

# Když kašel, rýma a bolesti ouška nejsou banálním onemocněním

MUDr. Vendula Martinů<sup>1</sup>, MUDr. Petr Koťátko<sup>2,3,4</sup>, MUDr. Jiří Havránek<sup>3,5</sup>, MUDr. Jiří Uhlík, Ph.D.<sup>6</sup>,  
MUDr. Václav Koucký, Ph.D.<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

<sup>2</sup>Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

<sup>3</sup>Olivova dětská léčebna, o. p. s., Říčany u Prahy

<sup>4</sup>První plicní ambulance, s. r. o., Praha

<sup>5</sup>Pediatrické a novorozenecké oddělení nemocnice, Slaný

<sup>6</sup>Ústav histologie a embryologie, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

Autoři prezentují kazuistiku dvou pacientek – sester s primární ciliární dyskinezi (PCD). Obě dívky byly po několik let léčeny pod nesprávnou diagnózou. Cílem autorů je znovu upozornit na onemocnění, kde je pečlivé posouzení anamnézy přímým vodítkem k diagnóze. Její včasné stanovení je nejvýznamnější prevencí rozvoje závažného plicního postižení s bronchiectázii, které je také nejzávažnější komplikací této choroby a hlavní limitací pro další život. Autoři zároveň zastávají názor, že péče o pacienty s PCD by měla být centralizována v souladu s celosvětovým trendem. V celém světě je toto onemocnění poddiagnostikováno a v České republice tomu nepochybně není jinak.

**Klíčová slova:** primární ciliární dyskineze, situs viscerum inversus, bronchiectázie, diagnostika, symptomatologie, léčba.

## When cough, runny nose and ear pain are not a trivial disease

The authors present a case of two sisters with primary ciliary dyskinesia (PCD). Both girls were treated with incorrect diagnosis for several years. The authors' aim is to point out to the disease where careful assessment of history is a direct clue to the diagnosis. Early determination of the diagnosis is the most important prevention in development of severe lung damage with bronchiectasis. This is the most serious complication and limitation for next patient's life. The authors have the opinion that the care of patients with PCD should be centralized consistent with worldwide trend. This disease is underestimated in the whole world and it is undoubtedly the same in the Czech Republic.

**Key words:** primary ciliary dyskinesia, situs viscerum inversus, bronchiectasis, diagnosis, symptoms, therapy.

## Zkratky:

PCD (primary ciliary dyskinesia) – primární ciliární dyskineze

CF – cystická fibróza

GERD (gastroesophageal reflux disease) = nemoc z GER

HRCT (high resolution computed tomography) – počítačová tomografie s vysokým rozlišením

HSVM (high speed videomicroscopy) – vysokorychlostní videomikroskopie

ppb – parts per billion

LABA (long acting  $\beta$ -agonist) – dlouhodobě působící  $\beta$ -agonisté

nNO – nazální oxid dusnatý

PICADAR (primary ciliary dyskinesia rule) – dotazník ke zjištění pravděpodobnosti PCD

RDS (respiratory distress syndrome) – dechová tíseň novorozence

TEM (transmission electron microscopy) – transmisní elektronová mikroskopie

Do Olivovy dětské léčebny byly přijaty k pobytu společně 2 sestry, 9letá Deniska a 6letá Adélka. Deniska byla z fyziologické gravidity, donošený eutrofický novorozenec, po-

KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: MUDr. Vendula Martinů, vendula.martinu@fnmotol.cz

