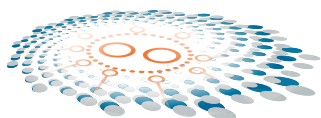




Czym jest Pierwotna Dyskineza Rzęsek?

Broszura informacyjna dla pacjentów



**PÓLSKIE TOWARZYSTWO
DYSKINEZY RZĘSEK**



Spis treści

Czym jest PCD?	3
Czym są rzęski i jaka jest ich rola w PCD?	4
Jaki jest przebieg choroby?	5
Które organy mogą być dotknięte w PCD?	6
Jak się diagnozuje PCD?	7
Genetyka	8
Problemy laryngologiczne w PCD	9
Uszy	9
Nos	10
Oskrzela	11
Problemy z refluksem w PCD	12
Szczepienia w PCD	13
Płodność w PCD	13
Mężczyźni	13
Kobiety	14
Palenie tytoniu	14
Sport, hobby, gry	15

Czym jest PCD?

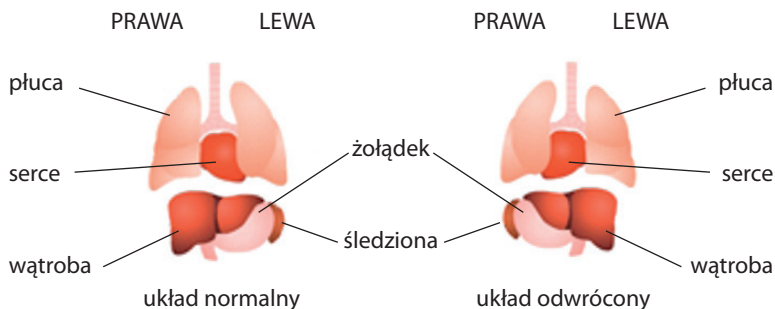
Pierwotna dyskineza rzęsek (z ang. primary ciliary dyskinesia, PCD) to dziedziczna, wieloobjawowa choroba, której pierwotną przyczyną są zaburzenia ruchu rzęsek – niewielkich wypustek znajdujących się na powierzchni komórek.

Główne objawy PCD powodowane są zaburzeniami ruchu rzęsek występujących w nabłonku wyściełającym drogi oddechowe (od płuc aż do nosa włącznie). U osoby zdrowej zsynchronizowany ruch rzęsek przesuwa śluz z resztkami komórek, bakteriami i wirusami z dróg oddechowych, aż do przełyku. Kiedy rzęski się nie ruszają lub gdy ich ruch jest ograniczony, śluz i obecne w nim zanieczyszczenia pozostają w drogach oddechowych, powodując przewlekłe infekcje nosa, zatok, oskrzeli, płuc oraz częste stany zapalne. Z biegiem czasu może to prowadzić do rozstrzeni oskrzeli (zniszczenia ich ścian, z ang. bronchiectasis – trwałe zmiany anatomiczne w postaci poszerzenia światła oskrzeli), a nawet do uszkodzenia płuc.

Objawy PCD dotyczą także układu rozrodczego. Niepłodność występująca u około 50% chorych mężczyzn spowodowana jest zaburzeniem ruchu plemników, wynikającym z uszkodzeń funkcji ruchowej wici (będących w istocie wydłużonymi rzęskami). U kobiet występuje obniżenie płodności, którego powodem są zaburzenia ruchu rzęsek występujących na komórkach nabłonka wyściełającego jajowody.

U około połowy pacjentów z PCD występuje odwrócenie trzewi (*situs inversus*), polegające na tym, że narządy wewnętrzne są ułożone po przeciwnej stronie niż normalnie (np. serce po prawej stronie, wątroba po lewej, itd.) (Rys. 1).

Odwrócony układ trzewi jest skutkiem upośledzenia funkcji rzęsek w trakcie rozwoju zarodkowego, rzęski obecne w tym okresie w zarodku mają wpływ na ułożenie narządów wewnętrznych. Kiedy ruch rzęsek zarodkowych jest zaburzony, układ organów wewnętrznych względem osi lewo-prawo jest kształtowany w sposób przypadkowy, w efekcie czego u połowy pacjentów z PCD wystąpi odwrócenie trzewi, a u połowy układ trzewi będzie normalny. Ze względu na objawy, w którym obok rozstrzeni oskrzeli i zapalenia zatok



Rys. 1 Układ narządów wewnętrznych człowieka
- normalny i odwrócony (situs inversus).

występuje odwrócenie trzewi, określany jest zespołem Kartagenera (od nazwiska odkrywcy).

