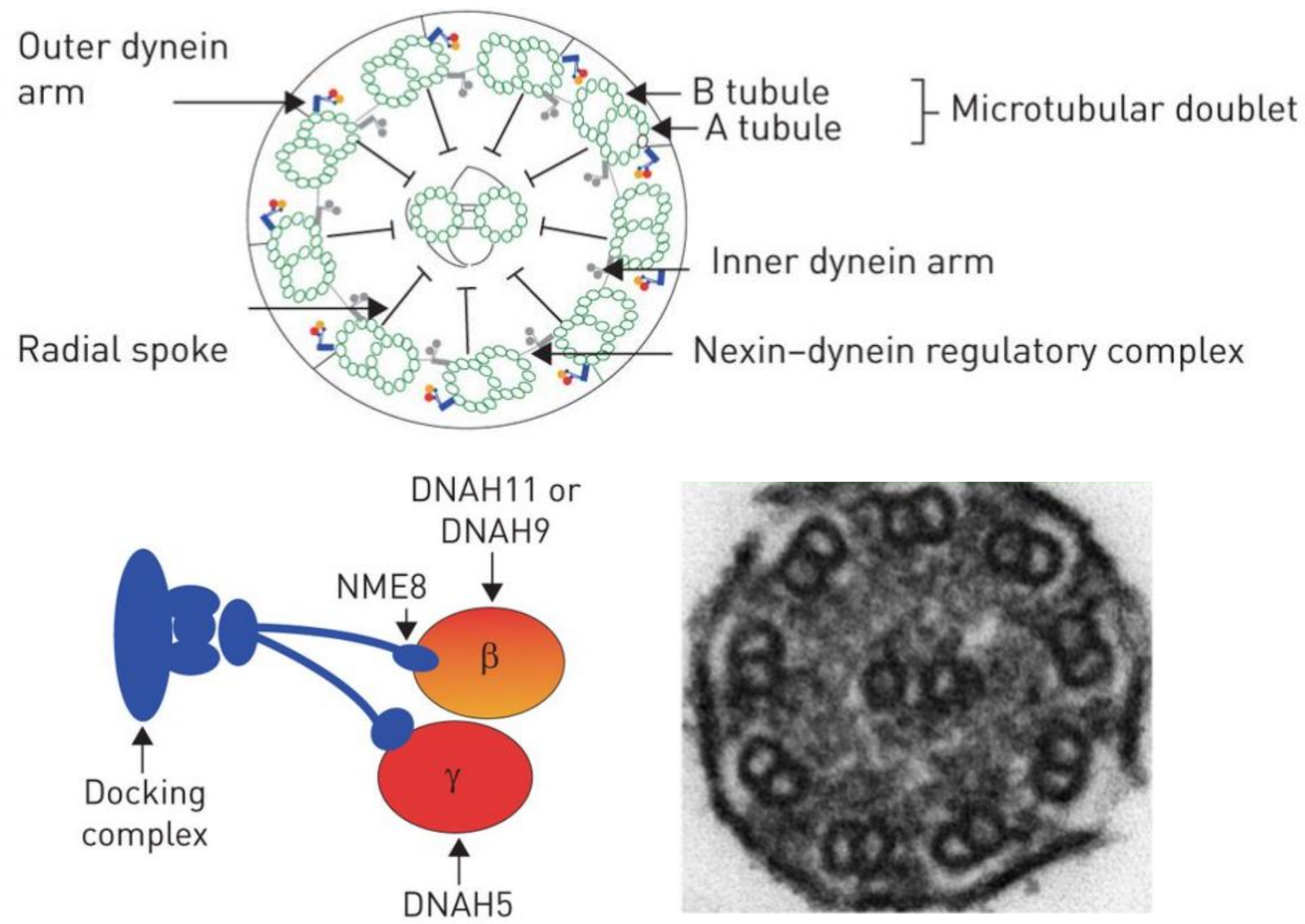


Discinesia ciliar primaria como causa poco frecuente de dificultad respiratoria neonatal.

Miguel Rivas Vázquez, María Manso Gómez, Einés Montegudo Vilavedra, Laura Formoso Leal, Emilio García Fernández, Elena Maside Miño. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. Servicio de Pediatría.

La dificultad respiratoria en periodo neonatal es una situación habitual en pediatría. En ocasiones, la causa puede ser infrecuente y de difícil diagnóstico.

Nuestro caso: Neonato con **dificultad respiratoria** y abundantes **secreciones bronquiales** en 1º día de vida: Ingreso.