Pediatrická klinika, 2. LF Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

V Úvalu 84/1, 150 06 Praha 6

Cit. zkr: Pediatr. praxi 2021; 22(5): 337–341

Článek přijat redakcí: 21. 6. 2021

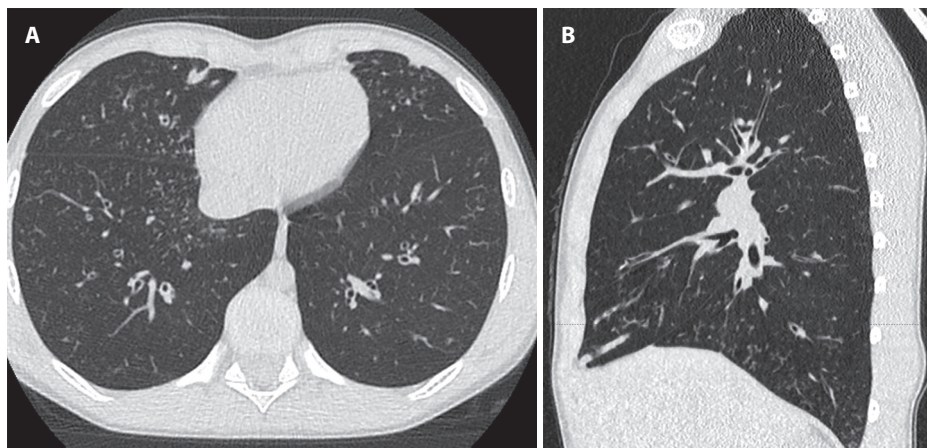
Článek přijat k publikaci: 15. 8. 2021

rod byl spontánní, poporodní adaptace byla zcela fyziologická. Od kojeneckého věku prodělala opakované mediální otitidy, měla chronickou rýmu a chronický produktivní kašel. Ve školním věku se objevily i sinusitidy. Vzhledem k recidivujícím respiračním infekcím charakteru bronchitid, někdy i s obstrukční složkou, bylo doplněno alergologické vyšetření, které prokázalo časnou přecitlivělost na srst kočky a břízu. Byla zahájena léčba inhalačními kortikosteroidy. Pro přetrvávající obtíže nereagující na nasazenou antiastmatickou terapii byl doporučen léčebný pobyt s požadavkem pneumologického vyšetření. Na základě anamnestických údajů byl stanoven klinický index rizika pro PCD na 5 bodů (vysoké riziko), ve škále PICADAR 3 body. Screeningové vyšetření nazálního NO prokázalo velmi nízkou hodnotu – 11 ppb (parts per billion) a zvýšilo podezření na diagnózu PCD. Následoval odběr z nosní sliznice a vyšetření HSVM – zde byla potvrzena porucha funkce řasinek. Souběžně byly doplněny chloridy v potu, které byly v normě a byla vyloučena i imunodeficeience v humorální či buněčné složce. V rámci vyšetření sluchu byla při tympanometrii prokázána oboustranně nižší A křivka, ale bez objektivní poruchy sluchu. Echokardiografie vyloučila případnou vrozenou srdeční vadu, skiagram hrudníku neprokázal situs viscerum inversus. Flexibilní bronchoskopie byla s nálezem chronické bronchitidy (kultivačně nález *Streptococcus pneumoniae* a *Haemophilus influenzae*). Na HRCT byl již oboustranný nález bronchiektázií, s dominantním postižením dolních laloků, středního laloku a linguly (Obr. 1).

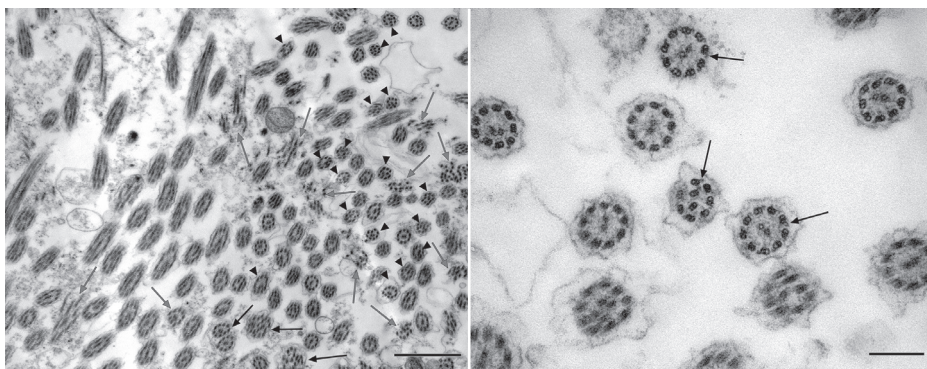
Dalším vyšetřením byl pak upřesněn typ řasinkové poruchy. Vyšetření pomocí transmisní elektronové mikroskopie (TEM) prokázalo kombinaci kvantitativně významné desorganizace mikrotubulů s absencí vnitřních dyneinových ramének (Obr. 2). Genetickým vyšetřením byla zjištěna mutace genu *CCDC39*.