Czym są rzęski i jaka jest ich rola w PCD?

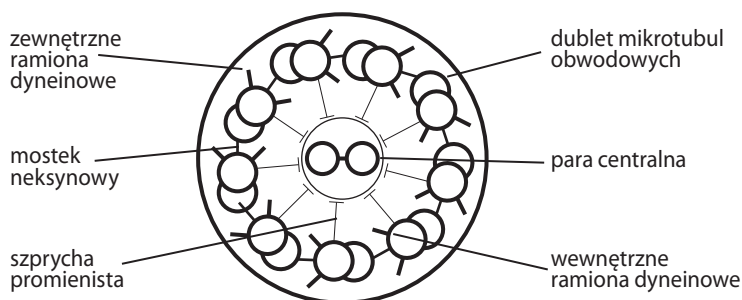
Rzęski to cienkie włosowate struktury występujące na powierzchni komórek. Są obecne na prawie wszystkich komórkach organizmu człowieka. Istnieją różne typy rzęsek, pełniących różne funkcje. Te, których zaburzenia powodują PCD, to rzęski obdarzone zdolnością ruchu. Rzęski ruchowe występują w dużej liczbie na powierzchni komórek nabłonka wyściełającego drogi oddechowe (nos, zatoki, oskrzela), narząd słuchu (ucho) oraz drogi rozrodcze (jajowody), a także komory mózgu. Rodzajem rzęsek ruchowych są także pojedyncze wici plemników.

Rzęska jest zespołem mikrotubul wystających z powierzchni komórki, okrytych błoną komórkową. Główna jej część – aksonema - zbudowana jest z dwóch mikrotubul centralnych otoczonych wianuszkami dziewięciu dubletów mikrotubul obwodowych, z którymi związane są złożone białka towarzyszące (Rys. 2). Białka te, znane jako zewnętrzne i wewnętrzne ramiona dyneinowe, są motorem, który odpowiada za ruch rzęsek. Ponadto w samej rzęsce występują też mostki neksynowe i szprychy promieniste (radialne), stabilizujące jej strukturę. Rzęski „oddechowe” występują na powierzchni komórek nabłonka górnych dróg oddechowych (jama nosa, zatoki przynosowe, ucho środkowe, trąbka

Eustachiusza, gardło) i dolnych dróg oddechowych (od tchawicy do oskrzelików). Każda orzęsiona komórka nabłonkowa posiada około 200 rzęsek, a szacowana gęstość rzęsek na powierzchni nabłonka układu oddechowego wynosi 10^9 (miliard) na cm^2 . U zdrowych ludzi, poruszające się w sposób skoordynowany („falujący”) rzęski przesuwają wydzielany przez komórki nabłonka śluz, w którym uwięzione są drobne zanieczyszczenia (kurz, fragmenty komórek, bakterie), przyczyniając się w ten sposób do oczyszczania dróg oddechowych (tzw. oczyszczanie śluzowo-rzęskowe). U chorych na PCD ruch rzęsek jest zaburzony, przez co w drogach oddechowych gromadzi się śluz z zanieczyszczeniami, których organizm nie potrafi usunąć. W konsekwencji dochodzi do częstych infekcji dróg oddechowych, które prowadzą do chronicznych stanów zapalnych, z czasem doprowadzając do trwałych uszkodzeń, zwłaszcza w oskrzelach i płucach.

Wici plemników odpowiedzialne są za ruch męskich komórek rozrodczych. W przypadku zaburzenia ruchliwości wici, plemniki tracą zdolność ruchu, co zmniejsza ich szanse na zapłodnienie komórki jajowej. U kobiet ruch rzęsek obecnych na komórkach nabłonka jajowodów wspomaga transport komórki jajowej w kierunku macicy; wynikiem jego zaburzeń może być obniżona płodność lub ciąża pozamaciczna.

Ruch rzęsek obecnych w czasie rozwoju zarodkowego w tak zwanym „węźle zarodkowym” odpowiedzialny jest za wytworzenie asymetrii ciała typowej dla organizmu ludzkiego (serce po stronie lewej, wątroba po



Rys. 2 Struktura rzęski z nabłonka oddechowego.

prawej itd.)(Rys. 1). Upośledzenie funkcji tych rzęsek powoduje, że ustalanie asymetrii układu organów wewnętrznych odbywa się w sposób losowy, stąd u połowy pacjentów z PCD występuje odwrócenie trzewi, a u połowy układ trzewi jest normalny.

