

Primaire ciliaire dyskinesie

informatie voor patiënten

INLEIDING	4
WAT IS PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE?	5
Wat zijn trilharen?	
Waar komen trilharen voor?	
HOE KRIJG JE PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE?	8
Wat betekent ‘erfelijk’ en ‘autosomaal recessief’?	
PCD-genen	
Hoe vaak komt primaire ciliaire dyskinesie voor?	
SYMPTOMEN VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE	11
Middenoor en buis van Eustachius	
Neus en sinussen	
Luchtwegen	
Voortplantingsorganen	
Situs-afwijkingen	
SYMPTOMEN VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE VOLGENS LEEFTIJD	19
Baby	
Peuter en kleuter	
Adolescent en volwassene	
DIAGNOSE VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE	21
Artsen moeten op tijd denken aan de zeldzame aandoening	
Uitsluiten van andere aandoeningen	
Microscopisch onderzoek van trilharen	
Celkweek	
Screening: NO en nucleair onderzoek	
BEHANDELING VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE	25
Preventieve behandelingen	
Vaccinatie	
Symptomatische behandelingen	

MEDISCHE OPVOLGING	31
Hoe dikwijls moet een patiënt met PCD op controle komen in het ziekenhuis?	
Hoe verloopt een controle in het ziekenhuis?	
Moet een patiënt bij ieder symptoom naar het ziekenhuis komen?	
Hoe kun je tussendoor contact opnemen met het medisch team van het ziekenhuis?	
LEVEN MET PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE	33
Levenskwaliteit en levensverwachting	
De onbekendheid van PCD	
Het leven van een kind met PCD	
ONDERZOEK EN HOOP VOOR DE TOEKOMST	34
BIJKOMENDE INFORMATIE	35
CONTACTGEGEVENS	36

Primaire ciliaire dyskinesie of PCD is een zeldzame aandoening die wordt veroorzaakt door een abnormale beweging van de trilharen, die aanwezig zijn op de trilhaarcellen van het slijmvlies in de luchtwegen. Deze trilharen zorgen ervoor dat ingeademde deeltjes uit de luchtwegen worden geborsteld. De abnormale beweging bij patiënten met PCD leidt tot chronische ontstekingen van de luchtwegen, neus, sinussen en oren.

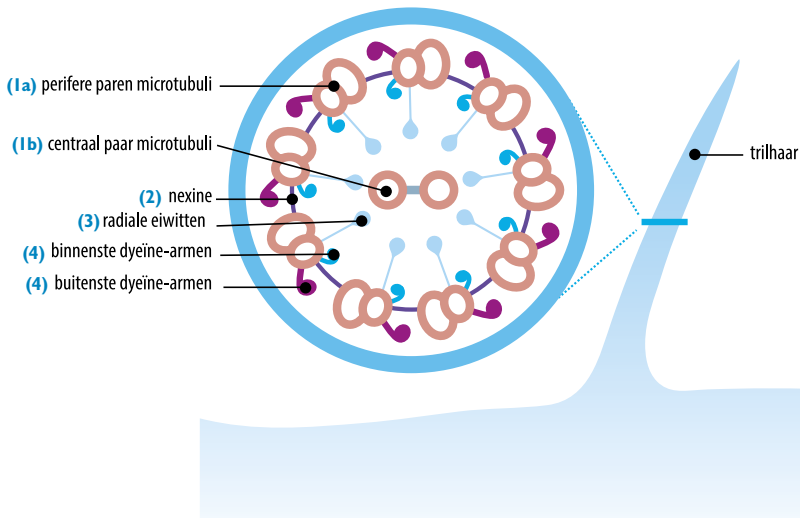
In deze brochure vind je onder meer informatie over PCD, de diagnose, symptomen en behandeling.

WAT IS PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE?

‘Primair’ betekent dat de aandoening al bij de geboorte aanwezig is. ‘Ciliair’ wil zeggen dat het gaat om een afwijking in de cilia, het Latijnse woord voor trilharen. ‘Dyskinesie’ betekent dat de beweging van de trilharen abnormaal is. Primaire ciliaire dyskinesie of PCD is bijgevolg een aangeboren aandoening, waarbij de trilharen abnormaal bewegen.

WAT ZIJN TRILHAREN?

Trilharen zijn hele kleine, borstelachtige uitsteeksels van trilhaarcellen. Op iedere trilhaarcel zijn ongeveer 200 trilharen aanwezig. Trilharen hebben een complexe structuur en bestaan uit meer dan 250 verschillende eiwitten. De belangrijkste eiwitten van het trilhaar zijn het **tubuline**, het **nexine**, de **radiale eiwitten** en het **dyneïne**.



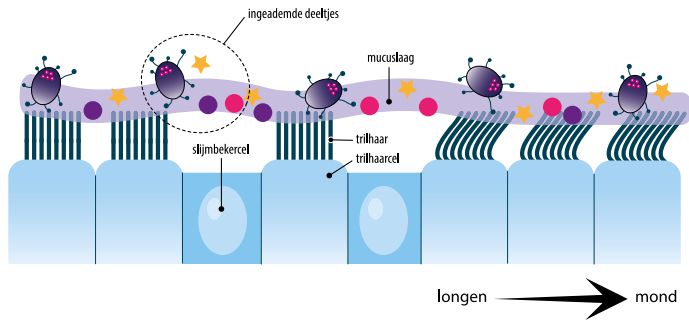
Als het trilhaar dwars wordt doorgesneden, zie je een structuur die lijkt op een reuzenrad. Het 'skelet' wordt gevormd door 10 paar microtubuli: 9 perifere paren (1a) en 1 centraal paar (1b). De microtubuli zijn lange holle buisjes, die zijn opgebouwd uit tubuline. De 9 perifere paren microtubuli zijn met elkaar verbonden door middel van nexine (2), en met het centraal paar van microtubuli door middel van radiale eiwitten (3). De perifere paren microtubuli hebben over de hele lengte kleine 'armen' die zijn opgebouwd uit dyneïne. Dit zijn de binnenste en buitenste dyneïne-armen (4). De dyneïne-armen vormen de 'motoren' van het trilhaar en zorgen ervoor dat het trilhaar kan bewegen. De beweging van het trilhaar lijkt op een zweepslag. Afwijkingen in de eiwitten van de trilharen kunnen aanleiding geven tot een abnormale beweging van het trilhaar.

WAAR KOMEN TRILHAREN VOOR?

