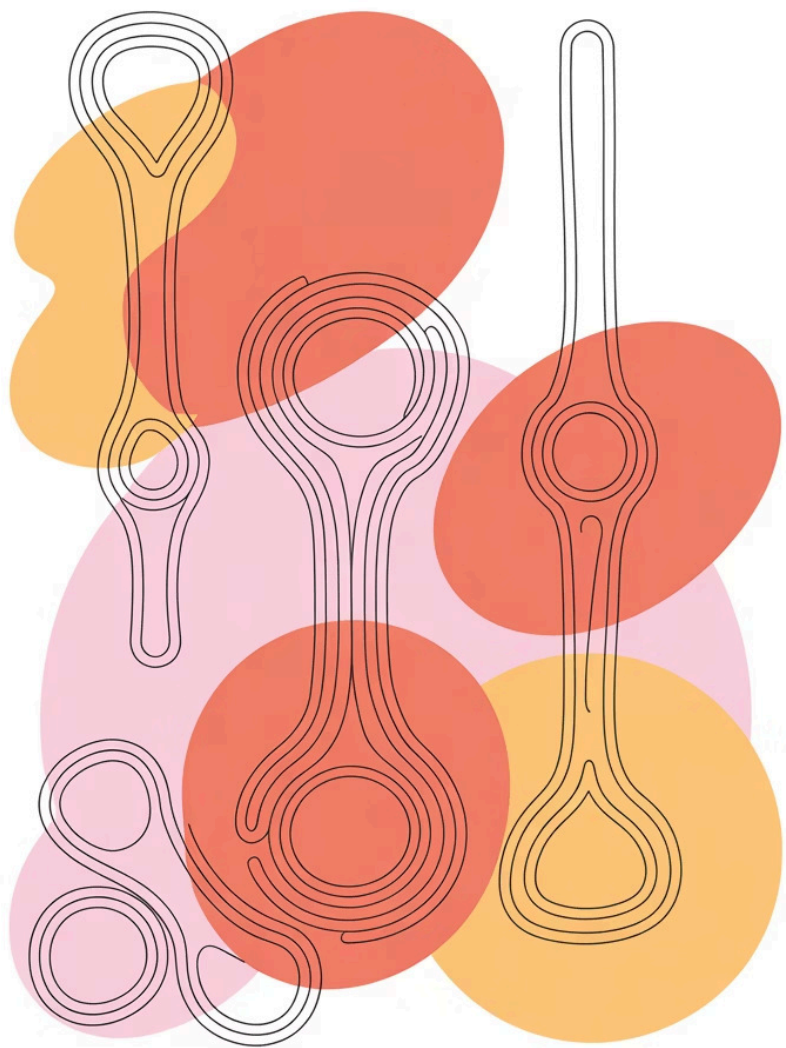




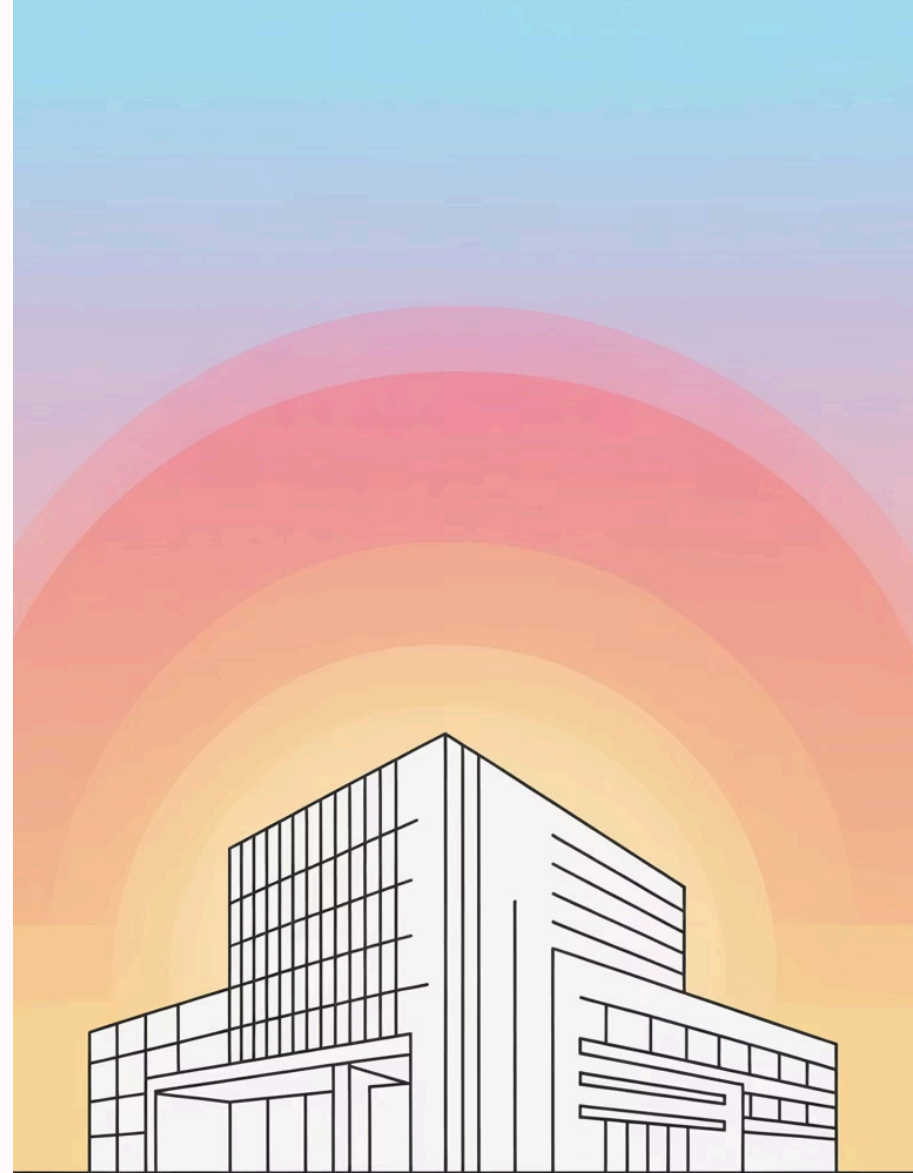
Diagnóstico de la Discinesia Ciliar Primaria

