

Pierwotna dyskineza rzęsek (PCD)

Kod Orpha: 98861 Kod OMIM: 244400

Opis choroby *

Dane

Classification

Podtyp kliniczny

Synonyms

Dextrocardia-bronchiectasis-sinusitis syndrome
Prawostronne ułożenie serca - rozstrzenie oskrzeli - zapalenie zatok
Zespół Kartagenera
Zespół nieruchomych rzęsek, typ Kartagenera
Zespół Siewerta
Immotile cilia syndrome, Kartagener type
Kartagener syndrome
Siewert syndrome

ORPHA code

98861

OMIM code

244400, 242650

ICD10 code

Q34.8, Q34.2

ICD11 code

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Pierwotna dyskineza rzęsek (PCD)

Synonimy: PCD (ang. Primary ciliary dyskinesia); zespół Kartagenera

OMIM: 242650

ORPHA kod: 98861

ICD-10: Q34.2

Definicja choroby

Pierwotna dyskineza rzęsek (PCD) należy do ciliopatii, klasy chorób spowodowanych dziedziczną dysfunkcją rzęsek – zakonserwowanych ewolucyjnie organelli występujących na powierzchni komórek eukariotycznych. PCD jest ciliopatią spowodowaną dysfunkcją rzęsek ruchowych i/lub wici. Jej głównymi objawami są częste infekcje górnych i dolnych dróg oddechowych, randomizacja symetrii ciała i niepłodność męska oraz obniżona płodność kobiet. Fizyczną podstawę zaburzeń ruchu rzęsek i wici stanowią defekty elementów ultrastruktury rzęski lub nieprawidłowości w procesie ich składania.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

W obrębie rodzin, PCD jest dziedziczona poprzez pojedynczy locus, jednak w populacji PCD jest heterogenną grupą genetycznie uwarunkowanych chorób, których cechą wspólną jest zaburzenie ruchliwości rzęsek. Dziedziczenie PCD w większości rodzin podlega regułom dziedziczenia recesywnego autosomalnego; rzadko występuje dziedziczenie sprzężone z chromosomem X lub dominujące autosomalne. Spośród setek genów związanych z rzęskami (ciliom), mutacje powodujące PCD wykryto w około 50 genach, określanych zbiorczo jako „geny PCD”. Zaangażowanie niektórych z nich w patogenezę PCD jest sporadyczne i opisane zostało w pojedynczych rodzinach; inne geny leżą u podłoża PCD w dużej liczbie rodzin. Analizę podłoża genetycznego PCD utrudnia wysoka heterogenność alleliczna (duża liczba mutacji).

Epidemiologia

Częstość występowania PCD szacuje się na 1:4 000 do 1:50 000 żywych urodzeń; najczęściej przyjmowaną częstością jest 1:16 000.

Opis kliniczny

Objawy PCD są odzwierciedleniem zaburzeń funkcji rzęsek ruchowych występujących w różnych układach organizmu. Defekty ruchu rzęsek na powierzchni komórek nabłonka oddechowego prowadzą do upośledzenia procesu oczyszczania śluzowo-rzęskowego i w efekcie do objawów płucno-oskrzelowych, którym towarzyszą nawracające zapalenia śluzówki nosa, zatok, ucha środkowego i trąbek słuchowych. Nieprawidłowy ruch rzęsek w komórkach węzła zarodkowego w rozwoju embrionalnym prowadzi do randomizacji symetrii ciała, w wyniku której w połowie przypadków występuje odwrócenie trzewi (zespół Kartagenera) – całkowite bądź częściowe; może występować

