

## Carta Trámite

23 de julio de 2021

A: Todos los Proveedores Contratados por First Medical Health Plan, Inc. para el Plan Vital, Región Única y Población Vital-X (Virtual)

**Re: Carta Normativa 21-0722 relacionada a la Política de ASES para el Manejo de los Pacientes Diagnosticados con Discinesia Ciliar Primaria (Primary Ciliary Dykinesia-PCD)**

Estimado(a) Proveedor(a):

Reciba un cordial saludo de parte de First Medical Health Plan, Inc. (FMHP).

Adjunto a este comunicado encontrará la Carta Normativa 21-0722 de la Administración de Seguros de Salud de Puerto Rico (ASES).

A través de esta Carta Normativa, la ASES establece la política ASES-OPAC-2021/P001, para el manejo de pacientes diagnosticados con Discinesia Ciliar Primaria (*Primary Ciliary Dykinesia* o PCD), bajo la Cubierta de Condiciones Especiales del Plan Vital. El propósito de la Política es brindar un uso apropiado, uniforme y ágil a los pacientes que padecen de esta condición.

La ASES informa que, los criterios de inclusión como condición especial requieren lo siguiente:

- Diagnóstico inicial de PCD o cualquiera de sus variantes, por menos de al menos una (1) de las siguientes pruebas diagnósticas confirmatorias:
  - Biopsia de tejido ciliado (generalmente de nariz o tráquea) con análisis de ultraestructura ciliar.
  - Prueba genética que muestra dos mutaciones que se sabe que causan PCD, una de cada progenitor (madre y padre).
- En caso de los menores, la inclusión como condición especial puede ser iniciada por:
  - Pediatra de cabecera, Neumólogo pediátrico, Genetista, Inmunólogo.
- En caso de los adultos, la inclusión como condición especial puede ser iniciada por:
  - Neumólogo, con evidencia de pruebas diagnósticas definitivas de PCD.
  - Médico Primario, con evidencia de diagnóstico definitivo de PCD.

La ASES informa que, una vez el paciente sea incluido bajo el Registro de Condiciones Especiales, este podrá asistir a visitas al neumólogo de tratamiento sin referido. Igualmente, el neumólogo podrá referir a manejo y evaluación de otras especialidades requeridas, servicios de laboratorio, y pruebas diagnósticas, sin requerimiento de referidos del médico primario, para aquellas condiciones exclusivamente relacionadas con el diagnóstico de PCD.

Para detalles específicos sobre la información provista por la ASES, le exhortamos a leer detenidamente la Carta Normativa 21-0722.

Si usted tiene alguna pregunta relacionada a este comunicado y/o necesita información adicional, siéntase en la libertad de comunicarse con nuestro Centro de Servicio al Proveedor al número libre de cargos 1-844-347-7802 de lunes a viernes de 7:00 a.m. a 7:00 p.m. También, puede acceder a [www.firstmedicalvital.com](http://www.firstmedicalvital.com).

Cordialmente,

Departamento de Cumplimiento  
First Medical Health Plan, Inc.



## CARTA NORMATIVA 21-0722

22 de julio de 2021

**A: ORGANIZACIONES CONTRATADAS DE MANEJO DE COORDINADO DE SALUD (MCO), GRUPOS MÉDICOS PRIMARIOS (GMP), Y PROVEEDORES PARTICIPANTES DEL PLAN VITAL**

**RE: POLÍTICA DE ASES PARA EL MANEJO DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON DISCINESIA CILIAR PRIMARIA (*PRIMARY CILIARY DYSKINESIA-PCD*)**

Se incluye la política **ASES-OPCAC-2021/P001**, establecida por la Administración de Seguros de Salud (ASES) para el manejo de los pacientes diagnosticados con **Discinesia ciliar primaria** (*“Primary Ciliary Dyskinesia” o PCD*), bajo la cubierta de condiciones especiales del Plan de Salud del Gobierno (PSG) - Plan Vital. Otros nombres para esta condición son: Síndrome de cilios inmóviles (*Immotile Ciliar Syndrome*) y Síndrome de Kartagener.

La **Discinesia ciliar primaria o PCD**, por sus siglas en inglés, es una condición genética rara de ciliopatías que ocasiona trastornos y enfermedades crónicas a nivel de pulmones, senos nasales y paranasales y oídos con bronquiectasias, distrés respiratorio del neonato y defectos de lateralidad de órganos. Es ocasionada por mutaciones genéticas con transmisión generalmente autosómica recesiva en la cual, los cilios de las vías aéreas pulmonares presentan trastornos de motilidad y función.

