

PCD: Indicaciones para un diagnóstico

- Infecciones crónicas de las orejas, la nariz y los pulmones
- Aflicción respiratoria neonatal de causa desconocida
- *Situs inversus* y otras anomalías de los órganos (ej: *situs ambiguus*, síndrome de heterotaxia, defectos congénitos del corazón)
- Bronquiectasia de comienzo temprano
- La pérdida de la facultad de oír
- Presencia de microbios raros en cultivos respiratorios
- La subfertilidad o la infertilidad con una historia de síntomas respiratorios
- Resultados negativos de un análisis de cloruro en el sudor y de estudios inmunofuncionales

La fundación PCD

¿Dónde puedo conseguir más información?

El diagnóstico y el tratamiento de PCD requieren especialización profesional. Aquí hay algunos sitios en el web donde se puede encontrar más información:

La fundación PCD: www.pcdfoundation.org

El programa PCD de la Universidad de North Carolina, Chapel Hill: <http://pulmonary.med.unc.edu/PCD.htm>

Consorcio de enfermedades genéticas del desague mucociliar: <http://rdcrn.epi.usf.edu/>

Sitio web de PCD del departamento pediátrico de UNC: <http://pediatrics.med.unc.edu/pediatric-specialties/allergy-immunology-and-infectious-diseases/primary-ciliary-dyskinesia-pcd>

GeneTests revisión de PCD: <http://www.geneclinics.org/query?dz=pcd>

Sitio web de PCD de la Universidad de Leicester: <http://www-micro.msb.le.ac.uk/mbchb/1c.html>

Grupo de apoyo familiar PCD del Reino Unido: <http://www.pcdsupport.org.uk/>

Grupo PCD de Alemania: http://www.kartagener-syndrom.org/html_deutsch/sonstiges_weltweit.html

El hospital pediátrico de Ontario oriental: <http://www.cheo.on.ca/english/9302a.shtml>

PCD Foundation
29252 N. 22nd Lane
Phoenix, Arizona 85085
612-396-1179
www.pcdfoundation.org
info@pcdfoundation.org



La fundación PCD

Información sobre

Disquinesia Ciliar
Primaria
(PCD)

Síndrome Kartagener

Síndrome de párpados inmóviles

Aplasia ciliar

¿Qué es el PCD?

PCD significa **disquinesia ciliar** primaria. El término PCD se emplea para describir desordenes hereditarios de las cilia móviles, las cuales incluyen también *el síndrome Kartagener, el síndrome de párpados inmóviles* y la *aplasia ciliar*. Las incidencias estimadas de desordenes ciliares hereditarios se extienden desde 1:12.500 hasta 1:25.000. Esto significa que alrededor de 15 a 20.000 americanos tienen PCD.

¿Qué son Cilia Móviles? y ¿Qué hacen?

Las cilia móviles son estructuras microscópicas que se parecen a pelos y que cubren muchas superficies internas del cuerpo incluyendo el tracto respiratorio, los sinus, las trompas de Eustaquio en las orejas, los ventrículos del cerebro, y los órganos reproductivos. Hay aproximadamente 10.000.000.000 cilia por centímetro cuadrado en el sistema respiratorio, y laten constantemente al ritmo de 5 a 50 latidos o ciclos por segundo. Las cilia son esenciales para la actividad de desagüe mucociliar que es necesario para mantener sano el tejido respiratorio. La actividad latente de las cilia mueve la flema lleno de impurezas fuera de áreas que son vulnerables a la infección o la inflamación.

También se cree que el movimiento latente de las cilia es esencial en determinar la colocación de los órganos durante el desarrollo embrionario. Aproximadamente la mitad de las personas afectadas por PCD tienen una condición llamada *situs inversus*, en la cual sus órganos torácicos y abdominales están volteados hacia una posición de reflejo invertido dentro del cuerpo. Cuando *situs inversus* está presente, el paciente está diagnosticado con *el síndrome Kartagener*, una subcategoría de PCD. Otras anomalías de la estructura o función de los órganos abdominales/torácicos pueden estar presentes en PCD, también. Colectivamente, estas colocaciones poco comunes de órganos son conocidas como *situs ambiguus* (ambiguus) o la heterotaxia.

