



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

“SÍNDROME DE KARTAGENER”

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

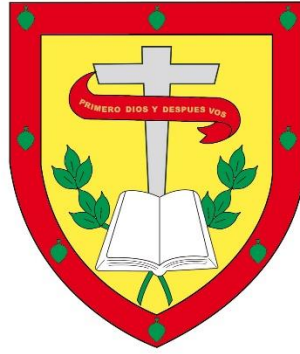
AUTOR: JHON JAIRO TUREGANO VALAREZO

DIRECTOR: FREDDY DAMIAN CASTILLO SOLANO

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

“SÍNDROME DE KARTAGENER”

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: JHON JAIRO TUREGANO VALAREZO

DIRECTOR: BIQ. FREDDY DAMIAN CASTILLO SOLANO

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

Jhon Jairo Turegano Valarezo portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0705465391**. Declaro ser el autor de la obra: “**Síndrome de Kartagener**”, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 11 de julio del 2024.

F:

Jhon Jairo Turegano Valarezo
C.I. **0705465391**

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "**SINDROME DE KARTAGENER**" realizado por **JHON JAIRO TUREGANO VALAREZO** con documento de identidad No. **0705465391**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 11 de julio del 2024.



F:
BIQ. FREDDY DAMIAN CASTILLO SOLANO
DIRECTOR / TUTOR
BIOQUIMICO - PARODONTICO
COD. INHMT 11-07-0113

www.ucacue.edu.ec

DEDICATORIA

Dedico con toda mi alma este trabajo de investigación a mi madre Merci Luita Sánchez Gallardo por haberme dado la mejor vida que haya podido tener sobre este vasto firmamento creado por Dios, en su mirada amorosa nací, nunca dudaste en todo lo que soñé y me criaste para llegar hasta aquí. Todo lo que he sido, soy y seré en la vida es gracias a ti madre querida que ha sacrificado tantos años en mi crianza y crecimiento; gracias por tanto y perdón si no he valido el dolor que has pagado por mí para traerme a tu mundo lleno de amor y fraternidad. Solo la vida demostrará cuanto te amo y aprecio ángel mío.

A mi padre Juan Abel Valarezo Lapo que me ha cuidado desde el cielo todo este tiempo desde su partida, el ser que me enseñó la resiliencia que implica ser un hombre: esfuerzo, dedicación y templanza, quien junto a mi madre me enseñaron el valor del trabajo y la vida misma. No soy ni la mitad del hombre que fuiste, pero ante tus ojos era el doble de tus expectativas por el simple hecho de ser tu querido hijo.

“En ninguna parte puede hallar el hombre un retiro tan imperturbable y tranquilo como en la intimidad de su alma”.

Marco Aurelio. Meditaciones.

Aut viam inveniam aut faciam.

In memoriam.

A mi padre Juan Abel Valarezo Lapo, pese a que ya no estés conmigo en este mundo, siempre estas presente en mi corazón y tu espíritu a través de mis recuerdos. Llevo tu nombre en otro idioma, pero con el mismo orgullo de ser tu sangre, Te amo papi.

AGRADECIMIENTOS

Quiero agradecer infinitamente al padre celestial por haberme otorgado el honor de estar en la familia que tengo, por rodearme de mujeres fuertes, inteligentes y hermosas ante la sombra de la adversidad, una de ellas, es mi tía (hermana) la abogada Gabriela Valarezo quien me ha demostrado todos estos años la fortaleza y sabiduría de una auténtica luchadora guiándome con su ejemplo. Adicionalmente, también deseo expresar mi gratitud a mi entrañable amiga y colega Nathalie Castro que a través de estos años de preparación académica ha sabido demostrarme cuanta resiliencia puede soportar una mujer: infinita; junto a sus consejos y ayuda constante me ha dado la gratitud de seguir formando parte de su vida.

Finalmente, no menos importante, debo agradecer a mis maestros que han colaborado a formarme como profesional, especialmente a mi director de tesis quien aparte de ser mi mentor tengo la suerte de poder llamarlo mi amigo y colega.

RESUMEN

El síndrome de Kartagener es conocido por ser una alteración patológica autosómica recesiva catalogada como una enfermedad rara al tener una incidencia mínima con una relación de 1/4000 a 1/40.000 nacidos vivos, caracterizada por una discinesia ciliar primaria causando una deficiencia en su fisiología en la vía aérea. Siendo esta la causa de su sintomatología respiratoria, presentándose con tos, sinusitis y bronquiectasias. En 1933, esta enfermedad es descubierta como una patología con un carácter genético autosómico recesivo, luego de ello Manes Kartagener explicó este síndrome con una tríada clínica la cual engloba sinusitis, bronquiectasias y situs inversus, posteriormente en 1975 Camneretal contribuyó con la discinesia ciliar primaria (DCP), esta alteración genética infrecuente se provoca por anomalías alrededor de 40 proteínas correlacionadas con la disposición de los cilios. Paciente femenino de 17 años de edad diagnosticada con síndrome de Kartagener con antecedentes desde su infancia, presenta diferentes tipos de infecciones de las vías respiratorias por causa de su enfermedad, se mantiene con una alimentación estricta junto a los diferentes tratamientos sugeridos hasta el momento en el Hospital general Vicente Corral Moscoso. Posee seguimiento médico desde la infancia con un vasto historial clínico relacionado al síndrome de Kartagener. Este reporte de caso demuestra la dificultad diagnóstica que predomina en el campo de los estudios genéticos dado la carencia de equipos, protocolos, guías, información y conocimientos que posee el cuerpo de salud ante patologías de origen congénito; es menester la atención a este tipo de enfermedades cuyo diagnóstico pasa desapercibido ante diferentes enfermedades comunes en el campo laboral.

Palabras clave: Bronquiectasias, Kartagener, síndrome, situs inversus, sinusitis.