Mediante esta política, la ASES pretende brindar un acceso apropiado, uniforme y ágil a los pacientes que padecen esta condición. Esta población de pacientes, aunque no representa un alto porcentaje del total de beneficiarios del PSG-Plan Vital, sí sufren de complicaciones serias y requieren de un tratamiento continuo durante toda la vida.

En cuanto a los **criterios de inclusión como Condición Especial**, se requiere:

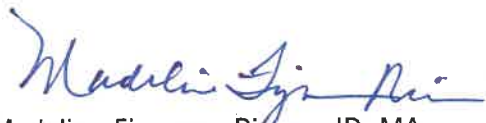
- Diagnóstico inicial de PCD o cualquiera de sus variantes, por medio de al menos una (1) de las siguientes pruebas diagnósticas confirmatorias:
  - Biopsia de tejido ciliado (*generalmente de nariz o tráquea*) con análisis de ultraestructura ciliar.
  - Prueba genética que muestra dos mutaciones que se sabe que causan PCD, una de cada progenitor (madre y padre)

- En caso de los menores, la inclusión como condición especial puede ser iniciada por:
  - Pediatra de cabecera, Neumólogo pediátrico, Genetista, Inmunólogo
- En caso de los adultos, la inclusión como condición especial puede ser iniciada por:
  - Neumólogo, *con evidencia de pruebas diagnósticas definitivas de PCD*
  - Médico Primario, *con evidencia de diagnóstico definitivo de PCD*

Una vez incluido el paciente bajo el Registro de Condiciones Especiales, este podrá asistir a visitas al neumólogo de tratamiento sin referido. Igualmente, el neumólogo podrá referir a manejo y evaluación de otras especialidades requeridas, servicios de laboratorios, y pruebas diagnósticas, sin requerimientos de referidos del médico primario, para aquellas condiciones exclusivamente relacionadas con el diagnóstico de PCD. De modo que, otras condiciones no relacionadas, tales como diabetes o hipertensión, etc., requerirán de la evaluación y los servicios del Médico Primario, para lo cual el neumólogo tratante remitirá al paciente a su médico primario.

La ASES solicita a todas las aseguradoras contratadas bajo PSG-Plan Vital diseminar esta Carta Normativa y la Política aneja entre sus redes de proveedores, a la mayor brevedad. Además, todas las aseguradoras deberán vigilar que se implemente lo establecido en la política, fomentando un acceso a servicios uniforme y ágil a estos pacientes.


Cordialmente,



Madeline Figueroa Rivera, JD, MA  
Directora Ejecutiva Interina

Anejo



<b>Plan de Salud del Gobierno (PSG) - Plan Vital</b> Oficina de Planificación y Estadísticas	
<b>Policy: Política para el Manejo de los Pacientes Diagnosticados con Discinesia Ciliar Primaria (Primary Ciliary Dyskinesia) (PCD)</b>	
<b>Number of Policy:</b> ASES-OPCAC-2021-P001	<b>Effective Date:</b> 1 de julio de 2021  <b>Pages:</b> 16
<b>Approved By:</b> Madeline Figueroa Rivera, JD, MA Acting Executive Director	<b>Signature:</b>  <b>Date:</b> 7/22/21
<b>Reference: Contract Attachment 7 "Mandated and Uniform Protocol for Conditions Included in Special Coverage"</b>	

#### PROPÓSITO:

Establecer un protocolo uniforme para la cubierta de condición especial bajo el Plan de Salud del Gobierno (PSG) - Plan Vital para el manejo y tratamiento de los pacientes con diagnóstico de Discinesia Ciliar Primaria (en adelante PCD por las siglas en inglés).

Con esta política se pretenda brindar un acceso uniforme, ágil y apropiado a los pacientes de esta condición, que, aunque no representan un alto porcentaje del total de beneficiarios del Plan de Salud del Gobierno -Plan Vital, sí sufren de complicaciones serias y requieren de un tratamiento continuo durante toda la vida.

