

Primär Ciliär Dyskinesi - vad nytt?

Bill Hesselmar
Överläkare
Allergi & Lungmottagningen
DSBUS, Göteborg

VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SÄHLAGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

2011-09-16

SäHlagrenska Universitetssjukhuset

När tänka på PCD?

Typiska symtom...

- Kronisk produktiv hosta
- Kronisk rinit – näsan rinner alltid
- Ständiga/frekventa otiter
- Kronisk sinuit

Kan också ha...

- Oväntade andningsstörningar hos nyfödda
- Hydrocefalus
- Hörselnedsättning
- Infertilitet
- Ektopisk graviditet

Vanliga rtg-fynd...

- Atelektaser/infiltrat
- Bronkiektasier
- Situs inversus/annan heterotaxi

Tänk på vid...

- Komplexa hjärtfel - lateralitet
- Aspleni/polyspleni
- Polycystiska njurar
- Gallgångsatresi
- Oesofagusatresi
- Retinitis pigmentosa
- Oral-facial-digital-syndrome

VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SÄHLAGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

PCD...
2

SäHlagrenska Universitetssjukhuset

När tänka på PCD?

Symtom	Vanlighet vid PCD
Hosta de flesta dagar	85%
Situs inv	40-70%
Kronisk snuva	75%
Sputum prod	45%

Situs inversus tot - 25% har PCD
Annan heterotaxi – mindre vanligt

Men.....
Enskilda symtom inte så mkt vanligare hos patienter med resp utan PCD.


Kombinationer av symtom => misstänke om PCD:
öron +sinuit
öron + lungor
sinus + lungor
etc

VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SÄHLAGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

PCD...
3

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

PCD eller CF?



	PCD	CF	Kommentar
Kronisk hosta	++++	++++	Kommer tidigast vid PCD, ofta redan dag 1
Kronisk sinuit	++++	++++	
Kronisk snuva	++++	+++	Kontinuerlig vid PCD, intermittent vid CF
Kronisk otit	++++	+	
Neonatala andn besv	+++	+	
Situs inversus	+++	-	
Manlig infert	+++	+++	
Nasala polyper	+	++	Ovanligt hos barn med PCD, från tonår +
Broaktasier	Underbör och mellanbör/lingula	Börjar alltid i överloberna	Kommer tidigt vid PCD
Fall i FEV1	Minskar från ca 90 till 50% från 10 till 50 år		
Pneumokocker	Vanligt	Ovanligt	
Pseudomonas	Ovanligt - hos barn	Vanligt	

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
SÄHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHuset

PCD...
4

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Sackarintest - normalvärde




TABLE 1
Descriptive Statistics of Nasal Mucociliary Transport Time (in Minutes) by Age Group

Age Range, y	N	Mean (SD)	Median	Minimum	Maximum	Max-Min	p75-p25
10-29	84	15.01 (6.21)	15	4	31	27	7
30-49	85	15.67 (7.47)	15	4	46	42	9
≥50	90	19.75 (7.55)	18	9	54	45	7.75

Abbreviations: p25, 25th percentile; p75, 75th percentile.

TABLE 2
Nasal Mucociliary Transport Time Percentiles by Age Group

Age Range, y	Percentiles									
	2.5 th	5 th	10 th	25 th	50 th	75 th	90 th	95 th	97.5 th	99.5 th
10-29	4.15	5.25	7	11	15	18	23.50	26	29	43
30-49	6	7	8	10	15	19	23	30.80	42	55
≥50	10.03	11	12	15	18	22.75	27.80	35.95	45.75	


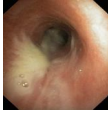

Pedro Plaza Valia, 2008

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
SÄHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHuset

PCD...
5

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Mucociliär trp?






VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
SÄHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHuset

PCD...
6

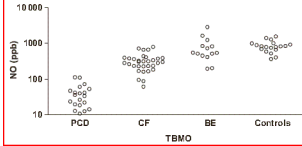
Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Nasalt NO



Breathing technique	PCD n = 20	CF n = 32	BE n = 14	Healthy n = 19
ER	59.0 (40.9)	423.9 (269.2)	1172.3 (1122.4)	1193.2 (374.3)
BH	57.6 (41.1)	420.7 (254.7)	1140.0 (1049.7)	1110.5 (399.1)
TBMO	40.2 (28.7)	326.0 (177.5)	824.3 (702.8)	852.2 (313.0)
TBMC	30.2 (19.8)	259.5 (185.3)	712.5 (581.4)	701.2 (295.2)
HUM	34.4 (28.4)	402.3 (637.5)	1647.4 (1180.7)	3034.9 (1525.1)

ER: ERS/ATS mot motstånd
 BH: Håller andan
 TBMO: Tidalandning – munnen öppen
 TBMC: Tidalandning – munnen stängd
 HUM: Håller andan + hummar



Mateos-Cornal, J Ped, 2011


Lathund: <100 talar för PCD, 100-300 gränsvärde, >300 talar mot PCD

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
 Sjukvårdens utvecklingsmyndighet