Byla zahájena dechová rehabilitace (kombinace polohových drenáží a techniky airway clearance včetně flutteru (O-PEP)) a inhalace aerosolu hypertonického 3% roztoku NaCl. Vzhledem k současně prokázané mírné až středně těžké bronchiální obstrukci s reverzibilitou byla ponechána inhalační léčba kortikosteroidy. Po antibiotické léčbě podle kultivačního nálezu z bronchoalveolární la-

Obr. 1 a, b. HRCT Deniska



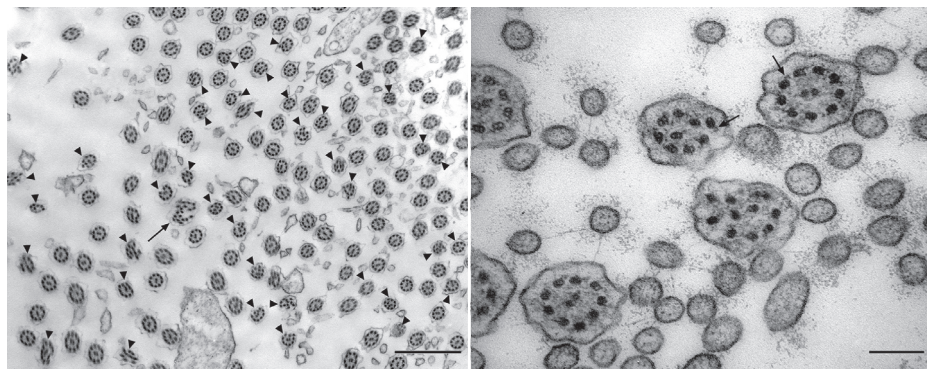
Obr. 2. TEM nález D1, D2



D1 – Řasinkový lem s významným počtem řasinek obsahujících axonemata s desorganizovanými mikrotubuly (hlavičky šípky). Zachyceny i splývající řasinky s rozpadem axonemat (černé šípky) a volné mikrotubuly ze zcela rozpadlých řasinek (šedé šípky). Mezi řasinkami jsou masy zahuštěného hlenu. Pacientka D, zvětšení 25.000×, úsečka = 1 μm.

D2 – Řasinky s normálním i desorganizovaným axonematem, v nichž jsou dobře viditelná vnější dyneinová raménka (šípky), ale chybí vnitřní dyneinová raménka. V jednom případě chybí i řasinková membrána, axonema však zůstává intaktní. Pacientka D, zvětšení 100.000×, úsečka = 200 nm.

Obr. 3. TEM nález A1, A2



A1 – Řasinkový lem s významným počtem řasinek obsahujících axonemata s desorganizovanými mikrotubuly (hlavičky šípky). Zachyceny i dvě splývající řasinky s rozpadem axonemat (šípka). Pacientka A, zvětšení 25.000×, úsečka = 1 μm.

A2 – Řasinky s normálním i desorganizovaným axonematem, v nichž jsou dobře viditelná vnější dyneinová raménka (šípky), ale chybí vnitřní dyneinová raménka. Mezi řasinkami jsou početné mikrokly svědčící pro průřez proximální částí řasinkového lemu. Pacientka A, zvětšení 100.000×, úsečka = 200 nm.

váže bylo pokračováno v profylaktické léčbě azithromycinem s dobrým efektem. Na této léčbě Deniska profituje dodnes.

Sestra Adélka byla rovněž eutrofickým donošeným novorozencem, z fyziologické

gravidity, porod byl spontánní. Časná poporodní adaptace byla v pořádku. Druhý den po porodu se rozvinulo RDS s potřebou oxygenoterapie, jehož etiologii se nepodařilo přesvědčivě objasnit. Stav se upravil po třech