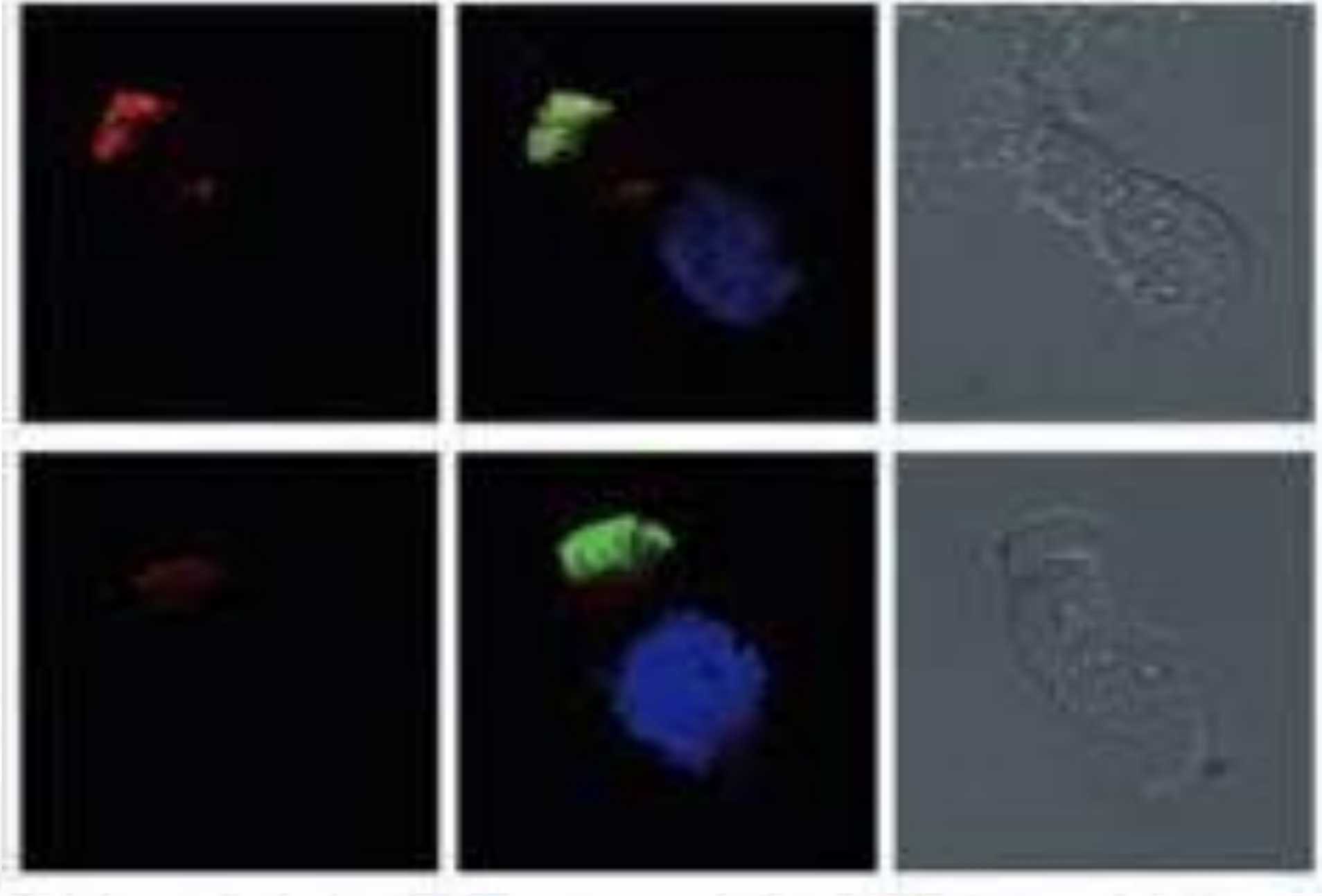


Soporte respiratorio con CPAP, lenta mejoría progresiva y alta. Buena evolución posterior salvo ERGE y infecciones respiratorias tratadas con antibioterapia.

Compatible con **Discinesia ciliar primaria**: 3 mutaciones en el gen DNAH11. 1 probablemente patogénica, 2 significado incierto

Ante **evolución tórpida**, con secreciones bronquiales y atelectasias:

- **Mucopolisacáridos en orina**
- Panel **genético** de distrés respiratorio
- Panel de **ciliopatías**.



Se deriva a centro de referencia: confirmación histológica/inmunofluorescencia. Estudio compatible. Evidencia a favor de patogenicidad de las mutaciones encontradas

Distrés respiratorio neonatal de causa no clara

Atelectasias cambiantes

Uso prolongado de oxígeno

Situs inversus en un 50%



Discinesia ciliar primaria.

Importante un diagnóstico precoz para instaurar medidas y tratamientos adecuados.