¿Qué efectos tiene PCD?

PCD es un defecto hereditario de la estructura o función de las cilia móviles. Las cilia de personas con PCD no funcionan adecuadamente (y algunas veces *no* funcionan). Dificultades respiratorias casi siempre están presentes desde nacimiento. Sin cilia que funcionan, la actividad de desagüe mucociliar está profundamente impedida. Las secreciones respiratorias empiezan a acumular, se espesan y aumentan la posibilidad de infecciones. Sin tratamiento agresivo una forma de daño permanente a los pulmones, llamado bronquiectasia, puede ocurrir a una edad joven. Retraso en obtener un diagnóstico correcto y en el tratamiento puede aumentar el riesgo del desarrollo de enfermedad severa de los pulmones.

PCD también se asocia con la subfertilidad femenina y la infertilidad masculina. Otras complicaciones incluyen defectos complejos congénitos del corazón, deformidades del pecho y síndromes de asplenia/polysplenia. También han publicado reportes médicos de manifestaciones poco frecuentes como el hidrocefalo y la atresia biliar.

¿Cómo se diagnostica PCD?

Actualmente, el diagnóstico de PCD depende ante todo en una evaluación de la ultraestructura ciliar que se realiza en una clínica o laboratorio especializado. Historia clínica y síntomas, y una medida de nitrato de óxido nasal exhalado también forman parte del diagnóstico.

¿Es posible hacer un análisis genético para el PCD?

Últimamente, progreso en identificar los genes responsables para PCD ha resultado en el desarrollo del primer análisis molecular (genético) para las mutaciones *ADNL1* y *ADNH5* que son asociadas con PCD. El análisis genético corriente solamente identifica las mutaciones en 1/4 hasta 1/3 de los pacientes con PCD, así que no va a reemplazar los estudios ultraestructurales para la mayoría de los pacientes ahora mismo. Sin embargo, este análisis puede ser útil como una ayuda en el diagnóstico de PCD o en la evaluación de los parientes de pacientes con esas mutaciones. Mientras que se

¿Cómo puedo ser examinado por PCD?

Para un análisis diagnóstico por PCD, usted debe consultar a un médico que conoce la enfermedad y que conoce las otras condiciones que se parecen a los síntomas de PCD. La Fundación PCD puede ayudarle a encontrar un médico que tiene experiencia con PCD. Debido a que PCD es una enfermedad rara y difícil de diagnosticar, un viaje a un centro académico o especializado para el diagnóstico puede ser necesario.

¿Cuál es el tratamiento para el PCD?

La meta principal de un tratamiento para PCD es minimizar el daño que causa una infección crónica y/o la inflamación. Terapia para limpiar los conductos de aire, la cual incluye la limpieza ó despeje de secreciones y la broncodilatación, y el uso agresivo de los antibióticos son las formas más comunes de tratamiento. Otros recursos intentan reducir o eliminar síntomas tales como dolor del sinus y el trastorno gastrointestinal.

¿Hay barreras al tratamiento?

La ignorancia general sobre PCD y acceso limitado a centros capacitados de diagnosticar y tratar la enfermedad son una barrera para individuos que padecen de PCD. La Fundación PCD fue establecida por un grupo dedicado de pacientes, parientes y profesionales médicos para aumentar el nivel de conocimiento en el público sobre los desórdenes móviles ciliares heredados y también para asegurar acceso rápido y diagnóstico adecuado al tratamiento.

¿Cuál es el estado de la investigación de PCD?

PCD es uno de los tres desórdenes que se están estudiando con el Consorcio de Enfermedades Genéticas del Desagüe Mucociliar (Genetic Disorders of Mucociliary Clearance Consortium: GDMCC), un multi-centro esfuerzo patrocinado por la Sede de Enfermedades Raras (Office of Rare Diseases: ORD) y apoyado por los Institutos Nacionales de la Salud (National Institutes of Health: NIH). Para más información o para matricular en el registro de investigación, haga contacto con la Fundación DCP o véase el sitio web para el GDMCC (<http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/gdmcc/index.htm>).