Trilharen komen voor in het ademhalingsstelsel, de voortplantingsorganen, de hersenen en het embryo.

X Ademhalingsstelsel (oren, neus en sinussen, luchtwegen):

trilharen spelen een belangrijke rol in het schoonhouden van het ademhalingsstelsel. Om ingeademde deeltjes uit de luchtwegen te borstelen, bewegen de trilharen allemaal in dezelfde richting. Op de trilharen ligt een slijmlaag die mucus wordt genoemd en waarin de ingeademde deeltjes worden gevangen. Het mucus met de ingeademde deeltjes wordt door de beweging van de trilharen vanuit de oren, neus, sinussen en luchtwegen naar de keelholte geborsteld, waar het ingeslikt of uitgehooft wordt.



X Voortplantingsorganen: de zweepstaarten van de zaadcellen van de man hebben ongeveer dezelfde structuur als de trilharen van de trilhaarcellen. De beweging van de zweepstaarten zorgt ervoor dat de zaadcellen kunnen voortbewegen. Daarnaast spelen de trilharen in de zaadleiters ook een rol in de voortbeweging van de zaadcellen. De trilharen in de eileiders van de vrouw zorgen er dan weer voor dat de eicellen worden voortbewogen naar de baarmoeder.

X Embryo: het trilhaar op bepaalde cellen van het embryo heeft ongeveer dezelfde structuur als de trilharen van de

trilhaarcellen. Het embryonale trilhaar zorgt ervoor dat de borst- en buikorganen op de goede plaats komen te liggen.

X Hersenen: de trilharen in de hersenkamers spelen een rol in de circulatie van het hersenvocht.

HOE KRIJG JE PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE?

PCD is een erfelijke, meestal autosomaal recessieve aandoening. Als beide ouders drager zijn van een fout in hetzelfde PCD-gen, is bij iedere zwangerschap de kans één op vier dat ze een kind met PCD krijgen.

WAT BETEKENEN 'ERFELIJK' EN 'AUTOSOMAAL RECESSIEF'?

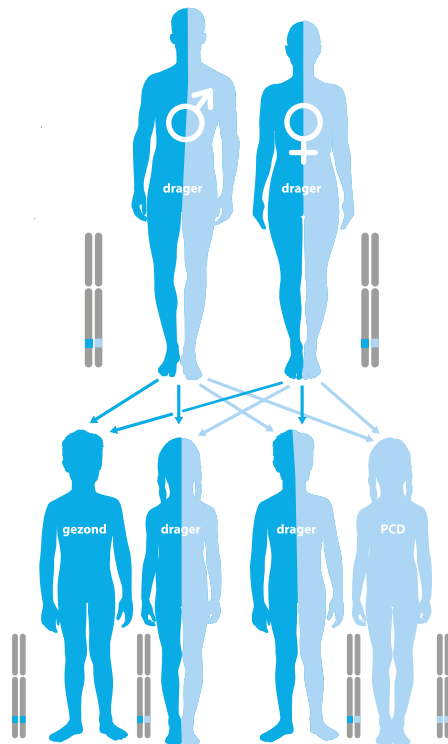
'Erfelijk' wil zeggen dat de aandoening wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal of DNA. Het erfelijk materiaal is opgeslagen in chromosomen. Iedere cel van het lichaam heeft 46 chromosomen of 23 chromosomenparen. Het 23e chromosomenpaar bepaalt het geslacht, dit zijn de geslachtschromosomen. De andere 22 paar chromosomen zijn de autosomen. Bij iedere zwangerschap wordt door elke ouder één chromosoom van ieder chromosomenpaar doorgegeven aan het kind. Het erfelijk materiaal dat de code bevat voor één erfelijke eigenschap wordt een gen genoemd.

‘Autosomaal’ betekent dat de fout aanwezig is in het erfelijk materiaal van de autosomen.

‘Recessief’ wil zeggen dat de aandoening alleen tot uiting komt als vader en moeder elk één chromosoom met een fout in hetzelfde gen doorgeven. De ouders van het kind zijn drager van de aandoening, maar zijn gezond.

Als vader en moeder drager zijn van een fout in hetzelfde gen, wordt één van de vier mogelijke combinaties doorgegeven aan het kind:

- Bij iedere zwangerschap is de kans één op vier dat het kind twee genen met een fout krijgt en bijgevolg PCD heeft.
- In één kans op vier krijgt het kind twee genen zonder fout en is het gezond.
- In twee kansen op vier krijgt het kind één gen met fout en één gen zonder fout en is het drager van PCD.



PCD-GENEN

Bij PCD worden er fouten gevonden in veel verschillende genen. Trilharen bestaan uit meer dan 250 verschillende eiwitten. Elk van de 250 verschillende eiwitten wordt gecodeerd door een verschillend gen. Dit wil zeggen dat PCD in theorie kan worden veroorzaakt door een fout in elk van de 250 verschillende genen. Op dit ogenblik zijn er fouten gevonden in meer dan 30 verschillende genen. De meeste fouten worden gevonden in genen die coderen voor de motor-eiwitten van de trilharen, de dyneïne-armen. Bij ongeveer 35% van de patiënten is de fout die PCD veroorzaakt nog niet gevonden. Hierdoor kan PCD niet altijd worden vastgesteld met een genetisch onderzoek.

Het onderzoek naar fouten in genen die PCD veroorzaken, is volop bezig. Dit onderzoek kan alleen maar vooruitgang boeken als er voldoende patiënten bereid zijn om deel te nemen. Daarom is het mogelijk dat je in de toekomst wordt uitgenodigd om deel te nemen aan dit onderzoek.

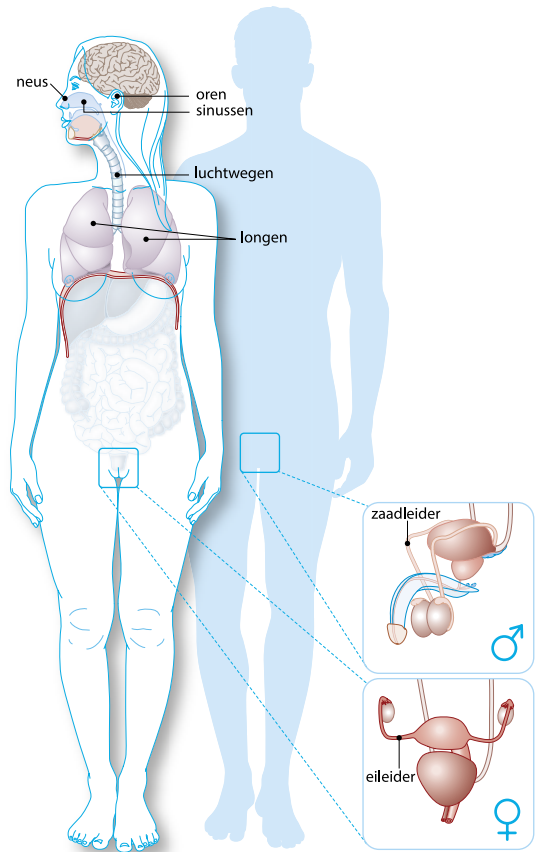
HOE VAAK KOMT PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE VOOR?