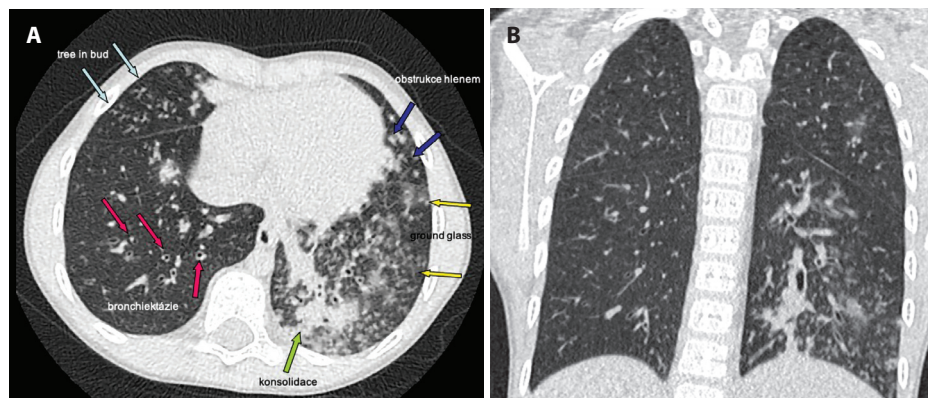
dnech. Adélka trpěla rovněž chronickou rýmou a vlhkým kašlem. Ke dni přijetí prodělala 3× zánět středního ucha a 2× sinusitidu. Byla 2× hospitalizována pro těžší průběh obstrukční bronchitidy. Protože i u Adélky byla prokázána polyvalentní alergie, byla léčena podobně jako sestra pro asthma bronchiale. Také byl alergologem doporučen léčebný pobyt s podrobným pneumologickým vyšetřením. U Adélky byl klinický index rizika 6 bodů, PICADAR skóre 7 bodů. Současně se sestrou byla vyšetřena pro podezření na PCD. Hodnota nazálního NO byla velmi nízká (19 ppb), provedená HSVM potvrdila závažnou poruchu hybnosti řasinek. TEM (Obr. 3) a genetické testování potvrdily stejný typ defektu jako u sestry. V rámci ORL vyšetření byla prokázána hypacusis převodního typu, echokardiografie byla v pořádku, situs viscerum inversus nebyl prokázán. Bronchoskopický nálezn byl obdobný jako u sestry – známky chronické bronchitidy s množstvím vazkého hleny. Při vyšetření plicních funkcí byla zjištěna těžká obstrukce periferních dýchacích cest a byla potvrzena bronchiální hyperreaktivita. Proto byla nasazena léčba fixní kombinací (IKS + LABA). Do terapeutického plánu byla rovněž zařazena dechová rehabilitace, inhalace hypertonického solného roztoku, antibiotika jsou podávána dle výsledků kultivace průběžných kontrol ranního sputa. Na HRCT plic byly u dívky podobně jako u její sestry prokázány bronchiektázie oboustranně, dominantně v dolních lalocích. Vyšetření bylo provedeno v době exacerbace, kdy byla Adélka léčena pro mycoplasmovou pneumonii (obr. 4).

## Primární ciliární dyskineze (PCD)

### Úvod

PCD je zpravidla autozomálně recesivní onemocnění. První zmínka o asociaci mezi situs viscerum inversus a recidivujícími plicními infekcemi byla popsána již v r. 1904. Kartagener potom v r. 1936 popsal 4 případy společného výskytu chronické sinusitidy, situs viscerum inversus a bronchiektázií (Kartagenerova trias). V r. 1976 byla popsána základní struktura řasinek a onemocnění dostalo název syndrom nepohyblivých řasinek (*immotile cilia syndrome*). V následujících letech s rozšířením HSVM a elektronové mikro-

Obr. 4 a, b. HRCT Adélky



skopie bylo prokázáno, že porucha nespočívá jen v imobilitě, ale že existují formy, kdy se řasinky pohybují, ale bez očišťujícího efektu – tehdy onemocnění získalo dnešní název PCD.

PCD je tedy onemocněním, které postihuje řasinky. Postiženy jsou nejen dýchací cesty, ale i vejcovody u žen a bičík spermií u mužů. Toto postižení u žen potom způsobuje vyšší riziko extrauterinní gravidity či poruchy plodnosti, u části mužů neplodnost. Vzácně mohou být postiženy i řasinky v oblasti Sylviova mokovodu způsobující hydrocephalus (dysfunkční transport mozkomíšního moku).

Pohyb embryonálních, tzv. nodálních řasinek je zodpovědný za fyziologickou polohu orgánů v hrudníku a břiše. Při postižení nodálních řasinek dochází vlastně k náhodnému uložení orgánů, což může vést k normální poloze – situs viscerum solitus (cca u 45 % pacientů), k zrcadlovému uložení orgánů – situs viscerum inversus (cca 45 %), nebo k heterotaxii – situs viscerum ambiguus (u cca 10 %).

