

Material suplementario

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

Paciente, Sexo	Consanguinidad	Edad (años)	IMC kg/m ²	IMC z-score	PICA-DAR	Distrés neonatal	Rinitis	Sinusitis	Tos crónica	Otitis de repetición	Neumonías repetición	Bronquitis repetición	Bronquiectasias	Situs inversus	NO _n (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 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, desorganizado	-	CCDC39
7*, M	N	16		-1,89	10	N	S	N	S	N	N	N	S	S	34,9	Rígido, desorganizado	B int	CCDC39
8*, M	N	15		-1,01	8	N	S	N	S	N	N	N	S	S	14,6	Rígido, desorganizado 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, desorganizado Movimiento residual	B int	CCDC39
11*, M	S	12		-1,69	8	N	S	N	S	S	N	S	N	S	1,65	Rígido, 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, desorganizado	B int, des	CCDC40
13*, F	N	16		-1,06	8	N	S	N	S	N	N	N	N	S	44,5	Rígido, desorganizado 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 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 Mov. residual	-	DNAH5
19*, M	N	8	-1,94	8	S	S	N	S	N	N	S	S	S	5,5	Estático 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 movimiento 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. 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 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 centra 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 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 Mov. residual	-	RSPH1
37*, M	N	21	21,1	4	S	S	S	S	N	S	S	S	N	100	Estático 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 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 Mov. residual Rígido	-	<i>SPAG1</i>
42*, M	N	16	-0,69	10	S	S	N	S	S	N	N	N	S	-	Estático Mov. residual	B ext, 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, desorganizado	-	-
46*, M	N	25	21,3	4	N	S	S	S	S	S	S	S	N	14,8	Estático Mov. residual	Normal	-
47*, F	N	15	0,46	-	-	S	S	S	S	S	S	S	N	50,2	Estático 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 Mov. residual	-	-
50*, M	N	32	21,3	-	-	-	-	S	-	S	-	S	N	24,3	Estático Mov. residual	-	-
51*, F	N	8	1,20	4	N	S	N	S	S	S	S	N	N	25,8	Disquinesia	B ext, 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.