

**BRONQUIECTASIAS NO FQ DEL ADULTO RELACIONADAS CON DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA.
LA RELEVANCIA DE LA RETINITIS PIGMENTOSA ENTRE LOS DATOS CLÍNICOS.***PRIMARY CILIARY DISQUINESIA RELATED BRONCHIECTASIS. RELEVANCE OF
PIGMENTARY RETINITIS AMONG CLINICAL DATA.*

Carlos Choquet¹, Marcos Restrepo², Alexis Cazaux^{1, 3}, Marcos Langer³, Victor Hugo Cambursano^{1,3,4}.

Las Bronquiectasias no FQ (BQC) constituyen una enfermedad persistente y en ocasiones progresiva, caracterizada por la dilatación y el engrosamiento irreversibles de la pared de los bronquios.

Pueden identificarse asociadas a un grupo amplio y heterogéneo de enfermedades aunque la relevancia que alcanzan en cada escenario oscila entre el hallazgo inesperado en las imágenes o en la histopatología, hasta una severa enfermedad que compromete la función respiratoria y el estado general^{1, 2}.

Son reconocidas actualmente, como una entidad que contribuye a la morbilidad respiratoria, especialmente en los países que padecen condiciones de salud y socioeconómicas menos favorables.

El diagnóstico, orientado habitualmente por su presentación clínica, que es con frecuencia diferente de la forma broncorreica clásica, puede pasar desapercibido por años, tanto en niños como en adultos, y en algunos casos, la enfermedad implica un deterioro importante, lento y progresivo, de la función respiratoria³. Entre las entidades asociadas con el desarrollo de BQC se describe la Disquinesia Ciliar Primaria (DCP), cuyo diagnóstico definitivo ofrece dificultades².

En circunstancias como esta cobra importancia el reconocimiento de los datos clínicos que fundamentan la sospecha de la entidad para entonces aplicar la metodología diagnóstica complementaria, que es costosa, discutida, no ampliamente disponible y de interpretación compleja.

La selección adecuada de los pacientes en base a los datos clínicos y la mejoría en la especificidad de los métodos diagnósticos complementarios, permitirían identificar a los enfermos, con objetivos de investigación e incorporación de datos provenientes de grupos más numerosos, como claramente expresan los expertos autores del documento recientemente publicado en *European Respiratory Journal*⁴.

Como datos clínicos relevantes sugieren: tos productiva persistente, anomalías mediastinales de rotación, cardiopatías congénitas, rinosinusitis persistente, enfermedad crónica del oído medio con o sin hipoacusia y síntomas respiratorios superiores e inferiores o ingreso a cuidados intensivos en un nacido en término, sibilancias, asma, neumonía, bronquiectasias e infertilidad⁴.

La ausencia de anomalías mediastinales de rotación, no excluye la sospecha diagnóstica.

En esta entidad, la combinación entre los defectos ultraestructurales identificados en la microscopía electrónica ciliar, que son numerosos, la variedad en las alteraciones de la motilidad ciliar, que oscila entre inmóviles, desorganizadas, rígidas e hiperquinéticas, los múltiples defectos genéticos originales conocidos y las consecuencias funcionales, generan un amplio espectro en la presentación de la enfermedad.

La motilidad ciliar se altera, además, en relación con procesos inflamatorios o infecciosos, disquinesia ciliar secundaria, lo que debería ser tenido en cuenta en el momento de obtener el tejido o estudiar la función ciliar mediante Oxido Nítrico nasal, como ejemplo⁵.

En las guías recientemente publicadas no se hace mención a una de las lesiones que acompaña ocasionalmente a las BQC en la DCP y que tiene un alto impacto en la calidad de vida de los pacientes, la Retinitis Pigmentosa, aunque si se menciona en el consenso publicado en 2009^{4, 6}.

La importancia de la asociación entre BQC y Retinitis Pigmentosa reside en que es una combinación que no tiene, a nuestro entender, otro nexo fisiopatológico que la DCP y aporta por lo tanto datos diagnósticos valiosos para una entidad en la que esta conclusión es compleja^{7, 8}.

1 Hospital Rawson, Córdoba, Argentina

2 Division of Pulmonary Diseases and Critical Care, South Texas Veterans Health Care System and University of Texas Health Science Center, San Antonio, TX, USA;

3 Centro Dr Lázaro Langer, Córdoba, Argentina.

4 Email de contacto: hugocambur@yahoo.com.ar

Se reconocen básicamente dos grupos de cilias, uno cuyas funciones dependen de la motilidad y otras sensoriales. Las consecuencias respiratorias se relacionan con la disfunción de las primeras y la Retinitis Pigmentosa, con la de las segundas⁹.

La multiplicidad de defectos genéticos que pueden afectar la estructura y/o la función de los diferentes tipos de cilias, podría generar numerosos fenotipos, cuya identificación es clave para aplicar los delicados métodos dirigidos al diagnóstico.

El fenotipo de BQC y Retinitis Pigmentosa, asociación de defectos en las cilias móviles y sensoriales, podría aportar en este sentido datos valiosos y es importante reconocerlo.

Bibliografía

- 1- Pasteur M.C., Bilton D., Hill A.T. *British Thoracic Society guideline for non CF bronchiectasis. Thorax* 2010; 65: i1-i58.
- 2- Bilton, D. *Update on non-cystic fibrosis bronchiectasis. Current Opinion in Pulmonary Medicine* 2008; 14: 595–599.
- 3- Chang A.B., Bell S.C., Byrnes C.A., Grimwood K., Holmes P.W., King P.T., Kolbe J., Landau L.I., Maguire G.P., McDonald M.I., Reid D.W., Thien F.C. and Torzillo P.J. *Chronic suppurative lung disease and bronchiectasis in children and adults in Australia and New Zealand. A position statement from the Thoracic Society of Australia and New Zealand and the Australian Lung Foundation. MJA* 2010; 193: 356–365.
- 4- *European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia.* Lucas JS, Barbato A, Collins SA, et al. *Eur Respir J* 2017; 49: 1601090.
- 5- *Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: searching for a gold standard.* Lucas J.S., Leigh M.W. *Eur Respir J* 2014; 44: 1418–1422.
- 6- *Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children.* Barbato A, Frischer T, Kuehni C.E., Snijders D, Azevedo I, Baktai G, Bartoloni L, Eber E, Escribano A, Haarman E, Hesselmar B, Hogg C, Jorissen M, Lucas L, Nielsen K.G., O'Callaghan C, Omran H, Pohunek P, Strippoli M, Bush A. *Eur Respir J* 2009; 34: 1264–1276.
- 7- *RPGR is mutated in patients with a complex X linked phenotype combining primary ciliary dyskinesia and retinitis pigmentosa.* Moore A, Escudier E, Roger G, Tamalet A, Pelosse B, Marlin S, Clement A, Geremek M, Delaisi B, Bridoux A, Coste A, Witt M, Duriez B, Amselem S. *J Med Genet* 2006;43:326–333.
- 8- *The cell biological basis of ciliary disease.* Marshall W.F. *The Journal of Cell Biology* 2008; 180 (1): 17–21.
- 9- *Primary Ciliary Dyskinesia. Recent Advances in Diagnostics, Genetics, and Characterization of Clinical Disease.* Knowles M.R., Daniels L.A., Davis S.D., Zariwala M.A., Leigh M.W. *Am J Respir Crit Care Med* 2013; 188 (8): 913–922.