Jaki jest przebieg choroby?

Typowo, dziecko chore na PCD wykazuje objawy już w okresie noworodkowym. Oddychanie jest utrudnione: nos zablokowany przez wydzielinę, pojawia się kaszel; może dojść do zapadnięcia się części płuca (niedodma). Niemowlęta często mają diagnozę tzw. noworodkowego zespołu niewydolności oddechowej lub noworodkowego zapalenia płuc.

Z czasem kaszel i niedrożność nosa spowodowana obecnością wydzieliny przechodzą w stan przewlekły i pojawiają się częste, poważne infekcje dróg oddechowych. Ponieważ oczyszczanie ze śluzu jest nieefektywne nie tylko w płucach, nos jest stale zablokowany wydzieliną, co często objawia się mową nosową. Już u małych dzieci migdałki są powiększone i dochodzi do częstych infekcji ucha środkowego. W wielu przypadkach rozwija się przewlekłe wysiękowe zapalenie ucha środkowego. Przewlekły wysięk w uchu środkowym jest powodem problemów ze słuchem (niedosłuchu), który jednak w wieku nastoletnim samorzutnie ustępuje. Dzieci w wieku szkolnym i starsze często chorują na zapalenia zatok.

Na przebieg choroby największy wpływ wywiera zajęcie płuc. Jeśli część płuca ulegnie niedodmie („zapadnie się”) i niemożliwe jest jej ponowne upowietrznienie („otwarcie”), dochodzi do przewlekłej infekcji tej części narządu. Razem z blokadą oskrzeli przez gęsty śluz, prowadzi to stopniowo do zniszczenia tej części płuca. W związku z tym, że uszkodzona część płuca jest bardzo wrażliwa na czynniki wywołujące choroby (bakterie/wirusy), mogą one łatwo namnażać się w uszkodzonej części płuca oraz atakować inne części płuc.

Przebieg choroby może być bardzo indywidualny. Niektórzy pacjenci przejawiają objawy choroby już w okresie okołoporodowym, podczas gdy u innych pierwsze objawy pojawiają się w okresie wczesnodziecięcym lub nawet później. Podobnie, początek i przebieg infekcji mogą być bardzo indywidualne.

Które organy mogą być dotknięte w PCD?

Najczęstsze zaburzenia występujące w PCD dotyczą układu oddechowego i rozrodczego.

Całkowite przełożenie trzewi (lustrzany układ organów wewnętrznych), wynikające z upośledzenia funkcji rzęsek w czasie rozwoju zarodkowego, nie ma zwykle wpływu na funkcję organów i nie powoduje dodatkowych problemów. Jednakże, u części pacjentów z PCD (ok. 5-10%) występuje jedynie częściowe odwrócenie trzewi (*heterotaksja*). Pacjenci z heterotaksją często cierpią na wrodzone wady serca. U tych pacjentów objawy kardiologiczne są na tyle poważne, że typowe objawy PCD są często niezauważane, przez co nie są prawidłowo leczone.

Innymi zaburzeniami, które mogą być związane z PCD są: wodogłowie (rozszerzenie komór mózgu), zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (*retinitis pigmentosa*), wielotorbielowatość nerek lub głuchota związana z upośledzeniem ucha wewnętrznego. Wymienione objawy są rzadko spotykane i charakteryzują złożone zespoły chorobowe, w których PCD jest tylko jednym z elementów pełnego spektrum zaburzeń.

Jak się diagnozuje PCD?

Diagnostyka PCD jest wieloetapowa, kosztowna i bardzo zależy od doświadczenia osoby przeprowadzającej badania. Jako badanie wstępne można stosować pomiar stężenia tlenu azotu (NO) w powietrzu wydychanym przez nos (nNO). Wartości nNO u pacjentów z PCD są znacząco niższe niż u osób zdrowych. Jednakże, sama obniżona wartość nNO nie jest wystarczająca do zdiagnozowania PCD, choćby dlatego, że ich zakres częściowo pokrywa się z wartościami obserwowanymi u chorych na inne choroby (np. mukowiscydozę).

