



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA DIVISIÓN DE ESTUDIOS
DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

UNIDAD MEDICA DE ALTA ESPECIALIDAD
CENTRO MEDICO NACIONAL LA RAZA
HOSPITAL GENERAL "DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA"

CURSO UNIVERSITARIO DE ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRIA

**"CARACTERÍSTICAS CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICAS DE PACIENTES QUE
CURSAN CON DISCINESIA CILIAR PRIMARIA EN EL SERVICIO DE
NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL LA RAZA,
IMSS"**

TESIS DE POSGRADO:
PARA OBTENER EL TÍTULO EN LA ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA

PRESENTA
KARLA IVETTE ESCAMILLA SÁNCHEZ
RESIDENTE DEL 3ER AÑO DE PEDIATRIA

ASESOR DE TESIS
DRA. SILVIA GRACIELA MOYSÉN RAMÍREZ
MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA DE LA
UMAE HOSPITAL GENERAL DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA

No. De Registro: R-2015-3502-89

MÉXICO, D.F., JULIO 2015



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INVESTIGADORES

INVESTIGADOR PRINCIPAL:

NOMBRE: SILVIA GRACIELA MOYSÉN RAMÍREZ
MATRICULA: 99361679
ADSCRIPCION: UMAE HOSPITAL GENERAL G. G. G. CMN LA RAZA
CARGO INSTITUCIONAL: MEDICO DE BASE.
SERVICIO: NEUMOLOGIA PEDIATRICA
DOMICILIO: AVENIDA VALLEJO Y AVENIDA JACARANDAS S/N
COLONIA LA RAZA DELEGACION AZCAPOTZALCO,
MEXICO, DISTRITO FEDERAL.
CORREO: silviamoyesen@gmail.com
TELEFONO: 55545510077

INVESTIGADOR ASOCIADO:

NOMBRE: KARLA IVETTE ESCAMILLA SÁNCHEZ
MATRICULA: 98366175
ADSCRIPCION: UMAE HOSPITAL GENERAL G. G. G. CMN LA RAZA
CARGO INSTITUCIONAL: RESIDENTE 3er AÑO DE LA ESPECIALIDAD
DE PEDIATRIA.
SERVICIO: SERVICIOS DE PEDIATRÍA.
CORREO: eski_112@hotmail.com
TELEFONO: 53551718

INVESTIGADOR ASOCIADO:

NOMBRE: FRANCISCO CRUZ OLIVO
MATRICULA: 8798389
ADSCRIPCION: UMAE HOSPITAL GENERAL G. G. G. CMN LA RAZA
CARGO INSTITUCIONAL: MEDICO DE BASE.
SERVICIO: MEDICINA INTERNA PEDIÁTRICA.
CORREO: olivofc@gmail.com
TELEFONO: 57245900

SERVICIOS PARTICIPANTES:

NEUMOLOGIA PEDIÁTRICA
UMAE HG. HOSPITAL GENERAL "DR. GAUDENCIO GONZÁLEZ GARZA CENTRO
MEDICO NACIONAL LA RAZA.

AGRADECIMIENTOS

A mi madre por ser una gran guía y ejemplo de perseverancia; su amor, comprensión y apoyo incondicional en los momentos precisos a lo largo de mi vida.

A mi padre por ser un guía y gran ejemplo de confianza en uno mismo; su amor, comprensión y apoyo incondicional en los momentos precisos a lo largo de mi vida.

A mis hermanas Yennifer, Sandra y Erika que cada una con sus defectos y virtudes me han enseñado e inspirado indudablemente día a día a ser una mejor persona.

A mis hermanos Citlalli y Carlitos que han servido de enseñanza en mi profesión como pediatra.

A la Dra. Silvia Graciela Moysén Ramírez, porque sin su apoyo y conocimiento científico, esta tesis no hubiera sido posible, y por su gran contribución en mi enseñanza durante la especialidad.

Al Dr. Francisco Cruz Olivo, quien considero un gran maestro, por su apoyo y disponibilidad para la enseñanza y por contribuir en mi formación en pediatría.

En general a toda mi familia que siempre ha creído en mí.

DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS
UNIDAD DE EDUCACIÓN, INVESTIGACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD
COORDINACIÓN DE INVESTIGACION EN SALUD

DRA. LUZ ARCELIA CAMPOS NAVARRO
DIRECTORA DE EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN

DRA. SILVIA GRACIELA MOYSEN RAMIREZ
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE PEDIATRIA

DRA. SILVIA GRACIELA MOYSEN RAMIREZ
ASESOR DE TESIS

DRA. KARLA IVETTE ESCAMILLA SÁNCHEZ
RESIDENTE DE PEDIATRIA

MC. FRANCISCO CRUZ OLIVO
INVESTIGADOR ASOCIADO



"2015, Año del Generalísimo José María Morelos y Pavón".

Terminado

COMITÉ LOCAL DE INVESTIGACIÓN Y ÉTICA EN INVESTIGACIÓN EN SALUD 3502

FECHA 31/07/2015

Estimado(a) Dr(a). Silvia Graciela Moysén Ramírez

PRESENTE

Le notifico que el informe de seguimiento Técnico para el protocolo de investigación que usted presentó ante el CLIEIS y cuyo título es:

"Características clínico epidemiológicas de pacientes que cursan con discinesia ciliar primaria en el Servicio de Neumología Pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza, IMSS"

fue sometido a evaluación de este Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud y de acuerdo con las recomendaciones de sus integrantes y los revisores se determinó que el dictamen es: **Terminado**.

No. de Registro
R-2015-3502-89
No. de Informe de Seguimiento
R-2015-3502-89-56236

Atentamente


Dr(a). Guillermo Careaga Reyna

Presidente del Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud Núm 3502

IMSS

SEGURIDAD Y SOLIDARIDAD SOCIAL

CONTENIDO

1. RESUMEN.....	1
2. ABREVIATURAS	2
3. GLOSARIO.....	3
4. INTRODUCCIÓN.....	4
5. MARCO TEÓRICO.....	5
5.1 Antecedentes históricos.....	5
5.2 Estructura ciliar.....	5
5.3 Epidemiología.....	7
5.4 Fenotipo clínico.....	8
5.5 Diagnóstico.....	9
5.6 Tratamiento.....	9
6. JUSTIFICACIÓN.....	12
7. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	13
7.1 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	13
8. OBJETIVOS.....	14
9. MATERIAL Y MÉTODOS	15
9.1 TIPO DE ESTUDIO.....	15
9.2 CRITERIOS DE SELECCIÓN	16
9.3 TAMAÑO DE LA MUESTRA.....	17
9.4 MÉTODOS.....	17
9.5 ANÁLISIS ESTADÍSTICO.....	18
9.6 VARIABLES.....	19
9.7 DESCRIPCIÓN GENERAL DEL ESTUDIO.....	24
9.8 RECURSOS.....	25
9.9 FACTIBILIDAD.....	26
9.10 DIFUSIÓN DE RESULTADOS	26
9.11 CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	26
10. RESULTADOS	27
11. DISCUSIÓN	36
12. CONCLUSIONES.....	41
13. BIBLIOGRAFÍA.....	43
14. ANEXO 1. HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....	52

1. RESUMEN

AUTOR: ESCAMILLA SÁNCHEZ KARLA IVETTE

TÍTULO: “CARACTERÍSTICAS CLÍNICO EPIDEMIOLOGICAS DE PACIENTES QUE CURSAN CON DISCINESIA CILIAR PRIMARIA EN EL SERVICIO DE NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL LA RAZA, IMSS”

ASESOR: MOYSÉN RAMÍREZ SILVIA GRACIELA.

INTRODUCCIÓN: La Discinesia Ciliar Primaria (DCP), es un trastorno genético caracterizado por la ultraestructura ciliar anormal o de la función, que lleva a la alteración del aclaramiento mucociliar condicionando infecciones respiratorias recurrentes, lo que puede resultar en disminución de la función pulmonar a largo tiempo.

JUSTIFICACIÓN: En el servicio de Neumología Pediátrica, no conocíamos con exactitud el número de pacientes con DCP, por lo tanto también se ignoraban los aspectos clínico-epidemiológicos de estos pacientes. Esto nos ayudará a tomarlos como base para futuros estudios, realizar mejoras en el seguimiento, con la perspectiva de realizar una clínica de esta enfermedad y mejorar la calidad de vida.

OBJETIVO: Conocer las características clínico-epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de DCP que se atendieron en el servicio de Neumología Pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza de abril de 2005 a Marzo 2015.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se seleccionaron a los pacientes con diagnóstico de DCP. Se realizó la búsqueda de expedientes clínicos. La estadística descriptiva se llevó a cabo mediante medidas de tendencia central y de dispersión. La información se capturó en una base de datos de Excel 2003, y se utilizó el paquete estadístico SPSS 21.0.1 para Windows

RESULTADOS: Se realizó un estudio retrospectivo, transversal, descriptivo, serie de casos, en el servicio de Neumología pediátrica del CMN La Raza, se encontraron 5 pacientes con diagnóstico confirmado de DCP, con reporte estructural positivo. La incidencia por sexo, masculino con 60% y femenino el 40%. Edad inicial de sintomatología respiratoria fue de 15 días de vida 40%, 6 meses de edad 40% y 4 meses de edad 20%. La edad promedio de diagnóstico fue de 4.8 años, con mínima de 2.5 años y máxima de 6 años 11 meses. Síntomas iniciales, sibilancias en el 40% de los casos, rinorrea en un 20%, Neumonía en un 20% y sinusitis y otitis en un 20%. Las alteraciones estructurales ciliares fueron DCP Tipo I 20%, DCP Tipo III 40% y DCP Tipo IV 40%. Se encontró desnutrición en el 60% de nuestros pacientes y el 40% con peso adecuado. El 20% tiene síndrome de Kartagener. Se realizó espirometría en el 80%, en ninguno se observó deterioro de la función pulmonar. El 20% con HAP, de 46 mmHg. El 100% de las imágenes radiográficas, presentaron patrones tipo intersticial. El 75 % tenían TAC, 75% presentaron bronquiectasias, predominado ubicación en lóbulo inferior. El seguimiento clínico promedio fue de 5.4 años. El 60%, posterior a su diagnóstico presentaron recaída ameritando hospitalización, por causa respiratoria baja, el otro 40% fue para manejo endovenoso de antibióticos por afecciones de vías respiratorias altas. En el 100% ha disminuido hospitalizaciones posterior a su diagnóstico.

CONCLUSIONES: Se debe hacer todo lo posible para hacer el diagnóstico de manera temprana, iniciar tratamiento oportunamente en todos los aspectos (farmacológico, fisioterapia, nutricional, psicológico), con el fin de evitar principalmente el deterioro de la función pulmonar y en algunos casos mejorarla.

2. ABREVIATURAS

DGP: Discinesia ciliar primaria

SI: Situs inversus.

HAP: Hipertensión arterial pulmonar.

TAC: Tomografía axial computarizada.

3. GLOSARIO

DINEÍNA: es una proteína motora en las células que convierte la energía química contenida en el ATP en la energía mecánica del movimiento.

SITUS INVERSUS: Condición genética, caracterizada por la inversión en la posición y la relación lateral de los órganos asimétricos (toracoabdominales).

AXONEMA: estructura interna axial de los cilios y flagelos de los eucariontes, básicamente microtubular, que constituye el elemento esencial para la movilidad.

HETEROTAXIA: proviene de las palabras griegas “heteros” (diferente) y “taxis” (ordenamiento). Se trata de la transposición derecha/izquierda de los órganos abdominales y/o torácicos.