PCD is een zeldzame aandoening die voorkomt bij ongeveer 1 op 15 000 geboortes.

SYMPTOMEN VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE

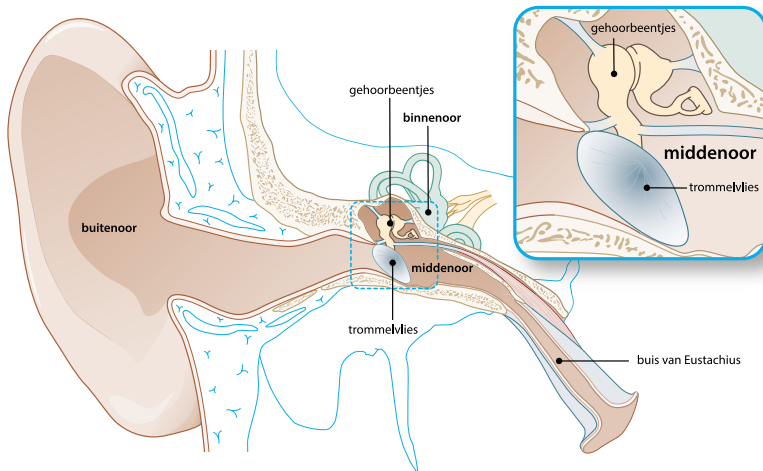
De voornaamste symptomen van PCD komen tot uiting ter hoogte van de bovenste en de onderste luchtwegen.

Patiënten met PCD kunnen weinig of veel symptomen hebben. De symptomen van PCD zijn niet-specifiek. Dit wil zeggen dat geen enkel symptoom alleen voorkomt bij patiënten met PCD en dat geen enkel symptoom voorkomt bij alle patiënten. De combinatie van symptomen is wel behoorlijk typisch voor PCD en moet de arts aan PCD doen denken.



MIDDENOOR EN BUIS VAN EUSTACHIUS

Patiënten met PCD hebben vaak infecties van het middenoor. Dit leidt tot chronische middenoorontstekingen, loopoor en gehoorsvermindering.



De oren spelen een belangrijke rol in het horen van geluiden. Het middenoor is van de buitenlucht afgesloten door het trommelvlies. Geluid brengt het trommelvlies aan het trillen. Het trommelvlies geeft de trillingen door aan de hersenen. Het trommelvlies kan alleen goed trillen als de druk in het middenoor dezelfde is als de druk in de buitenlucht. Hiervoor zorgt de buis van Eustachius, de verbinding tussen het middenoor en de keelholte.

Wat gaat er fout?

De abnormale borstelbeweging zorgt voor een ophoping van het mucus in het middenoor en de buis van Eustachius. Het opgehoopte

mucus vormt een ideale voedingsbodem voor bacteriën, waardoor er acute en/of chronische ontstekingen van het middenoor ontstaan met vochtophoping achter het trommelvlies.

Wat zijn de klachten?

Acute ontstekingen leiden tot hoge koorts en hevige oorpijn. Bij chronische ontstekingen is er een verhoogd drukgevoel en oorpijn. Het opgehoopte vocht leidt tot gehoorsvermindering. De gehoorsvermindering kan op jonge leeftijd aanleiding geven tot verminderde taal- en spraakontwikkeling. Soms springt het trommelvlies en loopt het opgehoopte vocht uit het oor. Dit wordt een loopoor genoemd.

NEUS EN SINUSSEN

Infecties en ontstekingen van de neus en sinussen bij patiënten met PCD leiden tot neusloop, neusverstopping en neuspoliepen.

De neus speelt niet alleen een belangrijke rol in het ruiken, maar ook in het vormen van klanken en het verwarmen, bevochtigen en zuiveren van ingeademde lucht. De neus staat in verbinding met de sinussen. De sinussen zijn met lucht gevulde holten die een belangrijke rol spelen in het ondersteunen van de functies van de neus.

Wat gaat er fout?

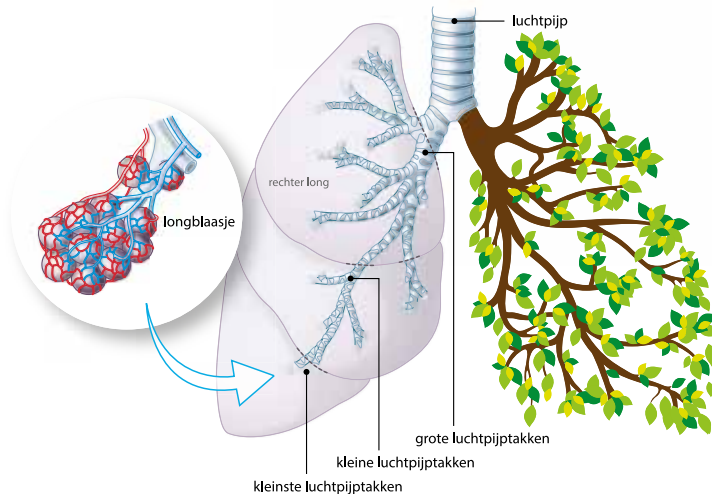
De abnormale borstelbeweging zorgt voor een mucusophoping in de neus en sinussen, die een ideale voedingsbodem vormt voor bacteriën. Hierdoor ontstaan acute en/of chronische infecties van neus en sinussen.

Wat zijn de klachten?

Ontstekingen van de neus leiden tot aanhoudende neusloop, ook als de patiënt de klassieke “snotneusleeftijd” voorbij is. De neusloop is soms waterig, maar vaak slijmerig tot etterig. Bij ontstekingen van de neus is er ook koorts, hoofdpijn en soms neusverstopping. Chronische ontstekingen van de sinussen kunnen leiden tot het ontstaan van neuspoliepen. Neuspoliepen zijn goedaardige verdikkingen van het neusslijmvlies die vanuit de sinussen in de neus groeien. De neuspoliepen kunnen aanleiding geven tot neusverstopping, hoofdpijn en reuk- en smaakvermindering.