W większości przypadków diagnoza PCD oparta jest na badaniu orzęsionych komórek nabłonka oddechowego pobranych ze śluzówki nosa. Komórki te pobiera się za pomocą miękkiej szczoteczki; ta szybka (ok. 20 sek.) procedura może zostać wykonana również u małych dzieci i niemowląt. Komórki orzęsione mogą także być pobrane z oskrzeli podczas bronchoskopii (badanie wziernikiem wnętrza dróg oddechowych), jeżeli

procedura ta jest wykonywana z innych powodów, np. dla wyjaśnienia problemów z oddychaniem.

Po pobraniu próbki nabłonka oddechowego przeprowadza się analizę ruchu rzęsek za pomocą wideomikroskopii. Doświadczony badacz jest w stanie z dużym prawdopodobieństwem określić na tej podstawie, czy pacjent jest chory na PCD, czy nie.

W jednym z najczęściej spotykanych wariantów PCD, w którym brak jest zewnętrznych ramion dyneinowych (z ang. outer dynein arms, ODA), rzęski są nieruchome lub tylko delikatnie drgają. Inne zmiany są trudniejsze do rozpoznania, ponieważ normalny sposób poruszania się rzęsek ulega w nich tylko nieznacznym modyfikacjom (np. bicie sztywne lub przyspieszone).

Diagnoza może być przeprowadzona za pomocą techniki immunofluorescencyjnej (IF), która umożliwia uwidocznienie elementów ultrastruktury rzęski przy zastosowaniu specyficznych przeciwciał; pozwala to na określenie, które elementy ultrastruktury rzęsek uległy uszkodzeniu.

Defekty ultrastruktury rzęsek można wykryć także przy pomocy mikroskopii elektronowej. Większość najczęściej spotykanych uszkodzeń dotyczy struktur rzęski znanych jako zewnętrzne (ODA) lub wewnętrzne ramiona dyneinowe (IDA). Najczęściej spotykane uszkodzenia to brak IDA lub ODA, obserwowane są także nieprawidłowa liczba lub ułożenie mikrotubuli obwodowych.

Ostatecznym i najbardziej specyficznym potwierdzeniem diagnozy PCD jest identyfikacja uszkodzonych genów (mutacji) stanowiących genetyczne podłoże zaburzeń struktury i funkcji rzęsek (badanie genetyczne).

Genetyka

PCD jest chorobą o autosomalnym recesywnym sposobie dziedziczenia. Oznacza to, że chory musi odziedziczyć dwie uszkodzone (zmutowane) kopie genu, po jednej od każdego z rodziców. W najczęstszym przypadku rodzice są bezobjawowymi nosicielami, tzn. każde z nich posiada jedną zmutowaną i jedną normalną kopię genu, która „maskuje” efekt mutacji.

Jeśli każde z rodziców posiada po jednej kopii mutacji, to ryzyko genetyczne, że dziecko będzie chore jest jak 1:4 (25%). Ryzyko, że dziecko tych rodziców będzie tak jak i oni nosicielem (będzie posiadało jedną kopię genu z mutacją i jedną normalną) jest jak 1:2 (50%), a szansa że dziecko nie odziedziczy „mutacji PCD” od żadnego z rodziców wynosi 1:4 (25%).

W Europie częstość występowania PCD wynosi 1:16 000 żywych urodzeń. Podawana częstość choroby jest najprawdopodobniej zaniżona, co związane jest z faktem, iż objawy PCD bez odwrócenia trzewi i/lub prawidłowym obrazem ultrastruktury rzęsek są niespecyficzne i PCD u takich chorych może pozostać nierozpoznana. Ponadto, przebyte infekcje wirusowe lub bakteryjne oraz czynniki środowiskowe, takie jak np. palenie tytoniu, mogą powodować zmiany w ruchliwości i strukturze rzęsek, które nakładają się na zmiany związane z PCD i mogą uniemożliwić rozpoznanie PCD.

W każdym przypadku noworozpoznanego PCD, osobie chorej i/lub rodzinie powinna zostać udzielona porada genetyczna w poradni genetycznej.