BRONQUIECTASIAS: son dilataciones anormales e irreversibles de los bronquios con alteración del epitelio ciliar. No son una enfermedad en sí mismas, sino el resultado final de enfermedades diferentes que tienen puntos de manejo en común.

4. INTRODUCCIÓN

La discinesia ciliar primaria (DCP) es un trastorno genético, caracterizado por la ultraestructura ciliar anormal o de la función, que lleva a la alteración del aclaramiento mucociliar, condicionando infecciones respiratorias recurrentes, lo que puede resultar en disminución de la función pulmonar a largo tiempo, y muy frecuente asociada a la incidencia de situs inversus (SI) y de infertilidad masculina. Es un trastorno genéticamente heterogéneo y predominantemente autosómico recesivo.¹

La DCP incluye un grupo de enfermedades en las que los cilios respiratorios son inmóviles (síndrome de inmotilidad ciliar), el movimiento ciliar es discinético e ineficaz o no hay cilios (aplasia ciliar).²

Además de los determinantes genéticos, existen factores ambientales que pueden alterar a las cilios conduciendo a la llamada discinesia ciliar secundaria. Estas alteraciones secundarias, son causadas por las propias infecciones bacterianas o virales, por el micoplasma y por agentes ambientales irritantes, tales como el humo del tabaco y la polución ambiental. Las mismas pueden aparecer en forma aislada o asociadas con las determinadas genéticamente, llegando en algunos casos a afectar la integridad del epitelio respiratorio.³

5. MARCO TEÓRICO

5.1 ANTECEDENTES HISTÓRICOS

Siewart describe por primera vez una asociación de sinusitis, bronquiectasias, y situs inversus en 1904. Esta tríada de síntomas fue descrito de nuevo en 1934 por Kartagener conociéndose posteriormente como la Tríada de Kartagener. En 1976, Björn Afzelius, usando microscopía electrónica de transmisión, identificó la ausencia de brazos de dineína en el axonema de cilios respiratorios y en los flagelos de los espermatozoides, en pacientes con Síndrome de Kartagener. Llegó a la conclusión de que la falta observada de brazos de dineína, debe ser la causa de la inmovilidad ciliar, que conduce a todos los síntomas del síndrome de Kartagener, incluyendo la infertilidad masculina debido a azoospermia. Su equipo finalmente acuñó el término " síndrome de inmovilidad ciliar ", y señaló que el situs inverso ocurrió en la mitad de los pacientes.⁴

5.2 ESTRUCTURA CILIAR

Los cilios y flagelos son proyecciones de la célula, rodeadas por la membrana celular que ejercen diversas funciones biológicas. El cilio interviene en el desarrollo embrionario, la polaridad de muchas células, el mantenimiento de la homeostasis, en funciones sensoriales (oído, vista, olfato), transportadoras y en la división celular. Esta amplia variedad de funciones implica una gran complejidad morfológica y genética. La función transportadora imprime movilidad a la propia célula, como es el caso del espermatozoide, o a los materiales situados sobre la superficie celular, como es el caso de las células ciliadas del aparato respiratorio, transportadoras de moco, o las células de las trompas de Falopio, transportadoras del óvulo, o las transportadores del líquido cefalorraquídeo en los ventrículos cerebrales.

El cilio respiratorio brota como un crecimiento externo celular desde un cuerpo basal al que esta unido, al que también se lo conoce como centriolo, que consiste en 9 triplete de microtúbulos periféricos. La parte que emerge de la superficie celular, conocida como axonema, tiene la clásica estructura de "9+2": 9 pares de microtúbulos periféricos que rodean a un par central, todo ello envuelto por la membrana celular. Cada doblete de túbulos periféricos tiene dos brazos de dineína (externo e interno), que contienen la proteína motriz del cilio. Los brazos de dineína, son los causales de que los microtúbulos se deslicen unos sobre otros y el cilio se mueva. También están las uniones de nexina, que mantienen el cilio intacto durante la batida. Los túbulos centrales están rodeados de una vaina central que se une a los dobletes periféricos mediante los brazos radiales y que actúan como el esqueleto que salvaguarda la estructura del cilio.⁵ (Fig. 1)

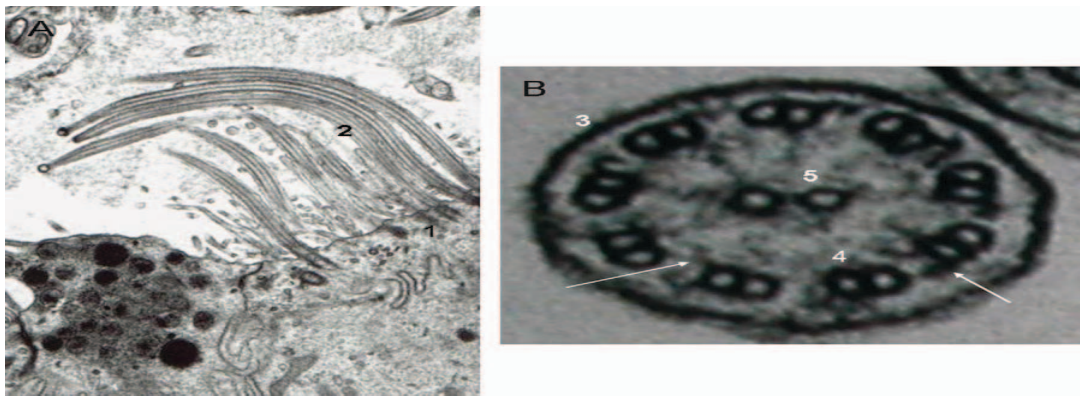


Figura 1 Corte longitudinal (A) y transversal (B) de cilios respiratorios nasales. 1: cuerpo basal. 2: axonema ciliar. 3: membrana celular. 4: pares de túbulos periféricos. 5: par de túbulos centrales. Flechas: brazos internos y externos de dineína.

Las alteraciones ciliares fueron clasificadas de acuerdo con la nomenclatura propuesta por Barlocco y colaboradores⁶, con algunas modificaciones (tabla 1). Las alteraciones consideradas de origen genético o primario se encuadraron en los tipos I a IV, mientras que las afecciones consideradas como inespecíficas y secundarias a la propia infección e inflamación recurrente, se encuadraron en los tipos V y VI.

Tipo 1:	Deficiencia, ausencia o alteraciones en los brazos de dineína. Se consideraron patológicos los valores medios inferiores a 3,5 brazos de dineína internos y 7,0 brazos de dineína externos por corte transversal de cilia
Tipo 2:	Ausencia del puente radial, ello conlleva una desorganización de la estructura del axonema.
Tipo 3:	Alteraciones en los microtúbulos. Transposición de dobletes periféricos a posición central, presencia de dobletes o microtúbulos supernumerarios, ausencia de dobletes o microtúbulos
Tipo 4:	Ausencia completa del axonema y del corpúsculo basal (cilias aplásicas)
Tipo 5:	Alteraciones ciliares inespecíficas: fusión ciliar, cilias múltiples, hernias de membrana, ausencia de membrana plasmática
Tipo 6:	Ausencia de cilias y corpúsculos basales en las células epiteliales

Tabla 1. Clasificación de las alteraciones ciliares. Modificada de Barlocco y colaboradores, 1991

La amplitud de la distribución y las funciones orgánicas del cilio, hace que su disfunción se relacione no solo con la discinesia ciliar primaria (DCP), sino también con un amplio número de enfermedades. Conocidas actualmente como ciliopatías^{6,7}

- _ Hipoacusia neurosensorial (síndrome de Usher).
- _ Retraso mental.
- _ Insuficiencia renal crónica (riñón poliquístico y nefronoptosis).
- _ Polidactilia.
- _ Síndrome de Bardet Biedl: obesidad, hipogenitalismo, debilidad mental, defectos craneales, retinitis pigmentosa, sindactilia.
- _ Complejas enfermedades congénitas cardíacas, especialmente desórdenes de la lateralidad.
- _ Atresia biliar.
- _ Atresia esofágica, reflujo severo.

5.3 EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia de la DCP es muy difícil estimar con precisión, ante un diagnóstico a menudo bajo o mal diagnosticado, porque los síntomas pueden superponerse con otras enfermedades respiratorias más comunes, lo que lleva a una subestimación de la tasa de prevalencia real, especialmente en niños. Existe poca literatura de la prevalencia de esta enfermedad, sobre todo reciente, y algunas siendo de hace más de 50 años. Sin reportes a nivel nacional ni Latinoamericanos.

Hay datos de 1947 y 1949, de un tercio de la población noruega, en donde se observó que el SI tenía una prevalencia de 1: 8000, y que el 10% de las personas con SI tenía bronquiectasias. Estimando la prevalencia de SI en pacientes con DCP es de 50%, calcularon la prevalencia de DCP siendo de 1: 40.000. Esta cifra es probable que sea una subestimación dado el hecho de que las radiografías de tórax estándar son insensibles para la detección de las bronquiectasias, y que las bronquiectasias puede no estar presentes, particularmente en los pacientes más jóvenes con DCP. Concluyendo una estimación de 1 por cada 10.000-20.000 nacimientos, basado en las encuestas de población de SI y bronquiectasias en Noruega y Japón.⁴

En Suecia, se estimó una prevalencia de 1:10 000, en una población estudiada durante 15 años.⁸

La prevalencia de la DCP en los Estados Unidos es difícil de determinar, en gran parte debido a las deficiencias de los métodos de diagnóstico. Se estimó hay menos de 1000 pacientes en los Estados Unidos con un diagnóstico bien establecido, debido a que se sobrestiman los síntomas cardinales de la enfermedad, pasando por alto la posibilidad diagnóstica, especialmente en bebés y niños. Siendo una prevalencia estimada de DCP de 1 de cada 15.000-20.000 personas.^{4,8,9}

En Europa se tiene variabilidad en la prevalencia de DCP, con cifras que oscilan entre 1: 4000 y 1:40 000, con la verdadera prevalencia probablemente aproximadamente 1:10 000 y mayores tasas en ciertos grupos étnicos;^{5 6} con una mediana de edad al diagnóstico de 5,3 años, la más baja en niños con SI (3,5 años frente a 5,8 años).^{1,9,10}

La mayoría de los estudios observacionales en DCP han sido transversales, y el conocimiento del pronóstico es basado en un grupo de estudios longitudinales con relativamente pocos pacientes.

Si se estudian los grupos de alto riesgo, como niños con infecciones respiratorias recurrentes, se encuentra que la incidencia de DCP sube a 5,6% - 11%, y si se consideran los pacientes con bronquiectasias, en los cuales se ha descartado una fibrosis quística, la ocurrencia aumenta a 17%.¹¹

5.4 FENOTIPO CLÍNICO

Hasta el 85% de los individuos con DCP tienen un historial de distrés respiratorio neonatal inexplicable . Los síntomas comprenden taquipnea transitoria leve, atelectasia, y puede avanzar a insuficiencia respiratoria que requiera asistencia respiratoria. Inmediatamente después del nacimiento, los recién nacidos con DCP presentan rinitis persistente o una nariz bloqueada que conduce a dificultades en la alimentación. La rinosinusitis crónica se desarrolla en la infancia y dura hasta la edad adulta. Ya durante la infancia, ocurre con frecuencia pérdida de audición conductiva, debido a la efusión media del oído que puede progresar a la cola del oído. Los bebés normalmente desarrollan tos húmeda diaria e infecciones recurrentes de las vías respiratorias superior e inferior.¹²

Consolidación, atelectasia, y bronquiectasias, son hallazgos constantes en adultos, pero puede estar ya presente en la infancia. Normalmente, lóbulos medio y la llingula del pulmón se ven afectados seguido principalmente por los lóbulos inferiores. La participación de los lóbulos superiores por lo general ocurre en un estadio posterior de la enfermedad.¹³

En muchas variantes de DCP, la disfunción ciliar también implica cilios embrionarios del nodo, que son esenciales para el establecimiento de la asimetría izquierda-derecha de los órganos viscerales. Por lo tanto, 40% a 50% de individuos con DCP, presentaron un situs inverso total, una condición conocida como síndrome de Kartagener, y un subconjunto más pequeño de individuos asociada a cardiopatía congénita. Los síntomas respiratorios son muy comunes en los pacientes con heterotaxia y enfermedad cardíaca compleja, debido al defecto del corazón.¹³

Como la estructura de los flagelos de los espermatozoides es similar al axonema ciliar, muchas variantes de DCP están asociadas con infertilidad masculina. Por el contrario, todavía no está claro en qué medida las mujeres con DCP se ven afectadas por la subfertilidad, debido a disfunción de los cilios en las trompas de Falopio.