Recomendaciones de la European Respiratory Society (Sociedad Respiratoria Europea) y de la American Thoracic Society (Sociedad Torácica Americana) - 2025

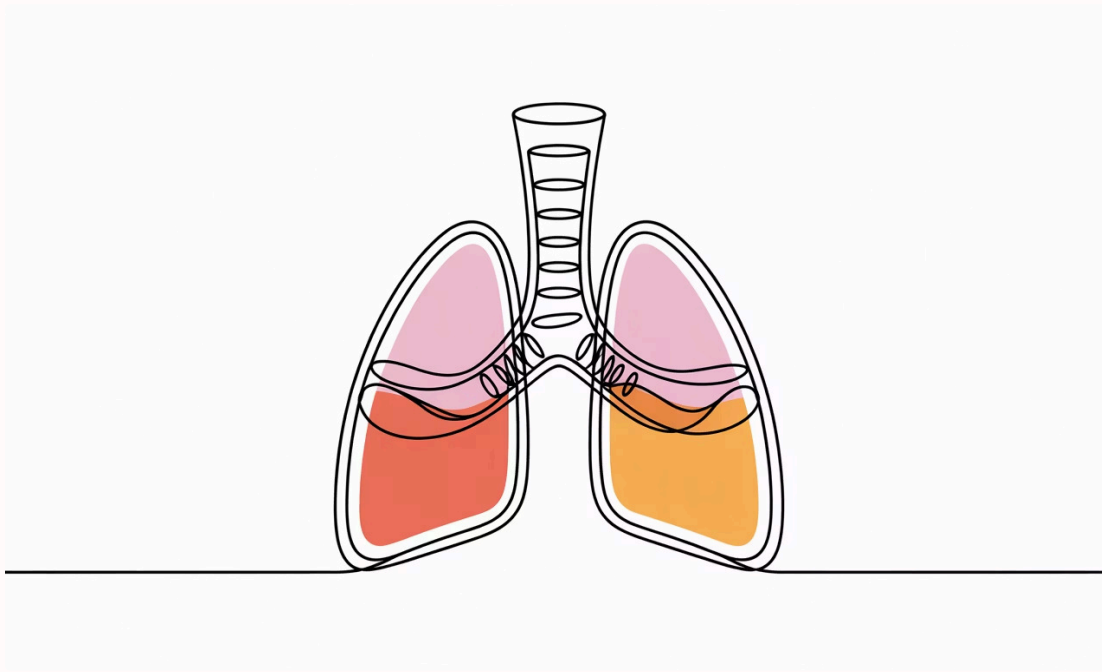
Un diagnóstico preciso para un mejor manejo

Estas recomendaciones de la ERS y la ATS, realizadas en 2025, resaltan la importancia de un enfoque diagnóstico **combinado, riguroso y experto** para la discinesia ciliar primaria.

Fuente: Shoemark A et al. European Respiratory Society and American Thoracic Society guidelines for the diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia. Eur Respir J 2025.