#### Otros nombres y siglas por los que se conoce esta condición son:

- Discinesia Ciliar Primaria (DCP)
- Primary Ciliary Dyskinesia (PCD)
- Síndrome de cilios inmóviles
- Immotile Ciliar Syndrome
- Síndrome de Kartagener

## INTRODUCCIÓN:

La PCD es una condición genética rara de *ciliopatías* que ocasiona trastornos y enfermedades crónicas a nivel de pulmones, senos nasales y paranasales y oídos con bronquiectasias, distrés respiratorio del neonato y defectos de lateralidad de órganos. Es ocasionado por mutaciones genéticas con transmisión generalmente autosómica recesiva en la cual los cilios (organelas microscópicas) de las vías aéreas pulmonares presentan trastornos de su motilidad y función. Hay casos raros identificados de herencia ligada al cromosoma X y otros con características autosómicas dominante. Primero fue descrito en 1904 como combinación del *situs inversus* con bronquiectasia también conocido como Síndrome de Kartagener.

Este trastorno funcional interfiere y evita la eliminación y excreción de la mucosidad pulmonar, de los senos nasales y paranasales y del oído medio, con los agentes patógenos atrapados<sup>1</sup>. Esto a su vez conlleva que ocurran infecciones frecuentes.

Es sabido que en el cuerpo humano existen múltiples órganos, tejido y células con expresión de cilios y flagelos por lo que, en muchos casos, estos también están afectados. Es por esto que, según el sexo biológico, los hombres que padecen PCD usualmente son estériles, por disfunción de la motilidad de los espermatozoides, y en las mujeres con PCD, se pueden manifestar embarazos ectópicos con mayor frecuencia, debido a la disfunción ciliar de las trompas de Falopio.

## ETIOLOGÍA:

Condición genética que generalmente se transmite por herencia mendeliana (autosómica recesiva). En estos casos se manifiesta cuando un individuo hereda el mismo defecto genético de la misma condición de cada uno de su padre y madre. En los casos en que solamente recibe un gen defectuoso de uno de los padres, entonces se convierte en portador del rasgo (*trait*) aunque no se le manifiesta la enfermedad. El riesgo de transmisión a un hijo de la condición por dos

---

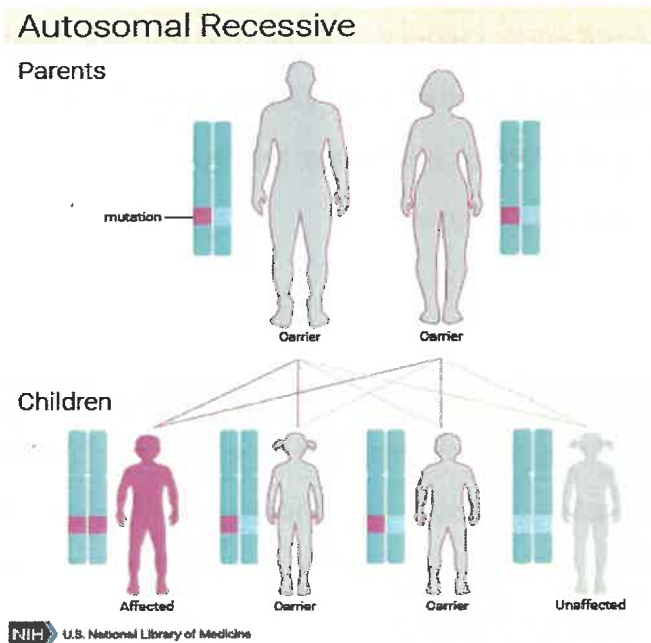
<sup>1</sup>De Jesús-Rojas, W.; Reyes-De Jesús, D.; Mosquera, RA. Primary Ciliary Dyskinesia Diagnostic Challenges: Understanding the Clinical Phenotype of the Puerto Rican *RSPH4A* Founder Mutation. *Diagnostics* 2021, 11, 281. <https://doi.org/10.3390/diagnostics11020281>

padres portadores es 25:50:25<sup>2</sup> (25% de los hijos tendrá la posibilidad de padecer la enfermedad, 50% serán potenciales portadores y un 25% estarán libres del defecto genético. El riesgo es igual para varones o hembras. Los hijos producto de relaciones entre personas consanguíneas, aumenta la probabilidad de transmisión de este trastorno genético.

### PREVALENCIA:

La PCD ocurre en aproximadamente 1:16,000 a 1:20.000 nacimientos. En el caso del síndrome de Kartagener, se calcula que ocurre en 1:32,000 a 1:40,000 nacimientos. Aunque no tenemos disponibles datos concretos de la prevalencia de PCD en Puerto Rico, hemos podido identificar unos treinta (30) casos diagnosticados, entre la población de PSG-Plan Vital.