5.5 DIAGNÓSTICO

La DCP presenta un reto diagnóstico, debido a la gama de presentaciones fenotípicas y conocimientos especializados requeridos para realizar e interpretar pruebas de diagnóstico disponibles. La European Respiratory Society publicó en el 2009 un consenso sobre el diagnóstico y tratamiento de estos pacientes. Las pruebas de detección incluyen la prueba de la sacarina, pruebas de radioaerosol, y la prueba de óxido nítrico nasal (ON).^{2,13}

Los niños con hallazgos clínicos de DCP, hallazgos radiológicos (bronquiectasias, engrosamiento de la pared bronquial), o heterotaxia deben ser examinados, y las enfermedades con características similares excluidas (por ejemplo, FQ (fibrosis quística), inmunodeficiencia, aspiración crónica). Las pruebas de diagnóstico incluyen análisis de microscopía electrónica de la estructura ciliar, patrón de movimiento ciliar y el análisis de frecuencias, y las pruebas genéticas. Cualquier prueba positiva de detección garantiza el diagnóstico confirmatorio.^{2,13}

5.6 TRATAMIENTO

En la práctica clínica actual no está estandarizado el tratamiento de estos pacientes y varía en los centros hospitalarios. Los dos pilares de la tratamiento para problemas de las vías respiratorias inferiores son: la fisioterapia para mejorar la depuración mucociliar y antibióticos para tratar infecciones respiratorias agudas o crónicas. La mayoría de las recomendaciones y directrices surgieron de la extensa experiencia en la FQ. Sin embargo, las características patológicas y clínicas de la DCP y FQ son diferentes, los aspectos multisistémicos de la DCP difieren y requieren diferentes manejos por subespecialistas, necesidades que pueden ser ignorados en la FQ.

El tratamiento antibiótico debe ir encaminado a los patógenos aislados en el tracto respiratorio inferior. La duración óptima del tratamiento no se ha estudiado. En caso de infección crónica con *P. Aeruginosa* o micobacterias no tuberculosas, antibióticos inhalados y tratamientos ordinarios intravenosos pueden ser ventajosos. El reflujo gastroesofágico, asociado a trastornos de lateralidad, es frecuente en pacientes con DCP y puede agravar los síntomas respiratorios, que se debe investigar si se sospecha y tratado adecuadamente.¹⁴

Tratamiento de apoyo con medicamentos antiinflamatorios (ibuprofeno, esteroides, y azitromicina), RhDNasa, y los agentes osmolares (hipertónica solución salina o manitol), ocasionalmente se han encontrado que sea de utilidad, careciendo de efectividad en los ensayos clínicos. Azitromicina, es útil porque DCP se caracteriza por la inflamación neutrófila, pero sólo unos pocos informes de casos describe un efecto beneficioso en la evolución clínica.¹¹

La Arginina se puede esperar tenga un efecto positivo, ya que aumenta la producción de óxido nítrico, y de esta manera podría estimular la frecuencia del batido ciliar.¹⁴

Salbutamol tiene un efecto positivo demostrado en la frecuencia de batido ciliar en cilios con condiciones normales. Sin embargo, en pequeños ensayos clínicos en DCP, que el uso prolongado de salbutamol no tenía efecto, ni en la función pulmonar ni en la hiperreactividad bronquial.¹⁴

La uridina-5'-trifosfato (UTP) mejora la depuración mucociliar en los individuos y pacientes normales con FQ mediante el aumento de no CFTR Cl⁻ conductancia y de calcio intracelular. En un ensayo clínico enfocado a DCP, se reportó que el UTP en aerosol mejoraba la limpieza bronquial y la tos. Los pacientes con DCP deben aumentar la actividad física, por su positivo efecto en el aclaramiento de la vía aérea y la calidad de vida.¹⁴

Los antitusivos se deben evitar, debido a la tos puede ser el único mecanismo restante para la eliminación de las secreciones de las vías respiratorias. El tabaquismo y la exposición activa y pasiva a agentes tóxicos ambientales, debe ser contraindicado en estos pacientes.^{11,14}

Como DCP causa daño pulmonar difuso, la lobectomía es raramente realizada. Se puede considerar cuando hay hemoptisis o exacerbaciones respiratorias recurrentes, son resistentes a tratamiento convencional y se deben a enfermedad localizada. Si ocurre insuficiencia respiratoria, el trasplante de pulmón puede ser ofrecido. Sin embargo, en caso de situs inverso, esto podría ser técnicamente difícil. No hay recurrencia de disfunción ciliar en los pulmones trasplantados.¹¹

Se recomienda audiometría regular para detectar la deficiencia auditiva. La mitad de los pacientes que padecen esta enfermedad llegan a presentar otorrea crónica persistente y perforación timpánica, siendo una alternativa en el tratamiento la inserción ojal, que aún está en conflicto. Por otra parte, los problemas de audición a menudo mejoran espontáneamente con el tiempo. Por lo tanto, los audífonos son una alternativa mejor.

Antibióticos macrólidos locales y/o sistémicos también pueden mejorar la patología crónica del oído.¹⁴

Para la rinitis crónica, el enjuague de la nariz con solución salina con frecuencia es el único tratamiento efectivo. La rinitis crónica y poliposis se puede tratar con esteroides intranasales o sistémicos. Cirugía funcional endoscópica de senos, en combinación con una meatotomía inferior es aconsejable en casos resistentes a tratamiento convencional.^{11,14}

Los pacientes con DCP deben seguirse en un tercer nivel de atención hospitalaria. Consultorios de atención ambulatoria especializada multidisciplinarios con pediatras, neumólogos, cirujanos otorrinolaringólogos, fisioterapeutas pulmonares, psicólogos y trabajadores sociales. La remisión a especialistas en fertilidad, cardiólogos y audiólogos esta justificada. El seguimiento regular de los cultivos de esputo y radiografías de tórax.¹⁴

6. JUSTIFICACIÓN

La Discinesia Ciliar Primaria (DCP), es una enfermedad que involucra la vía respiratoria superior e inferior, es poco frecuente; y por lo mismo, esto conlleva a la falta de conocimiento sobre esta enfermedad, y hace que esta se diagnostique aún menos, de lo que debería.

En el servicio de Neumología Pediátrica, desconocíamos con exactitud el número de pacientes con DCP, por lo tanto, también se ignoraban los aspectos clínico-epidemiológicos de estos pacientes. El conocer estos aspectos, nos puede ayudar a tomarlos como base para futuros estudios, en nuestra población; así como realizar mejoras en el seguimiento de estos pacientes, con la perspectiva de realizar una clínica de esta enfermedad, y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Por lo tanto, era necesario conocer las características clínico- epidemiológicas de la población atendida y a partir de esta información, establecer estrategias diagnósticas y terapéuticas que permitan lograr este objetivo; así como, difundir esta información, para mejorar los conocimientos en la población médica y tener un mayor número de pacientes diagnosticados.

7. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Consideramos la poca información disponible de la enfermedad en los pacientes pediátricos a nivel nacional e internacional, por lo que visualizamos necesario conocer las características clínico-epidemiológicas de la DCP.

El interés principal del estudio fue poder dar a conocer cuales son síntomas principales, evolución, tiempo de diagnóstico y sobrevida de los pacientes que se manejan en el servicio de Neumología Pediátrica CMNR.

Con este estudio se obtuvo una base de datos, determinamos la incidencia y prevalencia de la misma en nuestra población, permitiendo ajustar protocolos diagnósticos y terapéuticos de estos pacientes con la finalidad de mejorar su calidad de vida.

7.1 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuales son las características clínico epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de DCP que se atienden en el Servicio de Neumología Pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza de 01 de Abril del 2005 a 31 Marzo del 2015?

8. OBJETIVOS

8.1 OBJETIVO GENERAL

Conocer las características-epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de DCP que se atendieron en el servicio de Neumología Pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza de abril de 2005 a Marzo 2015.

8.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Establecer la frecuencia de DCP por sexo.
2. Establecer la frecuencia por grupo de edad (lactante, preescolar, escolar, adolescente).
3. Identificar los síntomas iniciales de la enfermedad.
4. Encontrar el tiempo que transcurrió entre los síntomas iniciales y el diagnóstico.
5. Identificar los métodos diagnósticos empleados.

9. MATERIAL Y MÉTODOS

9.1 TIPO DE ESTUDIO

9.1.1 Diseño del Estudio

Observacional, retrospectivo, transversal y analítico.

9.1.2 Límite de Espacio

Servicio de Neumología Pediátrica de la UMAE Hospital General Centro Médico Nacional “La Raza”, IMSS.

9.1.2 Universo de Trabajo

Expedientes de pacientes del servicio de Neumología pediátrica del CMNR con diagnóstico de DCP, que se atendieron en el periodo de Abril de 2005 a Marzo de 2015.

9. 2 CRITERIOS DE SELECCIÓN

9.2. 1 Criterios de Inclusión

Expedientes de pacientes con diagnóstico de DCP, que se diagnosticaron por biopsia con microscopia electrónica, que se encuentren en el archivo o en el expediente electrónico.

9.2.2 Criterios de Exclusión

Expedientes que no contengan la información del reporte de DCP por microscopia electrónica.

9.3 TAMAÑO DE LA MUESTRA

No requirio, dado que se trato de un estudio observacional y se incluyeron todos los expedientes de los pacientes que cumplieron con los criterios de selección, siendo una serie de casos.

9.4 MÉTODOS:

- I. Se seleccionaron a los pacientes con diagnóstico de discinecia ciliar primaria, que son atendidos en Neumología Pediátrica de la Unidad de Alta Especialidad Hospital General “ Dr. Gaudencio González “ del Centro Médico Nacional La Raza, Instituto Mexicano del Seguro Social. México D.F.
- II. Se realizo búsqueda de expedientes de estos pacientes.
- III. Se lleno la hoja de captura de datos (Anexo 1).
- IV. Se analizaron los resultados.
- V. Se presentaron en gráficas los resultados.
- VI. Se hicieron conclusiones pertinentes de la investigación.
- VII. Se imprimió y se presentó como tesis para obtener el diploma de pediatría.
- VIII. Se publicará en una revista indexada.

9.5 ANÁLISIS ESTADÍSTICO

La estadística descriptiva de acuerdo a los datos, se llevó a cabo mediante medidas de tendencia central y de dispersión.

La información se capturó en una base de datos de Excel 2003, y se utilizó el paquete estadístico SPSS 21.0.1 para Windows (SPSS Inc. Chicago, Illinois, USA).