Ostatecznym potwierdzeniem rozpoznania PCD jest badanie genetyczne, w którym identyfikuje się mutację w jednym z „genów PCD”. Ze względu na mnogość genów, których mutacje powodują PCD, co wynika z wielce skomplikowanej struktury molekularnej rzęsek, nie prowadzi się takich badań w celach przesiewowych, mających na celu rozpoznawanie PCD na poziomie populacji. Ponadto, należy pamiętać, że mutacje w prawie 30 zidentyfikowanych do tej pory „genach PCD” wyjaśniają – zależnie od badanej populacji – jedynie 30 - 65% przypadków choroby. Oznacza to, że średnio w około połowie przypadków badanie genetyczne nie pozwoli zidentyfikować uszkodzonego genu.

Poza mutacjami dziedziczonymi w sposób autosomalny recesywny, PCD może być także spowodowane przez mutacje genów zlokalizowanych na chromosomie X (*RPGR* i *OFD1*); mutacje te powodują oprócz PCD dodatkowe poważne schorzenia. Są to jednak przypadki stosunkowo rzadkie.

Problemy laryngologiczne w PCD

Uszy

Problemy związane z nosem oraz uszami często umożliwiają łatwiejsze rozpoznanie PCD. Wsiękowe zapalenie ucha środkowego (z ang. glue ear) występuje praktycznie u wszystkich pacjentów z PCD. Jest spowodowane gromadzeniem się śluzu w trąbkach Eustachiusza, z których, ze względu na nieprawidłową funkcję rzęsek, śluz nie jest prawidłowo usuwany.

Wskutek zalegania śluzu powietrze z nosa nie dostaje się do ucha środkowego, a miejsce powietrza zajmuje płyn. Nagromadzenie płynu w uchu środkowym powoduje osłabienie słuchu spowodowane ograniczonym przenoszeniem dźwięków przez płyn oraz zwiększoną podatność ucha na infekcje.

Czasami utratę słuchu spowodowaną wsiękowym zapaleniem ucha środkowego leczy się poprzez wstawianie rurek wentylacyjnych (ang. grommets). Rurki mogą niestety ułatwiać przenikanie wody oraz bakterii do ucha środkowego, co może spowodować infekcje i powstanie wycieku z ucha, który może stać się stałą dolegliwością.

Wyciek z ucha ogranicza pozytywne efekty wstawienia rurek wentylacyjnych i uniemożliwia noszenie aparatów słuchowych. Z tego powodu normalnie nie wstawia się rurek wentylacyjnych u chorych na PCD, za wyjątkiem sytuacji wyjątkowych, np. gdy występuje zagrożenie zapadnięcia się błony bębenkowej ucha.

Jednakże jeśli występuje obustronna znaczna utrata słuchu, wpływająca na rozwój ogólny, szkolny, rozwój mowy i języka dziecka, wskazane jest założenie aparatu słuchowego.

W przypadku jednostronnej utraty słuchu, zwykle założenie aparatu nie jest wymagane, ponieważ drugie zdrowe ucho wystarczy dla normalnego funkcjonowania.

Nos

U pacjentów z PCD śluz obecny w nosie nie jest odpowiednio przesuwany przez rzęski i nie jest usuwany do gardła i przełyku. Z tego powodu u pacjentów PCD nos jest bardzo często zablokowany. Dotyczy to również przewodów wyprowadzających zatok szczękowych i czołowych, które uchodzą do przewodu nosowego.

Z tego powodu pacjenci z PCD chorują na przewlekły nieżyt nosa (wysięk z nosa, niedrożność przewodów nosowych), a jeśli dojdzie do prawi-

dłowego rozwoju zatok, często występują przewlekłe zapalenia zatok ze skłonnością do powstawania polipów.

Co można zrobić ?

Nos powinien być regularnie oczyszczany z użyciem soli w sprayu lub roztworów soli kuchennej - jeśli tylko dziecko to toleruje, należy przeprowadzać płukanie nosa z użyciem roztworów zawierających sól (np. sól emska lub sól morską). Można także przeprowadzać inhalację zatok z użyciem roztworu soli o wyższym stężeniu (6 - 7%), która rozrzedza gęsty śluz.

W niektórych przypadkach niemożliwe jest uniknięcie operacji zatok. Należy jednak pamiętać, że prawdopodobieństwo nawrotu jest tu bardzo wysokie. Należy to wziąć pod uwagę podejmując decyzję o operacji.