### Klinika

Absolutně nejčastějšími symptomy PCD jsou chronická rýma a chronický vlhký kašel, oba příznaky nacházíme až u 97 % dětí. Tyto příznaky mohou být na první pohled běžné, ale významný je fakt, že se objevují již od novorozeneckého věku. Prvním příznakem může být rovněž u donošeného dítěte RDS nejasné etiologie. Nejvíce průběhem připomíná prolongovanou transientní tachypnoe novorozence. Ale zatímco běžně toto onemocnění trvá v řádu hodin a do maxima 3 dnů, PCD může způsobovat až týdenní průběh. Typicky se u novorozence s PCD respirační tíseň rozvine v odstupu 12–24 hodin od porodu. Patogeneticky se uplatňuje zpomalená

resorpce amniotické tekutiny z dýchacích cest a jejich snížená clearance.

Mezi další příznaky PCD patří recidivující otitidy, sinusitidy, bronchitidy, ev. i pneumonie. Opakované otitidy mohou vést k převodnímu poruše sluchu, která může být přechodná, ale u některých pacientů bohužel i trvalá.

### Diagnostika

**Anamnéza** a klinická symptomatologie a jejich správné zhodnocení jsou klíčové. U suspektního pacienta je indikován vyšetřovací proces, který je poměrně složitý. Diagnóza je poté stanovena na základě výsledků více vyšetřovacích metod. Neexistuje žádný jednotlivý test, kterým by bylo možné diagnostikovat všechny nemocné.

K usnadnění hodnocení příznaků a anamnestických údajů a ke správné indikaci screeningového vyšetření slouží některé dotazníky. Pro dětský věk je velmi výhodné využití klinického indexu rizika PCD, kteří vypracovali motolští pneumologové (viz tabulka). Dále je možné využít PICADAR skóre – Primary Ciliary Dyskinesia Rule, které je koncipováno pro pacienty s vlhkým kašlem.

**nNO** představuje vhodný screening PCD u starších dětí. Pro PCD jsou typické patologicky nízké hodnoty. Vyšetření má výbornou senzitivitu i specifitu. Omezení představuje věk, neboť k měření je zapotřebí spolupráce dítěte a tak tento test lze provést individuálně od věku 3–5 let. Za patologicky nízkou hodnotu se považuje hodnota < 150 ppb.

**HSVM** je dalším a zásadním krokem v diagnostickém algoritmu. Jedná se o velmi podrobnou analýzu řasinkového pohybu ve zpomaleném záznamu. Vzorek je získáván z nosního odběru. Hodnocení musí provádět

**Tab. 1.** Klinický index (Djakow J, Svobodová T, Pohunek P. Primární ciliární dyskineze. *Pediatr. praxi* 2013; 14(6): 368–371)

|                                                                          |                                                                                                                                                        |
|--------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Otázky klinického indexu (každá odpověď ANO je hodnocena 1 bodem)</b> | Mělo dítě po porodu významnější obtíže s dýcháním (během pobytu v porodnici)?                                                                          |
|                                                                          | Mělo dítě sekreci z nosu nebo bylo zahleněné v prvních 2 měsících života?                                                                              |
|                                                                          | Prodělalo dítě pneumonii?                                                                                                                              |
|                                                                          | Prodělalo dítě tři nebo vícekrát bronchitidu?                                                                                                          |
|                                                                          | Bylo dítě léčené pro chronickou sekretorickou otitidu, anebo prodělalo více než třikrát akutní otitidu?                                                |
|                                                                          | Má dítě sekreci z nosu nebo nosní obstrukci po většinu dní v roce?                                                                                     |
|                                                                          | Bylo dítě více než třikrát léčeno antibiotiky pro akutní infekci horních cest dýchacích (rhinosinusitidu)?                                             |
| <b>Celkové skóre a riziko</b>                                            | <b>Navržený postup</b>                                                                                                                                 |
| 0–1 bod: velmi nízké riziko PCD                                          | PCD málo pravděpodobná, soustředit se zejména na jiné možné příčiny                                                                                    |
| 2 body: nízké riziko PCD                                                 | obtíží pacienta, každoročně přehodnotit klinický index. Pacienta odeslat, pouze pokud přetrvává suspekce a byly vyloučeny ostatní možné příčiny obtíží |
| 3 body: středně vysoké riziko PCD                                        | U pacienta vyloučit ostatní příčiny a odeslat k vyšetření, pokud byly tyto příčiny vyloučeny, jsou nepravděpodobné                                     |
| 4 body: vysoké riziko PCD                                                | nebo neodpovídají tíži obtíží u pacienta.                                                                                                              |
| 5 a více bodů: velmi vysoké riziko PCD                                   | PCD je velmi suspektní. Pacienta vždy odeslat k vyšetření funkce řasinkového epitelu.                                                                  |