9.6 VARIABLES

VARIABLE: Discinesia Ciliar primaria (DCP)

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Se denomina DCP es un trastorno genético caracterizado por la ultraestructura ciliar anormal o de la función, que lleva a la alteración del aclaramiento mucociliar condicionando infecciones respiratorias recurrentes, lo que puede resultar en disminución de la función pulmonar a largo tiempo.¹

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Paciente con diagnóstico de DCP por biopsia con microscopia electrónica vistos en el servicio de Neumopediatría en el periodo de estudio.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, binaria.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO

VARIABLE: Peso.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Fuerza de gravitación universal que ejerce un cuerpo, sobre una masa expresado en gramos.¹⁵

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Peso referido en el expediente clínico, al captar al paciente y el último registro.

TIPO DE VARIABLE: Cuantitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Contínua.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Kilogramos con gramos.

VARIABLE: Talla.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Estatura o altura de las personas.¹⁵

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico al captar al paciente y el último registro.

TIPO DE VARIABLE: Cuantitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Contínua.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Metros con centímetros.

VARIABLE: Sexo.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Diferencia física y constitutiva de hombre ó mujer.¹⁶

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico al captar al paciente.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, binaria.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Femenino-Masculino.

VARIABLE: Edad de inicio de los síntomas.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Periodo de tiempo de vida de una persona (días/meses), cuando inicia con síntomas respiratorios.¹⁶

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico al captar al paciente.

TIPO DE VARIABLE: Cuantitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Discreta.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Edad en meses.

VARIABLE: Edad del diagnóstico.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Periodo de tiempo de vida de una persona (meses), hasta que se hace el diagnóstico.¹⁶

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico al captar al paciente.

TIPO DE VARIABLE: Cuantitativa

ESCALA DE MEDICIÓN: Discreta.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Edad en meses.

VARIABLE: Tos

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Consiste en una espiración forzada con glotis cerrada al principio, que después, cuando se ha alcanzado cierto grado de presión, se abre, expulsándose el aire a gran velocidad y produciendo el ruido característico.¹⁷

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Tos

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO

VARIABLE: Dificultad respiratoria

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: La dificultad respiratoria es un estado clínico en el cual el aparato respiratorio no logra cumplir la función de equilibrio entre oxigenación y ventilación, haciendo acopio de mecanismos compensadores que en forma general se manifiestan con aumento de la frecuencia respiratoria y el uso de músculos accesorios de la respiración.¹⁷

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Dificultad respiratoria.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Sibilancias

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Sibilancia, también llamado estertor sibilante, es el sonido que hace el aire al pasar por las vías respiratorias, cuando existe estrechez por alguna circunstancia; se trata de un sonido agudo y silbante.¹⁷

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Presencia o Ausencia sibilancias

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Opresión Torácica

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Es una sensación de peso o molestia que se siente en la parte anterior del pecho, desde el abdomen superior hasta el cuello.¹⁸⁷

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de opresión torácica.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Rinorrea

DEFINICION CONCEPTUAL: Es el flujo o emisión abundante de líquido por la nariz, generalmente debido a un aumento de la secreción de mucosidad nasal, se asocia a causas alérgicas e inflamatorias.¹⁸

DEFINICION OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Rinorrea.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Otitis

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: La otitis es la inflamación del oído en cualquiera de sus secciones.¹⁶

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Otitis

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Faringitis.

DEFINICION CONCEPTUAL: La faringitis es una inflamación aguda de la mucosa orofaríngea, también denominada bucofaríngea o faringe media, situada por detrás de la boca, abarcando desde el borde inferior del velo del paladar hasta el borde superior de la epiglotis.¹⁶

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Faringitis.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Amigdalitis.

DEFINICION CONCEPTUAL: Ocurre cuando la inflamación aguda se localiza especialmente en las Amígdalas palatinas y en otras formaciones linfoides de la bucofaríngea.¹⁶

DEFINICION OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Faringoamigdalitis

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Laringotraqueobronquitis.

DEFINICION CONCEPTUAL: Enfermedad respiratoria aguda, caracterizada por tos traqueal, estridor laríngeo y disfonía, constituyendo los datos clínicos de la enfermedad.¹⁶

DEFINICION OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Laringotraqueobronquitis.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Bronquiolitis

DEFINICION CONCEPTUAL: Primer episodio bronco- obstructivo en niños menores de dos años, usualmente de etiología viral, que inicia como infección de vías aéreas superiores seguida de aparición de sibilancias o ruidos bronquiales.¹⁶

DEFINICION OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Bronquiolitis.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Neumonía

DEFINICION CONCEPTUAL: Neumonía es una enfermedad infecciosa que cursa con inflamación del parénquima pulmonar y que clínicamente se caracteriza por un proceso febril acompañado o no de síntomas respiratorios y una radiografía de tórax con infiltrado pulmonar.¹⁶

DEFINICION OPERACIONAL: Presencia o Ausencia de Bronquiolitis.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal Dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: SI-NO.

VARIABLE: Características estructurales del reporte de DCP.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Reporte de microscopía de video de alta velocidad (estudio diagnóstico de elección) que evalúa el patrón ciliar y la frecuencia de las células epiteliales respiratorias obtenidas por cepillado transnasal o bronquial.⁴

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico al captar al paciente.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Ordinales.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Tipo 1, Tipo 2, tipo 3, Tipo 4, Tipo 5.

VARIABLE: Caminata de 6 minutos.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Prueba de esfuerzo constante que evalúa la capacidad de ejercicio del paciente que no detecta las pruebas en reposo.^{19,20}

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico al captar al paciente.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, dicotómica.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Normal-Anormal.

VARIABLE: Espirometría.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Técnica que mide flujos y volúmenes respiratorios útil para el diagnóstico y seguimiento de neumopatías.²¹

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Normal, patrón obstructivo, patrón restrictivo.

VARIABLE: Oximetría.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: La pulsioximetría mide la saturación de la oxihemoglobina en sangre.²²

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico.

TIPO DE VARIABLE: Cuantitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Discreta.

UNIDAD DE MEDICIÓN: % de oxihemoglobina.

VARIABLE: Tiempo de Seguimiento.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Periodo en el que se ha vigilado y tratado un paciente.

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico de la 1ª visita a la última visita médica o internamiento.

TIPO DE VARIABLE: Cuantitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Discreta.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Tiempo en meses.

VARIABLE: Situs inversus.

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: Condición genética, caracterizada por la inversión en la posición y la relación lateral de los órganos asimétricos (toracoabdominales).⁴

DEFINICIÓN OPERACIONAL: Lo referido en el expediente clínico.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativo.

ESCALA DE MEDICIÓN: Nominal, binaria.

UNIDAD DE MEDICIÓN: Si-No.

VARIABLE: Grado de la hipertensión pulmonar

DEFINICIÓN CONCEPTUAL: leve <30 mmHg, moderada 30-45 mmHg, severa >45 mmHg.³⁶

DEFINICIÓN OPERACIONAL: grado de severidad de acuerdo a la cifra de presión pulmonar medida con eco.

TIPO DE VARIABLE: Cualitativa.

ESCALA DE MEDICIÓN: Ordinal.

UNIDAD DE MEDICIÓN: leve, moderada y severa.

9.7 DESCRIPCIÓN GENERAL DEL ESTUDIO

- I. Se seleccionaron a los pacientes con diagnóstico de discinesia ciliar primaria, que son atendidos en Neumología Pediátrica de la Unidad de Alta Especialidad Hospital General “ Dr. Gaudencio González “ del Centro Médico Nacional La Raza, Instituto Mexicano del Seguro Social. México D.F.
- II. Se realizó búsqueda de expedientes de estos pacientes.
- III. Se llenó la hoja de captura de datos (Anexo 1).
- IV. Se analizaron los resultados.
- V. Se presentaron en gráficas los resultados.
- VI. Se hicieron conclusiones pertinentes de la investigación
- VII. Se imprimió y se presentó como tesis para obtener el diploma de pediatría.
- VIII. Se publicará en una revista indexada.

9.8 RECURSOS

9.8.1 Recursos humanos:

Dra. Karla Ivette Escamilla Sánchez. Médico residente tercer año de Pediatría médica. Elaboró protocolo, revisó los expedientes y capturó los datos en la hoja de recolección, analizó resultados, realizó discusión y conclusiones.

Dra. Silvia Graciela Moysén Ramírez. Neumóloga pediatra. Médico de base del servicio de Neumología Pediátrica. Diseñó protocolo, analizó resultados, realizó discusión y conclusiones, valorará la posibilidad de publicación.

Dr. Francisco Cruz Olivo. Médico de base del servicio de Medicina Interna, UMAE HG CMNR. Diseñó protocolo, realizó análisis estadístico y conclusiones, valorará la posibilidad de publicación.

9.8.2 Recursos materiales:

El costo del seguimiento y tratamiento, de estos pacientes es parte de la terapéutica utilizada por el hospital para el manejo y por lo tanto no implica mayor gasto para el hospital.

Expedientes de la UMAE Hospital General Dr. Gaudencio González Garza del Centro Médico Nacional La Raza, IMSS.

9.8.3 Recursos económicos:

El material de papelería, (lápices, hojas) fue proporcionado por el investigador. Las computadoras son propiedad de los médicos que realizan el protocolo.

9.9 FACTIBILIDAD

El estudio fue factible porque se cuenta con registros en el Servicio y expedientes en el archivo clínico.

9.10 DIFUSIÓN DE RESULTADOS

- a) El proyecto se presentó como tesis de postgrado para obtener el diploma de especialista en Pediatría.
- b) Se presentará en congresos relacionados de la especialidad.
- c) Se solicitará la publicación del estudio en una revista indexada.

9.11 CONSIDERACIONES ETICAS

Este protocolo cumplió con la Ley General de Salud de los Estados Unidos Mexicanos, normas institucionales, es de riesgo menor por estudiar expedientes, requirió la aprobación del Comité Local de Investigación y no fue necesaria la carta de consentimiento informado.

10. RESULTADOS

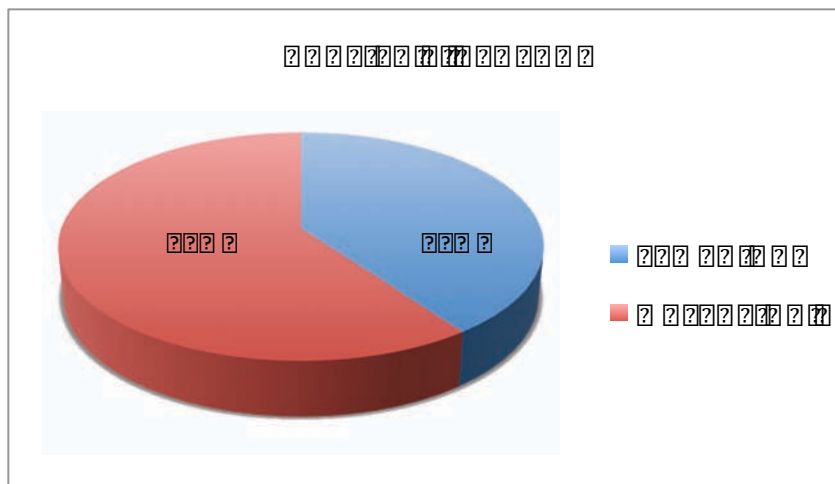
Se realizó un estudio retrospectivo, transversal, descriptivo, serie de casos, en el servicio de Neumología pediátrica del CMN La Raza, con diagnóstico confirmado de discinesia ciliar primaria.

Se valoraron 6 expedientes, de los cuales de acuerdo a los criterios de inclusión, sólo cumplieron 5 pacientes con los criterios establecidos.