Oskrzela

Trudności oczyszczania oskrzeli ze śluzu prowadzą do częstych nawrotów zapaleń oskrzeli, a w końcu do przewlekłego zapalenia oskrzeli. W poszerzonych oskrzelach gromadzi się wydzielina, która łatwo ulega infekcjom bakteryjnym. Przewlekający się proces zapalny niszczy nabłonek, uszkadza i osłabia strukturę ścian oskrzeli, prowadząc do jej uszkodzenia (rozstrzeni oskrzeli). Powtarzające się stany zapalne otaczającego mięszu płuc mogą prowadzić do jego włóknienia i marskości.

Początkowo głównym objawem są nawrotowe infekcje dolnych dróg oddechowych. Z czasem stają się coraz bardziej długotrwałe, wreszcie dolegliwości utrzymują się przewlekłe, choć o zmiennym nasileniu. Dziecko kaszle codziennie, często z nasileniem w godzinach popołudniowych. Odkrztuszana wydzielina ma często charakter ropny i stwierdza się w niej obecność bakterii. Najczęstsze bakterie to *Hemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pneumoniae*, rzadziej *Pseudomonas aeruginosa*, *Escherichia coli* itd. lub beztlenowce.

U części dzieci obserwuje się przedłużające się lub nawracające (zwykle o tej samej lokalizacji) zapalenia płuc. Często obserwowany jest przewlekły wilgotny kaszel, z odkrztuszaniem wydzieliny śluzowo – ropnej lub ropnej, nierzadko obfitym w określonej pozycji. Plwocina może być

cuchnąca, podobnie jak oddech dziecka (co powodowane może być obecnością beztlenowców). Przy większej rozległości zmian zdarza się nietolerancja wysiłku i zaburzenia przyrostu masy ciała. Niekiedy jedynym objawem jest podwyższona temperatura ciała. Nierzadkie są deformacje klatki piersiowej o różnym nasileniu, niekiedy także kręgosłupa piersiowego. Krwiopłucie zdarza się u kilkunastu procent dzieci z rozstrzeniami - głównie w okresach zaostrzeń. Pojawiać się mogą palce pałeczkowate (zwykle przy dużej rozległości i długim czasie trwania choroby).

W leczeniu najważniejsze jest ułatwienie odkrztuszania poprzez odpowiednio dobrane techniki fizjoterapii (w tym wysiłek fizyczny).

Problemy z refluksem w PCD

Refluks żołądkowo-przełykowy (czyli zarzucanie kwaśnej treści żołądkowej do przełyku) często towarzyszy pacjentom z przewlekłą chorobą układu oddechowego. Refluks sam w sobie może być przyczyną niektórych przewlekłych chorób płuc. W PCD refluks może współistnieć oraz nasilać istniejące objawy płucne.

Każda osoba z przewlekłym kaszlem ma zwiększone ryzyko refluksu spowodowane zwiększeniem ciśnienia w jamie brzusznej podczas napadów kaszlu. Jeśli pacjenci z PCD nie odpowiadają na właściwą terapię objawów chorób płuc, należy zawsze sprawdzić występowanie refluksu i zastosować odpowiednie leczenie. Refluks wraz z wciągnięciem (aspiracją) wydzieliny do płuc może prowadzić do infekcji i stanów zapalnych płuc, co może znacznie przyspieszyć postęp choroby w dolnych drogach oddechowych.

Co można zrobić ?

Leczenie zazwyczaj opiera się na podawaniu leków. Neutralizacja kwasu żołądkowego zmniejsza zarówno spowodowany zgagą ból jak i reakcje zapalne w płucach - jeśli występuje aspiracja wydzieliny. Prokinetyki to czynniki, które zwiększają perystaltykę jelit, zwiększając opróżnianie żołądka. Przyjmowanie jednocześnie jedzenia i płynów znacznie zwiększa ryzyko, że półpłynna zawartość żołądka może wracać do przełyku, prowadząc do aspiracji wydzieliny do dróg oddechowych.

Szczepienia w PCD

W PCD oprócz realizacji szczepień obowiązkowych (wg kalendarza szczepień) zaleca się zastosowanie szczepionek zalecanych w przyjętych dla nich terminach. Szczepienia powinny być zorganizowane przez lekarza ogólnego/pediatrę.

Dla dzieci powyżej 6 miesiąca życia, zalecane jest podawanie szczepionki przeciwko grypie; to szczepienie może być zorganizowane przez lekarza rodzinnego. Szczepionki zwykle są dostępne w październiku każdego roku. Jeżeli dziecko jest szczepione po raz pierwszy, podaje się drugą dawkę szczepionki 4 tygodnie później, w przeciwnym razie szczepionkę podaje się tylko raz każdego roku. Jest zalecane, aby rodzice chorego dziecka także zostali zaszczepieni.