zkušený lékař, který je schopen rozpoznat primární poruchu od sekundárních, které vznikají zejména při infektu horních cest dýchacích. Pokud je sliznice zánětlivě změněna, je nutno vyšetření odložit nebo ještě lépe (např. u pacientů s trvalou rýmou) založit buněčnou kulturu. Z bazálních buněk nazálního epitelu vyrostou v laboratorních podmínkách ciliární buňky, které nejsou ovlivněny žádnými vnějšími vlivy a posouzení je tak jednodušší a více spolehlivé. Tato technika je velmi náročná a i finančně nákladná, v současné době je však již plně zavedena do praxe v rámci PCD centra ve FN Motol.

**TEM** je dalším vyšetřením, které nás přibližuje k definitivní diagnóze. Toto vyšetření může určit typ poruchy ciliární ultrastruktury. Jako vzorek můžeme použít buď opět nosní sliznici, nebo sliznici bronchiální v rámci provedení flexibilní bronchoskopie (endobronchiální biopsie). Endobronchiální biopsii využíváme u pacientů, u kterých je indikována flexibilní bronchoskopie i z jiných důvodů, např. v rámci diferenciálně-diagnostické rozvahy, při potřebě posoudit stav dolních dýchacích cest, k vyloučení vrozených vad, provedení BAL a posouzení mikrobiálního osídlení atd. TEM se provádí u všech velmi suspektních pacientů. Je však třeba si uvědomit, že u 30 % PCD není přítomna strukturální porucha a fyziologický nálezní v TEM neznamená automaticky nepřítomnost PCD.

**Genetické vyšetření** je další součástí moderní diagnostiky. K dnešnímu dni je známo cca 50 genů, jejichž defekt je asociován s PCD. Rozšíření diagnostiky tímto směrem dovoluje odhalit např. mutace, u kterých mají řasinky v elektronovém mikroskopu normální vzhled.

Ani tímto testováním není možné potvrdit a přesně určit typ řasinkové poruchy u všech nemocných, počet poznaných genových mutací se totiž neustále zvyšuje. Genetické vyšetření není pro stanovení diagnózy nezbytné. Může být ale velkým přínosem zejména při plánovaném těhotenství. Stále více se také ukazuje důležitost souvislosti mezi fenotypem a genotypem nemoci. Na základě genetiky lze částečně předpovídat průběh onemocnění, neboť je známo, že některé mutace mají těžší průběh a jsou asociovány s horšími plicními funkcemi. Příkladem takových genetických variant PCD s těžším průběhem je právě mutace CCDC39, která byla prokázána u našich dvou sester. U těchto pacientů bychom měli volit maximálně intenzivní léčebný přístup. Dostupné poznání těchto souvislostí je ale zatím jen velmi omezené. V současné době probíhají mezinárodní studie, které mají za cíl co nejpresnější objasnění vztahu genotypu a fenotypu PCD a přesnější poznání této vzácné nemoci.

**Imunofluorescence** se v diagnostice teprve začíná uplatňovat. Vyšetření je založeno na průkazu strukturálních proteinů pomocí specifických protilátek. Přítomnost či nepřítomnost těchto proteinů může napovědět povahu genetického defektu. Výhodné je využití imunofluorescence v kombinaci s TEM.

Kromě specifických výše zmíněných metod, jejichž cílem je potvrzení a upřesnění diagnózy PCD, hrají důležitou roli také další vyšetření. Součástí komplexní diagnostiky je dále **ORL vyšetření**, neboť rekurentní otitidy mohou vést k převodní nedoslýchavosti. Pravidelně je kontrolová-

na tympanometrie a audiometrie. Iniciálně je nezbytné otomikroskopické vyšetření. Rozdílné názory panují ohledně zavedení stipul v případě chronické sekretorické otitidy. Zastánci doporučují výkon provést co nejdříve. Oponenti naopak upozorňují na trvalou sekreci ze středouší po jejich zavedení. Přístup musí být individuální a patří do rukou zkušeného otologa.