De estos 5 pacientes con diagnóstico confirmado con discinesia ciliar primaria, con reporte estructural por biopsia positivo para dicha patología.

GÉNERO

En cuanto a la incidencia por sexo tenemos prevalencia en masculino con 60% y femenino el 40%. (Gráfica 1).



EDAD ACTUAL

La edad actual de nuestros pacientes es de 4 años con 11 meses, 8 años con 3 meses, 11 años con 5 meses, 12 y 14 años. Con un promedio de 10 años, edad mínima de 4 años 11 meses y máxima de 14 años; mediana de edad fue de 11.5 años. Con esto tenemos que en el grupo de edad de lactante, no tenemos ningún paciente, preescolar un paciente (20%); escolar dos pacientes (40%) y adolescente 2 pacientes (40%). (Tabla 1).

TABLA 1. EDAD ACTUAL DE LOS PACIENTES CON DCP

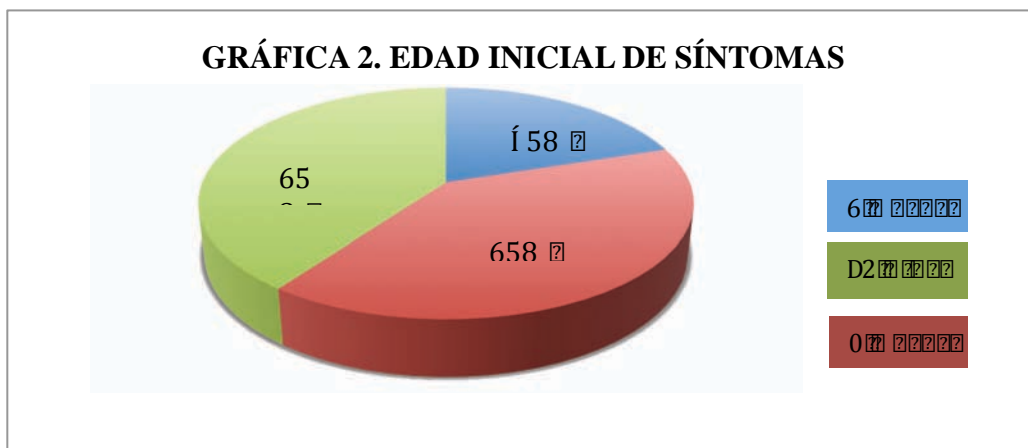
Paciente	Edad actual	Grupo Etario
1	4 años con 11 meses	Preescolar
2	8 años con 3 meses	Escolar
3	11 años con 5 meses	Escolar
4	12 años	Adolescente
5	14 años	Adolescente

ESCOLARIDAD:

La escolaridad de nuestros pacientes es la siguiente: 20% a educación preescolar, 40% acude a la primaria y 40% a la secundaria.

EDAD DE INICIO DE LOS SINTOMAS

La edad inicial de sintomatología respiratoria oscila desde los 15 días de vida (2 casos que corresponde al 40%), en dos caso fue a los 6 meses de edad (40%) y uno a los 4 meses de edad (1 caso, 20%). (Gráfica 2)



EDAD DE DIAGNÓSTICO

La edad al diagnóstico por microscopía electrónica para los dos pacientes con síntomas iniciales a los 15 días fue a los 7 años (84 meses) y 2.5 años (30 meses) de edad; para los que iniciaron a los 6 meses el diagnóstico se hizo a los 5 años (60 meses) y 6 años (72 meses) y para el paciente con edad inicial de 4 meses fue a los 4.5 años (54 meses) de

edad. La edad promedio de diagnóstico fue de 4.8 años, con mínima de 2.5 años y máxima de 6 años 11 meses.

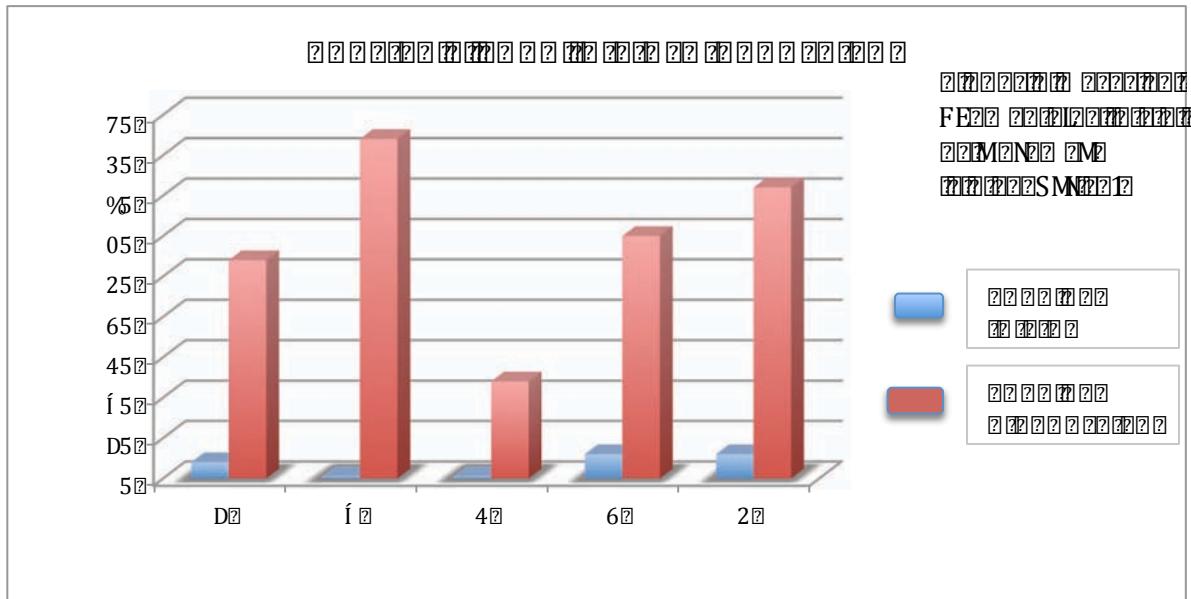
TIEMPO ENTRE INICIO DE SÍNTOMAS Y DIAGNOSTICO

El tiempo transcurrido entre el inicio de síntomas y diagnóstico en el primer paciente fue, síntomas iniciales a los 4 meses y diagnóstico a los 4.5 años, teniendo 4 años 2 meses, entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico. En el segundo de los casos, con edad inicial a los 15 días de vida y diagnóstico a los 7 años, tardando 6 años 11 meses. En el tercer paciente, con edad de inicio de sintomatología a los 15 días de vida y diagnóstico a los 2 años 6 meses, con un tiempo transcurrido de 2 años 5 meses, al diagnóstico. Nuestro cuarto paciente con fecha inicial de síntomas a los 6 meses y diagnóstico a los 5 años, transcurrieron 4 años 6 meses para su diagnóstico. El último paciente con edad inicial a los 6 meses y diagnóstico a los 6 años, transcurrieron 5 años 6 meses para realizar el diagnóstico.

El promedio de edad diagnóstica en nuestra población fue de 4 años 8 meses, con una mínima de 2 años 5 meses y máxima de 6 años 11 meses. (Tabla 2) (Gráfica 3).

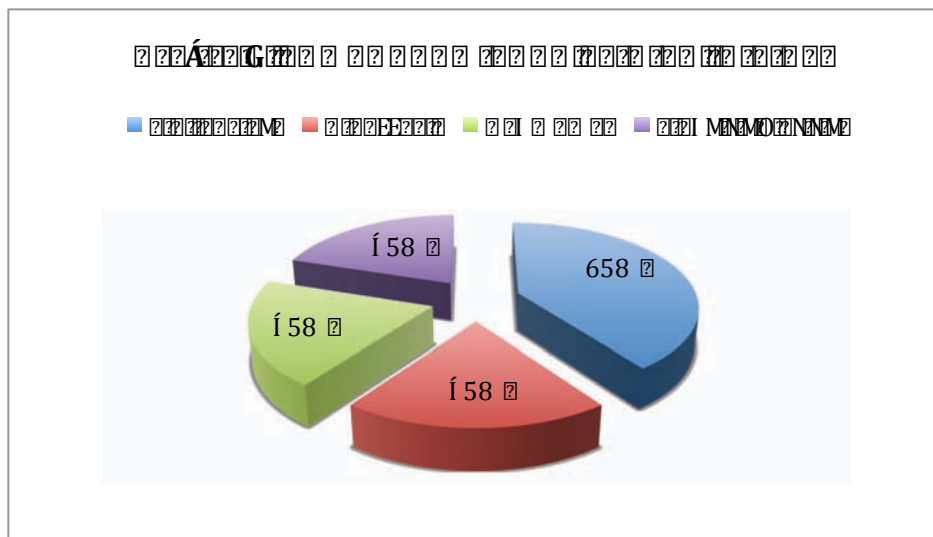
Tabla 2. Edad de inicio de síntomas/Diagnóstico/Tiempo transcurrido al diagnóstico.

Paciente	Edad de Inicio de síntomas	Edad de Diagnóstico	Tiempo al diagnóstico en meses	Tiempo de diagnóstico en años
1	4 meses	4.5 años(54 meses)	50 meses	4 años 2 meses
2	15 días	7 años (84 meses)	83 meses	6 años 11 meses
3	15 días	2.5 años (30 meses)	29 meses	2 años 5 meses
4	6 meses	5 años (60 meses)	54 meses	4 años 6 meses
5	6 meses	6 años (72 meses)	66 meses	5 años 6 meses
Promedio	3.4 meses	5 años (60 meses)	56.4 meses	4 años 8 meses



COMPORTAMIENTO CLÍNICO INICIAL

Dentro de los síntomas iniciales se reportan, sibilancias en el 40% de los casos, rinorrea en un 20%, Neumonía en un 20% y sinusitis y otitis en un 20%. (Gráfica 4).



GRUPOS PATOLÓGICOS DE ESTUDIO

Dentro de los grupos de estudio, en los que analizando sus expedientes, los pacientes cumplían criterios, encontramos que el 100% de ellos, tenían criterios de tos

crónica, 80% de neumonía recurrente y por último 80% con sibilancias recurrentes. (Tabla 3). De vía respiratoria superior, otitis media de repetición en un 60% y sinusitis en un 60%.

Tabla 3. Por grupo patológico de estudio.