ABSTRACT

Kartagener's syndrome is known to be an autosomal recessive pathological alteration classified as a rare disease for having a minimal incidence with a ratio of 1/4000 to 1/40,000 live births. It is characterized by a primary ciliary dyskinesia causing a deficiency in its physiology in the airway, which is the cause of its respiratory symptomatology, presented with cough, sinusitis, and bronchiectasis. In 1933, this disease was discovered as a pathology with an autosomal recessive genetic character. Then, Manes Kartagener explained this syndrome with a clinical trial, which included sinusitis, bronchiectasis, and situs inversus. Camneretal contributed to primary ciliary dyskinesia (PCD) later in 1975. This rare genetic alteration is caused by anomalies around 40 proteins correlated with the arrangement of the cilia. A 17-year-old female patient was diagnosed with Kartagener's syndrome with a history since childhood; she presents different types of respiratory tract infections due to her disease and has maintained a strict diet together with the different treatments suggested so far at the 'Vicente Corral Moscoso' General Hospital. She has had medical follow-ups since childhood with a vast clinical history related to Kartagener's syndrome. This case report demonstrates the diagnostic difficulty that predominates in genetic studies, given the lack of equipment, protocols, guidelines, information, and knowledge the health body has about pathologies of congenital origin. It is necessary to pay attention to this type of disease whose diagnosis goes unnoticed before different common diseases in the labor field.

Keywords: Bronchiectasis, Kartagener's syndrome, situs inversus, sinusitis.

ÍNDICE

RESUMEN	7
ABSTRACT	8
INTRODUCCIÓN	10
REPORTE DEL CASO	12
Información del paciente	12
Hallazgos clínicos.....	12
Línea de tiempo.....	12
Evaluación diagnóstica.....	12
Intervención terapéutica.....	15
Seguimiento y resultados.....	15
DISCUSIÓN	17
PERSPECTIVA DEL PACIENTE	21
CONCLUSIONES	22
BIBLIOGRAFÍA	23
Glosario	26
ANEXOS	27

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kartagener (SK) es una alteración autosómica recesiva distinguida por presentar una deficiencia genética molecular del movimiento de los cilios pulmonares, debido a que un 35 % de los pacientes muestra una alteración en los genes DNAH5 localizado en el cromosoma 5p14-15 o DNAI1 ubicado en el cromosoma 9p13-21 (1), sin embargo, no posee un pronóstico acertado por su aparición inespecífica en el marco de la vida del paciente (2).

La Unión Europea cataloga como enfermedades raras (ER) aquellas que demuestran en menos de 5 personas por 10.000 habitantes, identificando alrededor de siete mil enfermedades con estas características (3,4). Este síndrome presenta una epidemiología mínima a nivel mundial, con una relación de 1/4000 a 1/40.000 nacidos vivos, debutando tanto en hombres como en mujeres (5,6).

Las dificultades diagnósticas se ven envueltas no solo en la variabilidad de los síntomas, sino, que se remiten a una carencia de pruebas genéticas específicas, las cuales son de alta financiación para la familia del paciente (7,8). Los futuros estudios deben estar enfocados en el campo genético como pruebas de alelos específicos desencadenantes, siendo estos un punto clave para descartar sospechas clínicas sobre las diferentes patologías recesivas que pueden presentar un riesgo futuro (9,10). Aunque tenga una clínica especial, el Síndrome de Kartagener es diagnosticado como infecciones virales, bacterianas, fibrosis, bronquiectasias y aspergilosis (11,12). Los factores del individuo como las sustancias glandulares alteradas, labor de los cilios deficientes en la discinesia ciliar o la ineficiencia del sistema inmune, pueden dar una vulnerabilidad a infecciones y al desarrollo de bronquiectasias (13).

Al referirnos en el ámbito nacional, en Ecuador desde el año 2019 no se ha publicado un estudio que abarque los nuevos reportes de casos en el país, sin embargo, hasta ese año se encontró 7 casos aislados publicados en diferentes provincias del país, no obstante, la provincia con mayor número de casos reportados es la provincia de Loja (14,15).

El tratamiento del Síndrome de Kartagener va dirigido especialmente a los síntomas que presentan los pacientes desde temprana edad, empleando broncodilatadores (salbutamol), corticoides (beclometasona) y antibióticos (de corto y amplio espectro), variando de diferentes grados según el estado de gravedad (16,17).

La importancia de este reporte de caso radica en la poca información que existe a nivel nacional acerca del SK y las complicaciones que connota padecer esta patología. Los pocos casos publicados hasta la actualidad resaltan la nula relevancia clínica que ha recibido la enfermedad en la base de datos del país, al ser confundida con diferentes enfermedades que debutan con una sintomatología similar, por ende, la presentación de este estudio es imprescindible para aumentar los datos y promulgar el conocimiento científico.

REPORTE DEL CASO

Información del paciente

Paciente femenina de 17 años acude a consulta por presentar cuadro clínico caracterizado por tos, odinofagia, fiebre, congestión nasal, disnea, astenia y rinorrea. Dentro de los antecedentes patológicos personales, encontramos: infecciones de vías respiratorias recurrentes desde los 5 años de edad; dextrocardia diagnosticada a los 5 años; situs inversus diagnosticado a los 11 años; y alergia severa al polen, animales y gases contaminantes emitidos en zonas urbanas. No refiere antecedentes personales y familiares de enfermedades hereditarias.

Hallazgos clínicos

En el examen físico se evidencia: fosas nasales con secreción nasal bilateral, punto paranasal frontal positivo; y en a nivel pulmonar se auscultan en ambas puntas sibilancias, crépitos y roncus ineficientes.

Línea de tiempo

Figura 1. Historia de la enfermedad.



Fuente: información procedente de la historia clínica de la paciente.

