

## Material suplementario

Tabla 1S. Datos epidemiológicos y clínicos de los pacientes incluidos en el estudio

| Paciente, Sexo | Consanguinidad | Edad (años) | IMC kg/m <sup>2</sup> | IMC z-score | PICA-DAR | Distrés neonatal | Rinitis | Sinusitis | Tos crónica | Otitis de repetición | Neumonías repetición | Bronquitis repetición | Bronquiectasias | Situs inversus | NO <sub>n</sub> (nl/min) | HSVM  | ME         | Gen causal |
|----------------|----------------|-------------|-----------------------|-------------|----------|------------------|---------|-----------|-------------|----------------------|----------------------|-----------------------|-----------------|----------------|--------------------------|---|------------|------------|
| 1*, M          | N              | 25          | 22,5                  |             | 7        | S                | S       | N         | S           | N                    | N                    | S                     | S               | N              | 3,9                      | Estático  | B ext, int | ARMC4      |
| 2*, M          | N              | 22          | 28,0                  |             | 5        | N                | N       | N         | S           | S                    | N                    | S                     | N               | N              | -                        | Estático<br>Mov. residual                       | B ext, int | CCDC114    |
| 3*, F          | N              | 15          |                       | -0,79       | 9        | S                | N       | N         | N           | N                    | N                    | N                     | N               | S              | -                        | -   | B ext      | CCDC151    |
| 4*, M          | N              | 3           |                       | -2,46       | 7        | S                | S       | N         | S           | N                    | N                    | N                     | N               | N              | -                        | Estático  | -          | CCDC39     |
| 5*, M          | N              | 18          | 29,1                  |             | 6        | S                | S       | S         | S           | N                    | N                    | N                     | S               | N              | -                        | Estático  | -          | CCDC39     |
| 6*, M          | N              | 10          |                       | -1,29       | 8        | N                | S       | N         | S           | N                    | N                    | N                     | S               | S              | 67,7                     | Rígido,<br>desorganizado                        | -          | CCDC39     |
| 7*, M          | N              | 16          |                       | -1,89       | 10       | N                | S       | N         | S           | N                    | N                    | N                     | S               | S              | 34,9                     | Rígido,<br>desorganizado                        | B int      | CCDC39     |
| 8*, M          | N              | 15          |                       | -1,01       | 8        | N                | S       | N         | S           | N                    | N                    | N                     | S               | S              | 14,6                     | Rígido,<br>desorganizado<br>Mov. residual       | -          | CCDC39     |
| 9*, F          | N              | 21          | 18,7                  |             | 5        | S                | N       | N         | S           | N                    | N                    | S                     | S               | N              | -                        | Estático  | -          | CCDC39     |
| 10*, M         | N              | 19          | 28,3                  |             | 10       | S                | S       | N         | S           | N                    | S                    | S                     | S               | S              | -                        | Rígido,<br>desorganizado<br>Movimiento residual | B int      | CCDC39     |
| 11*, M         | S              | 12          |                       | -1,69       | 8        | N                | S       | N         | S           | S                    | N                    | S                     | N               | S              | 1,65                     | Rígido,<br>desorganizado                        | B int, des | CCDC40     |
| 12, F          | S/ her de 11   | 1           |                       | -0,8        | 7        | S                | S       | N         | S           | N                    | N                    | N                     | N               | N              | -                        | Rígido,<br>desorganizado                        | B int, des | CCDC40     |
| 13*, F         | N              | 16          |                       | -1,06       | 8        | N                | S       | N         | S           | N                    | N                    | N                     | N               | S              | 44,5                     | Rígido,<br>desorganizado<br>Mov residual        | B ext, int | CCDC40     |
| 14*, F         | N              | 14          |                       | -1,12       | 4        | S                | N       | N         | S           | S                    | N                    | N                     | S               | N              | 17,2                     | Estático  | B ext, int | DNAH5      |
| 15, F          | N/ her de 14   | 17          |                       | 1,4         | 4        | N                | S       | N         | S           | S                    | N                    | S                     | S               | N              | 15,2                     | Estático<br>Mov. residual                       | -          | DNAH5      |
| 16*, F         | N              | 10          |                       | 0,09        | 4        | N                | S       | N         | S           | S                    | N                    | N                     | N               | N              | 3,5                      | Estático  | -          | DNAH5      |