LUCHTWEGEN

Patiënten met PCD hebben vaak infecties en ontstekingen van de luchtwegen. Dit leidt tot een chronische, slijmerige hoest. Soms leiden de chronische infecties en ontstekingen tot bronchiëctasieën of atelectase.



De longen spelen een belangrijke rol in de uitwisseling van zuurstof en koolstofdioxide. Zuurstof wordt opgenomen uit de ingeademde lucht en door bijna alle cellen van het lichaam gebruikt voor de aanmaak van energie. Tijdens de aanmaak van energie wordt er ook koolstofdioxide gemaakt. Koolstofdioxide is een afvalproduct dat wordt afgegeven via de uitgeademde lucht.

Je kan de luchtwegen vergelijken met een omgekeerde boom. De luchtpijp is de stam van de boom die vertakt in verschillende luchtpijptakken, van groot tot heel klein. Op het einde van de kleinste takken zitten de longblaasjes of de blaadjes van de boom. De miljoenen longblaasjes hebben samen een oppervlakte van ongeveer 100 m². Dit is de oppervlakte van een half tennisveld! Over deze heel grote oppervlakte hebben de longblaasjes nauw contact met een netwerk van kleine bloedvaatjes. De longblaasjes zorgen voor de uitwisseling van zuurstof en koolstofdioxide tussen de ingeademde lucht in de longen en het bloed in de bloedvaatjes.

Wat gaat er fout?

In de luchtwegen zijn trilharen aanwezig in de grote tot in de hele kleine luchtpijptakken, maar niet in de longblaasjes. De abnormale borstelbeweging zorgt ook in de luchtwegen voor een ophoping van het mucus, waardoor er infecties van de luchtpijptakken ontstaan.

Welke bacteriën veroorzaken longinfecties en ontstekingen van de luchtpijptakken en/of longen bij patiënten met PCD?

De longinfecties worden meestal veroorzaakt door *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus* en *Streptococcus pneumoniae*. Soms

worden de chronische infecties ook veroorzaakt door *Pseudomonas aeruginosa*; deze bacterie is bijna nooit de oorzaak van longinfecties bij gezonde personen.

Wat zijn de klachten?

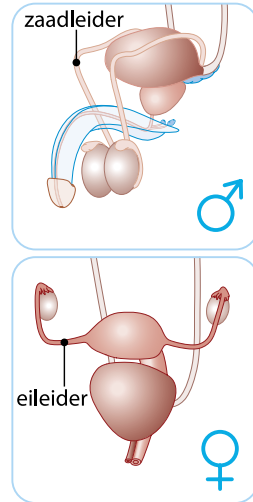
Bij chronische ontstekingen is er een chronische, slijmerige hoest, een piepende ademhaling en kortademigheid. Chronische infecties en ontstekingen leiden tot beschadiging van de luchtpijptakken met zakvormige verwijdingen tot gevolg. Deze worden bronchiectasieën genoemd en kunnen vaak niet meer worden genezen. In deze bronchiectasieën hoort het mucus makkelijk op, waardoor er een vicieuze cirkel van infecties ontstaat.

Het opgehoopte mucus kan ook aanleiding geven tot atelectase. Hierbij valt een deel van de long plat doordat een luchtpijptak volledig verstopt zit met slijm. In het platgevallen deel is er geen uitwisseling van zuurstof en koolstofdioxide mogelijk. Als een atelectase op tijd wordt vastgesteld en behandeld, kan deze worden genezen.

VOORTPLANTINGSORGANEN

Mannelijke patiënten met PCD zijn vaak onvruchtbaar. Vrouwelijke patiënten hebben soms een verminderde vruchtbaarheid.

Tijdens de bevruchting dringt één van de mannelijke zaadcellen de vrouwelijke eicel binnen. Hiervoor moeten de zaadcellen en de eicel tot in de eileiders of baarmoeder bewegen. De zweepstaarten van de zaadcellen en de trilharen in de zaadleiters zorgen voor de voortbeweging van de zaadcellen. De trilharen in de eileiders en baarmoederhals zorgen voor de voortbeweging van de eicel.



Wat gaat er fout?

PCD veroorzaakt een abnormale beweging van de zweepstaarten en daardoor een abnormale voortbeweging van de zaadcellen. De afwijking in de trilharen in de zaadleiters en in de eileiders en baarmoederhals zorgen ervoor dat zaadcellen en eicel abnormaal worden voortbewogen.

Wat zijn de klachten?

De abnormale voortbeweging van de zaadcellen kan ertoe leiden dat de zaadcellen de eicel niet kunnen bereiken en bevruchten. Hierdoor zijn veel mannelijke patiënten met PCD onvruchtbaar. De afwijking in de trilharen in de eileiders en baarmoederhals geeft bij sommige vrouwelijke patiënten aanleiding tot verminderde vruchtbaarheid of een verhoogd risico op buitenbaarmoederlijke zwangerschappen. Toch is er over het verband tussen PCD en mannelijke en vrouwelijke onvruchtbaarheid nog niet veel geweten en is een spontane zwangerschap altijd mogelijk.

SITUS-AFWIJKINGEN

Bij ongeveer de helft van de patiënten met PCD liggen de organen van de borst en/of de buikholte in spiegelbeeld.

Op bepaalde cellen van het embryo is een trilhaar aanwezig. Tijdens de ontwikkeling van het embryo maakt het embryonale trilhaar een draaibeweging van links naar rechts. Hierdoor ontstaat een vloeistofstroom die ervoor zorgt dat de borst- en buikorganen op de goede plaats komen te liggen. 'Op de goede plaats' wil zeggen: het hart, de maag en de milt links, de lever rechts en de darmen in een bepaalde kronkel.

Wat gaat er fout?

PCD veroorzaakt een abnormale draaibeweging van het trilhaar van de embryonale cellen. Hierdoor ontstaat er geen vloeistofstroom en kunnen de borst- en/of buikorganen op de foute plaats komen te liggen.

Wat zijn de klachten?