	Tos Crónica	Neumonía recurrente	Sibilancias Recurrentes
Paciente 1	SI	SI	SI
Paciente 2	SI	NO	SI
Paciente 3	SI	SI	SI
Paciente 4	SI	SI	NO
Paciente 5	SI	SI	SI

ALTERACIONES ESTRUCTURALES

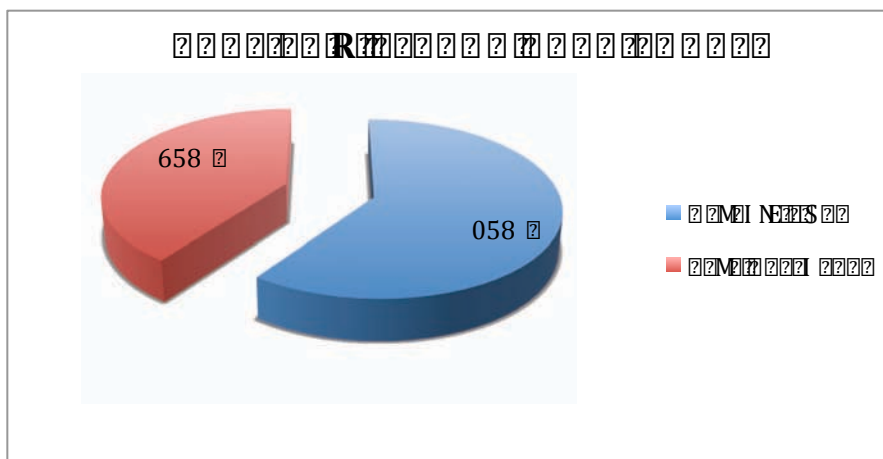
Las alteraciones estructurales ciliares fueron clasificadas de acuerdo con la nomenclatura propuesta por Barlocco y colaboradores; en donde uno de nuestros pacientes tuvo el siguiente reporte: 70% de deficiencia, ausencia y alteraciones de los brazos de dineína, 20% fusión ciliar, cilios múltiples y ausencia de membrana plasmática focal, en el 10% de los cilios se identifica presencia de brazos radiales, microtubulos centrales y radios intertubulares; en base a la mayor alteración y los valores medios inferiores obtenidos fue de 3.5 brazos de dineína internos y 7.0 brazos dineína externos por corte transversal del cilio, se catalogo como Tipo I. Dos de nuestros pacientes con reporte de disquinesia tipo III, reportándose como alteraciones en los microtúbulos; y los últimos dos, disquinesia tipo IV con reporte de hipoplasia ciliar. En el paciente que se reporta con porcentajes, el estudio fue realizado en otro hospital de tercer nivel y alta experiencia en microscopía electrónica, el resto no contamos con esa descripción. (Tabla 4). Por lo tanto DCP Tipo I 20%, DCP Tipo III 40% y DCP Tipo IV 40%.

TABLA 4. ALTERACIÓN ESTRUCTURAL POR MICROSCOPIA ELECTRÓNICA

Número de pacientes	Tipo de disquinesia	Reporte de alteración estructural	% de Cilios normales	% de cilios afectados
1	Tipo I	Ausencia de brazos de dineína, fusión ciliar, cilios múltiples y ausencia de membrana plasmática focal.	0%	100%
2	Tipo III	Pérdida de microtúbulos	—	—
2	Tipo IV	Hipoplasia ciliar	—	—

ESTADO NUTRICIONAL

En cuanto a la presencia de desnutrición en estos pacientes, en 3 casos se hizo presente, con déficit de peso del 25%, 27% y 43%. Déficit de peso promedio de 31%; máximo de 43% (desnutrición severa) y mínima de 25% (desnutrición moderada). Considerando el índice de masa corporal se obtuvieron los siguientes: IMC: 14.2 (z -1) y 15.5 (z 2), 17.4 (z -3), 14.8 (z -2), y 18 (z 1); considerando que en base al IMC desnutrición se considera a partir de z -2 el 60% presento desnutrición y considerando el IMC en la clasificación de desnutrición los 3 serían graves. (Gráfica 5).



SINDROME DE KARTAGENER

De la población que contamos con diagnóstico de DCP, solo un paciente que representa un 20%, tiene síndrome de Kartagener, basado en presentar situs inversus, sinusitis y bronquiectasias.

CAMINATA DE 6 MINUTOS

A 4 de los 5 pacientes se les realizó prueba de caminata de los 6 minutos, en cuanto a los metros recorridos con un valor máximo de 537 mts, mínimo de 485 mts y promedio de 505 mts. Lo cual se resume en la tabla 5 sus hallazgos. (Tabla5).

Tabla 5. Características resultantes de la prueba de caminata de 6 minutos.

Edad actual	Edad a la PC 6 mins	Sat. O2 inicial	Desat. O2 Máxima	Mts. recorridos	Disnea Sí/No Máximo (Escala de Borg)	Recuperación a los 5 mins	Recuperación a los 10 mins	O2 suplementario	Situación de uso de O2
4.11	0	–	–		–	–	–	–	–
8.3	8.3	93	82	537	Sí/6	SI	--	No	
11.5	11.5	87	85	485	Sí/6	SI	–	No	–
12	11.7	86	84	524	No/0	SI	–	Sí	Actividad/ sueño
14	14	95	90	509	Sí/6	SI	–	No	–

ESPIROMETRÍA

Se le realizó a 80% de nuestros pacientes con DCP, de estos con los siguientes resultados, normal en el 75% de los casos; patrón restrictivo en el 25% (1 paciente) y patrón obstructivo en ninguno de los casos. En el paciente de 14 años tiene tres espirometrías a los 6,7 y 14 años las cuales se encontraron normales.

En ninguno de nuestros pacientes se observó la existencia de deterioro de la función pulmonar, por el contrario en uno de los casos hubo mejoría al año y medio al realizar la segunda espirometría. Sólo en un paciente no se realizó, por la edad. (Tabla 6).

TABLA 6. VALORES EPIROMÉTRICOS DE PACIENTES CON DCP

Paciente	FVC	FEV1	Rel	FVC	FEV1	Rel	% Mejoría
1	84	79	82%	84	80	83%	1%
2	96	99	84%	99	98	88%	4%
3	120	102	73%	117	117	88%	15%
4	159	161	87	125	108	76	0%

HIPERTENSIÓN PULMONAR

Sólo en uno de nuestros pacientes (20%), se ha documentado HAP, reportandola de 46 mmHg, siendo una hipertensión grave.

ESTUDIOS DE IMAGEN

RADIOGRAFIAS

El 100% de las imágenes radiográficas, presentaron patrones tipo intersticial, en la misma radiografía, siendo de la siguiente forma, tipo reticular en el 100% y retículo nodular en el 20% y en vidrio deslustrado en un 100%.

TOMOGRAFÍA DE ALTA RESOLUCIÓN

El 75 % de los pacientes tenían tomografía de alta resolución, de los cuales encontramos los siguientes patrones, reticular y de vidrio despulido coexistiendo ambos, en el 75% de los casos (3 pacientes); en el 25% (1 paciente), se observa solo sobredistensión pulmonar.

En cuanto a las imágenes de condensación encontramos esto en un 25% de los casos.

En cuanto a presencia de bronquiectasias 75% las presentarán, con la siguiente ubicación, dos pacientes en los segmentos 6 y 10 de forma bilateral, y un paciente más con involucro de los segmentos 10 en forma bilateral, el 7 y 8 del lado derecho.

FACTORES PSICOLÓGICOS

Aunque este punto no fue de nuestros objetivos principales, encontramos que en todos los pacientes (100%), la dinamica familiar esta alterada, con una sobreprotección en los pacientes, que lleva incluso a mantenerlos en domicilio, y sin acudir a la escuela. Además que se les limitan sus actividades sociales y deportivas.

SEGUIMIENTO

El seguimiento clínico promedio en nuestra serie de casos fue de 5.4 años, máximos de seguimiento de 8 años y mínimo de 1 año.

RECAIDAS QUE AMERITAN HOSPITALIZACIÓN

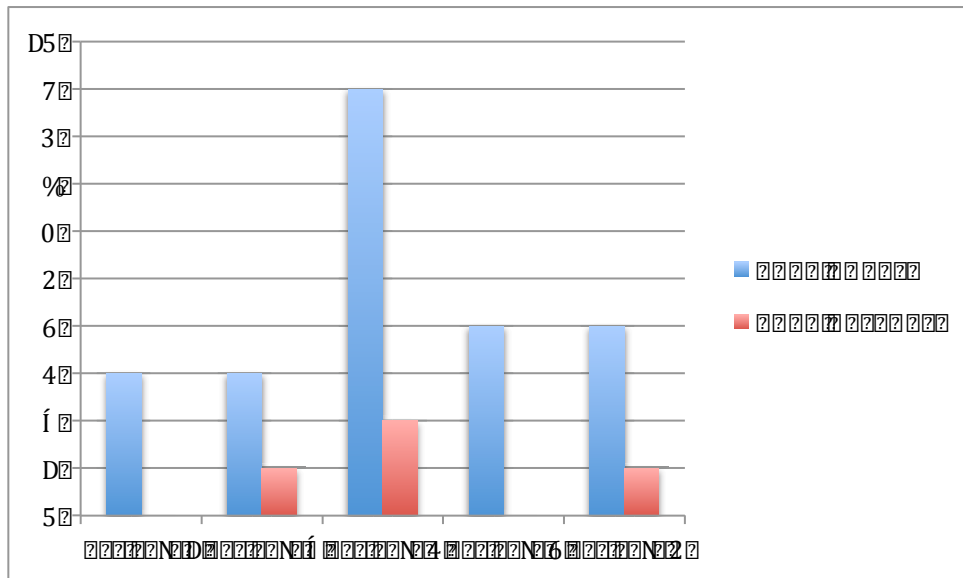
Cabe mencionar que el 60% de los pacientes, posteriores a su diagnóstico presentaron recaída ameritando hospitalización, por causa respiratoria baja, (neumonía, broncoespasmo), y el otro 40% fue para manejo endovenoso de antibióticos por afecciones de vías respiratorias altas (otitis media, sinusitis).

Encontrando que el 100% de los pacientes, bajo notablemente sus hospitalizaciones por causa respiratoria inferior, posterior al diagnóstico. (Tabla 5 y Gráfica 6)

Tabla 7. Hospitalizaciones por problema respiratorio inferior, antes y después del diagnóstico.

	Antes del diagnóstico	Después del diagnóstico	Total	Porcentaje
Hospitalizaciones por problema respiratorio inferior	4	1	5	100%

Gráfica 6. Hospitalizaciones por problema respiratorio inferior, antes y después del diagnóstico.



11. DISCUSIÓN

La DCP es difícil de sospecharse en ausencia de hallazgos característicos como el situs inversus, es sumamente inespecífica, manifestándose con tos crónica, rinitis, sinusitis crónica, en general con infecciones de vías aéreas superiores repetitivas, mismas que suelen presentarse en la edad pediátrica. El defecto tanto estructural como funcional de las cilias en la vía aérea, es por la incapacidad de batir normalmente, o no estar presentes. Siendo una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, genéticamente heterogénea. La mayoría de los genes implicados en la DCP, codifican componentes de la estructura axonemal ciliar, incluyendo los brazos de dineína exterior e interior, que son complejos multiproteicos esenciales para el movimiento ciliar.²³

Es esta enfermedad muy difícil de diagnosticar y con incidencia realmente baja, con escasos reportes de prevalencia y características epidemiológicas en la población con dicho diagnóstico. Nuestro medio hospitalario es un centro de concentración de tercer nivel y siendo esta patología subestimada ante la sintomatología tan variable, muchas veces confundida con Fibrosis Quística o con otras patologías. Consideramos como objetivo principal, conocer las características-epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de DCP, que se atendieron en el servicio de Neumología Pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza. De este estudio se desprende lo siguiente: de los 5 pacientes con diagnóstico confirmado de DCP por microscopía electrónica, se observó que el predominio está en el género masculino 60%, la mediana de edad al diagnóstico fue de 5 años y la mediana de edad actual de 11.5 años; la prevalencia con SI fue del 20%, con edad de diagnóstico temprano en comparación con nuestros demás pacientes. Existe un estudio internacional que incluye 26 países europeos, de Kuehni y col.,¹⁰ en donde se reportó prevalencia de casos diagnosticados en edad de 5 a 14 años, entre uno de cada 10,000 y uno de cada 20,000. La mediana de edad al diagnóstico, coincide con la encontrada en nuestro centro hospitalario y de igual manera menor en los casos de pacientes con SI. En lo que respecta a la prevalencia de SI, se reporta del 48%; existen otros reportes como los de Kennedy y col.²⁴ con prevalencia de SI de 47.7%, siendo estas más del doble de la reportada en nuestro estudio.