Publicaciones recientes, han descrito la presencia de una mutación genética fundadora en la isla que pudiera aumentar la prevalencia de PCD en Puerto Rico. Esta mutación en el gen *RSPH4A* [c.921 + 3\_6delAAGT] es causante de la mayoría de los casos diagnosticados en Puerto Rico. La distribución geográfica de PCD en Puerto Rico no es específica de alguna región en particular.



## MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

Se han descrito una serie de signos y síntomas relacionados con esta condición y sus variantes. Las manifestaciones suelen estar presentes desde poco después de nacer, con tos, ahogo, asfixia y atelectasias (distrés respiratorio del neonato). Las personas afectadas suelen padecer de sinusitis crónica, infecciones crónicas y recurrentes pulmonares y óticas, tos crónica y persistente, exceso de mucosidades y desarrollar sordera temprana en la vida.

Los cilios se encuentran en múltiples órganos, tejidos y células de nuestro cuerpo, por lo que los mismos se verán afectados de diferentes maneras y con manifestaciones multisistémicas.

De igual manera el desarrollo embrionario en su etapa de organogénesis necesita de un movimiento ciliar adecuado para la distribución y localización de los órganos en desarrollo, por lo tanto, puede haber manifestaciones de transposición de órganos como es dextrocardia, *situs transversus* y *situs transversus totalis* (ubicación en imagen de espejo de ciertos órganos (hígado, corazón bazo, intestino)).

Importante conocer que los casos con lateralidad sólo ocurren en 50% de los casos y que en Puerto Rico la mutación fundadora (*RSPH4A* [c.921 + 3\_6delAAGT]) no es causante de dextrocardia y problemas de lateralidad, lo que dificulta aún más el diagnóstico. En otros casos, el defecto no sólo es en la localización del órgano sino también en su estructura, condición esta denominada *heterotaxia* o *situs ambiguous* y hasta en un 12% de pacientes con PCD tiene defectos congénitos cardíacos que en muchos casos pueden ser severos.

En el **Anejo I** se listan los hallazgos en orden de frecuencia.

## DIAGNÓSTICO:

El diagnóstico definitivo se hace por biopsia de tejido pulmonar o nasal y pruebas genéticas enfocadas en genes asociados al PCD. El diagnóstico temprano es sumamente importante para poder ofrecer tratamiento profiláctico para prevenir o minimizar un daño mayor al Sistema respiratorio por infecciones recurrentes y evitar la necesidad de un trasplante pulmonar a largo plazo.



Un método de cernimiento no invasivo, es medir los niveles de óxido nítrico nasal <sup>3</sup> (nNO) para identificar los candidatos a ser sometidos a biopsias. Esto es factible en pacientes de más de cinco (5) años, ya que es necesaria la cooperación para poder completar la técnica. Un pequeño tubo es colocado en un orificio de la nariz y mide los niveles de óxido nítrico.

Se sabe que existen al menos sobre 50 mutaciones genéticas asociadas a PCD y el número sigue aumentando. Hay paneles genéticos a través de laboratorios comerciales que sirven para ayudar en este diagnóstico. Estas muestras suelen tomarse en saliva o en sangre. Estudios de imágenes con CT de pecho pueden identificar en algunos casos las lesiones típicas de PCD como bronquiectasias en lóbulos inferiores principalmente o lateralidad de órganos en el 50% de los casos.

#### **DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL:**

- **Fibrosis quística.** Ver diferencias y tabla comparativa en el anejo II
- **Deficiencia de subclases de IgG,** Se caracteriza por infecciones recurrentes de oídos, senos nasales, bronquios y pulmones.
- **Otras:**
  - Reflujo gastroesofágico.
  - Pulmonía intersticial idiopática
  - Poliposis nasal idiopática
  - Bronquiectasias post infecciosas
  - Traqueobroncomegalia (Síndrome de Mournier-Kuhn)
  - Atopia severa

---

<sup>3</sup> En pacientes mayores de 5 años, la medida de niveles de óxido nítrico nasal es sensitivo y específico para el diagnóstico de PCD. El epitelio que recubre los senos paranasales produce óxido nítrico, pero en el caso de PCD, los niveles son extremadamente bajos, generalmente menos de 100nL/min. Sucede que en infecciones virales agudas y en pacientes que padecen de fibrosis cística estos niveles también están disminuidos es necesario esperar que el paciente esté libre o recuperado de alguna infección viral aguda y haber descartado el padecimiento de fibrosis cística antes de efectuar esta medida diagnóstica.