Situs-afwijkingen zijn afwijkingen in de links-rechts ligging van de borst- en/of buikorganen. Er zijn twee soorten situs-afwijkingen: *situs inversus* en *situs ambiguus*. Ongeveer de helft van de patiënten met PCD heeft *situs inversus*, een volledige spiegeling van alle organen van de borst- en/of buikholte. *Situs inversus* geeft zelden aanleiding tot klachten. Ongeveer 6% van de patiënten heeft *situs ambiguus*.

Situs ambiguus is een complexere afwijking van spiegeling van één of enkele organen van de borst- en/of buikholte, die ook kan leiden tot structurele hart-, long- of miltafwijkingen.

SYMPTOMEN VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE VOLGENS LEEFTIJD

De leeftijd waarop de symptomen van PCD tot uiting komen is variabel, maar vaak is dit al kort na de geboorte. Hieronder vind je een beknopt overzicht van de symptomen volgens leeftijdsgroep.

BABY

- X Situs-afwijkingen:** *situs inversus*, *situs ambiguus*. Situs-afwijkingen kunnen voor de geboorte worden opgemerkt op een zwangerschapsecografie. Geschat wordt dat 25-30% van de baby's met *situs inversus* PCD heeft.
- X Neus en sinussen:** ontstekingen van de neus; neusloop die slijmerig tot etterig is.
- X Luchtwegen:** longontsteking of atelectase bij de geboorte; slijmerige hoest; piepende ademhaling, kortademigheid en soms zuurstoftekort bij infecties.

PEUTER EN KLEUTER

- X Middenoor en buis van Eustachius:** middenoorontstekingen met vochtophoping achter het trommelvlies en loopoor; gehoorverlies en verminderde taalontwikkeling. Deze symptomen verbeteren vaak met het ouder worden.
- X Neus en sinussen:** ontstekingen van neus en sinussen; neusloop of neusverstopping die slijmerig tot etterig is. Peuters en kleuters met PCD lijken het hele jaar door verkouden.
- X Luchtwegen:** ontstekingen van luchtpijptakken en/of longen; slijmerige hoest; piepende ademhaling en kortademigheid.

ADOLESCENT EN VOLWASSENE

- X Neus en sinussen:** ontstekingen van neus en sinussen; neuspoliepen; reuk- en smaakvermindering.
- X Luchtwegen:** ontstekingen van luchtpijptakken en/of longen; slijmerige hoest; toenemende kortademigheid en zuurstoftekort; evolutie naar falen van de ademhaling.
- X Voortplantingsorganen:** onvruchtbaarheid bij mannen; verminderde vruchtbaarheid bij vrouwen.

DIAGNOSE VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE

Om onomkeerbare beschadigingen te voorkomen, is het belangrijk dat PCD goed wordt gediagnosticeerd.

ARTSEN MOETEN OP TIJD DENKEN AAN DE ZELDZAME AANDOENING

PCD is één van de weinige aandoeningen die kort na de geboorte kan leiden tot symptomen ter hoogte van de luchtwegen. Bij baby's met een slijmerige hoest, kortademigheid, zuurstoftekort en/of ontsteking van luchtpijptakken en/of longen moet men aan PCD denken. Als de baby's ook situs-afwijkingen hebben, kan PCD makkelijk worden vermoed. Ook peuters, kleuters en adolescenten met chronische symptomen ter hoogte van oren, neus, sinussen en luchtwegen moet men nakijken op PCD. Artsen moeten ook aan de mogelijkheid van PCD denken bij onverklaarbare bronchiectasieën of blijvende afwijkingen op de longfoto of -scan na infectie. Ook bij volwassenen met vruchtbaarheidsproblemen en symptomen ter hoogte van oren, neus, sinussen en luchtwegen moet men bedacht zijn op PCD.

UITSLUITEN VAN ANDERE AANDOENINGEN

PCD is een zeldzame aandoening met niet-specifieke symptomen. Het is bijgevolg belangrijk dat andere, meer voorkomende aandoeningen met ongeveer dezelfde symptomen worden uitgesloten.

Deze andere aandoeningen zijn mucoviscidose of taaislijmziekte, afweerstoornissen, astma en allergie.

Peuters en kleuters hebben vaak symptomen ter hoogte van de luchtwegen. Bij veel kinderen worden deze symptomen niet veroorzaakt door een onderliggende aandoening, maar door een opeenvolging van banale infecties. Bij deze kinderen verbeteren de klachten spontaan met het ouder worden.

MICROSCOPISCH ONDERZOEK VAN TRILHAREN

Om de trilharen met een microscoop te onderzoeken, moeten er trilhaarcellen uit de neus worden weggenomen door middel van een neusbiopsie. Het wegnemen van de trilhaarcellen is pijnlijk en gebeurt daarom onder lokale verdoving.

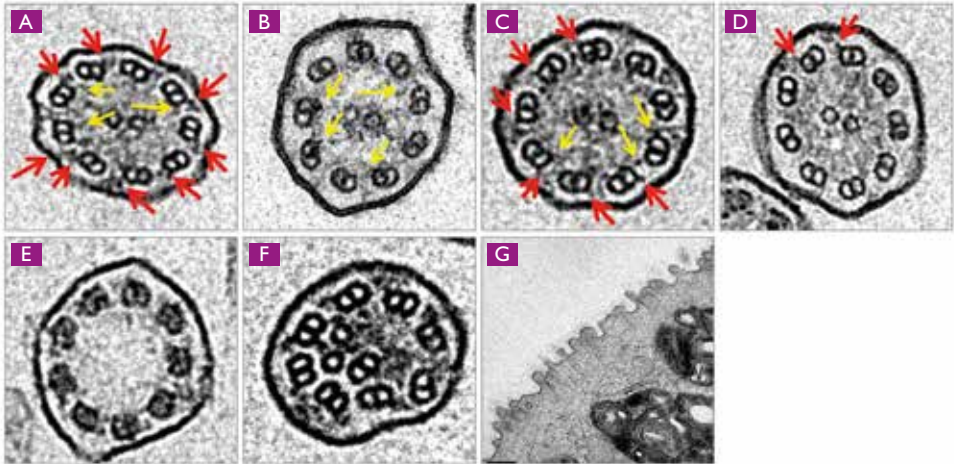
Lichtmicroscopie: slagbeweging

Afwijkingen in de beweging van de trilharen kunnen worden onderzocht met een lichtmicroscoop. Hierbij worden de frequentie (bewegen de trilharen snel genoeg?), de amplitude (is de beweging van de trilharen groot genoeg?) en de coördinatie (bewegen alle trilharen samen?) van de trilhaarbeweging beoordeeld.

