

Discinesia Ciliar Primaria con Genotipo no Concluyente: Reporte de un Caso

Primary Ciliary Dyskinesia with Inconclusive Genotype: A Case Report

Autores:

Héctor Nuñez-Paucar^{1,*}, Geovanna Gutierrez-Iparraguirre², Noé Atamari-Anahui¹, Nelson Purizaca-Rosillo³, Carlos Valera-Moreno¹, Giuliana Medina-Sanabria¹

Filiaciones:

1. Instituto Nacional de Salud del Niño-Breña, Lima-Perú.
2. Instituto Nacional de Salud del Niño-San Borja, Lima-Perú.
3. Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima-Perú.

***Autor de correspondencia**

Héctor Nuñez-Paucar

Correo electrónico: hectornunezpaucar@gmail.com

Dirección Postal: Avenida Brasil 600, Breña, Lima, Perú.

Teléfono: (+51) 948578682

Resumen

La discinesia ciliar primaria es un trastorno genético heterogéneo autosómico recesivo caracterizado por la disfunción de la motilidad ciliar; que generan enfermedades de las vías respiratorias superiores e inferiores, problemas de lateralidad y dificultades reproductivas.

Objetivo: Evaluar el fenotipo clínico y la microscopia electrónica de transmisión compatible con discinesia ciliar primaria en un paciente con una variante genética de significado incierto en el gen *DNAI1*.

Caso clínico: Reportamos el caso de un adolescente masculino de 15 años con historia de infecciones respiratorias y cuadros obstructivos bronquiales recurrentes desde el período neonatal. Los estudios radiológicos mostraron atelectasias, alteración de los senos paranasales y bronquiectasias. Se descartaron otras causas de infecciones respiratorias recurrentes con estudio de inmunodeficiencias y test de cloro en sudor.

Las ultra estructuras ciliares mostró ausencia del par de microtúbulos centrales, de los brazos externos e internos de dineína, desorganización microtubular y el panel genético encontró una variante genética de significado incierto en el gen *DNAI1* (*NM_012144.4*):c.1489+5G>A. Fue tratado con antibioticoterapia, nebulizaciones con solución salina hipertónica y fisioterapia respiratoria con buena evolución.

Conclusión: El reporte de caso es el primero en nuestro país con fenotipo compatible con discinesia ciliar primaria, alteración de la ultraestructura ciliar y una variante genética de significado incierto.

Palabras clave: Discinesia Ciliar Primaria; Ciliopatías; Bronquiectasia; Variante Genética de Significado Incierto