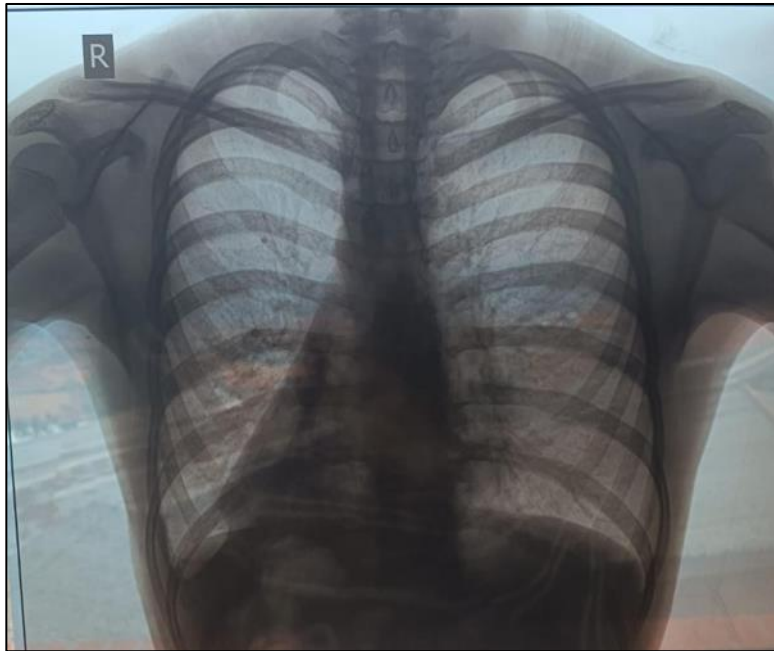
Evaluación diagnóstica

Durante hospitalización, a la paciente se le solicitan los siguientes exámenes:

- Examen de sangre: hemoglobina 12,2 mg/dl, hematocrito 41,9 %, neutrófilos 80%, glucosa 60 mg/dl y hemocultivos negativos.
- Cultivo de secreción bronquial para *Moraxella catarralis* betalactamasa negativo, KOH Negativo BAAR negativo y reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para sospecha de *M. tuberculosis* negativo.

- Radiografía de torax (figura 2):

Figura 2. Radiografía Estándar de tórax (PA).

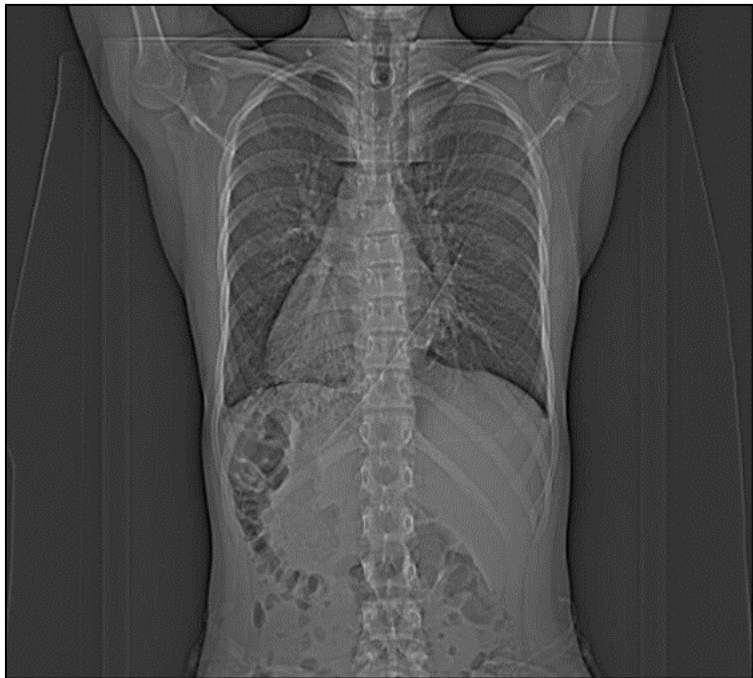


Fuente: información procedente de la historia clínica de la paciente.

Nota: se aprecia dextrocardia.

- Ecografía de tejidos blandos: no se evidencian lesiones.
- Ecografía bilateral de hombros: se reporta tejido celular subcutáneo de ecogenicidad conservada, planos musculares de aspecto fibrilar con fascias conservadas sin imágenes sugerentes de masas, rupturas, abscesos o colecciones. No se evidencia líquido peri articular. No adenopatías. Tendones de características normales, estructuras óseas visualizadas de contornos regulares.
- Tomografía computarizada (figura 3 y 4):

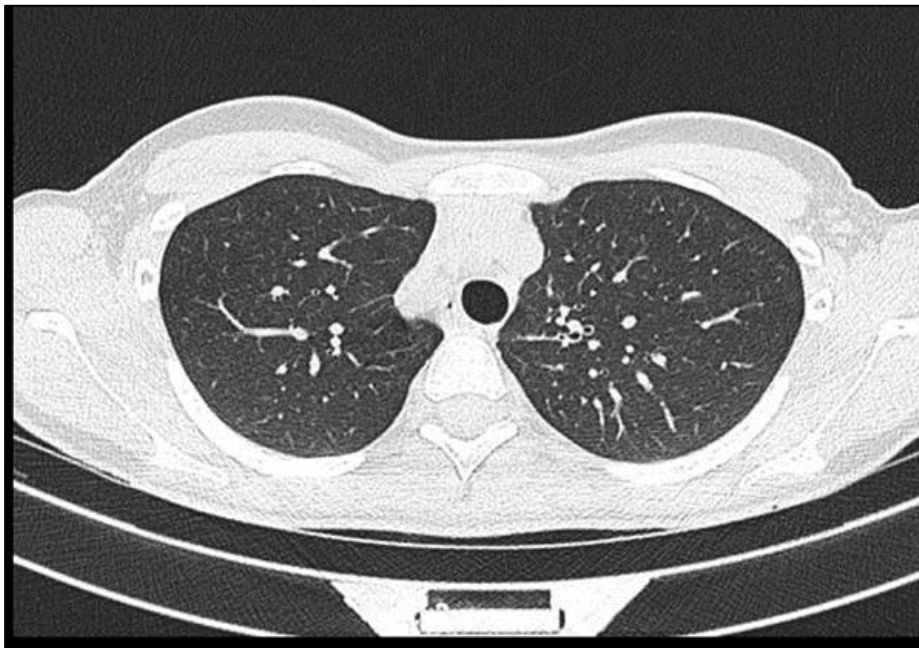
Figura 3. TAC toracoabdominal corte coronal.