## MANEJO Y TRATAMIENTO:

Los casos de PCD deben de ser manejados en centros que conocen y se especializan en estas condiciones, así como condiciones pulmonares crónicas.

- **Evaluación neumológica inicial:**

- Radiografías de pecho inicial y al menos cada dos (2) años o cuando ocurran exacerbaciones respiratorias agudas.
- Función pulmonar completa (PFT) anualmente.
- Espirometría básica en cada visita o cada tres (3) meses.
- Broncoscopia diagnóstica inicial y terapéutica según sea necesario por la condición.
- Cernimiento de Aspergilosis Broncopulmonar Alérgica (ABPA).
- Niveles de IgE totales anuales.
- CT de pecho inicial y cada cinco (5) años
- Cultivos de vigilancia de esputo/ secreciones bronquiales idealmente en cada visita, cada tres (3) meses.
- Pruebas de Micobacterias No Tuberculosas (NTM) inicial al momento del diagnóstico y cada dos años Y antes de comenzar terapias prolongadas con antibióticos macrólidos (azitromicina).
- Prueba cutánea de tuberculina (PPD).
- Prueba del sudor (Sweat test) para diferenciar o descartar inicialmente fibrosis quística.
- Niveles de 25-hydroxi Vitamina D anual.
- Sonograma abdominal al momento del diagnóstico para descartar lateralización de órganos.
- Biopsia nasal inicial para diagnóstico bajo microscopía electrónica.
- Visita subsiguiente con neumólogo al menos 3-4 veces al año.

- **Evaluación inicial por especialista en nariz, oídos y garganta (ENT)** al menos anual, o según sea necesario en el caso de persona ya adulta. También ayuda a descartar el surgimiento de rinosinusitis crónica y de poliposis nasal. Manejo de condiciones de sinusitis y otitis media. Uso de irrigaciones nasales para prevención de sinusitis.
- **Evaluación audiológica anual** ya que a consecuencias de infecciones recurrentes y/o crónicas del oído medio pueden tener efusión y pérdida auditiva conductual.
- **Evaluación cardiológica inicial con ecocardiografía** para detectar lateralidad de órganos (dextrocardia) y otras anomalías congénitas del corazón.
- **Evaluación inicial por inmunólogo** para ayudar a descartar condiciones de inmunodeficiencia como deficiencias de subclase IgG y niveles de inmunoglobulinas de seguimiento (GAME)
- **Evaluación oftalmológica** cuando sea necesario para descartar retinitis pigmentosa.
- **EKG** para evaluar prolongación de segmento Q-T por uso crónico (de por vida) de azitromicina en pacientes con infección crónica por pseudomonas.
- **Terapias respiratorias con percusión torácica** diarias o cada 12 horas (VEST, Vibropercutor)
- **Vacunación** contra influenza (anual), neumococo (cada cinco /5/ años), y COVID-19, según indicado y guías de vacunación.

- **Uso de antibióticos para las exacerbaciones respiratorias** agudas causadas por bacterias.
  - En casos de infecciones respiratorias recurrentes y frecuentes se recomienda el tratamiento con antibióticos prolongado o tratamientos con antibióticos vía nebulización, como sería la Tobramicina inhalada.

**Otros medicamentos requeridos por pacientes de PCD:**

- Albuterol: 1.25/ 3mL. - 2.5/ 3mL.mg nebulizado cada 12 horas.
- 7% Solución Salina Hipertónica: 4mL nebulizado cada 12 horas.
- Tobramycin: 300 mg/ 5 mL. nebulizado BID o cada 12 horas.
- Azithromycin (Anti-inflammatory): 250-500mg oral tres veces en semana.