**Echokardiografické vyšetření** má za úkol vyloučit případnou přidruženou srdeční vadu.

**Skiagram hrudníku, ev. sonografie břicha** nám podá základní odpověď na uspořádání orgánů v dutině hrudní, resp. břišní.

Nejzávažnější komplikací quoad sanationem a v těžších případech i quoad vitam je otázka přítomnosti bronchiektázií. Metodou volby je **HRCT**. Jsou-li bronchiektázie prokazatelné, potom je nacházíme spíše v dolních lalocích, ale také ve středním laloku a lingule. Nález *Pseudomonas aeruginosa* v indukovaném sputu se nachází častěji u dětí s rozvinutými bronchiektáziemi.

## Léčba a dispenzarizace

U pacientů s PCD je nutná pneumologická a ORL dispenzarizace (vč. podrobného vyšetření plicních funkcí). Kauzální léčba PCD zatím možná není. Hlavní podstatou terapeutického přístupu je kombinace technik k zajištění očistění dýchacích cest od stagnujícího sekretu a adekvátní antibiotické strategie. Základem je každodenní a doživotní potřeba inhalace a dechové rehabilitace. K inhalaci se využívají hypertonické roztoky NaCl dle tolerance v koncentraci 3–6 %. Dechová rehabilitace zahrnuje polohové drenáže, techniky airway clearance a dechová cvičení s použitím vý-

dechových flutterů (O-PEP). K péči o horní dýchací cesty patří laváže nosní dutiny solným roztokem pomocí speciálních konviček.  $\alpha$ -dornáza, která snižuje viskozitu sputa a která se využívá s úspěchem u pacientů s CF, není v léčbě PCD účinná. Součástí léčby je včasné nasazení antibiotik při zánětu dýchacích cest nebo na podkladě vyšetření sputa, které by se mělo vyšetřovat v pravidelných intervalech, minimálně 4x do roka. Antibiotická léčba by měla vždy trvat 2–3 týdny, dávky by měly být při horní hranici doporučení. Do popředí se dostává i preventivní léčba, ze které profitují zejména pacienti, kteří již mají opakované exacerbace, rozvinuté bronchiectázie a chronické plicní postižení. Nejčastěji je indikováno podávání azithromycinu, neboť vedle bakteriostatické účinnosti snižuje produkci hlenu a má protizánětlivý účinek. Preventivní léčba v tomto smyslu znamená podávat azithromycin 3x/týdně po dobu nejčastěji 6–9 měsíců (jde zejm. o pokrytí chladných měsíců s vyšším výskytem nákaz obecně). U některých pacientů je indikován také např. cotrimoxazol nebo aminopeniciliny v dlouhodobějším podávání. Důležitou roli v léčbě i profylaxi mají také inhalační antibiotika, zejména u pacientů s kolonizací *Pseudomonas aeruginosa*. U nemocných s PCD je také indikováno očkování proti pneumokokům a chřipce, u nemocných od 16 let také proti covidu-19. Vhodná je také kalmetizace, u pacientů diagnostikovaných v kojeneckém věku lze zvážit RSV imunoprofylaxi.

U pacientů s prokázanou bronchiální hyperreaktivitou či astmatem je indikována také léčba protiastmatická. Při výskytu GERD

podáváme blokátory protonové pumpy. Jednoznačně se preferuje podání v jedné ranní dávce a přísně nalačno.

Důležitá je také ORL péče. Kontrola na ORL vč. vyšetření sluchu by i u stabilních pacientů měla proběhnout minimálně 1x ročně. Při významnější poruše sluchu jsou preferována naslouchadla, u některých pacientů je indikováno zavedení stipul. V případě hypertrofie adenoidní vegetace je indikována adenotomie. Při progresi nosních polypů je také někdy indikováno chirurgické řešení.

Nacházíme-li těžké lokalizované plicní postižení s bronchiectáziemi, které je fokusem infekce, může být volbou lobektomie postiženého laloku. Vždy je ale snaha o maximálně konzervativní přístup, neboť resekční výkon je limitujícím pro případ potřeby plicní transplantace v budoucnu. U nejtěžších, většinou pozdě diagnostikovaných nebo neléčených pacientů může progredovat postižení plicního parenchymu, které vede k rozvoji respirační insuficience s potřebou oxygenoterapie nebo ventilační podpory. U takových pacientů je pak transplantace plic jediným možným řešením.