|        |                 |    |       |    |   |   |   |   |   |   |   |   |   |       |                                     |                    |        |
|--------|-----------------|----|-------|----|---|---|---|---|---|---|---|---|---|-------|-------------------------------------|--------------------|--------|
| 17*, M | N               | 5  | -1,14 | 9  | S | N | N | N | S | N | N | N | S | -     | Estático                            | -                  | DNAH5  |
| 18*, M | N               | 17 | -1,22 | 8  | N | S | N | S | N | N | N | S | S | 6     | Estático<br>Mov. residual           | -                  | DNAH5  |
| 19*, M | N               | 8  | -1,94 | 8  | S | S | N | S | N | N | S | S | S | 5,5   | Estático<br>Mov. residual           | -                  | DNAH5  |
| 20*, M | N               | 20 | 16,2  | 4  | N | S | N | S | S | N | S | S | N | -     | Estático                            | -                  | DNAH5  |
| 21*, M | N               | 35 | 22,6  | 10 | S | S | S | S | S | S | S | S | S | 4,7   | Estático                            | -                  | DNAH5  |
| 22*, F | S               | 8  | -2,67 | 6  | S | S | N | S | S | S | S | S | N | -     | Estático                            | -                  | DNAH5  |
| 23*, F | N               | 15 | -0,16 | 4  | N | S | N | S | N | N | N | N | N | -     | Disminución<br>movimiento<br>distal | -                  | DNAH9  |
| 24*, M | N               | 3  | 2,96  | 11 | S | S | N | S | N | N | N | N | S | 15,01 | Hiperquinético                      | -                  | DNAH11 |
| 25*, F | N               | 24 | 20,6  | -  | - | S | S | S | S | N | S | S | N | 42,57 | Hiperquinético.<br>Onda incompleta  | -                  | DNAH11 |
| 26*, M | S               | 2  | -1,66 | 7  | S | S | N | S | N | N | S | N | N | -     | Hiperquinético                      | -                  | DNAH11 |
| 27*, M | N               | 19 | 19,5  | 4  | N | S | S | S | S | N | S | S | N | 4,3   | Hiperquinético                      | -                  | DNAH11 |
| 28*, F | S               | 6  | -1,17 | 4  | N | S | N | S | N | S | N | N | N | -     | Estático                            | B ext              | DNAI2  |
| 29, M  | S/ her de<br>28 | 10 | -2,21 | 6  | S | S | N | S | N | N | N | S | N | 14,2  | Estático                            | B ext              | DNAI2  |
| 30*, M | N               | 17 | -0,9  | 8  | N | S | S | S | S | N | S | S | S | -     | Estático                            | -                  | DNAI2  |
| 31*, M | N               | 3  | 1,22  | 8  | N | S | N | S | N | N | S | N | S | -     | Estático                            | -                  | DNAI2  |
| 32*, M | N               | 15 | 0,23  | 6  | S | S | N | S | S | S | S | S | N | 52,6  | Hiperquinético                      | -                  | RPGR   |
| 33*, F | N               | 42 | 19,3  | 4  | N | S | S | N | S | N | N | S | N | 67,3  | Rotatorio                           | Par<br>centra<br>l | RSPH1  |
| 34*, M | N               | 17 | 2,58  | 4  | N | S | N | S | S | N | N | S | N | 15,9  | Rotatorio                           | -                  | RSPH1  |
| 35, M  | N/ her de<br>34 | 12 | 0,36  | 6  | S | S | N | S | N | N | N | N | N | 47,8  | Rotatorio                           | -                  | RPSH1  |
| 36*, F | N               | 27 | 19,3  | 5  | S | S | N | S | N | S | N | S | N | 10    | Estático<br>Mov. residual           | -                  | RSPH1  |
| 37*, M | N               | 21 | 21,1  | 4  | S | S | S | S | N | S | S | S | N | 100   | Estático<br>Mov. residual           | -                  | RSPH1  |
| 38*, M | S               | 4  | -2,29 | 3  | N | S | N | S | N | N | N | N | N | -     | Rotatorio                           | -                  | RSPH4A |
| 39, F  | S/ her de<br>38 | 7  | -1,87 | 8  | S | S | N | S | S | N | N | N | N | -     | Rotatorio                           | -                  | RSPH4A |