**CRITERIOS DE INCLUSIÓN CONDICIÓN ESPECIAL**

1. Diagnóstico inicial de PCD o cualquiera de sus variantes, por medio de al menos una (1) de las siguientes pruebas diagnósticas confirmatorias:
  - a. Biopsia de tejido ciliado (*generalmente de nariz o tráquea*) con análisis de ultraestructura ciliar.
  - b. Prueba genética que muestra dos mutaciones que se sabe que causan PCD, una de cada progenitor (madre y padre)
  
2. La inclusión como condición especial en caso de menores de edad puede ser iniciada por:
  - a. Pediatra de cabecera
  - b. Neumólogo pediátrico
  - c. Geneticista
  - d. Inmunólogo
  
3. En caso de adulto:
  - Neumólogo con evidencia de pruebas diagnósticas definitivas de PCD
  - Médico primario con evidencia de diagnóstico definitivo de PCD.

Una vez incluido el paciente bajo servicio de condición especial, este podrá asistir a visitas al neumólogo de tratamiento sin referido y de igual manera podrá el neumólogo referir a manejo y evaluación de otras especialidades requeridas y los servicios de laboratorios y pruebas diagnósticas sin requerimientos de referidos del médico primario, para condiciones exclusivamente relacionadas con el diagnóstico de PCD.

Cualquier otra condición no relacionada, como, por ejemplo, diabetes, hipertensión problemas metabólicos, etc, requerirán de evaluación y servicios del médico primario, para lo cual el neumólogo tratante remitirá al paciente a su médico primario.

**CUBIERTA:**

La cubierta bajo condición especial sin requerimiento de referidos del médico primario incluirá exclusivamente los dispuesto en la sección de Manejo y Tratamiento detallado arriba.

**DURACIÓN DE LA CUBIERTA ESPECIAL:**

Una vez diagnosticado con PCD e incluido en la cubierta especial, se mantendrá vigente en la misma indefinidamente mientras sea suscriptor del plan de Salud Vital.

En caso de transferirse el beneficiario de una aseguradora participantes en el plan Vital a otra aseguradora participante del plan Vital, la inclusión en cubierta especial seguirá activa sin requerimientos adicionales.

## REFERENCIAS

American Lung Association. *Learn About Primary Ciliary Dyskinesia*. Page last updated: March 6, 2020.

Chest Foundation. *Primary Ciliary Dyskinesia (PCD)*. Last Updated 11/02/2020 Author: Peadar G. Noone, MD, FCCP

De Jesús-Rojas, W.; Reyes-De Jesús, D.; Mosquera, RA. *Primary Ciliary Dyskinesia Diagnostic Challenges: Understanding the Clinical Phenotype of the Puerto Rican RSPH4A Founder Mutation*. *Diagnostics* 2021, 11, 281. <https://doi.org/10.3390/diagnostics11020281>

Fundación PCD Puerto Rico, Inc. De Jesús Rojas, Wilfredo, neumólogo pediátrico

Genetics And Rare Diseases information center.  
(GARD)<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/gard-information-navigator>

National Institutes of Health (NIH) Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD).

NIH-National Library of Medicine. MEDLINE PLUS. Primary Ciliary Dyskinesia. Reprinted from MedlinePlus Genetics (<https://medlineplus.gov/genetics/>)

## ANEJO I

### Hallazgos, signos y síntomas en orden de frecuencia en pacientes con diagnóstico de PCD

Medical Terms	Other Names	Learn More: HPO ID
<b>30%-79% of people have these symptoms</b>		
Abnormal sperm motility		<a href="#">0012206</a>
Chronic otitis media	Chronic infections of the middle ear	<a href="#">0000389</a>
Chronic rhinitis		<a href="#">0002257</a>
Chronic sinusitis		<a href="#">0011109</a>
Male infertility		<a href="#">0003251</a>
Nasal obstruction	Blockage of nose [more]	<a href="#">0001742</a>
Nasal polyposis		<a href="#">0100582</a>
Neonatal respiratory distress	Infantile respiratory distress [more]	<a href="#">0002643</a>
Productive cough	Wet cough	<a href="#">0031245</a>
Recurrent otitis media	Recurrent middle ear infection	<a href="#">0000403</a>
Recurrent sinopulmonary infections	Recurrent sinus and lung infections	<a href="#">0005425</a>
<b>5%-29% of people have these symptoms</b>		
Atelectasis	Partial or complete collapse of part or entire lung	<a href="#">0100750</a>
Bronchiectasis	Permanent enlargement of the airways of the lungs	<a href="#">0002110</a>
Clubbing	Clubbing of fingers and toes	<a href="#">0001217</a>
Conductive hearing impairment	Conductive deafness [more]	<a href="#">0000405</a>
Delayed speech and language development	Deficiency of speech development [more]	<a href="#">0000750</a>
Ectopic pregnancy		<a href="#">0031456</a>
Female infertility		<a href="#">0008222</a>
Lithoptysis		<a href="#">0032543</a>
Peribronchovascular interstitial thickening		<a href="#">0025177</a>
Pulmonary obstruction	Obstructive lung disease	<a href="#">0006536</a>
Pulmonary situs ambiguus		<a href="#">0011617</a>
Recurrent mycobacterial infections		<a href="#">0011274</a>
Situs inversus totalis	All organs on wrong side of body	<a href="#">0001696</a>
Wheezing		<a href="#">0030828</a>