¿Qué es la Discinesia Ciliar Primaria?



La discinesia ciliar primaria (DCP) es una enfermedad genética rara causada por anomalías o variaciones genéticas encontradas en uno de los **más de 55 genes** diferentes conocidos actualmente. Los cilios, diminutas estructuras móviles que recubren el interior de las vías respiratorias, no funcionan correctamente.

Sus manifestaciones son variadas e incluyen:

- **Tos productiva crónica** y congestión nasal tempranas
- Anomalías en la posición de los órganos (*situs inversus*)
- Afecciones frecuentes del oído medio
- Posibles trastornos de la fertilidad

¿Por qué el diagnóstico es complejo?

El cuadro clínico varía de un paciente a otro. Ninguna prueba aislada permite confirmar o excluir la enfermedad con certeza. Por lo tanto, el diagnóstico se basa en varias pruebas que apuntan en la misma dirección, interpretadas a la luz de la clínica.



Pruebas de referencia

Microscopía electrónica (ME) y análisis genéticos



Pruebas complementarias

nNO, videomicroscopía (VMVA - videomicroscopía de alta velocidad) e inmunofluorescencia (IF)



Centro especializado

Orientación recomendada a un centro de referencia especializado

El Monóxido de Nitrógeno Nasal (nNO)

El nNO, medido durante las exploraciones funcionales respiratorias, es una prueba simple y no invasiva. Es **altamente recomendado** como complemento de la microscopía electrónica y/o la genética.

Dos métodos de medición

Con cierre del velo del paladar (más preciso) o en respiración normal, en volumen corriente (útil en niños pequeños de 2 a 5 años)

Un resultado normal no significa exclusión del diagnóstico

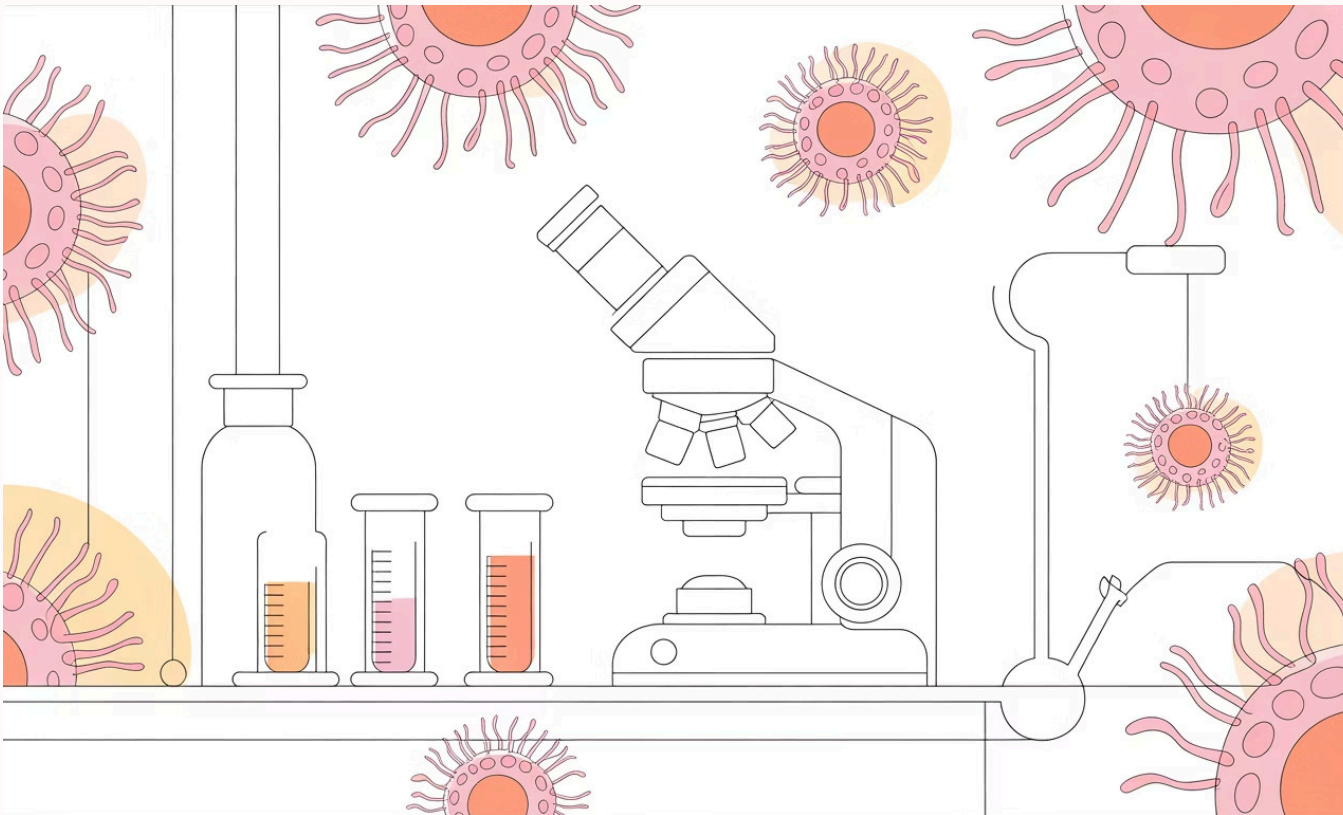
Un nNO normal no excluye la DCP. Algunos pacientes presentan un nNO por encima del umbral diagnóstico