## Závěr

Péče o pacienty s PCD je velmi specifická. V rozvinutých zemích je jasně patrný trend dispenzarizace pacientů v centrech, podobně jako je tomu u pacientů s cystickou fibrózou. Jen specializované centrum disponuje adekvátním vybavením a vysoce kvalifikovanými pracovníky, kteří znají detailní diagnostiku i léčbu pacientů s PCD. Důležitá je multidisciplinární spolupráce.

Podle zkušenosti autorů článku se na PCD v ordinacích praktických lékařů pro děti a dorost či alergologů stále málo myslí a onemocnění je u nás poddiagnostikované. To se odráží i ve věkovém složení diagnostikovaných pacientů. Zatímco ideálně by mělo být onemocnění na základě správného zhodnocení prosté anamnézy a klinických příznaků diagnostikováno nejpozději v předškolním věku, opak je pravdou. To i přesto, že řada pacientů má typickou symptomatologii již v perinatálním a časném postnatálním období. Často je diagnóza stanovena až ve věku školním, kdy (jak konečně ukazuje i naše kazuistika) jsou již přítomny významné chronické plicní změny vč. bronchiectázií a zhoršených plicních funkcí. V orientaci v příznacích nemoci a indikaci dalšího vyšetřování přitom mohou pomoci jednoduché dotazníky, zejména klinický index rizika PCD. Tyto nástroje a další důležité informace o PCD, vč. diagnostiky, kontaktů a aktualit, je možné nalézt na webových stránkách [www.rasinky.cz](http://www.rasinky.cz). Včasné stanovení diagnózy a zahájení adekvátní léčby a péče jsou klíčové pro dobrou prognózu nemocných.

*Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR (projekt NV19-07-00210) a Grantovou agenturou Univerzity Karlovy (projekt 670119P).*

*Práce byla podpořena Ministerstvem zdravotnictví České republiky (konceptní rozvoj výzkumné organizace, Fakultní nemocnice v Motole; grant 00064203).*

*Autoři jsou členy ERN-LUNG (PCD core).*

## LITERATURA

- Martinů V, Dvořáková P, Uhlík J, et al. Kdy pomýšlet na řasinkové dysfunkce? Čes-slov Pediat. 2020; 75: 401–409.
- Lucas JS, Davis SD, Omran H, et al. Primary ciliary dyskinesia in the genomics age. Lancet Respir Med. 2020; 8: 202–216.
- Lucas JS, Barbato A, Collins SA, et al. European Respiratory Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Eur. Respir. J. 2017; 49: 1601090.
- Shoemark A, Dell S, Shapiro A, et al. ERS and ATS diagnostic guidelines for primary ciliary dyskinesia: similarities and differences in approach to diagnosis. Eur. Respir. J. 2019; 54: 1901066.

- Martinů V, Bořek-Dohalská L, Varényiová Ž, et al. Evaluation of a Clinical Index as a Predictive Tool for Primary Ciliary Dyskinesia. Diagnostics (Basel). 2021; 11(6): 1088.
- Behan L, Dimitrov BD, Kuehni CE, et al. PICADAR: a diagnostic predictive tool for primary ciliary dyskinesia. Eur. Respir. J. 2016; 47: 1103–1112.
- Shapiro AJ, Dell SD, Gaston B, et al. Nasal Nitric Oxide Measurement in Primary Ciliary Dyskinesia. A Technical Paper on Standardized Testing Protocols. Ann. Am. Thorac. Soc. 2020; 17: e1–e12.
- Rubbo B, Shoemark A, Jackson CL, et al. National PCD Service, UK. Accuracy of High-Speed Video Analysis to

- Diagnose Primary Ciliary Dyskinesia. Chest. 2019; 155: 1008–1017.
- Halbeisen FS, Shoemark A, Barbato A, et al. Time trends in diagnostic testing for primary ciliary dyskinesia in Europe. Eur. Respir. J. 2019; 54: 1900528.
- Goutaki M, Halbeisen FS, Barbato A, et al. Late Diagnosis of Infants with PCD and Neonatal Respiratory Distress. J Clin Med. 2020; 9: 2871.
- Wallmeier J, Nielsen KG, Kuehni CE, et al. Motile ciliopathies. Nat. Rev. Dis. Primers 2020; 6: 77–106.
- Řasinky.cz [www document], n.d. URL: <https://rasinky.cz/> (accessed 6.22.20).