Medical Terms	Other Names	Learn More: HPO ID
<b>1%-4% of people have these symptoms</b>		
Abnormal inferior vena cava morphology		<a href="#">0025576</a>
Anomalous pulmonary venous return		<a href="#">0010772</a>
Asplenia	Absent spleen	<a href="#">0001746</a>
Atrial situs ambiguous		<a href="#">0011539</a>
Double outlet right ventricle		<a href="#">0001719</a>
Hydrocephalus	Too much cerebrospinal fluid in the brain	<a href="#">0000238</a>
Intestinal malrotation		<a href="#">0002566</a>
Persistent left superior vena cava		<a href="#">0005301</a>
Polysplenia	Multiple small spleens	<a href="#">0001748</a>
Respiratory failure		<a href="#">0002878</a>
Rod-cone dystrophy		<a href="#">0000510</a>
Transposition of the great arteries		<a href="#">0001669</a>
Ventriculomegaly		<a href="#">0002119</a>

***Last updated: 2/1/2021***

## ANEJO II

### Comparación entre la condición de fibrosis cística (CF) y Discinesia Ciliar Primaria (PCD)

	<b>Fibrosis Quística (CF)</b>	<b>Discinesia Ciliar Primaria (PCD)</b>
<b>Genética</b>	Mutación genética heredada de manera autosómica recesiva la cual afecta la función de canales de cloro en las células	Mutación genética heredada de manera autosómica recesiva la cual afecta el movimiento (discinesia) de los cilios en la superficie de las células
<b>Fisiología</b>	<p>Los canales de cloro se encuentran en el tracto respiratorio (oído, nariz, tráquea, bronquios) y glándulas digestivas (ej. Páncreas), reproductivas y sudoríparas.</p> <p>Su función es facilitar el movimiento de iones de cloro y moléculas de agua (H<sub>2</sub>O) hacia el interior de los ductos para promover la hidratación. Esto permite que las secreciones del tracto respiratorio se mantengan de una consistencia apropiada y que el flujo dentro de los ductos exocrinos se mantenga patente.</p> <p>Cuando su función se ve alterada:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Las secreciones respiratorias se endurecen y se infectan con facilidad.</li> <li>• La función de las glándulas exocrinas disminuye y se destruyen.</li> </ul>	<p>Los cilios son estructuras microscópicas, parecidas al cabello, las cuales se encuentran en la superficie de las células del tracto respiratorio y el útero.</p> <p>Su función es de movilizar secreciones en el tracto respiratorio y movilizar el óvulo a través del útero. Los cilios también son responsables del movimiento de los espermatozoides al igual que determinar la orientación anatómica de los órganos durante el desarrollo fetal.</p> <p>Cuando su función se ve alterada:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Las secreciones respiratorias no pueden ser movilizadas, se acumulan en el tracto respiratorio y infectan con facilidad.</li> <li>• El óvulo no se transporta adecuadamente dentro del útero y los espermatozoides pierden su movimiento normal.</li> <li>• Los órganos internos pueden tener una orientación anómala.</li> </ul>
	<p><b>Infecciones recurrentes del tracto respiratorio</b> <b>Pulmonía</b></p> <p><b>Bronquitis Sinusitis Otitis media</b></p> <p><b>Daño irreversible del pulmón</b> <b>(Bronquiectasias)</b></p>	<p>Tos productiva (con flema) constante desde la infancia Congestión nasal constante desde la infancia</p> <p><b>Infecciones recurrentes del tracto respiratorio</b> <b>Pulmonía</b></p>

