



ARTÍCULO ORIGINAL

Desarrollo y validación de un método de análisis de la movilidad ciliar para el diagnóstico precoz de la discinesia ciliar primaria

Miguel Armengot^{a,*}, Mireya Bonet^a, Carmen Carda^b, María José Gómez^a,
Javier Milara^c, Manuel Mata^c y Julio Cortijo^a

^a Sección de Rinología, Servicio de Otorrinolaringología, Hospital General Universitario, Universidad de Valencia, Valencia, España

^b Departamento de Patología, Universidad de Valencia, Valencia, España

^c Fundación para la Investigación, Hospital General Universitario, Universidad de Valencia, Valencia, España

Recibido el 10 de junio de 2011; aceptado el 10 de julio de 2011

Disponible en Internet el 9 de setiembre de 2011

PALABRAS CLAVE

Sinusitis;
Bronquiectasias;
Dineína;
Batida ciliar;
Situs inversus;
Fertilidad;
Hipoplasia de senos
paranasales

Resumen

Introducción: La discinesia ciliar primaria (DCP) es una entidad clínica de difícil diagnóstico debido a que la motilidad y la estructura ciliar pueden variar según los pacientes. El objetivo principal ha sido evaluar la sensibilidad y especificidad para el diagnóstico de la DCP de un sistema de videoanálisis de alta resolución digital junto con un software propio desarrollado por nosotros para el análisis de la movilidad ciliar (Desinsoft-Bio 200). El objetivo secundario ha sido relacionar la actividad nasal ciliar con la clínica y las anomalías estructurales del cilio respiratorio.

Material y métodos: Se analizaron el transporte mucociliar mediante un método isotópico, la ultraestructura con microscopía electrónica y la frecuencia y el patrón de batida ciliar mediante el sistema Desinsoft-Bio 200. Veinticinco pacientes con DCP (11 de ellos con síndrome de Kartagener), 27 con discinesia ciliar secundaria y 34 sanos.

Resultados: El transporte mucociliar fue defectuoso en los pacientes con DCP y discinesia ciliar secundaria. La inmovilidad ciliar se observó en 6 de los pacientes con síndrome de Kartagener correlacionándose con la ausencia de dineína. Un movimiento ciliar alterado (discinesia) aconteció en el resto de pacientes con DCP, correlacionándose con un déficit parcial de dineína o ultraestructura normal. La movilidad ciliar y la estructura fueron normales en las discinesias ciliares secundarias y en sanos.

Discusión y conclusiones: El transporte mucociliar nasal posee una gran sensibilidad cercana al 100% para el diagnóstico de la DCP, pero muy baja especificidad. El sistema de análisis de la movilidad ciliar mediante el sistema de video digital de alta velocidad y resolución tiene una sensibilidad y especificidad elevadas para el diagnóstico de la DCP. Este sistema de videoanálisis es más útil que el estudio ultraestructural y el transporte mucociliar como cribado de la DCP. La ausencia de dineína se correlaciona con la inmovilidad ciliar y es más frecuente en pacientes con síndrome de Kartagener.

© 2011 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: miguel.armengot@gmail.com (M. Armengot).

KEYWORDS

Sinusitis;
Bronchiectasis;
Dynein;
Ciliary beat;
Situs inversus;
Fertility;
Sinus hypoplasia

Development and validation of a method of cilia motility analysis for the early diagnosis of primary ciliary dyskinesia

Abstract

Background: Primary ciliary dyskinesia (PCD) is a clinically uniform entity, but cilia motility and structure can vary between patients, making the diagnostic difficult. The aim of this study was to evaluate the sensitivity and specificity in diagnosing PCD of a system of high-resolution digital high-speed video analysis with proprietary software that we developed for analysis of ciliary motility (Desinsoft-Bio 200). The secondary aim was to correlate nasal ciliary activity with clinical and structural abnormalities in PCD.

Material and methods: We analysed nasal mucociliary transport, cilia ultrastructure, nasal ciliary beat frequency and beat pattern studied by high-resolution digital high-speed video in 25 cases of PCD (11 Kartagener syndrome), 27 secondary ciliary dyskinesia and 34 healthy volunteers.