Elektronenmicroscopie: structuur

Afwijkingen in de structuur van de trilharen kunnen worden onderzocht met een elektronenmicroscoop. Hierbij worden verschillende afwijkingen gezien:

- ✓ Afwezigheid van de dyneïne-armen
- ✓ Afwezigheid van het centraal paar van microtubuli
- ✓ Afwijkingen in de radiale spaken
- ✓ Afwezigheid van het hele trilhaar



TEM weergave van trilharen met

- A** een normale structuur
- B** afwezigheid van de buitenste dyneïne-armen
- C** gedeeltelijke afwezigheid van de buitenste dyneïne-armen
- D** afwezigheid van de binnenste en buitenste dyneïne-armen
- E** afwezigheid van het centraal paar van microtubuli
- F** afwezigheid van de radiale eiwitten met misplaatsing van het centraal paar van microtubuli en de perifere paren microtubuli
- G** afwezigheid van het hele trilhaar

Rode pijl: buitenste dyneïne-arm

Gele pijl: binnenste dyneïne arm

Bij ongeveer 30% van de patiënten met PCD worden er geen afwijkingen in de structuur van de trilharen gezien met een elektronenmicroscop, maar wel afwijkingen in de beweging met een lichtmicroscop. Dit wil zeggen dat ook patiënten met een normaal elektronenmicroscopisch onderzoek PCD kunnen hebben.

CELKWEEK

Afwijkingen in de structuur en/of beweging van de trilharen kunnen ook ontstaan door chronische infecties, blootstelling aan sigarettenrook en andere stoffen en deeltjes. Om deze niet-aangeboren of secundaire afwijkingen van de trilharen te onderscheiden van aangeboren of primaire afwijkingen, worden de trilhaarcellen van de patiënt in het labo gekweekt en zo gestimuleerd om nieuwe trilharen aan te maken. Hierbij verdwijnen de niet-aangeboren afwijkingen, maar blijven de aangeboren afwijkingen zichtbaar.

SCREENING: NO EN NUCLEAIR ONDERZOEK

Bij de meting van nasaal stikstofoxide (NO) wordt het NO-gehalte in de uitgeademde lucht via de neus gemeten. Het is geweten dat bij de meeste patiënten met PCD het NO-gehalte veel lager is dan bij gezonde personen maar waarom dit zo is, is niet geweten. Bij de meting van het nasaal NO wordt een klein buisje in de neus geplaatst. Terwijl de patiënt uitblaast in een toestel wordt er door dit buisje lucht uit de neus gezogen. Het toestel bepaalt het NO-gehalte in deze lucht. De meting van het nasaal NO is makkelijk en pijnloos en is mogelijk vanaf de leeftijd van vier à vijf jaar. Het resultaat van de NO-meting is meteen gekend.

Bij het nucleair onderzoek wordt de voortbeweging van kleine, laag-radioactief gelabelde partikeltjes in de neus onderzocht. Hiervoor worden de partikeltjes aangebracht vooraan in de neus en wordt gedurende tien minuten met een camera gekeken of de partikeltjes naar de keelholte bewegen. Als de partikeltjes niet binnen de tien minuten naar de keelholte bewegen, is de borstelbeweging abnormaal. De hoeveelheid radioactiviteit van de partikeltjes is zo laag dat er geen schadelijke bijwerkingen optreden.

BEHANDELING VAN PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE

De abnormale borstelbeweging van de trilharen leidt tot chronische infecties. Om onomkeerbare beschadigingen van de luchtwegen te voorkomen, is het belangrijk dat PCD niet alleen op tijd wordt gediagnosticeerd, maar ook juist wordt behandeld. Er bestaan twee soorten behandelingen: preventieve behandelingen en symptomatische behandelingen. De preventieve behandelingen proberen infecties en symptomen te voorkomen. De symptomatische behandelingen proberen infecties en symptomen te stabiliseren. PCD genezen is op dit ogenblik nog niet mogelijk.

PREVENTIEVE BEHANDELINGEN

Voorkomen van blootstelling aan schadelijke stoffen, waaronder sigarettenrook

Bij patiënten met PCD blijven ingeademde deeltjes en stoffen door de abnormale borstelbeweging veel langer in de luchtwegen aanwezig. De belangrijkste schadelijke stof is sigarettenrook. Gezinsleden van patiënten worden afgeraden in huis of in de auto te roken. Sigarettenrook blijft immers lang op deze plaatsen hangen.

Kinesitherapie

Om te voorkomen dat ingeademde deeltjes en bacteriën in de luchtwegen ophopen en ontstekingen veroorzaken, is het belangrijk om de longen dagelijks schoon te houden met behulp van ademhalingskinesitherapie.

Hoesten is, naast de borstelbeweging, een ander mechanisme om het slijm in de luchtwegen naar boven te brengen. Maar hoesten kan alleen oppervlakkig zittend slijm naar boven brengen. Daarom wordt er tijdens de ademhalingskinesitherapie gebruik gemaakt van verschillende technieken om dieper zittend slijm via drainage naar boven te brengen en op te kunnen hoesten.

Om chronische ontsteking van de luchtwegen en onomkeerbare beschadigingen te voorkomen, moet de ademhalingskinesitherapie dagelijks nauwkeurig worden uitgevoerd. De ademhalingskinesitherapie wordt altijd opgestart bij de kinesist en aangeleerd aan de patiënt en/of zijn ouders. Hoewel de therapie dagelijks moet worden uitgevoerd, moet dit niet altijd bij de kinesist. Het aantal behandelingen per week bij de kinesist wordt voor iedere patiënt afzonderlijk bepaald in onderling overleg tussen de arts, de kinesist en de patiënt en/of zijn ouders.

Het doel van de ademhalingskinesitherapie is om slijmen die diep in de luchtwegen zitten, los te maken en naar boven te draineren om ze op te kunnen hoesten. De technieken die worden gebruikt, worden aangepast aan de leeftijd, de longfunctie en de mogelijkheden van de patiënt.

