DCP ES

Asociación Española de Discinesia Ciliar Primaria
Síndrome de Kartagener

La visibilidad nos ayuda a poder ser diagnosticados y recibir las terapias adecuadas

Contacta con nuestro servicio de información y orientación: **asociacion@dcpes.org**

Es una organización sin ánimo de lucro que tiene como principal objetivo dar visibilidad a la enfermedad y luchar por el diagnóstico de estos pacientes, promocionar el avance hacia el mejor tratamiento, seguimiento y cuidados de las que personas que conviven con esta patología. Así como impulsar el desarrollo en el conocimiento e investigación de terapias innovadoras, como la edición génica.

Discinesia Ciliar Primaria

La discinesia ciliar primaria es una enfermedad respiratoria de baja prevalencia, 1:10.000-20.000 (ORPHA244), y de herencia autosómica recesiva, caracterizada por la alteración del aclaramiento mucociliar causada por un mal funcionamiento en los cilios del epitelio respiratorio. Los pacientes con DCP desarrollan infecciones recurrentes y crónicas de las vías respiratorias superiores e inferiores, lo que conduce a bronquiectasias y deterioro de la función pulmonar, llegando al trasplante pulmonar en los casos más extremos. La hipoacusia conductiva también es común y la mitad de las personas con DCP tienen anomalías como situs inversus, que se denomina “Síndrome de Kartagener”, o heterotaxia (6-12%) que pueden asociarse a cardiopatías congénitas.

¿Cuáles son sus síntomas?

Sus manifestaciones clínicas comienzan al nacer o a los pocos meses, debutando en ocasiones con un distrés respiratorio, que continúa durante el resto de la vida con tos productiva, rinitis crónica, otitis de repetición, sinusitis, bronquitis recurrentes, bronquiectasias e infertilidad masculina y subfertilidad femenina.

¿Cómo se diagnostica?

La historia clínica del paciente es fundamental, ya que el trastorno de la motilidad ciliar está presente desde el nacimiento. Inicialmente, deben descartarse los procesos alérgicos, inmunodeficiencias o fibrosis quística, sobre todo en pacientes con bronquiectasias de causa desconocida.

La escala predictiva PICADAR es una herramienta que ayuda al diagnóstico donde una puntuación superior a 5 ofrece una sensibilidad del 86% y una especificidad del 73% para el diagnóstico final de DCP, que junto a la prueba de óxido nítrico nasal (ONn) sirven como despistaje inicial. A continuación, se realizaría un estudio diagnóstico completo, incluyendo:

- Frecuencia y patrón del batido ciliar (HSVA)
- Microscopía electrónica (ME)
- Cultivo celular
- Inmunofluorescencia
- Estudios genéticos

En España existen dos unidades especializadas para realizar un estudio completo de DCP:

- Vall d’Hebron, Barcelona (sarovira@vhebron.net)
- Fe, Valencia (miguel.armengot@uv.es)

Ante un paciente con síntomas compatibles con DCP y una prueba de óxido nítrico nasal (en caso de disponer de ella) con valores por debajo de la normalidad, remitir a una unidad especializada para realizar un estudio diagnóstico completo de DCP.

El diagnóstico precoz facilita el tratamiento con el objetivo de retrasar la aparición de bronquiectasias, reducir la pérdida de función pulmonar, optimizar la audición y controlar los síntomas de rinosinusitis.

PICADAR	
¿Tiene el paciente tos húmeda que comenzó a edad temprana?	**Sí:** Continuar / **No:** Cuestionario inválido
¿Nació el paciente de forma prematura o a término?	**A término:** +2
¿Tuvo distrés respiratorio al nacimiento?	**Sí:** +2
¿Necesitó ingreso en Unidad Neonatal?	**Sí:** +2
¿Tiene Situs Inversus Totalis o heterotaxia?	**Sí:** +4
¿Tiene una cardiopatía congénita?	**Sí:** +2
¿Tiene rinitis persistente?	**Sí:** +1
¿Tiene otitis crónica, hipoacusia o perforación timpánica?	**Sí:** +1
	Puntuación total:

¿Cuál es su tratamiento?

Los pilares básicos de tratamiento son favorecer el ACLARAMIENTO MUCOCILIAR y tratar las INFECCIONES RESPIRATORIAS tanto de vía aérea superior como inferior con el antibiótico más adecuado, optimizar el tratamiento para la OTITIS y RINOSINUSITIS, así como, llevar un seguimiento psicológico, nutricional, y en edad adulta de fertilidad.