Fuente: información procedente de la historia clínica de la paciente.

Nota: se aprecia situs inversus.

Figura 4. TAC de tórax corte transversal.



Fuente: información procedente de la historia clínica de la paciente.

Nota: se aprecia bronquiectasias bilaterales en todos los segmentos pulmonares

En los exámenes de imagen, se observa dextrocardia y bronquiectasias no dilatadas bilateralmente, pero no se puede determinar si es de origen viral o bacteriano, motivo por el cual, se solicitan cultivos, para confirmar el agente infeccioso.

Una vez obtenida las pruebas de imagen, los cultivos, y un análisis del historial clínico del paciente se refiere al área de neumología donde es diagnosticado con Síndrome de Kartagener. Se inicia antibioterapia junto tratamiento con broncodilatadores con una interconsulta hacia nutrición.

Intervención terapéutica

Durante la estancia hospitalaria se instaura el siguiente tratamiento:

- Ceftazidima 1000 mg/ml, posología 2000 mg parenteral/intravenosa cada 6 horas.
- Amikacina 250 mg/ml, posología 1000 mg parenteral/intravenosa cada 24 horas.
- Paracetamol 10 mg/ml, posología 660 mg parenteral/intravenosa por razones necesarias.
- Salbutamol 5 mg/ml, posología 5 mg inhalatorio cada 8 horas; y Nebulización 1 mg de salbutamol + 3 ml de Solución salina 0.9% cada 8 horas.
- Solución salina hipertónica 3% 3 ml.
- Terapia respiratoria.
- Suspensión para inhalación en envase a presión: Fluticasona 125 mcg 1 PUFF. Nebulizaciones PM.
- Omeprazol 20 mg por vía intravenosa cada día.

Seguimiento y resultados

Los resultados luego de la prescripción de antibióticos fueron satisfactorios, obteniéndose resultados negativos en nuevos cultivos, no se descartó una recaída infecciosa, sin embargo, la progresiva mejoría y detención de las expectoraciones indicaban una evolución favorable del cuadro clínico.

Al octavo día de hospitalización, a la paciente se le es otorgada el alta, por lo que se envía tratamiento ambulatorio con repetida administración terapéutica sin prescripción de antibióticos:

- Nebulización Salbutamol 1ml+3 ml de solución salina al (0,9%).

- Solución salina hipertónica 3% 3ml.
- Terapia respiratoria.
- Fluticasona 125 microgramos- 1 puf Nebulizaciones PM.
- Exámenes: P/Cultivo de esputo.
- Interconsultas: neumología en 1 mes para valoración luego de tratamientos.
- Nutrición: dieta hipercalórica con seguimientos nutricionales.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Kartagener es una patología relacionada con la infección del tracto respiratorio, aunque no pertenece exclusivamente de este sistema, pero siendo el foco de afectación más común como se presenta en esta enfermedad. Al ser una patología genética la epidemiología del SK es escasa dentro del país, al datar su mayor actualización en el año 2019 en la provincia de Loja, seguido de la provincia de Pichincha, Napo y Cotopaxi; causando una limitación en la recopilación de información, ya que los diferentes estudios no compartían una investigación directamente relacionada con su epidemiología a pesar de haber estudios recopilados en diversas revistas académicas (18).

La complicación más importante radica en la deficiencia funcional de los cilios pulmonares, ya que al no poseer la movilidad y la capacidad de filtrar los agentes contaminantes inhalados a través de la vía aérea, expone al paciente a padecer diferentes infecciones. Aproximadamente el 50% de los pacientes presentan una organización contralateral de los órganos y vísceras, conocida como situs inversus, y sufren de infertilidad. Inicialmente, este conjunto de síntomas característicos, que incluía bronquiectasias, sinusitis crónica y situs inversus, se denominaba síndrome de Kartagener. Sin embargo, posteriormente se relevó que la mayoría de los cilios son inertes, aunque algunos muestran un movimiento rígido y descoordinado. Por esta razón, el nombre se cambió al grupo de discinesias ciliares primarias. No obstante, cuando el situs inversus se asocia con la discinesia ciliar primaria, se le sigue llamando síndrome de Kartagener (19).

Los factores del huésped, como una secreción glandular anormal, una función ciliar deficiente debido a la discinesia ciliar o una disfunción del sistema inmunitario, pueden predisponer a infecciones y, consecuentemente, al desarrollo de bronquiectasias (20). La fisiopatología de las bronquiectasias es complicada dado que inician un proceso infeccioso persistente que afecta continuamente la estructuras del tracto respiratorio, se desencadena un torrente severo de citocinas que atrae y estimula a las células del sistema inmune; sumando a esto la exposición de los pacientes que padecen fuertes alergias al polen, smog, animales e incluso ambientes urbanos con grados moderados de contaminación que logran formar una cascada de toxinas potenciales que elevaran el riesgo de padecer una recaída o exacerbación a pacientes inmunodeprimidos, dado que el individuo carece de una barrera de filtración a nivel de sus cilios pulmonares causando una mayor exposición ante diferentes agentes contaminantes (13,21).