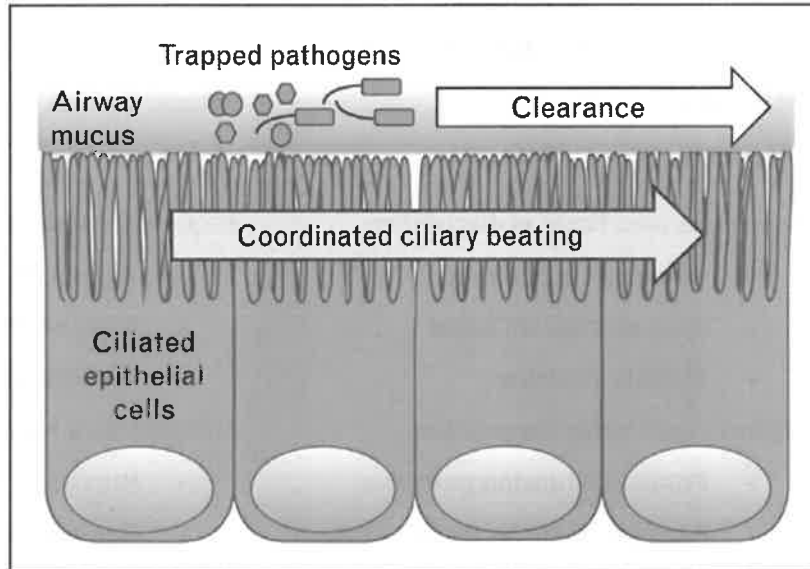


<b>Signos y síntomas</b>	<p>Pancreatitis recurrente Malabsorción de nutrientes Diarreas</p> <p>Fallo del crecimiento</p> <p>Sudoración y deshidratación excesiva</p> <p><b>Infertilidad</b></p> <p><b>Pólipos nasales</b></p>	<p><b>Bronquitis Sinusitis Otitis media</b></p> <p><b>Daño irreversible al pulmón (Bronquiectasias) Infertilidad</b></p> <p>Embarazos ectópicos</p> <p><b>Pólipos Nasales</b></p>
<b>Pruebas diagnósticas</b>	<p>Requeridas para hacer el diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>☐ +/- Cernimiento neonatal</li> <li>• Nivel de cloro en sudor</li> <li>• <b>Análisis genético</b></li> </ul> <p>Ancilares para hacer diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Prueba de función pulmonar</b></li> <li>• <b>Radiografía de pecho (CT Scan)</b></li> <li>• Niveles de encimas pancreáticas</li> <li>• Contenido de grasa y/o elastasa en excreta</li> </ul>	<p>Requeridas para hacer el diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Biopsia de cilios nasales</li> <li>• Nivel de óxido nítrico nasal</li> <li>• <b>Análisis genético</b></li> </ul> <p>Ancilares para hacer diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Prueba de función pulmonar</b></li> <li>• <b>Radiografía de pecho (CT Scan)</b></li> </ul>
<b>Tratamientos</b>	<p><b>Uso prolongado de antibióticos</b> Reemplazo enzimático <b>Trasplante de pulmón</b></p>	<p><b>Terapia respiratoria Vibropercusión pulmonar</b></p> <p><b>Uso prolongado de antibióticos</b> <b>Trasplante de pulmón</b></p>

- (1) Radlović N. Cystic fibrosis. *Srp Arh Celok Lek.* 2012;140(3-4):244-249. doi: [10.2298/SARH1204244R](https://doi.org/10.2298/SARH1204244R)
- (2) Knowles MR, Zariwala M, Leigh M. Primary Ciliary Dyskinesia. *Clin Chest Med.* 2016;37(3):449-461. doi: [10.1016/j.ccm.2016.04.008](https://doi.org/10.1016/j.ccm.2016.04.008)
- (3) Discinesia Ciliar Primaria. Obtained from the American Thoracic Society on March 8, 2021. [\[https://www.thoracic.org/patients/patient-resources/resources/spanish/pcd.pdf\]](https://www.thoracic.org/patients/patient-resources/resources/spanish/pcd.pdf)

### ANEJO III

Ilustración esquemática de la depuración de patógenos por el mecanismo mucociliar.



**FIGURE 1.**

Mucociliary clearance. Inhaled pathogens are trapped by sticky airway mucus secreted by secretory goblet cells and submucosal exocrine glands (not shown).

Coordinated ciliary beating then drives the transport of the debris-laden mucus toward the oropharynx, where it is removed by expectoration or swallowing.

## ANEJO IV

### Algoritmo para diagnóstico de PCD

#### ATS CLINICAL PRACTICE GUIDELINE