Aclaramiento mucociliar

El mal funcionamiento del sistema mucociliar hace que las secreciones queden estancadas o tarden más tiempo en ser expulsadas de los pulmones, esto favorece la aparición de bronquiectasias, infecciones respiratorias, deterioro de la función pulmonar, además del cansancio o sensación de falta de aire de los pacientes con DCP.

Para poder eliminar estas secreciones, es necesario implementar sesiones de **fisioterapia respiratoria y lavados nasales diarios, ejercicio físico regular y nebulizaciones** de suero salino hipertónico si está indicado.

Otitis y rinosinusitis

Debe establecerse un seguimiento terapéutico y preventivo de las complicaciones en los senos nasales y paranasales (sinusitis), así como de los oídos (otitis medias), incluyendo pruebas de audición y valorando drenajes transtimpánicos o audífonos.

Infecciones respiratorias

Es muy importante el manejo y la prevención de infecciones respiratorias de vías altas y bajas, seleccionando los antibióticos en función de los cultivos de secreciones respiratorias (exudado faríngeo, esputo, etc); donde se podrán utilizar antibióticos orales prolongados o endovenosos, incluso profilácticos si las infecciones respiratorias son muy frecuentes.

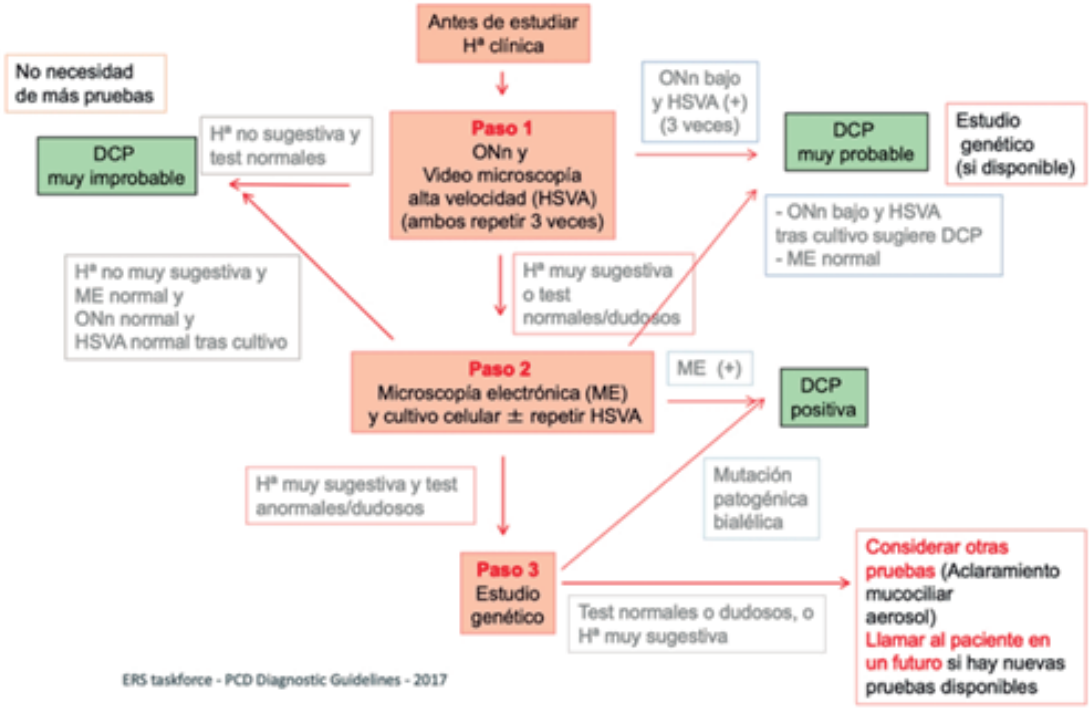
Otros tratamientos

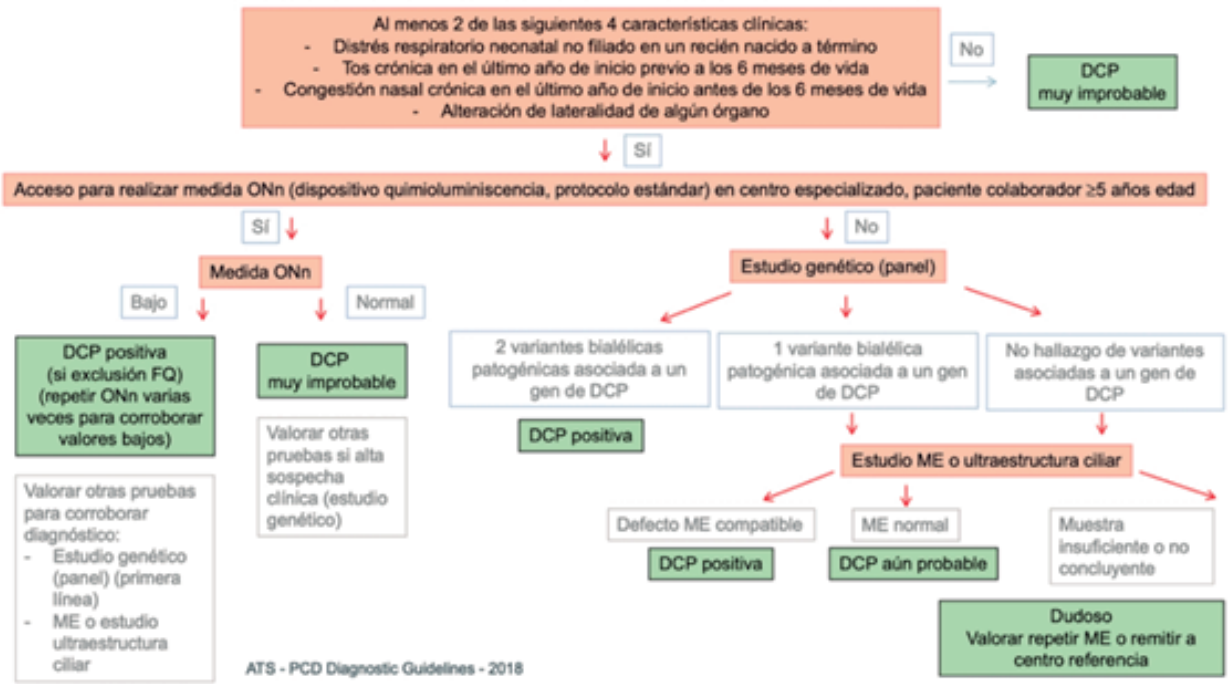
También se deben incluir, aunque no formen parte de la rutina de cuidados diarios, el consejo genético en las Unidades de Genética de referencia de cada área de Salud, las técnicas de fertilidad si se precisan, y un estrecho seguimiento pre y post operatorio en caso de cirugías.

Hay que subrayar aquí la importancia de mantener el estado correcto de inmunizaciones, incluyendo anualmente la vacuna de la gripe (tanto la persona afectada como sus convivientes).

Algoritmo diagnóstico ERS (2017) y ATS (2018)

Tanto la European Respiratory Society (ERS) como la American Thoracic Society (ATS), han desarrollado recientemente unas guías y recomendaciones diagnósticas. Ambas guías proponen una combinación de varias pruebas para aproximar el diagnóstico, porque la decisión para corroborar que un paciente padece DCP, o no, no siempre es clara y fácil.





Modificado de Lucas JS et al. Eur Respir J. 2017 y Shapiro AJ et al. Am J Respir Crlt Care Med. 2018
DCP (discinesia ciliar primaria). ONn (óxido nítrico nasal). ME (microscopía electrónica). HSVA (microscopía óptica de alta velocidad). Hª (historia). FQ (fibrosis quística).

Bibliografía

1. Rovira Amigo S et al. Discinesia Ciliar Primaria.Tratado de neumología pediátrica SENP-SEPAR 2021. Cap.43

2. Reula A et al. Primary Ciliary Dyskinesia. Devorak J, UNDERSTANDING DYSKINESIA. Nova Publisher Editor 2020

3. Lucas JS et al. Primary ciliary dyskinesia in the genomics age. Lancet Respir Med 2020;8:202-16

4. Shapiro AJ et al. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: An official American thoracic society clinical practice guideline. Am J Respir Crt Care Med. 2018;197(12):24–39.

5. Lucas JS et al. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J. 2017;49(1):1–26

6. Reula A et al. «New insights in primary ciliary dyskinesia». Expert Opinion on Orphan Drugs 2017.5 (7): 537- 48.

7. Behan L et al. PICADAR: a diagnostic predictive tool for primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J. 2016;47(4):1103-12