- X Neusspoelingen:** voor de ademhalingskinesithérapie wordt gestart, is het belangrijk dat de neus wordt vrijgemaakt van secreties. Hiervoor wordt de neus gespoeld met fysiologisch water. Bij baby's en kleine kinderen gebeurt dit door de ouders of de kinesist. Bij grotere kinderen wordt het neuskannetje aanbevolen.
- X Autogene drainage:** de patiënt leert op verschillende longniveaus te ademen. Hierdoor ontstaat er een luchtstroom (flow) in de luchtpijptakken waar het slijm zit opgestapeld. De luchtstroom brengt het slijm tijdens het uitademen naar boven. De techniek wordt aangeleerd door de kinesist en kan daarna door de patiënt zelfstandig worden uitgevoerd.
- X Geassisteerde autogene drainage:** de kinesist legt de specifieke ademhaling op verschillende longniveaus aan de patiënt op door druk uit te oefenen met de handen. Deze techniek wordt gebruikt bij baby's en kleine kinderen. Ze wordt vaak gecombineerd met het op en neer springen op een zitbal. Door de frequentie van deze beweging gaat het kind dieper in- en uitademen en wordt het slijm losgetrild.
- X Huffen:** tijdens het geforceerd uitademen wordt de stem spleet opgehouden. Dit creëert een snelle luchtstroom die meer oppervlakkig zittend slijm naar boven brengt. De techniek van het huffen wordt ook toegepast na autogene drainage of andere technieken om diepzittend slijm meer oppervlakkig te brengen.
- X Het PEP (positive expiratory pressure) masker** wordt gebruikt voor het openzetten van de luchtwegen. Hierbij wordt in een masker, dat nauw aansluit over mond en neus,

in- en uitgeademd. Het uitademen gebeurt tegen een weerstand, waardoor de druk in de luchtwegen verhoogt en de longen meer worden opengezet (positieve druk). Door de hoge druk stroomt de lucht door naar luchtpijptakken waar het slijm zit opgestapeld. De lucht brengt het slijm naar boven, waar de patiënt het slijm kan ophoesten. Het PEP-masker kan worden gebruikt bij baby's. Als het masker correct wordt aangesloten tegen het aangezicht, ademt een baby of kind automatisch in en uit door de weerstand. Het PEP-masker wordt meestal gebruikt in combinatie met technieken zoals (geassisteerde) autogene drainage of andere technieken die zorgen voor een diepe ademhaling. (voor meer informatie, zie brochure 'PEP-masker': www.uzleuven.be/brochure/700008)



- X Flutter:** de flutter is een pijpje met een kogeltje in. Als de patiënt uitademt door de flutter, begint het kogeltje te trillen. Het trillende kogeltje brengt de lucht in de luchtwegen aan het trillen. Hierdoor wordt het slijm losgetrild en het ophoesten vergemakkelijkt. De flutter wordt gecombineerd met huffen.
- X Aerosoltherapie:** als dit nodig is, wordt voor of na de ademhalingskinesitherapie medicatie verneveld (zie p. 30)
- X Sport:** ook sport kan ervoor zorgen dat het slijm wordt losgemaakt en opgehoest. Sporten leidt tot een diepere ademhaling die het slijm losmaakt en een hoestprikkel opwekt. Daarom worden sport en beweging sterk aanbevolen.

VACCINATIE

Het is heel belangrijk dat patiënten met PCD goed worden gevaccineerd. Ook het jaarlijkse griepvaccin wordt sterk aanbevolen.

SYMPTOMATISCHE BEHANDELINGEN

Infecties

Infecties van het oor, de neus, de sinussen en de luchtwegen worden bij verergering van de symptomen behandeld met antibiotica. De antibiotica worden aangepast aan de bacteriën die zijn teruggevonden in het slijm van de patiënt. Antibiotica vormen één van de basisbehandelingen van PCD en worden soms ook voor een langere tijd in onderhoud gegeven.

Symptomen ter hoogte van het middenoor en de buis van Eustachius

Vochtophoping achter het trommelvlies wordt bij patiënten met PCD bij voorkeur niet behandeld met trommelvliesbuisjes. De trommelvliesbuisjes onderhouden immers vaak de symptomen. Geheersvermindering kan worden behandeld met een gehoorapparaat.

Symptomen ter hoogte van neus en sinussen

Chronische neusloop of neusverstopping wordt behandeld met neusspoelingen die het slijm uit de neus verwijderen en/of neussprays met cortisone. Neusspoelingen kunnen gebeuren door gebruik te

maken van een neuskannetje (voor meer info, zie brochure 'neuskannetje': www.uzleuven.be/brochure/700040). Bij patiënten met PCD met chronische ontstekingen van de sinussen of met neuspoliepen die niet verbeteren met antibiotica en cortisone neussprays, kan een functionele endoscopische sinuschirurgie of FESS worden uitgevoerd. Hierbij worden poliepen verwijderd, de sinussen gespoeld en de verbindingen tussen de sinussen en de neus vergroot.



Symptomen ter hoogte van de luchtwegen

Mucolytica (bijvoorbeeld hypertoon zout, Lysomucil ...) zijn aerosolmedicijnen die het slijm vloeibaarder maken en daardoor het ophoesten ervan vergemakkelijken. Piepende ademhaling en kortademigheid worden behandeld met luchtwegverwijders. Luchtwegverwijders (bijvoorbeeld Ventolin®) ontspannen de spieren van de luchtpijptakken en vergemakkelijken de ademhaling. Antibiotica worden soms voor langere tijd in onderhoud gegeven, zeker aan patiënten met bronchiëctasieën. Deze antibiotica kunnen worden ingenomen via de mond of toegediend via aerosol. Hierbij bereiken de antibiotica rechtstreeks de plaats van infectie.

Bij patiënten met PCD met gelokaliseerde bronchiëctasieën wordt uitzonderlijk een deel van de long chirurgisch verwijderd. Bij patiënten met ernstige longschade en falen van de ademhaling moet soms een longtransplantatie worden uitgevoerd.

Symptomen ter hoogte van de voortplantingsorganen

Onvruchtbaarheid en verminderde vruchtbaarheid kunnen worden behandeld met kunstmatige inseminatie of in-vitrofertilisatie (IVF). Kunstmatige inseminatie wil zeggen dat zaadcellen worden ingebracht in de baarmoeder van de vrouw. IVF betekent dat de eicel buiten het lichaam wordt bevrucht door een zaadcel en dat het embryo wordt ingebracht in de baarmoeder van de vrouw.

MEDISCHE OPVOLGING

Medische opvolging is heel belangrijk om een zo hoog mogelijke levenskwaliteit te behouden.

HOE DIKWILS MOET EEN PATIËNT MET PCD OP CONTROLE KOMEN IN HET ZIEKENHUIS?

Patiënten met PCD moeten gemiddeld drie keer per jaar op controle komen. Jonge patiënten of patiënten met een ernstig verloop komen vaker op controle.