La distribución por género encontrada en nuestro estudio fue mayor en hombres

(60%); en contraste con lo reportado por Kuehni y col.,¹⁰ se puede corroborar que son los hombres con una mayor proporción quienes presentan DCP 57%. En el estudio chileno de Iñiguez y col.,²⁵ se reportó 42% vs 58% con mayor distribución en hombres, por lo tanto podemos observar que la prevalencia en hombres es casi igual en todos los estudios. En lo que respecta a la edad al momento del diagnóstico, a pesar de que en nuestros reportes hay más casos de hombres, no varío con respecto al género; reportando los mismos resultados en el estudio internacional europeo de Kuehni y col.¹⁰

En el estudio de Iñiguez y col.,²⁵ se reporta edad promedio de diagnóstico a los 6.5 años, con un rango entre 1 a 21 años y en una serie de casos pediátricos de Coren y col.,²⁶ la edad media al diagnóstico de 6 años y de 4.4 años para los pacientes con SI. Con respecto a lo encontrado en nuestra población resulta variable ya que esta fue de 4.9 años con mínima de 2 años 5 meses y máxima de 7 años, además de que nuestra población pediátrica solo es hasta los 16 años de edad.

La edad inicial de los síntomas de DCP se ha reportado en la etapa neonatal, en diversos estudios internacionales, como el estudio retrospectivo del francés de Beucher y cols.,²⁷ reportan historia de distres respiratorio en esta etapa. En nuestros resultados podemos observar, que el 40% de nuestros pacientes debutó antes del mes de edad con distres respiratorio, y el resto fue antes de los 6 meses de edad.

En cuanto al tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico definitivo, en un estudio retrospectivo de O'Callahan y col.,²⁸ informan que el diagnóstico se realiza después de los cuatro años de edad, independientemente de los antecedentes clínicos de los primeros años de vida. En México, en un reporte de caso de Hinojos y colaboradores²⁹ a pesar de los síntomas iniciales a los 8 meses de edad, el diagnóstico se realizó hasta los 13 años; comparando con nuestros resultados en donde el tiempo transcurrido fue de 3.8 años, con una mínima de 7 meses y máxima de 6 años 11 meses.

Hay reportes de casos y estudios, en relación con la edad promedio de diagnóstico entre 6.5 años con rango de 1 a 21 años; una encuesta europea mostró una mediana de edad de diagnóstico de 5.8 años, inferior en niños con SI (3,5 años frente a 5,8 años).^{11,27} En

nuestros pacientes se presentó similitud en la edad promedio de diagnóstico anatomopatológico, con una edad promedio de 4.9 años.

En los reportes de publicaciones internacionales como los de Buquets y col.,¹² refieren como síntoma inicial el distres respiratorio en etapa neonatal hasta en un 85% de los casos, progresando a dificultad respiratoria y asistencia ventilatoria; en la etapa de lactante, preescolar y escolar los síntomas secundarios de las infecciones de vías respiratorias, son los más comunes. En nuestro reporte el 40% manifestó síntomas (sibilancias y dificultad respiratoria) en etapa neonatal. Durante la evolución, nuestros pacientes manifestaron con mayor frecuencia tos en 40%, eventos repetidos de sibilancias 80%, sinusitis y rinorrea en el 20%, y el 70% eventos de neumonías; contrastando estos datos con lo reportado en la literatura. En el estudio de Iñiguez y col.²⁵, se refiere neumonía en el 70%, en cuanto a la presencia de otitis media aguda 87% de los presentó al menos un episodio durante su evolución, en este estudio no se especifica exactamente más síntomas respiratorios, y en cuanto a los padecimientos respiratorios la neumonía está muy cercano a nuestro reporte, no así en el caso de la otitis media.

En cuanto al diagnóstico definitivo, en nuestros pacientes se hizo en base a lo establecido en los estándares actuales de diagnóstico, microscopía electrónica. En nuestros pacientes, el 100% tenía microscopía electrónica de biopsia de tejido bronquial; en el estudio de Kuehni y col.,¹⁰ se reporta este método diagnóstico en el 94% de los casos. En cambio en el estudio de Iñiguez y col.,²⁵ de su población estudiada al 50% se les realizó el diagnóstico anatomopatológico compatible con DCP, el 35% no fueron evaluables por tener una biopsia con un número de cilios insuficiente o con una mucosa en regeneración (cilios inmaduros que no permiten certeza diagnóstica), el 15% de los pacientes con biopsia no mostraron alteraciones ciliares significativas. En este estudio las alteraciones ultraestructurales más frecuentes encontradas fueron: ausencia total o parcial del brazo externo de dineína 55%; 33% de los casos lo tenía presente y en 12% no fue evaluable. En una cohorte de 76 adultos y niños, publicado por Noone y col.³⁰ se describieron los hallazgos ultraestructurales hallados más frecuentes: ausencia de brazo externo de dineína exclusivo (43%), ausencia de brazo interno de dineína exclusivo (29%) y anomalía de microtúbulos centrales (4%). Comparando estos reportes con nuestros resultados, todos

nuestros pacientes tenían estudio por microscopía electrónica ya que fue uno de los criterios de inclusión; cabe mencionar que solo uno de nuestros reportes especifica el porcentaje de alteraciones ciliares, sin embargo se consideraron positivos para DCP en todos los casos. Y en cuanto a las alteraciones ultraestructurales encontradas son: ausencia de brazos de dineína, fusión ciliar, cilios múltiples y ausencia de membrana plasmática focal (20%); pérdida de microtúbulos (40%) e hipoplasia ciliar (40%); que evidentemente no es similar a lo reportado en la cohorte ni en el estudio de Iñiguez y cols., teniendo mayor porcentaje en nuestros resultados.

En el estudio publicado en Bélgica por Boon y col¹³, se reporta durante el último seguimiento z-score promedio de 1.23, considerando los valores a nivel internacional estarían clasificados sin desnutrición; traspolando este resultado con nuestros pacientes vemos que en más del 50% de nuestros pacientes existe desnutrición.

En nuestro estudio se encontró una incidencia de Síndrome de Kartagener del 20%; en comparación en lo publicado por Afzelius y Stenram³¹ donde el 44% de su población de estudio tuvo este síndrome. En el estudio realizado por Iñiguez y col.,²⁵ se reporta del 15%.

Referente a las pruebas para valorar función pulmonar, la prueba de caminata de 6 minutos se realizó en el 80% de nuestra población y en el 50% (2 casos) se consideró anormal. En uno de los pacientes se observó al minuto de iniciar la prueba, desaturación de O₂ y conforme avanzó la prueba se incrementó la misma, por lo que nos queda claro la importancia de realizar actividad física para el aclaramiento mucociliar y esto puede ser corroborado en un estudio realizado en Alemania, con una cohorte con pacientes con DCP entre 6 y 29 años de edad, en donde se observó a través de pruebas de funcionamiento pulmonar, que la actividad física extenuante regular debe mejorar la función pulmonar y la capacidad aeróbica.³² Sin embargo no hay estudios en donde se haya realizado esta prueba en los pacientes con DCP.

Existen estudios en donde valoran la función pulmonar con espirometría, como en el caso del estudio de una cohorte de DCP y longitudinal³³, donde se reporta al inicio de la enfermedad, una función pulmonar obstructiva parcialmente reversible y que reportan que la función pulmonar en los niños con DCP que recibieron tratamiento intensivo

(antibióticos y fisioterapia pulmonar) se mantuvo estable. En un estudio longitudinal de Marthin y col., se observa que en los pacientes con DCP empeora con aumento de la edad. Se encontró en el estudio de Boon y col.,¹³ función pulmonar anormal desde los 5 años de edad. Esto no fue similar en nuestro estudio, nuestra población no tuvo deterioro de la función pulmonar y el patrón que predominó fue restrictivo y solo en un paciente hubo respuesta significativa a broncodilatador. Esto demuestra que la función pulmonar puede ser normal, pero a menudo hacia la tercera década de la vida hay una deficiente función ventilatoria pulmonar que va desde leve a severa.

En una cohorte de 140 pacientes se evaluaron 45 TAC, se documentaron bronquiectasias en todos los adultos y en 56% de los niños. El lóbulo medio, fue el lóbulo más común, 93% en los adultos, 38% en paciente pediátrico y en un solo niño bronquiectasia en el lóbulo superior; y generalizadas (cinco o más lóbulos) en el 6% de los niños.³⁵ En nuestro estudio se presentaron bronquiectasias demostrables por TAC en el 75% de nuestra población, siendo en todos los casos el lóbulo inferior el más afectado. Al comparar estos resultados con el único estudio que evalúa TAC, en este tipo de pacientes y con una gran cohorte, podemos observar la mayor incidencia de bronquiectasias en nuestros pacientes y en cuanto a los lóbulos más afectados varía ya que en esa cohorte fue el medio y en nuestros pacientes el lóbulo inferior.

En el estudio de Iñiguez y col.,²⁶ durante el seguimiento, se cuestionó al 76% de las madres de pacientes con DCP, respecto de la evolución en el tiempo, en el número de episodios de infecciones que había presentado su hijo, 18 (72%) contestaron que sus hijos presentaban menos infecciones a medida que crecían, tanto en otitis como rinosinusitis; los pacientes disminuyeron el número de infecciones por patología luego de que el diagnóstico y el tratamiento fueron realizados. En contraparte en nuestros resultados el 70% de los pacientes, posteriores a su diagnóstico, presentaron recaída ameritando hospitalización; el 30% de estos, presentó manifestaciones asociadas a vías respiratorias bajas y el 40% fue para manejo endovenoso de antibióticos por afecciones de vías respiratorias altas. Esto nos permite corroborar que los eventos que requieren hospitalización en estos pacientes disminuyen posterior al diagnóstico, pudiendo corresponder por el manejo específico que se les otorga y el seguimiento que se les da.

12. CONCLUSIONES

- 1) Aunque el diagnóstico precoz, reduce la morbilidad pulmonar a largo plazo y evita investigaciones innecesarias y tratamientos inútiles, hay evidencia que sugiere que el diagnóstico a menudo se retrasa, debido principalmente al poco conocimiento de la enfermedad por parte del personal de salud de primer y segundo nivel; las dificultades en establecer el diagnóstico, dada su expresión clínica que habitualmente se acompaña de síntomas y signos respiratorios propios de infecciones de la infancia.
- 2) Se debe hacer todo lo posible para hacer el diagnóstico de Discinesia ciliar primaria de forma temprana, para comenzar el tratamiento oportunamente con el fin de evitar el deterioro de la función pulmonar y en algunos casos mejorarla.
- 3) La importancia en tener en el diagnóstico, se refleja en nuestros pacientes, ya que como vimos, al tener este, y dar tratamiento específico, caen los ingresos o acudidas a urgencias, por causa respiratoria inferior principalmente.
- 4) El diagnóstico en nuestro medio es difícil, primero por la falta de sospecha y segundo, por no contar con los medios suficientes para realizar la interpretación de las biopsias en microscopía electrónica, o no contar con microscopía electrónica, por ejemplo en nuestro medio tenemos que acudir a actividades altruista de otras instituciones.
- 5) Consideramos necesario realizar una clínica de enfermedades poco comunes, donde entrarían estos pacientes, ya que como vemos la mayoría sufre de otras complicaciones como lo son desnutrición, hipertensión, y alteraciones en la dinámica familiar, por lo que sería importante abordaje multidisciplinario.
- 6) Dentro de los servicios que consideramos de importancia en este grupo de pacientes tenemos la necesidad, del apoyo en higiene mental, ya que la dinámica familiar esta afectada en el 100% de los pacientes, y algunos pacientes cursan con depresión, la inclusión de este servicio nos ayudará a que nuestros pacientes tengan, una mejor calidad de vida.
- 7) Para el enfoque pediátrico, es importante conocer, que en aquellos pacientes con inicios muy tempranos de sintomatología, de los 15 días a los 6 meses, una de las enfermedades probables sería Discinesia ciliar primaria.

- 8) El haber analizado a este grupo de pacientes en retrospectiva, y ver a que grupo patológico entraría para estudio, encontramos que el 100% presentó tos crónica, el 80% tanto neumonía recurrente como sibilancias recurrentes, esto nos debe de dejar enseñanza, en que al tener un paciente con alguna de estas características, debemos iniciar protocolo de estudio incluyendo esta entidad.
- 9) Consideramos que existe subdiagnóstico de esta enfermedad, con lo anteriormente analizado, el enfoque en los servicios de 1° y 2° nivel, podría ayudarnos a incrementar el diagnóstico en esta enfermedad, por lo que es necesario difundir esta información.

13. BIBLIOGRAFIA

1. Armengot, M., Bonet, M., Carda, C., Gómez, M.J., Milara, J., Mata, M., Cortijo, J., et al. Desarrollo y validación de un método de análisis de la movilidad ciliar para el diagnóstico precoz de la discinesia ciliar primaria. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2012; 63(1):1-8.
2. Popatia, M.D., Kenan, M.D., and Casey A. Primary Ciliary Dyskinesia: An Update on New Diagnostic Modalities and Review of the Literature. *Pediatric Allergy, Immunology, and Pulmonology.* 2014; 27(2):51-59.
3. Jorissen, M., Willems T. The secondary nature of ciliary (dis) orientation in secondary and primary ciliary dyskinesia. *Acta Otolaryngol.* 2004; 124(4):527-531.
4. Barbato, A., Frischer, T., Kuehni, C.E., Snijders, D., Azevedo, I., Baktai, G., et al. Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. *Eur Respir J.* 2009; 34:1264–1276.
5. Knowles M.R., Daniels, L.A., Davis, S.D., Zariwala, M.A., and Leigh M.W. Primary Ciliary Dyskinesia Recent Advances in Diagnostics, Genetics, and Characterization of Clinical Disease. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine.* 2013; 188:913-922.
6. Barlocco, E.G., Valleta, E.A., Canciani, M., Lungarella, G., Gardi, C., De Santi, M.M. et al. Ultrastructural ciliary defects in children with recurrent infections of the lower respiratory tract. *Pediatr Pulmonol.* 1991; 10: 11-7.
7. Badano J.L., Mitsuma, N., Beales P.L. and Katsanis, N. The Ciliopathies: An Emerging Class of Human Genetic Disorders. *Revisión Anual de Genómica y Genética Humana.* 2006; 7:125-148.
8. Bjorn, A., Stenram, U. Prevalence and genetics of immotile-cilia síndrome and left-handedness. *Int. J. Dev. Biol.* 2006; 50:571-573.
9. Leigh, MW, O'Callaghan, C., Knowles, M.R. The challenges of diagnosing primary ciliary dyskinesia. *Proc Am Thorac Soc.* 2011; 8:434–437.
10. Kuehni, C.E., Frischer, T., Strippoli, M.P. et al. Factors influencing age at diagnosis of primary ciliary dyskinesia in European children. *Eur Respir J.* 2010; 36:1248–58.
11. Lucas, J.S., Walker, W.T., Kuehni, C.E. et al. Primary ciliary dyskinesia. In: Courdier J-F, ed. *Orphan lung diseases.* European Respiratory Monograph. 2011; 201–17.
12. Busquets R.M., Caballero-Rabasco, M.A., Velasco, M., Lloreta, J., y García-Algar O. Discinesia ciliar primaria: criterios clínicos de indicación de estudio ultraestructural. *Arch Bronconeumol.* 2013; 49(3):99–104.

13. Boon, M., Smits, A., Cuppens, H., Jaspers, M., Proesmans, M., Dupont, L.J. et al. Primary ciliary dyskinesia: critical evaluation of clinical symptoms and diagnosis in patients with normal and abnormal ultrastructure . *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2014; 9(11):1-11.
14. Werner, C., Onnebrink, J.G. and Omran H. Diagnosis and management of primary ciliary dyskinesia. *Bio Med Central*. 2015; 4(2):1-9.
15. Norma Oficial Mexicana NOM-031-SSA2-1999, Para la atención a la salud del niño .P 5-11.
16. Surós Batlló A.; Surós Batlló. 8va Ed. 2004. *Semiología Médica y Técnica Exploratoria*". Barcelona. Ed. Masson. 85-111.
17. Pérez E.; Fernández, A.M^a.2011. 1ra Ed. *Técnicas Básicas De Enfermería. Procedimientos Respiratorios*. Ed Mc GrawHill-Interamericana.141-143.
18. Rodríguez-Ortiz P.G et al. 2009;. Características epidemiológicas de pacientes con alergia a alimentos atendidos en el Centro Regional de Alergias e Inmunología Clínica de Monterrey. *Revista Alergia México* 56(6)185-91.
19. Luna EP, Domínguez FME, Rodríguez PA, Gómez HJ. Estandarización de la prueba de caminata de 6 minutos en sujetos mexicanos sanos. *Rev Inst Nal Enf Resp Mex* 2000;13:205-210.
20. Gutiérrez-Clavería M, Beroíza WT, Cartagena SC, et al. Prueba de caminata de seis minutos. *Rev Chil Enf Respir* 2009;25:15-24.
21. Vázquez G JC, Pérez PR. 2007; *Manual para el uso y la interpretación de la espirometría por el médico*.1-76.
22. Garrido Chamorro, R.P.; González Lorenzo, M.; García Vercher, M.; y Expósito Coll, I. (2005) Patrones de desaturación ergoespirométricos en función de la edad. *Revista Internacional de Medicina y Ciencias de la Actividad Física y el Deporte* vol. 5 (18) pp. 100-117.
23. Knowles MR et al. Mutations in SPAG1 Cause Primary Ciliary Dyskinesia Associated with Defective Outer an Inner Dyeyin Arms. *AJHG* 2013; 93:711-720.
24. Kennedy Kennedy MP, Omran H, Leigh MW, et al. Congenital heart disease and other heterotaxic defects in a large cohort of patients with primary ciliary dyskinesia. *Circulation* 2007; 115: 2814–2821.
25. Iniguez RC., Fonseca XA., Hernández JC., González SB., Sánchez ID. Disquinesia ciliar: diagnóstico ultraestructural, evolución clínica y alternativas de tratamiento. *Rev Méd Chile* 2007; 135: 1147-1152.

26. Coren ME, Meeks M, Morrison I, et al. Primary ciliary dyskinesia: age at diagnosis and symptom history. *Acta Paediatr* 2002; 91: 667–669.
27. Beucher J., Chambellan A., Segalen J., Deneuille E. Primary ciliary dyskinesia: A retrospective review of and paraclinical data 2011;28(7):435-440.
28. O’Callaghan C, Chetcuti P, Moya E. High prevalence of primary ciliary dyskinesia in a British Asian population. *Arch Dis Child* 2010; 95: 51–55.
29. Hinojos LG., Alejandre GA., Garrido GC., Maldonado TB. Discinesia ciliar primaria como causa de infecciones recurrentes en pediatría. Informe de un caso y revisión de la literatura. *Acta Pediatr Mex* 2009;30(5):271-4.
30. Noone PG, Leigh MW, Sannuti A, Minnix SL, Carson JL, et al. Primary Ciliary Dyskinesia: diagnostic and phenotypic features. *Am J Respir Crit Care Med* 2004; 169: 459-67.
31. Afzelius BA, Stenram U. Prevalence and genetics of immotile-cilia syndrome and left-handedness. *Int J Dev Biol* 2006; 50: 571–573.
32. Madsen A, Green K, Buchvald F, Hanel B, Gjerum NK. Aerobic Fitness in Children and Young Adults with Primary Ciliary Dyskinesia. *PLOS ONE* 2013;8: 1-8.
33. Ellerman A, Bisgaard H. Longitudinal study of lung function in a cohort of primary ciliary dyskinesia. *Eur Respir J* 1997; 10: 2376–2379.
34. Marthin JK, Petersen N, Skovgaard LT, Nielsen KG. Lung function in patients with primary ciliary dyskinesia: a cross-sectional and 3-decade longitudinal study. *Am J Respir Crit Care Med* 2010;181:1262–1268.
35. Kennedy PM, et al. High-Resolution CT of patients with Primary Ciliary Dyskinesia. *AJR* 2007;188.
36. Hongfang J, Jinyan Y, Qingyou Z, Junbao D. epidemiology and clinical management of pulmonary hypertension in children. *Korean Circ J*. 2012; 42(8): 513-518.

14. ANEXOS

ANEXO 1. HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS.

“Características clínico epidemiológicas de pacientes que cursan con discinesia ciliar primaria en el Servicio de Neumología Pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza, IMSS”

1.-INICIALES PACIENTE: _____	NSS DE AFILIACIÓN: _____	GÉNERO: F M
EDAD ACTUAL: _____	FOLIO: _____	PESO: _____grs TALLA: _____cms

2.- EDAD AL INICIO DE LOS SÍNTOMAS: _____ meses

3.- EDAD AL DIAGNÓSTICO: _____ meses

4.- SINTOMAS INICIALES GENERALES Y SIGNOS : a) Falta de ganancia ponderal b) Disnea
c) Sibilancias d) Neumonías e) Otros _____

5.- PROBLEMAS INICIALES RESPIRATORIOS: a) Tos b) Rinorrea

c) Eventos de sibilancias No. _____ d) Eventos de neumonías No. _____ e) otitis
media No. _____

6.- CARACTERÍSTICAS ESTRUCTURALES DEL REPORTE DE DCP:

Tipo 1:	Deficiencia, ausencia o alteraciones en los brazos de dineína. Se consideraron patológicos los valores medios inferiores a 3,5 brazos de dineína internos y 7,0 brazos de dineína externos por corte transversal de cilias
Tipo 2:	Ausencia del puente radial, ello conlleva una desorganización de la estructura del axonema.
Tipo 3:	Alteraciones en los microtúbulos. Transposición de dobletes periféricos a posición central, presencia de dobletes o microtúbulos supernumerarios, ausencia de dobletes o microtúbulos
Tipo 4:	Ausencia completa del axonema y del corpúsculo basal (cilias aplásicas)
Tipo 5:	Alteraciones ciliares inespecíficas: fusión ciliar, cilias múltiples, hernias de membrana, ausencia de membrana plasmática
Tipo 6:	Ausencia de cilias y corpúsculos basales en las células epiteliales

7.- CAMINATA DE 6 MINUTOS: Edad en la que se realizó: _____ meses recorrió: _____ mts.

Amerita O2: Si NO Reposo Actividad

8.- VALORES DE ESPIROMETRÍA

VALORES	1ª.		2da.		3era.		4ª.	
	Pre	Post	Pre	Post	Pre	Post	Pre	Post
FVC								
FEV1								
Rel FEV1/FVC								
Sat O2								
Edad en la que se realizó								

9.- USO DE OXÍGENO: SÍ _____ NO _____ CANTIDAD: _____ lts. Tiempo: _____

10.- SEGUIMIENTO: _____ meses

11. Características radiológicas: al inicio: Intersticial Consolidación

Intersticial: 1)reticular 2) micronodular 3)nodular 4)reticulo-nodular 5)vidrio despolido panel de abejas

Consolidación: Segmentaria Lobar Pulmonar Bronquiectasias: Si _____ No _____

11. SITUS INVERSUS: SÍ _____ NO _____