Results: Nasal mucociliary transport was defective in both primary and secondary ciliary dyskinesia. Ciliary immotility was observed only in 6 patients with Kartagener syndrome and correlated with the absence of dynein. We observed a correlation between partial dynein deficiencies and ciliary dyskinesia. Cilia activity and structure was normal in secondary ciliary dyskinesia.

Conclusion: Nasal mucociliary transport showed high sensitivity for PCD diagnosis with a low specificity. High-resolution digital high-speed video has a high sensitivity and specificity for diagnosing PCD. This system of video analysis is more useful than ultrastructural study and mucociliary transport for PCD screening. Dynein absence is correlated with cilia immotility and is more common in patients with Kartagener syndrome.

© 2011 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La discinesia ciliar primaria (DCP) o síndrome de inmovilidad ciliar (SIC) es una enfermedad rara generalmente heredada, con patrón autosómico recesivo. Afecta aproximadamente a entre 1:20.000 y 1:60.000 individuos¹. Se considera un grupo de enfermedades en las que existen una serie de alteraciones de la motilidad de los cilios respiratorios, los cuales pueden presentar una inmovilidad (SIC), una dismotilidad ciliar (DCP), o ambas. El SIC y la DCP son entidades clínicas uniformes y similares, por lo tanto clínicamente son sinónimos y así lo consideraremos en el resto del texto. La coexistencia de DCP y situs inversus se denomina síndrome de Kartagener (SK) y tiene una frecuencia comprendida entre el 40 y el 50% de los pacientes con DCP². La DCP y el SIC se caracterizan por la presencia de infecciones crónicas y simultáneas de las vías aéreas superiores e inferiores, incluido el oído medio, desde el nacimiento. El diagnóstico precoz es muy importante ya que, una vez efectuado, se puede realizar una serie de cuidados respiratorios que ayudan a aliviar los daños pulmonares irreversibles³.

A pesar de que la DCP es una entidad clínica uniforme, al realizar un estudio con microscopía electrónica, se ha observado que existen distintos subgrupos dentro de esta entidad. El déficit de dineína afecta al 70-80% de los pacientes^{4,5}. Sin embargo, existen casos de pacientes con DCP y SK con una ultraestructura ciliar completamente normal⁴. Por otra parte, se ha visto que puede haber anomalías ciliares en el contexto de infecciones e inflamaciones (discinesia ciliar secundaria, DCS). Por estas 2 razones, la validez diagnóstica del estudio ultraestructural es limitada⁶.

El estudio del transporte mucociliar por distintos métodos, como el de la sacarina o los isotópicos, no distingue entre déficit de transporte por alteraciones del moco o de la actividad ciliar, no siendo capaz de diferenciar entre DCP y DCS. Recientemente, se ha descrito un modelo de videoimagen digital de alta velocidad y precisión que ha permitido estudiar el patrón y la frecuencia de batida ciliar que puede ser útil en el diagnóstico de la DCP^{7,8}. Aunque diversas alteraciones genéticas se han visto implicadas en la etiopatogenia de la DCP, actualmente no hay tests genéticos válidos para el diagnóstico^{9,10}.

El objetivo principal de este trabajo ha sido evaluar la sensibilidad y la especificidad para el diagnóstico de la DCP de un sistema de alta resolución digital junto con un software propio desarrollado por nosotros para el análisis de la movilidad ciliar (Desinsoft-Bio 200, Spain). El objetivo secundario ha sido relacionar la actividad nasal ciliar con la clínica y las anomalías estructurales y evaluar la utilidad de este sistema en el diagnóstico de la DCP y de la DCS.

Métodos

Obtención y preparación de células epiteliales nasales. Análisis por imagen de la frecuencia de batida ciliar con sistema de alta resolución digital

Las muestras de células epiteliales de vía aérea se obtuvieron mediante curetaje de la mucosa del cornete medio y/o meato medio sin utilización de anestesia local, para evitar cualquier influencia externa, en un periodo no infeccioso agudo. Los experimentos realizados fueron aprobados por el

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4102071>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4102071>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)