HOE VERLOOPT EEN CONTROLE IN HET ZIEKENHUIS?

De arts overloopt de symptomen van de afgelopen maanden en onderzoekt de patiënt klinisch. Bij iedere controle wordt er een

slijmstaal afgenomen. Hierdoor kan de antibioticabehandeling, als dit nodig is, worden aangepast aan de bacteriën die aanwezig zijn in het slijm van de patiënt. Bij iedere controle wordt er ook een longfunctiemeting uitgevoerd vanaf de leeftijd van vijf à zes jaar. Eén keer per vijf jaar wordt er een röntgenfoto of CT-scan van de longen gemaakt. Tijdens de multidisciplinaire controle wordt er ook een afspraak gemaakt met de kinesist, de psychologe of de sociaal werkster en, als dit nodig is, de NKO-arts.

MOET EEN PATIËNT BIJ IEDER SYMPTOOM NAAR HET ZIEKENHUIS KOMEN?

De huisarts en/of kinderarts zijn heel belangrijk in de opvolging van PCD. Zij behandelen de patiënt met PCD bij acute infecties en andere symptomen die al dan niet geassocieerd zijn met PCD. Als dit nodig is, kunnen de huisarts en/of kinderarts altijd overleggen met het medisch team van het ziekenhuis en de patiënt met PCD doorverwijzen naar het ziekenhuis.

Als een patiënt met PCD moet worden opgenomen in het ziekenhuis omwille van een infectie, kan dit gebeuren in UZ Leuven of in een ziekenhuis dichtbij huis. Hoe vaak en hoe lang de patiënt moet worden opgenomen, varieert sterk.

HOE KUN JE TUSSENDOR CONTACT OPNEMEN MET HET MEDISCH TEAM VAN HET ZIEKENHUIS?

Je kan zowel telefonisch als via e-mail contact opnemen met het medisch team. Er bestaan geen domme of verkeerde vragen. In het geval van medische problemen is er meestal een consultatie bij de arts nodig.

LEVEN MET PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE

PCD is een aandoening die kan leiden tot een verlaagde levenskwaliteit. De behandeling moet dagelijks worden uitgevoerd. Leven met PCD of met een patiënt met PCD beïnvloedt je leven in meer of mindere mate. Hulp van familie, vrienden en een ondersteunend behandelteam is belangrijk.

LEVENSKWALITEIT EN LEVENSV ERWACHTING

PCD is een aandoening die mild of ernstig kan verlopen. Het verloop van PCD wordt niet alleen bepaald door de ernst van de aandoening, maar ook door de nauwkeurigheid en nauwgezetheid waarmee de behandeling wordt uitgevoerd en infecties worden voorkomen. Onomkeerbare beschadigingen van de bovenste en onderste luchtwegen zoals gehoorsvermindering, reukvermindering en bronchiëctasieën kunnen de levenskwaliteit van patiënten met PCD verlagen.

DE ONBEKENDHEID VAN PCD

PCD is een zeldzame aandoening die door weinig mensen is gekend. Mensen weten vaak niet goed wat PCD is. De symptomen kunnen sterk variëren en lijken op de symptomen van een gewone verkoudheid. Dit kan leiden tot onbegrip. Vaak helpt het om kort uit te leggen wat PCD is en wat de gevolgen kunnen zijn van bepaalde ongunstige omgevingsomstandigheden, zoals een omgeving met veel sigarettenrook.

HET LEVEN VAN EEN KIND MET PCD

Kinderen met PCD zijn in de eerste plaats kinderen met een normale lichamelijke en verstandelijke ontwikkeling. Ze gaan naar school, nemen deel aan naschoolse activiteiten en hebben hobby's, net zoals gezonde kinderen. Het grootste verschil met gezonde kinderen is dat kinderen met PCD elke dag tijd moeten vrijmaken voor het uitvoeren van de ademhalingskinesitherapie, die een belangrijke rol speelt in het voorkomen van infecties.

Het verloop van de aandoening bij kinderen met PCD is heel variërend. Sommige kinderen moeten vaak worden opgenomen in het ziekenhuis, andere kinderen zelden.

ONDERZOEK EN HOOP VOOR DE TOEKOMST

Het vaststellen van PCD is complex. De diagnose van PCD kan alleen worden gesteld door middel van een combinatie van verschillende onderzoeken.

Onderzoekers zijn volop op zoek naar fouten in genen die PCD veroorzaken. Als alle fouten die PCD veroorzaken worden gevonden, kan PCD misschien makkelijker en sneller worden vastgesteld met een genetisch onderzoek. Op dit ogenblik kan PCD niet worden genezen. Onderzoekers zijn daarom ook volop op zoek naar betere behandelingen.

Internationale organisaties zoals PCD Foundation en BESTCILIA zijn volop bezig om de diagnose en behandeling van PCD te standaardiseren en om PCD bekender te maken bij artsen. Meer informatie:

- www.pcdfoundation.org
- www.bestcilia.eu

BIJKOMENDE INFORMATIE

Wil je meer lezen over PCD? Wil je in contact komen met patiëntenverenigingen? Bij het zoeken naar informatie over PCD is het belangrijk om alleen gebruik te maken van betrouwbare bronnen.

ENKELE AANBEVOLEN LINKS:

De Belgische belangengroep voor PCD

www.dyskinesia.be

De Britse belangengroep voor PCD

www.pcdsupport.org.uk

Wees altijd kritisch over informatie die je vindt of krijgt via familie, vrienden, internet en boeken. Hoe goed de informatie ook is bedoeld, ze is niet altijd van toepassing op jouw situatie. Ben je ongerust over informatie die je in deze bronnen vindt, twijfel dan niet om je arts hierover aan te spreken.

CONTACTGEGEVENS

Kindergeneeskunde – kinderpneumologie

tel. 016 34 38 20

e-mail kindergeneeskunde@uzleuven.be

Pneumologie volwassenen

tel. 016 34 68 02

© mei 2016 UZ Leuven

Overname van deze tekst en illustraties is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door de dienst kindergeneeskunde in samenwerking met de dienst communicatie.

Met dank aan Inge Lodewijckx voor het samenstellen van de brochure.

Illustraties: Myrthe Boymans

U vindt deze brochure ook op www.uzleuven.be/brochure/700781.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

Als patiënt
kunt u uw afspraken,
facturen en persoonlijke
gegevens ook online
raadplegen via **mynexuz**.
Surf naar www.mynexuz.be
voor meer informatie.