Si analizamos la situación de los pacientes que han sido diagnosticados con SK debemos hacer una introspección con la perspectiva de un paciente que no comprende cuan severo es su sintomatología como son las recurrentes infecciones a nivel de las vías respiratorias, problemas con el ejercicio, infecciones de oído ocurrentes, o incluso el aparente inconveniente de fertilidad tanto en hombres como mujeres, por ello, al momento de buscar atención médica estos individuos son diagnósticos erróneamente en diferentes grupos de enfermedades con clínica similares, como es el caso de un paciente de Perú que fue diagnosticado con asma por tener un historial de infecciones y sinusitis, a pesar de ello, fue catalogado con SK por los estudios de imagen y por presentar situs inversus totalis junto con bronquiectasias muy similar al paciente de este estudio el cual al ser varias veces hospitalizado obtuvo los mismo resultados de imágenes y de igual forma fue diagnosticada con diferenciales (22). Siendo este uno de tantos casos reportados a nivel tanto internacional como nacional por diferentes instituciones de salud que cometieron el error de diagnosticar el Síndrome de Kartagener, si bien el paciente puede presentar una clínica recurrente, el verdadero inconveniente radica en el ineficiente sistema de salud pública al cual acuden los pacientes, dado que no existe en el país estudios genéticos para un correcto diagnóstico.

Estos pacientes están ligados en un vaivén de diagnósticos diferenciales que solo aplazan un incorrecto abordamiento terapéutico, si bien los estudios de imagen nos revelan signos tempranos de la enfermedad, no se ha establecido una correlación directa entre hallazgos como dextrocardia o situs inversus totalis que puedan ser un índice prioritario para un diagnóstico temprano, por ello, es necesario la concientización de ligar estudios de imagen con patologías de índole genético y no ser solamente encapsulados en estudios moleculares en hospitales de alto nivel (22).

La presencia de la deficiencia ciliar primaria es un factor crucial en gran parte de los casos por lo que la introducción de herramientas diagnósticas como la microscopía electrónica de transmisión y el cribado genético ha mejorado el diagnóstico de la deficiencia ciliar, con todo, el cribado de los cilios pulmonares sigue siendo un desafío por razones económicas y falta de insumos en hospitales en países subdesarrollados como es la situación de un estudio en Brasil que expresó una alta dificultad en el diagnóstico de estos pacientes (23,24). Aunque el tratamiento del SK no posee una cura aun, es importante obtener un buen diagnóstico para los pacientes dado la dependencia farmacológica en la que viven, o incluso en la indiferencia que le dedican a su afectación.

La importancia del movimiento de los cilios se caracteriza por la motilidad de la cola de los espermatozoides, los cilios de las trompas de Falopio, los cilios del tracto respiratorio y la ubicación de las vísceras están alteradas durante la embriogénesis, lo que puede provocar infertilidad masculina y femenina, embarazo ectópico, infecciones pulmonares repetidas; además, puede haber antecedentes de sufrimiento neonatal, rinorrea crónica y bronquiectasias desde la infancia (25).

El tratamiento, aunque es solamente sintomático para contrarrestar las infecciones, diversos estudios han hecho hincapié en el manejo terapéutico de exacerbaciones causadas por la discinesia ciliar primaria, a lo cual un nuevo tratamiento puesto en prueba tanto en infantes como adultos ha logrado demostrar que el tratamiento con desoxirribonucleasa humana recombinante inhalada (rhDNase) durante un lapso de 6 meses se asocia con menos exacerbaciones pulmonares y mejor calidad de vida (26,27).

El estudio de Olbrich declara que se deben realizar pruebas genéticas para especificar las alteraciones cromosómicas, una de ellas es la prueba anti-DNAH5 que nos ayuda en la sospecha de padecer de la discinesia ciliar primaria, cuyo estudio es clave para el diagnóstico, sin embargo, es una prueba que no existe en los centros de salud rurales y urbanos sino que deben ser solicitados en laboratorios privados de alto costo, la anomalía genética que específicamente se busca es la proteína deneína (presente en la mayoría de cilios) la cual es indicativa de la ausencia del labor de los cilios en este tipo de individuos, siendo una cualidad compartida en la mayoría de reportes de caso con SK, por ende: un signo general (28).

Respecto al tratamiento antibiótico, varios estudios como el de Altenburg han demostrado que el manejo profiláctico con Azitromicina durante 6 a 12 meses ha logrado disminuir las infecciones recurrente (29). Por otra parte, Valladares y Garrido sustentan en su trabajo que el diagnóstico temprano del SK es clave para el manejo terapéutico, como es el caso de una lactante de 15 días que llega a su consulta con disnea, diaforesis y sinusitis; a lo cual se decide manejo con cefalosporinas de 3^o generación, corticoesteroides y fluidificantes, demostrando que a pesar de que si bien no existe un esquema terapéutico idónea para este tipo de patologías, los diferentes casos expuestos nos ayudan a exponer que es necesario tomar en cuenta esta enfermedad ante infecciones ocurrentes de vías respiratorias tanto en pacientes pediátricos como geriátricos; muy diferente al caso de este paciente el cual fue tratado profilácticamente con antibioterapia junto a broncodilatadores añadiendo inhibidores de la bomba de protones dado que el paciente presentaba una

alteración gástrica por su rígida alimentación, indicándonos que pocos pacientes poseen un régimen alimentario estricto como es el caso del individuo en este estudio ya que tiene seguimiento nutricional por padecer falta de apetito difiriendo de otros reportes de caso estudiados (30).

Si nos enfocamos en las complicaciones diagnosticas, un ejemplo claro de estas limitaciones es el reporte de nuestro caso. La paciente fue inicialmente diagnosticada con dextrocardia a la edad de 5 años sin ninguna sospecha secundaria a esta anormalidad, años después de varias intervenciones hospitalarias fue catalogada por pediátras con alergias recurrentes e infecciones respiratorias bajo sospecha de inmunidad comprometida, posteriormente a estos hechos la paciente es diagnosticada con situs inversus totalis cuando le es realizada una tomografía computarizada en una recaída infecciosa con bronquiectasias. Una vez obtenido todo este historial, la paciente es derivada a la especialidad de neumología donde es diagnosticada de Síndrome de Kartagener, iniciando régimen adecuado farmacológico junto a una dieta adecuada ya que una gran variedad de pacientes padece de una nutrición inadecuada.

