_152dup (p.Arg50_Pro51dup)	Heterocigoto	Significado incierto
BCL11B	c.1714G>A (p.Gly572Arg)	Heterocigoto	Benigno
TUBGCP6	c.445G>A (p.Asp149Asn)	Homocigoto	Probablemente benigno

Tabla 2. Estudio genético. Variantes detectadas.

en un rango dudoso. Este solapamiento clínico se debe a que ambas condiciones pueden presentar síntomas respiratorios recurrentes y alteraciones en la función pulmonar⁶. En este sentido, la realización de estudios genéticos son necesarios para diferenciar entre estas entidades⁶.

El análisis de la historia familiar revela la presencia de consanguinidad entre los progenitores y un patrón de infecciones respiratorias recurrentes en los hermanos, situación que se alinea con la naturaleza autosómica recesiva de la DCP⁵. La muerte de una de las hermanas a los 17 años, atribuida a una infección respiratoria, subraya la importancia de una evaluación temprana y exhaustiva en familias con antecedentes positivos, ya que la detección tardía puede conducir a un manejo inadecuado y a una evolución clínica desfavorable⁷.

La mutación detectada en DRC1 (CCDC164) ha sido asociada a un curso clínico más severo, dado que se vincula a defectos estructurales que afectan directamente la función de los cilios⁸. En nuestro caso, la respuesta favorable al tratamiento antibiótico y el control de los episodios infecciosos sugieren que, a pesar de la agresividad potencialmente mayor atribuida a la mutación en DRC1, un manejo terapéutico oportuno y adecuado puede modificar la evolución clínica de la enfermedad, evitando el desarrollo de complicaciones respiratorias mayores como las bronquiectasias⁸.

Por otro lado, se ha demostrado que las intervenciones oportunas como fisioterapia respiratoria y el manejo integral en la discinesia ciliar primaria, inspiradas en protocolos aplicados en la fibrosis quística, pueden mejorar significativamente la calidad de vida del paciente⁹. En nuestra paciente, el inicio tardío del tratamiento resultó en un control subóptimo inicial; sin embargo, la posterior adopción de una estrategia terapéutica integral mejoró significativamente su estado clínico a pesar de la naturaleza progresiva de la DCP⁵.

Conclusiones

Caso de síndrome de Kartagener en mujer de 25 años, con distrés neonatal, infecciones respiratorias y mutación poco frecuente en DRC1 (CCDC164). Destaca la importancia del diagnóstico genético temprano y el manejo multidisciplinario para mejorar pronóstico y prevención de complicaciones.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lu-

cro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Sha YW, Ding L, Li P. Management of primary ciliary dyskinesia/Kartagener's syndrome in infertile male patients and current progress in defining the underlying genetic mechanism. *Asian J Androl.* 2014; 16(1): 101. doi: <https://doi.org/10.4103/1008-682x.122192> (último acceso mar. 2025).
2. Blouin JL, Meeks M, Radhakrishna U, Sainsbury AJ, Gehring C, Duriaux Saïl G, et al. Primary ciliary dyskinesia: a genome-wide linkage analysis reveals extensive locus heterogeneity. *Eur J Hum Genet.* 2000; 8(2): 109-18. Accesible en: <https://www.nature.com/articles/5200429> (último acceso mar. 2025).
3. Horani A, Ferkol TW. Advances in the genetics of primary ciliary dyskinesia. *Chest.* 2018; 154(3): 645-52. doi: <https://doi.org/10.1016/j.chest.2018.05.007> (último acceso mar. 2025).
4. Leal-Jiménez E, Avilés-Ramírez BA, Reyes-Rosales M. Discinesia ciliar primaria. Causa de infecciones respiratorias recurrentes: serie de tres casos. *NCT Neumol Cir Tórax.* 2024; 82(1): 38-41. Accesible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=114228> (último acceso mar. 2025).
5. Shapiro AJ, Davis SD, Polineni D, Manion M, Rosenfeld M, Dell SD, et al. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. An official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. *Am J Respir Crit Care Med.* 2018; 197(12): e24-39. doi: <https://doi.org/10.1164/rccm.201805-0819ST> (último acceso mar. 2025).
6. Pereira R, Barbosa T, Cardoso AL, Sá R, Sousa M. Cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia: similarities and differences. *Respir Med.* 2023; 209: 107169. doi: <https://doi.org/10.1016/j.rmed.2023.107169> (último acceso mar. 2025).
7. Goutaki M, Shoemark A. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. *Clin Chest Med.* 2022; 43(1): 127-40. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ccm.2021.11.008> (último acceso mar. 2025).
8. Raidt J, Loges NT, Olbrich H, Wallmeier J, Pennekamp P, Omran H. Primary ciliary dyskinesia. *Presse Med.* 2023; 52(3): 104171. doi: <https://doi.org/10.1016/j.lpm.2023.104171> (último acceso mar. 2025).