PCD...
7

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Typ av defekt och mucociliär trp




Defekt	Trp hastighet	slaghastighet	Slagmönster
Friska	Full	Normal (> 10 Hz)	Piskande rörelse
Innerarmsdefekt OBS: Svåra att se på EM	Sänkt		Långsam stel rörelse
Ytterarmsdefekt	Låg/ingen		Ingen/mkt långsam rörelse
Kombinerad inner + ytter	Ingen		Ingen rörelse
Centrala defekter= av centrala microtubuli OBS: Kan ha normal EM	Sänkt	Normal (> 10 Hz)	Cirkulär rörelse

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
 Sjukvårdens utvecklingsmyndighet

PCD...
8

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Genetik och PCD



Ca 50% av PCD-fallen har ingen identifierad mutation

Gen	Elektronmikroskopi
DNAH5	Yttre dyneinarnar
DNAI1 + 2	Yttre
DNAH11	Normal (men yttre dyneinarnsdef)
TXNDC3	Yttre
KTU	Yttre + inre
RPGR	Varierande
OFD1	Okänt
RSPH9	Centrala tubulipar (Ej situs inv)
RSPH4A	Centrala tubulipar (Ej situs inv, kan ha normal EM)
CCDC39 + 40	Dysorganiserade tubuli, troligen defekta nexinlänkar
LLRC50	Yttre + inre
DNAL1	Yttre

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
 Sjukvårdens utvecklingsmyndighet

PCD...
9

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

"Naturalförlopp"

Lungfunktion i relation till ålder för första spirometri

Marthin et al, 2010

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
PCD...

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Behandling: ERS Task Force 2009

Fysioterapi och fysisk aktivitet

Odling var 3:e mån	Behandla väl symptom eller påv lungf Högdos p.o.antib, l.v. om ej bättre.
Långtidsab inh	Vid kronisk pseudomonas
Profylaktisk ab	Till vissa, om frekv p.o. ab-kurer
Om astma	Behandla enl astma-guidelines
Beta-2	Ej till alla
rDNas	Kan övervägas till vissa
Hyperton/isonon NaCl	Kan övervägas
Acetylcystein	Skall ej ges
Vaccinationer	Inkl pneumokock
Ej rökning	

Inga studier
Bara expertutlåtande

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
PCD... 11

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Uppföljning/beh DSBUS

Alla: Sjukgymnast och ÖNH-specialist

Uppföljning
Q 2 mån
Klinik
Flödevolym
Saturation
Sputumodling

Q12 m
+ statiska lungv
+ reversibilitet
+ MBW
+ rtg pulm

7- 10 år
+ HRCT

16-18 år
+ HRCT

Behandling (förskriv eFlow till PCD-patienter)

Inh B2-agonist: Alla
 Inh Hyperton koksalt: Alla (3-6% => starta med låga konc om de tycker det är otrevligt)
 Inh Acetylcystein: Alternativ om hyperton koksalt ej fungerar
 Bisolvon: Alla - dubbel dos
 rhDNas: Om sjunkande lungfunktion eller förhöjt LCI trots ovanstående behandling. Utvärdera efter 2 månader. Avsluta om ej bättre.
 Azitromycin: Långtidsbehandling vid:
 Tecken på lungskada = bronkvägsförtjockning o/e bronkiektasi.
 Kroniska infektioner som inte går att eradikera.
 Endast vid klinisk astma, reversibilitet > 12% eller BHR
 Inhalationssteroid: Skölj näsan dagligen med upp till 50 ml fysiologisk koksalt
 Näsala steroider: Om kvarstående nästläppa
 Antibiotika: Vid positiv odling, kliniska symptom eller sjunkande lungfunktion.
 Högdos per os, ge iv om ej bättre. OBS: odling före antibiotika.

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
PCD... 12

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Förlopp vid behandling

Liknar uppföljningen för CF
 Odling varje månad - behandlar pos odlingar,
 - behöver ej ha symtom
 Läkarpbesök 3-4 ggr/år
 PEP + fysisk aktivitet (30 min x 3/v)
 Sällan Pulmozyme
 Sällan rör (pga kroniska otitet som ej läker) -
 problemen minskar i skollåldern, hörseln
 bättre efter 10-12 års ålder. Anv hörapparat
 om problem under förskoleåren.
 Trots program som vid CF - resultaten är
 nedslående - behandlingen fungerar inte lika bra

Marthin et al, 2010

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
 SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

PCD...
13

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Sekundära ciliedefekter

Vuxna med astma
 35-47 per grupp
 Skador och funktion reaterade
 till astmans svårighetsgrad

Thomas et al, JACI 2010

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
 SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

PCD...
14

Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Sekundära ciliedefekter - Protracted Bacterial Bronchitis

PEF (SD)

Fore Jan 01 pneumoni Aug 03 Antibiotika Dec 03 Kortr

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN
 SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

PCD...
15