Es relevante recalcar que gran parte de las personas que poseen este síndrome, no reciben seguimiento adecuado ni ayuda psicológica, ya que esta enfermedad delimita físicamente las actividades comunes como: la convivencia en áreas urbanas, ejercicios moderados cardiovasculares, sin contar las repetidas infecciosas al estar expuestas a lugares contaminados con diferentes tipos de microorganismos. Si bien el tiempo de evolución de la enfermedad es de un carácter de seguimiento con especialidad exclusiva de neumología, no es el caso de un reporte por la universidad de La Habana en donde nos indica el seguimiento de la hospitalización de una paciente de 19 años de edad con sospecha de SK a través de otorrinolaringología por el agravamiento de sinusitis a repetición con presencia de pólipos nasales, posterior a ello a la edad de 25 años aquel paciente presenta sus primeros esputos hemoptoicos siendo ingresada para observación con neumología (31). Demostrándonos como un diagnostico diferencial de una especialidad diferente puede guiarnos al diagnóstico correcto, reforzando la teoría sobre la ambivalencia clínica de los pacientes con SK, los cuales son rotados por diferentes especialidades para llegar a su diagnóstico idóneo. Por ello, es menester hacer énfasis en la poca preparación médica frente a enfermedades de carácter genético, déficit de protocolos, carencia de guías e incluso en la falta de insumos médicos necesarios para el diagnóstico y tratamiento adecuado de patologías de carácter somático.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

El paciente nos compartió su perspectiva desde un punto parcial ya que resaltó que el uso de su medicación le había ayudado en muchas ocasiones, refiriendo que había logrado expulsar grandes cantidades acumuladas de flema, aumentado su capacidad respiratoria, mejorado el sueño, y los suplementos vitamínicos habían ayudado a que su apetito regresara. Las nebulizaciones y terapias respiratorias habían contribuido en su mejoría y se sentía complacida con los medicamentos administrados.

CONCLUSIONES

Los recursos son limitados en el abordaje integral del Ministerio de Salud Pública ante enfermedades genéticas. Además, junto a este estudio se aumenta el número de casos publicados a nivel nacional desde el año 2019, ya que no existe un estudio epidemiológico actualizado hasta la fecha, no obstante, han sido publicados varios artículos que recolectan diferentes casos en varias provincias del país.

Esta patología nos demuestra la complejidad de una alteración genética en el genoma humano y como puede afectar a los diferentes sistemas del cuerpo humano, la relevancia clínica junto a un seguimiento desde los antecedentes hasta la sospecha diagnóstica que puede ser confundida con una gran variedad de enfermedades semejantes, pero ante un caso inusual no debemos pasar por alto signos radiológicos (dextrocardias, situs inversus parcial/total) como un ítem más de la historia clínica.

Adicionalmente, es importante resaltar que el bienestar que poseen este tipo de individuos, los cuales necesitan constantes revisiones de cuidados preventivos para evitar una recaída infecciosa y una barrera en la fertilidad tanto para hombres como mujeres. Las limitaciones de este tipo de pacientes los encierra en un estilo de vida reservado y apartado de la comunidad, comprometiendo sus relaciones sociales y personales.

CONFLICTO DE INTERESES

Se declara que no existieron conflictos de intereses durante la realización de esta investigación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bermá-Gascón ML, García Gallardo M del M, Jiménez Rodríguez EI. Rinosinusitis crónica tras el síndrome de Kartagener. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2022;73(2):133–4.
2. Tausan D, Ristic A, Zvezdin B. Kartagener's syndrome: A case report. *Vojnosanit Pregl.* 2016;73(9):873–6.
3. Lizmaureen Portell Betancourt RACR, SM. Síndrome de Kartagener. A propósito de un caso. *Inmedsur.* 2020; 3(2).
4. Tadesse A, Alemu H, Silamsaw M, Gebrewold Y. Kartagener's syndrome: a case report. *J Med Case Rep.* 2018;12(1).
5. Chalmers JD, Polverino E, Crichton ML, Ringshausen FC, De Soyza A, Vendrell M, et al. Bronchiectasis in Europe: data on disease characteristics from the European Bronchiectasis registry (EMBARC). *Lancet Respir Med.* 2023;11(7):637–49.
6. Raidt J, Loges NT, Olbrich H, Wallmeier J, Pennekamp P, Omran H. Primary ciliary dyskinesia. *Presse Med.* 2023 ;52(3):104171.
7. Ramírez M. AGHAFL. Síndrome de kartagener: bronquiectasias como manifestación broncopulmonar, reporte de caso y revisión de la literatura. *Ciencia latina revista multidisciplinar.* 2022; 5(6).
8. Tamalet A, Blanchon S. Dyskinésie ciliaire congénitale. Mise au point. *Rev Pneumol Clin.* 2013;69(4):217–24.
9. Duong Phu M, Bross S, Burkhalter MD, Philipp M. Limitations and opportunities in the pharmacotherapy of ciliopathies. *Pharmacol Ther.* 2021;225(107841):107841.
10. Pereira R, Barbosa T, Gales L, Oliveira E, Santos R, Oliveira J, et al. Clinical and genetic analysis of children with Kartagener syndrome. *Cells.* 2019 ;8(8):900.
11. Abilo Tadesse HAMS. Kartagener's syndrome: a case report. *Journal of Medical Case Reports.* 2018; 12(5).
12. Samia Rauf R Butt HS, TJK. A Rare Case of Kartagener Syndrome Presenting with Sinusitis, Situs Inversus, and Bronchiectasis: Emphasizing Early Diagnosis and Management Strategies. *Cureus.* 2023; 14(15).

