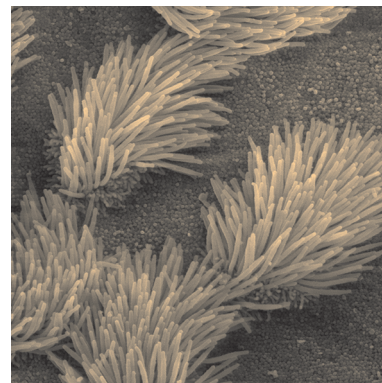


## Discinesia Ciliar Primaria (DCP)

Discinesia Ciliar Primaria (DCP) es una rara enfermedad genética que afecta el movimiento de los cilios. Los cilios son pequeñas estructuras que se asemejan al cabello en las células del cuerpo. Los cilios juegan un rol importante en la nariz, oídos y las vías respiratorias del pulmón; removiendo partículas y gérmenes innecesarios. DCP causa infecciones respiratorias frecuentes desde temprana edad que resulta en enfermedad progresiva del pulmón, infecciones nasales y oídos recurrentes. Un diagnóstico y tratamiento temprano de DCP puede ayudar a disminuir el daño permanente del pulmón. Diagnosticar DCP es un gran reto, pero nuevas y más certeras pruebas diagnósticas han sido desarrolladas por expertos en centros de DCP alrededor del mundo para mejorar el cuidado de los pacientes.



*Cilios normales*

### ¿Cuál es la causa de DCP?

DCP es un desorden hereditario, lo que significa que las personas que nacen con la enfermedad reciben una copia de un gen mutado (anormal) de ambos padres. En DCP, mutaciones en genes responsables en conformar los cilios y controlar su función resultan en cilios que no trabajan eficientemente. La discinesia, o movimiento anormal, es el defecto ciliar más común en DCP. Otros defectos pueden dar paso a la ausencia de cilios en las células del tracto respiratorio, por el cual puede causar síntomas clínicos de DCP. Los cilios son estructuras complejas presentes en la superficie de las células que recubren el tracto respiratorio alto (oídos, nariz y garganta) y bajo (pulmones). Cada una de estas células contienen aproximadamente 200 cilios que normalmente se mueven coordinada y rápidamente. Los cilios están cubiertos por una capa de secreciones (mucosidad) que atrapa los gérmenes y bacterias. El movimiento de los cilios se encarga en movilizar las secreciones y mucosidad a las vías aéreas más grandes y garganta para luego ser expulsadas mediante la tos o tragadas. Esto se llama, *limpieza mucociliar* y es uno de las principales defensas de nuestros pulmones para mantener una salud respiratoria adecuada. Ante la ausencia de cilios que trabajen adecuadamente, la limpieza mucociliar se ve alterada, por lo que la vías aéreas, oídos y cavidades nasales se llenan de gérmenes y mucosidad, causando inflamación e infecciones recurrentes. En adición a los problemas de limpieza mucociliar, las personas con DCP pueden tener anomalías en el desarrollo o posicionamiento de los órganos internos ya que existen cilios especiales que coordinan la posición final de los órganos. Por lo tanto, pueden ocurrir los siguientes escenarios: Arreglo normal de órganos—el corazón apunta a la izquierda, el estómago y el bazo están en el lado izquierdo del cuerpo y el hígado a la derecha. Este arreglo es llamado "*situs solitus*". El arreglo anormal más común se llama "*situs inversus totalis*", el mismo resulta en una imagen espejo del arreglo normal de los

pulmones, corazón y órganos abdominales. Un porcentaje menor de las personas afectadas no presentan *situs solitus* o *situs inversus totalis*, pero si tienen algunos órganos con un arreglo anormal, esto se llama *situs ambiguus*—o *heterotaxia*. También puede ocurrir cuando existen defectos severos en el corazón. "*Situs Ambiguus*", puede afectar solo los órganos del pecho, solo los del abdomen o ambos. Puede ser leve o moderado y puede resultar en problemas de salud adicional en pacientes con DCP. Los defectos congénitos del corazón son 200 veces más comunes en pacientes con DCP con *situs ambiguus* o *heterotaxia*.

### ¿Cuáles son los signos y síntomas de DCP?

Los síntomas de DCP comienzan temprano en la vida, usualmente durante el primer año, estos pueden incluir:

- Dificultad respiratoria al nacer en bebés que nacieron a término, usualmente requieren terapia con oxígeno por varios días o semanas.
- Congestión nasal, diaria, todo el año.
- Tos mojada (productiva o con flemas), diaria, todo el año.
- Efusiones de oído medio crónicas e infecciones de oído que pueden dar paso a pérdida auditiva y problemas del habla.
- Sinusitis crónica.
- Arreglo anormal de los órganos internos (*situs inversus totalis* o *situs ambiguus/heterotaxia*), incluyendo los defectos congénitos del corazón. Infertilidad masculina (inhabilidad para embarazar a una mujer), debido a que la cola de los espermatozoides usa los mismos genes que los cilios que están afectados en DCP.
- Disminución en la fertilidad de las mujeres (inhabilidad de quedar embarazada) relacionado a la disfunción de los cilios en los tubos de Falopio.
- Aunque los síntomas principales de DCP están relacionados a las sistema respiratorio, los cilios también se encuentran en espacios abiertos (ventrículos) del cerebro y la cordón espinal, por lo que pudieran afectarse. En raras ocasiones, ventrículos

agrandados o con mucho líquido en el cerebro, llamado hidrocefalia, puede ocurrir en DCP. Adicional, aunque raro, condiciones en los ojos como la retinitis pigmentosa puede también ocurrir.