Często dla dzieci i dorosłych z PCD zaleca się również szczepionki przeciw pneumokokom. Skonsultuj się z lekarzem, czy potrzebujesz takiej szczepionki. W sprawie dokładnego ustalenia wymaganych szczepień ochronnych u swojego dziecka, skontaktuj się z lekarzem pediatrą.

Płodność w PCD

Niepłodność jako niezdolność do poczęcia dziecka po roku prób występuje u 1 na 7 par. Co najmniej 50% osób dotkniętych PCD może bez trudności począć dzieci lub zająć w ciążę, pozostałe osoby powinny zasięgnąć porady lekarskiej.

Mężczyźni

U mężczyzn chorych na PCD, plemniki mogą mieć słabą ruchliwość, co zmniejsza szanse na zapłodnienie komórki jajowej. Dokładne dane, u ilu procent chorych na PCD występuje taka zmniejszona ruchliwość plemników, nie są jednak znane.

Wstępne dane wskazują, że w niektórych wariantach genetycznych PCD, płodność mężczyzn może być obniżona w mniejszym stopniu niż w innych. W przypadku problemów z poczęciem, zaleca się, aby przeprowadzić analizę nasienia w klinice andrologicznej. Podczas tego badania, nasienie jest analizowane na wiele sposobów: analizowana jest ogólna

liczba plemników, odsetek plemników ruchliwych oraz struktura plemników (morfologia).

Jeżeli analiza wykazuje słabą ruchliwość plemników, te problemy można przezwyciężyć stosując techniki wspomaganego rozrodu: zapłodnienie in-vitro (IVF) lub docytoplazmatyczne wstrzyknięcie plemnika (ICSI). W czasie tej procedury, partnerka otrzymuje leki, stymulujące ją do wytworzenia dużej liczby komórek jajowych. Komórki te są pobierane za pomocą prostej procedury chirurgicznej. Pojedynczy plemnik o dobrej ruchliwości jest wstrzykiwany do komórki jajowej (ICSI), umożliwiając jej zapłodnienie i utworzenie zarodka, który może być zaimplantowany do macicy matki.

W azoospermii (brak plemników w ejakulacie), w powyżej 50% przypadków można uzyskać plemniki z jąder za pomocą zabiegu chirurgicznego. W innych przypadkach można użyć nasienia dawcy.

Kobiety

Plemnik i komórka jajowa spotykają się w jajowodzie, gdzie następuje zapłodnienie. Zapłodniona komórka jajowa (zarodek) przemieszcza się następnie do macicy. Jeśli jajowody są zablokowane lub przerwane, nie może nastąpić zagnieżdżenie zarodka, co jest przyczyną ok. 20% przypadków bezpłodności. Zaburzona ruchliwość rzęsek pokrywających ścianki jajowodów może być przyczyną obniżonej płodności kobiet chorujących na PCD.

Palenie tytoniu

Kiedy jest się chorym na PCD lub posiada się dziecko z PCD, bardzo ważne jest unikanie palenia tytoniu. W związku z tym, że PCD powoduje spowolnienie oczyszczania śluzowo-rzęskowego, toksyczne składniki dymu papierosowego mogą dłużej przebywać w płucach pacjentów z PCD, powodując zwiększone ryzyko uszkodzeń. Ponadto, dym papierosowy stymuluje zwiększenie produkcji śluzu, który dodatkowo jest bardziej lepki - to powód charakterystyczny dla palaczy papierosów objaw mokrego „kaszlu palacza”. Te efekty działania dymu papierosowego są katastrofalne dla płuc pacjentów z PCD, zwiększając ryzyko zakaże-

nia, uszkodzenia płuc i powodując pogorszenie ich czynności. Dlatego rzucenie palenia tytoniu jest absolutną koniecznością, jeśli u Ciebie lub u Twojego dziecka zdiagnozowano PCD.