13. Tang X, Zou J, Liu S. Endoscopic sinus surgery for treatment of Kartagener syndrome: A case report. *Balkan Med J.* 2013;30(2):244–7.
14. Dhar DK, Ganguly KC, Alam S, Hossain A, Sarker UK, Das BK, et al. Kartagener's Syndrome. *Mymensingh Med J.* 2009;18(1).
15. Toro MDC, Ribeiro JD, Marson FAL, Ortiz É, Toro AADC, Bertuzzo CS, et al. Challenges in diagnosing primary ciliary dyskinesia in a Brazilian Tertiary Hospital. *Genes (Basel).* 2022;13(7):1252.
16. Ruiz-Bueno P, Fadrique A, Buisán F. Consideraciones anestésicas para cirugía endoscópica nasosinusal en una paciente con síndrome de Kartagener. *Rev Esp Anestesiol Reanim.* 2021.
17. Marthin JK, Lucas JS, Boon M, Casaulta C, Crowley S, Destouches DMS, et al. International BEAT-PCD consensus statement for infection prevention and control for primary ciliary dyskinesia in collaboration with ERN-LUNG PCD core NETWORK and patient representatives. *ERJ Open Res.* 2021.
18. Guillot CDC, Chiluisa JDM, Medina DRM, Garcia JMT. Síndrome de Kartagener. *Rev Cuba Med Gen Integral.* 2019.
19. Vista de Síndrome de kartagener: bronquiectasias como manifestación broncopulmonar, reporte de caso y revisión de la literatura. *Ciencialatina.org.*2021.
20. Dai H-L, Wang D, Guang X-F, Zhang W-H. Pulmonary hypertension in a patient with Kartagener's syndrome and a novel homozygous nonsense mutation in *CCDC40* gene: A case report. *Front Med (Lausanne).* 2022.
21. Martinez Montalvo CM. Actinomyces and Kartagener syndrome: Case report and literature review. *Acta médica Perú.* 2022;39(1).
22. 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.* 2019.
23. Rodrigo Gutiérrez AC, González Aduna OV, Brieba Rodrigo MF. Implicaciones psicopatológicas en un caso de discinesia ciliar primaria (Síndrome de Kartagener). *Rev Psiquiatr Infanto-Juv.* 2019.
24. View of relato de caso: Síndrome de Kartagener. *Com.br.*2024.


25. Vista de Cuidado respiratorio domiciliario en discinesia ciliar primaria. *Revistamedicaderosario.org*. 2021.
26. Cheng L, Dong Y, Liu S. Anesthetic management of patients with Kartagener syndrome: A systematic review of 99 cases. *J Cardiothorac Vasc Anesth*. 2023.
27. Ibrahim R, Daood H. Kartagener syndrome: A case report. *Can J Respir Ther*. 2021; 57:44–8.
28. Olbrich H, Loss-of-Function GAS8 Mutations Cause Primary Ciliary Dyskinesia and Disrupt the Nexin-Dynein Regulatory Complex, *Am J Hum Genet*. 2015, 4:546-554.
29. Quirino ICP, Cunha RM, Del Fiacco LG, Miguel M, Calvoso B de S, Bueno LCV, et al. Síndrome de Kartagener: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. *Braz J Hea Rev*. 2023.
30. Valladares-Garrido MJ, Valladares-Garrido D, Failoc-Rojas VE, Chávez N. Síndrome de Siewert-Kartagener: diagnóstico clínico de la forma más común de discinesia ciliar primaria. *Pediatr Aten Primaria*. 2021.
31. Kartagener syndrome: genetic bases. Síndrome de kartagener: bases genéticas y hallazgos clínicos. *Reporte de un caso. Sld.cu*.

Glosario.

- Discinesia ciliar primaria (DCP): Trastorno genético que afecta la estructura y función de los cilios, las estructuras diminutas que recubren varias partes del cuerpo.
- Cilios: Proyecciones microscópicas similares a pelos que se encuentran en la superficie de las células, esenciales para el movimiento de fluidos y partículas.
- Bronquiectasia: Dilatación anormal y permanente de los bronquios, a menudo causada por infecciones recurrentes y presente en el síndrome de Kartagener.
- Situs inversus: Condición en la cual los órganos internos están en una imagen especular de su posición normal, frecuentemente observada en pacientes con síndrome de Kartagener.
- Infecciones respiratorias recurrentes: Episodios frecuentes de infecciones en las vías respiratorias, como bronquitis y sinusitis, debido a la disfunción ciliar.
- Sinusitis crónica: Inflamación prolongada de los senos paranasales, común en individuos con discinesia ciliar primaria.
- Infertilidad: Incapacidad para concebir hijos, que puede afectar tanto a hombres como a mujeres con DCP debido a la disfunción de los cilios en el sistema reproductor.
- Genética autosómica recesiva: Patrón de herencia del síndrome de Kartagener, en el cual una persona debe heredar dos copias defectuosas del gen, una de cada progenitor, para desarrollar la enfermedad.

ANEXOS.

Anexo : rubrica 002 guía de avance de trabajo de titulación.



Universidad
Católica
de Cuenca

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

FORM.: 002. GUÍA DE AVANCE DE TRABAJO DE TITULACIÓN. VIGENTE DESDE JUNIO 2021

FORMULARIO DE AVANCE DE TESIS. Implementado por la Unidad de Titulación de la UCACUE, su uso es obligatorio. A través de este formulario se documentará los avances respectivos, los docentes y su estudiante se comprometen a reunirse de manera periódica, con fecha y hora pre establecidas (se sugiere pactar una hora semanal con cada estudiante). Este formulario será parte del paquete de verificación de requisitos para la graduación del alumno y será de conocimiento y aceptación mediante rúbrica de sus docentes. En caso de incumplimiento reiterado (más de 3 ocasiones) el estudiante o el docente podrán deslindarse de responsabilidades por retrasos en la investigación.