### ¿Cómo se diagnostica DCP?

Diagnosticar DCP es un reto. No hay una sola prueba que pueda proveer un diagnóstico confiable para todos los casos, por lo tanto, los centros especializados con expertos en DCP utilizan múltiples pruebas y observaciones para confirmar el diagnóstico. Los tipos de prueba disponibles pueden variar dependiendo de su seguro médico y la accesibilidad a los servicios de salud en donde usted vive.

**Historial Médico**—El primer paso más importante es prestar atención a la historia clínica y síntomas del paciente. A diferencia de otros problemas respiratorios con síntomas similares, los síntomas de DCP siempre comienzan temprano en la vida, usualmente luego del nacimiento, y no se mejoran cuando con los cambios de clima o responden a los medicamentos y tratamientos para el asma o las alergias.

**Biopsia Ciliar**—La biopsia ciliar mostrando la estructura interna de los cilios utilizando un microscopio electrónico (EM) es la forma clásica de diagnosticar DCP. Es un procedimiento menor, en donde se obtienen células ciliadas de la superficie nasal interna y las vías aéreas inferiores. Las biopsias nasales y su análisis mediante EM son costosas y requieren de un alto nivel de experiencia no disponible en todos los centros de salud. Debido a esto, los resultados del EM pueden ser inconclusos y no todos presentar defectos estructurales relacionados a DCP. Aproximadamente 30% de las personas con DCP tienen una biopsia nasal normal.

**Prueba Nasal de Óxido Nítrico**—Por razones aún no conocidas, la mayoría de las personas con DCP tienen niveles extremadamente bajos del gas llamado óxido Nítrico Nasal (nNO) en sus cavidades nasales. En la pasada década, investigaciones han demostrado que medir el nNO (una prueba rápida y no dolorosa) puede ser útil para la detección temprana y diagnóstico de DCP. Medir el nNO no es un método aprobado por la administración de drogas y alimentos o "FDA" por sus siglas en inglés, por lo que debe ser completado como parte de un proyecto de investigación en centros con un equipo entrenado y especializado.

**Pruebas Genéticas**—Las mayoría de los genes conocidos como causantes de DCP están incluidos en las pruebas genéticas comerciales disponibles. Ya que aún no sabemos todos los genes asociados en DCP, una prueba negativa no excluye completamente la condición. Sin embargo, se estima que es posible identificar alrededor de 65-70% de todos los casos mediante una prueba genética. El costo de una prueba genética ha disminuido significativamente y se espera que sea cada vez menos costosa.

### ¿Cuál es el tratamiento de DCP?

Al día de hoy, no existen tratamientos basados en evidencia para DCP, por lo que el tratamiento depende de recomendaciones por paneles de médicos e investigadores expertos en DCP. En el 2016, la Fundación DCP, en colaboración con el grupo colaborador de DCP en América del Norte, publicaron las guías de manejo en consenso. Las mismas

están publicadas en la revista de Neumología Pediátrica. Este documento representa las prácticas actualizadas según definidas por el "North American Genetic Disorders of Mucociliary Clearance Consortium" y por el "PCD Foundation Clinical and Research Centers Network".

### ¿Cuáles son las complicaciones a largo plazo para una persona con DCP?

Al pasar el tiempo, la inflamación e infección crónica dañan permanentemente las vías aéreas; causando estreches irreversible y cicatrices llamadas bronquiectasias (las cuales requieren de una tomografía computarizada o "CT scan" de los pulmones para ser vistas). Ya en la adultez casi todas las personas con DCP desarrollan bronquiectasias. A medida que las bronquiectasias progresan, las infecciones empeoran y algunas veces dan paso a fallo respiratorio. Algunas personas con DCP pueden requerir trasplante pulmonar si sus pulmones fallan. Para más información vea la serie de información a pacientes del ATS sobre el tema de bronquiectasias en [www.thoracic.org/patients](http://www.thoracic.org/patients). Actualmente, no hay cura para DCP, pero hay muchos tratamientos médicos prometedores que pueden retrasar su progreso. Aunque la calidad de vida puede verse afectada para las personas con DCP, el progreso de la enfermedad y las complicaciones a largo plazo pueden variar significativamente entre pacientes. Por tal razón, no existe un promedio de expectativa de vida en las personas con DCP.

**Autores:** Adam Shapiro, MD, Stephanie Davis, MD, Michele Manion, Kathryn Briones

**Editores:** Marianna Sockrider, MD, DrPH, Wilfredo De Jesus Rojas, MD, FAAP

**Traducción al Español:** Wilfredo De Jesús Rojas, MD, FAAP

**Revisor de Traducción:** David Moreno McNeill, MD

## Rx Pasos a seguir

- ✓ Si entiende que usted o algún familiar puede tener DCP contacte a la Fundación DCP ("PCD Foundation") para más información.

**Número de Teléfono de su Proveedor de Salud:**

## Resources

### American Thoracic Society

- [www.thoracic.org](http://www.thoracic.org)

### PCD Foundation

- [www.pcdfoundation.org](http://www.pcdfoundation.org)

### PCD Family Support Group (UK)

- <http://pcdsupport.org.uk/>

### National Organization for Rare Diseases (NORD)

- [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org)

Esta información es un servicio público de la sociedad científica "American Thoracic Society". Su contenido tiene únicamente propósitos educativos. Esta información no debe ser utilizada como sustitución de una evaluación médica por un profesional de salud acreditado.