Sport, hobby, gry

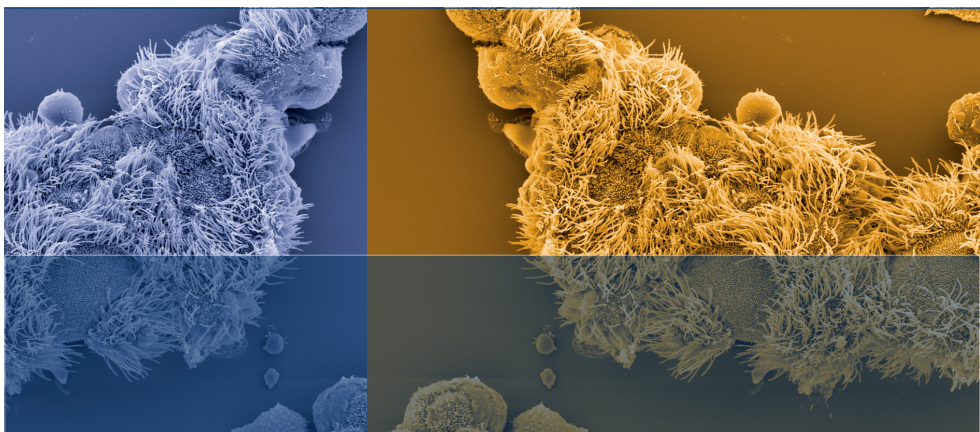
Regularne ćwiczenia fizyczne są ważne dla rozwoju mięśni i wytrzymałości kości, poprawy postawy, wydolności oraz funkcji płuc. Mogą także pomóc w utrzymaniu odpowiedniej masy ciała, przyczyniać się do zdrowia psychicznego i emocjonalnego oraz podwyższenia jakości życia. Chorych na PCD należy zachęcać do wykonywania wszystkich rodzajów ćwiczeń. Odpowiednio dobrane ćwiczenia fizyczne oraz fizjoterapia pełnią bardzo ważną rolę: pomagają w usuwaniu śluzu z dróg oddechowych, przez co zapobiegają infekcjom. W czasie infekcji, fizjoterapia łagodzi stany zapalne i przyczynia się do przyspieszenia procesu zdrowienia.

Istnieje wiele różnych rodzajów ćwiczeń, które mogą być wykonywane w PCD, na przykład:

- zabawy na placu zabaw (np. zjeżdżalnie, huśtawki, gra w klasy)
- pływanie
- ćwiczenia na trampolinie
- szkolne zajęcia wychowania fizycznego
- śpiew i gra na instrumentach dętych
- każdy lubiany przez dziecko rodzaj wysiłku fizycznego zwiększający częstość i głębokość oddychania

Oprócz ćwiczeń fizycznych istnieje także wiele technik fizjoterapii, które pomagają w usuwaniu śluzu z dróg oddechowych. Powinny być one regularnie wykonywane, aby zapobiegać infekcjom dróg oddechowych.

Skonsultuj się ze swoim lekarzem prowadzącym oraz fizjoterapeutą, aby wybrać te techniki, które są dla Ciebie najskuteczniejsze i najlepiej dopasowane.



Autorami niniejszego tekstu są polscy uczestnicy projektu Bestcilia: dr Zuzanna Bukowy-Bieryłło, prof. Michał Witt, prof. Ewa Ziętkiewicz, prof. Henryk Mazurek, dr Andrzej Pogorzelski.

Tekst częściowo został przygotowany w oparciu o materiały o PCD dostępne na stronie internetowej PCD Family Support Group w Wielkiej Brytanii (www.pcdsupport.org.uk), jak również broszurę przygotowaną przez niemieckich członków projektu Bestcilia: dr Julię Wallmeier, dr Claudiusa Wernera i prof. Heymuta Omrana z Klinik für Kinder-und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster w Niemczech.

W procesie tworzenia tej broszury, lekarze uwzględnili różnice regionalne oraz kulturowe w sposobach opieki nad pacjentami z PCD. Należy wziąć pod uwagę, że w chwili obecnej nie ma sprawdzonej specyficznej terapii dla PCD.

Redakcja broszury: Agnieszka Wagner-Ziemka

Opracowanie graficzne i druk: ESTIMI Przemysław Ślusarczyk



Ministerstwo
Nauki
i Szkolnictwa
Wyższego



Projekt Bestcilia otrzymał wsparcie Unii Europejskiej w ramach 7 Programu Ramowego (nr umowy 305404). Praca naukowa finansowana ze środków finansowych na naukę w latach 2013 – 2015 przyznanych na realizację projektu międzynarodowego współfinansowanego