NOMBRES DEL ALUMNO: Jhon Sairo Turegano Valareto C.I.: 0705465391
 CURSO: 10^o "E" CORREO: JhonValareto27@gmail.com # TELÉFONO: 0969626964
 NOMBRES DEL TUTOR: Freddy DAMIAN CASTILLO SOLANO
 NOMBRES DEL ASESOR: _____

DESARROLLO:

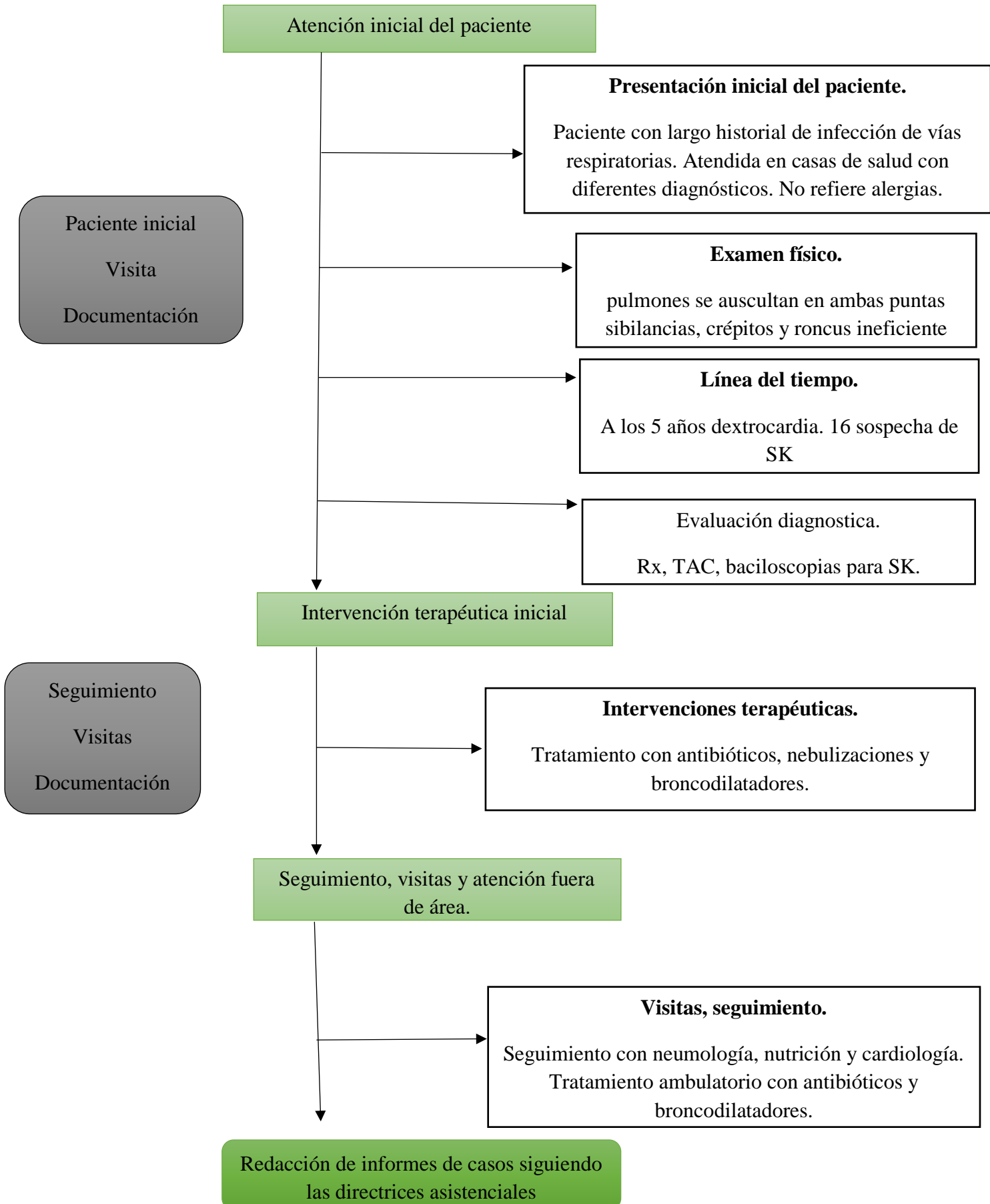
REUNIONES DE AVANCE DE TESIS ENTRE EL ALUMNO Y SUS DOCENTES TUTOR Y ASESOR

No.	PROPÓSITO O TÓPICO TRATADO	FIRMA DOCENTE	FIRMA ESTUDIANTE	FECHA:	HORA
1	Revisión de discusión de la tesis			23/5/2024	10:00 AM
2	Revisión completa de la tesis			25/5/2024	12:00 PM
3	Revisión final de la tesis			28/5/2024	11:00 AM
4					
5					
6					
7					
8					
9					
10					
11					
12					
13					
14					
15					
16					

www.ucacue.edu.ec

Cuenca: Av. de las Américas y Tarqui. Telf. 2820751, 2824365, 2826563 Azogues: Campus Universitario "Luis Cordero El Grande", (Frente al Terminal Terrestre). Telf. 593 (7) 2341 - 613, 2243-444, 2245-205, 2241-587 Cañar: Calle Antonio Ávila Clavijo. Telf. 072235268, 072235870 San Pablo de la Troncal: Cdl. Universitaria km. 72 Quinceava Este y Primera Sur Telf. 2424110 Macas: Av. Cap. José Villanueva s/n Telf. 2700393, 2700392

Anexo : reporte de caso.




**AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL
REPOSITORIO INSTITUCIONAL**

Jhon Jairo Turegano Valarezo portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0705465391**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación "**Síndrome de Kartagener**" de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 11 de julio del 2024.

F:


Jhon Jairo Turegano Valarezo
C.I. **0705465391**