Un resultado anormal apoya el diagnóstico

Un resultado disminuido refuerza el diagnóstico si está de acuerdo con los resultados de otros exámenes



La Videomicroscopía de Alta Velocidad (VMHV)



La VMHV permite observar el batido de los cilios en una muestra nasal o bronquial. Es **fuertemente recomendada** como complemento a las pruebas de referencia.

Puntos esenciales:

- El análisis **después del cultivo** es más fiable que antes del cultivo
- Esta prueba requiere una **experiencia significativa** y un volumen de muestras suficiente
- Debe realizarse en un **centro especializado**

Inmunofluorescencia (IF)

La IF detecta ciertas proteínas estructurales de los cilios en una muestra de células ciliadas. Es la prueba complementaria con el **nivel de evidencia más alto** (recomendación fuerte).

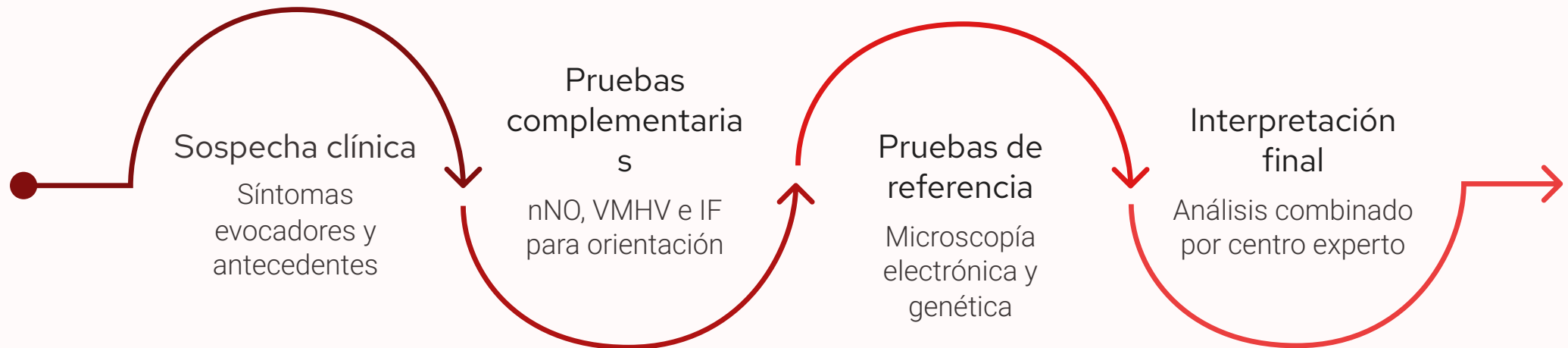
1 No es una prueba única
Un resultado normal no excluye la DCP

2 Calidad determinante
El panel y la calidad de los anticuerpos influyen fuertemente en la precisión

3 Ayuda para casos inciertos
Puede confirmar el diagnóstico ante variantes genéticas de significado incierto (VUS)

El enfoque diagnóstico combinado

Las tres pruebas complementarias — nNO, VMHV e IF — son todas útiles y pueden integrarse en un **algoritmo diagnóstico**. Estos son los principios clave adoptados por el grupo de expertos.



No existe un orden impuesto para los exámenes, pero consideraciones prácticas pueden guiar la elección de la primera prueba a realizar.

Lo que hay que recordar sobre el diagnóstico de la DCP

1

Ninguna prueba es perfecta y suficiente por sí sola

Se necesitan varias pruebas combinadas.

2

La calidad es primordial

Los exámenes deben seguir protocolos rigurosos.
Exploraciones completas mejoran la precisión diagnóstica.

3

La genética es esencial

Se recomienda buscar las variaciones genéticas, ya que tienen implicaciones directas en el manejo del paciente.

4

El centro experto

La derivación a un centro de referencia experimentado debe realizarse lo antes posible.