|        |   |    |      |       |    |   |   |   |   |   |   |   |   |   |       |                                     |               |              |
|--------|---|----|------|-------|----|---|---|---|---|---|---|---|---|---|-------|-------------------------------------|---------------|--------------|
| 40*, F | S | 9  |      | -1,52 | 4  | N | S | N | S | S | N | N | S | N | 5,4   | Rotatorio                           | -             | <i>RSPH9</i> |
| 41*, M | N | 20 | 20,2 |       | -  | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 14,3  | Estático<br>Mov. residual<br>Rígido | -             | <i>SPAG1</i> |
| 42*, M | N | 16 |      | -0,69 | 10 | S | S | N | S | S | N | N | N | S | -     | Estático<br>Mov. residual           | B ext,<br>int | <i>TTC25</i> |
| 43*, F | N | 10 |      | 0,78  | -  | N | S | N | S | N | N | N | S | S | 2,3   | Estático                            | -             | <i>TTC25</i> |
| 44*, F | N | 12 |      | -1,36 | 6  | S | S | N | S | S | N | S | S | N | 128,7 | Disquinesia                         | -             | -            |
| 45*, F | N | 9  |      | -1,65 | 4  | N | S | N | S | S | N | N | S | N | 15,8  | Rígido,<br>desorganizado            | -             | -            |
| 46*, M | N | 25 | 21,3 |       | 4  | N | S | S | S | S | S | S | S | N | 14,8  | Estático<br>Mov. residual           | Normal        | -            |
| 47*, F | N | 15 |      | 0,46  | -  | - | S | S | S | S | S | S | S | N | 50,2  | Estático<br>Mov. residual           | -             | -            |
| 48*, F | N | 18 | 21,8 |       | 4  | N | S | S | S | S | S | N | S | N | 3,5   | Estático                            | -             | -            |
| 49*, F | N | 32 | 25,5 |       | -  | - | S | S | S | S | N | S | S | S | 11,4  | Estático<br>Mov. residual           | -             | -            |
| 50*, M | N | 32 | 21,3 |       | -  | - | - | - | S | - | S | - | S | N | 24,3  | Estático<br>Mov. residual           | -             | -            |
| 51*, F | N | 8  |      | 1,20  | 4  | N | S | N | S | S | S | S | N | N | 25,8  | Disquinesia                         | B ext,<br>int | -            |
| 52*, M | N | 28 | 21,0 |       | 6  | S | S | N | S | S | S | S | S | N | 14,6  | Estático                            | -             | -            |
| 53*, M | N | 17 |      | 5,74  | 6  | S | S | S | S | S | S | S | S | N | 5,1   | Estático                            | -             | -            |

\*: pacientes índice; -: falta de datos; NOn: óxido nítrico nasal; HSVM: videomicroscopía óptica de alta velocidad; ME: microscopio electrónico; her=hermano; M: sexo masculino; F: sexo femenino; S: sí; N: no; #:Escala PICADAR ; Mov. residual: Movimiento residual; B ext: ausencia de brazos externos de dineína; B int: ausencia de brazos internos de dineína; des: desorganización microtubular. En negrita hallazgos en el microscopio electrónico con buena correlación con el estudio genético.