dekstrokardia lub inne wady wrodzona serca związane z anomaliami symetrii ciała. Ze względu na defekty ruchu wici, u mężczyzn obserwuje się brak ruchu lub zmniejszoną ruchliwość plemników (astenozoospermia). Zaburzenia ruchliwości rzęsek w nabłonku jajowodów, wpływające na transport komórki jajowej, mogą powodować obniżoną płodność kobiet i zwiększone ryzyko ciąży pozamacicznej. U chorych w każdym wieku najczęstszym objawem jest nawracający produktywny kaszel. Choroba manifestuje się już we wczesnym okresie życia; u co najmniej 75% noworodków z PCD w pierwszej dobie po urodzeniu występuje noworodkowy zespół zaburzeń oddychania. Inne charakterystyczne objawy PCD to uporczywy nieżyt nosa (katar), ciężkie przewlekłe zapalenia zatok, wysiękowe zapalenia ucha środkowego oraz umiarkowana przewodzeniowa utrata słuchu. Przewlekłe infekcje dróg oddechowych powodują poszerzenie światła oskrzeli (rozstrzenie); w radiogramach klatki piersiowej widoczne są postępujące zmiany.

Diagnostyka

Objawy kliniczne nie wystarczają dla postawienia ostatecznej diagnozy i powinny być traktowane jako wskazanie do podjęcia dalszej, ukierunkowanej diagnostyki.

Jednoznaczne potwierdzenie wstępnej diagnozy PCD wymaga spełnienia przynajmniej dwa z kryteriów: niskie stężenie tlenu azotu w powietrzu wydychanym z nosa nNO; nieprawidłowy wynik w analizie funkcji (analiza ruchu rzęsek przy użyciu ultraszybkiej cyfrowej kamery video) lub struktury rzęsek (badanie ultrastruktury rzęsek w transmisyjnym mikroskopie elektronowym lub analiza defektów przy użyciu przeciwciał i mikroskopu immunofluorescencyjnego); znalezienie dwóch patogennych wariantów w genach PCD. Nie ma obecnie żadnego złotego standardu diagnostyki PCD, który w jednym badaniu mógłby potwierdzić lub wykluczyć rozpoznanie choroby.

Leczenie

Leczenie PCD jest zasadniczo objawowe i ma na celu zapobieganie przewlekłym uszkodzeniom miąższu płuc i rozstrzeniom oskrzeli. Dwie główne metody leczenia to antybiotykoterapia i fizjoterapia klatki piersiowej z drenażem ułożeniowym; należy unikać tłumienia kaszlu, który jest naturalnym mechanizmem oczyszczania dróg oddechowych. Najważniejszymi środkami zapobiegawczymi są minimalizacja narażenia na patogeny układu oddechowego, zanieczyszczenia wewnętrzne i zewnętrzne oraz unikanie palenia. W efektywnym leczeniu najbardziej krytycznych dla pacjenta objawów PCD ze strony układu oddechowego niezmiernie ważne jest wczesne zdiagnozowanie choroby. W diagnostyce różnicowej należy odróżnić PCD od szeregu podobnych zaburzeń, w tym mukowiscydozy, alergii, astmy, niedoboru odporności, wrodzonej choroby serca, asplenii lub polisplenii; podobne do PCD objawy fenotypowe mogą też wynikać z zaburzeń niegenetycznych – obrażeń, infekcji, stanów zapalnych (wtórna dyskineza rzęsek).

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Rokowanie

Długość życia jest niezmienna. Stan pacjenta jest różnorodny i zależy od nasilenia objawów; niezależne życie osoby dorosłej w pełni możliwe.

Organizacje pacjenckie

Polskie Towarzystwo Dyskinezy Rzęsek

Ważne strony internetowe

<https://www.mp.pl/pacjent/pediatrica/choroby/genetyka/151755,zespol-dyskinetycznych-rzesek>

<https://www.ibuk.pl/fiszka/261306/w-gabiniecie-lekarza-specjalisty-alergologia-i-pulmonologia-genetyka-w-chorobach-ukladu-oddechowego.html>

<http://ptdr.pl/>

<https://oddechzycia.pl/tag/dyskineza-rzesek/>

<https://www.omim.org/entry/244400>

<https://www.facebook.com/groups/dyskineza/>

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich: Instytut Pulmonologii i Chorób Płuc, Rabka

Poradnie Genetyczne

Oddziały pulmonologii dziecięcej

Autor/autorzy opisu

Ewa Ziętkiewicz, Michał Witt – Instytut Genetyki Człowieka PAN w Poznaniu

Data opisu

30.05.2023

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl