

# PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE

PCD



## INHOUD

<b>01</b>	Wat is primaire ciliaire dyskinesie?	4
<b>02</b>	Symptomen	5
<b>03</b>	Diagnose	6
<b>04</b>	Behandeling	7
<b>05</b>	Erfelijkheid	8
<b>06</b>	Team	9
<b>07</b>	Jaarlijkse PCD-dag in het UZ Gent	10
<b>08</b>	Transitie naar zorg voor volwassenen	10
<b>09</b>	Vragen?	10
<b>10</b>	Contact	11
<b>11</b>	Patiëntenverenigingen	11

## 01 WAT IS PRIMAIRE CILIAIRE DYSKINESIE?

Primaire ciliaire dyskinesie, kortweg PCD, is een zeldzame erfelijke aandoening waarbij de trilharen slecht bewegen.

- ▲ **Primair** wil zeggen dat de aandoening al bij de geboorte aanwezig is.
- ▲ **Ciliair** geeft aan dat het om de trilharen gaat.
- ▲ **Dyskinesie** duidt op een verstoorde beweging van die trilharen.

Trilharen bevinden zich op verschillende plaatsen in het lichaam:

- ▲ de bovenste luchtwegen (oren, neus en sinussen)
- ▲ de onderste luchtwegen (luchtpijptakken en longen)
- ▲ de geslachtsorganen

De klachten treden dan ook in deze lichaamsdelen op.

## 02 SYMPTOMEN

---

### PCD ter hoogte van de bovenste luchtwegen

Trilharen in de luchtwegen werken stofdeeltjes en ziektekiemen terug naar buiten. Bij PCD blijven slijmen, stof en ziektekiemen ter plaatse wat kan zorgen voor **terugkerende en langdurige ontstekingen**.

Mensen met PCD hebben vaak klachten die op een verkoudheid lijken zoals **neusverstopping** en **sinusitis**. Chronische ontsteking van de neus en keel kunnen leiden tot verstoorde reukzin, eetproblemen en snurken met verstoorde slaap. **Oorontstekingen** kunnen leiden tot oorpijn, oorloop, verminderd gehoor en een vertraagde taalontwikkeling bij kinderen. De klachten en ernst van de klachten variëren sterk van persoon tot persoon.

---

### PCD ter hoogte van de onderste luchtwegen

Als gevolg van de verstoorde trilhaarfunctie kunnen de longen bij PCD minder goed slijmen, stofdeeltjes en ziektekiemen klaren. Dat leidt tot ontsteking en ophoping van slijmen in de longen. De meeste mensen met PCD hebben daarom last van een slijmerige hoest.

Als het slijmvlies van de luchtpijptakken is ontstoken, spreken we van **bronchitis**. Als de longblaasjes ontstoken zijn, spreken we van een **longontsteking** (pneumonie). Regelmatige ontstekingen kunnen leiden tot blijvende beschadiging van de luchtwegen.

**Bronchiëctasieën** kunnen ontstaan doordat kleine luchtpijptakjes uitgezakt geraken en holtes vormen waarin slijmen zich opstapelen. Deze holtes zijn dan broedplaatsen van nieuwe infecties. Op termijn kan schade ter hoogte van de onderste luchtwegen leiden tot een verminderde **longfunctie**.

---

## PCD ter hoogte van andere organen

Trilharen bepalen mee de ontwikkeling van het embryo. Bij PCD kan de oriëntatie van de organen in de buik en/of borstkas verstoord zijn. Daarom heeft ongeveer de helft van de mensen met PCD een gespiegelde ligging van bepaalde organen, zoals het hart, de lever of de milt. Dit heet **situs inversus**. In combinatie met PCD wordt dit het **syndroom van Kartagener** genoemd. Een gespiegelde ligging heeft meestal geen nadelig effect op de werking van de organen.

Ten slotte zijn er ook trilharen aanwezig in de geslachtsorganen. Bij mannen met PCD zorgt dit voor minder beweeglijke zaadcellen met een verminderde **vruchtbaarheid** tot gevolg. Ook bij vrouwen met PCD kan de vruchtbaarheid verminderd zijn, door moeizamere beweging van de eicel door de eileider naar de baarmoeder. Met behulp van moderne voortplantingstechnieken kunnen patiënten met PCD meestal wel kinderen krijgen.

## 03 DIAGNOSE

Het stellen van de diagnose PCD is niet gemakkelijk, omdat vaak meerdere testen nodig zijn voor de diagnose bevestigd wordt. Als de arts aan PCD denkt, zijn de volgende onderzoeken aangewezen:

- ▶ **Meting van nasaal NO (stikstofmonoxidegas):** Personen met PCD hebben (meestal) een lagere hoeveelheid van dit gas in de neus. De meting is een pijnloos onderzoek dat in het UZ Gent uitgevoerd wordt vanaf de leeftijd van 12 jaar.
- ▶ **Analyse van de structuur en beweging van de trilharen op een biopsie van de luchtwegen:** Het biopt wordt afgenomen door de nko- of longarts onder lokale of algemene verdoving. Daarna gaat het biopt naar het trilhaarlabo in UZ Leuven voor analyse.
- ▶ **Genetisch onderzoek** op een bloedstaal (zie verder onder 05 Erfelijkheid)

## 04 BEHANDELING

Momenteel kan PCD nog niet genezen worden. Er zijn wel een heleboel **preventieve maatregelen** om de gezondheid van patiënten met PCD te bevorderen. Daarnaast bestaan er ook behandelingen om de **klachten te verminderen** (zie verder). Er loopt voortdurend wetenschappelijk onderzoek naar de behandeling van PCD, dus in de toekomst zullen de behandelmogelijkheden vermoedelijk nog toenemen en wijzigen.

Een kind opvoeden dat regelmatig ziek is, is niet eenvoudig. Laat aan de school weten dat fysieke inspanning voor uw kind moeilijker kan zijn en dat het misschien vaker afwezig zal zijn dan andere kinderen. Probeer echter zowel op school als thuis te vermijden dat uw kind een uitzonderingspositie krijgt. Bespreek eventuele problemen met de behandelende arts, lotgenoten, maatschappelijk werker of kinderpsycholoog. Gelukkig kunnen de meeste volwassenen met PCD een relatief normaal leven en een normale beroepsloopbaan uitbouwen, mits dagelijkse aandacht voor onderstaande behandelingen en regelmatige opvolging bij de longarts.

---

### Maatregelen voor de bovenste luchtwegen

Om de bovenste luchtwegen vrij te houden van slijmen, kunt u **neusspoelingen** met fysiologisch water gebruiken. Bij acute ontstekingen (sinusitis, oorontsteking), moet u een arts raadplegen die indien nodig **antibiotica** zal voorschrijven. Bij frequente oorontstekingen worden soms trommelvliesbuisjes geplaatst, maar dan bestaat wel het risico op oorloop doorheen de buisjes. Soms overwegen we ook om de poliepen te verwijderen. Bij verminderd gehoor kan een hoortoestel helpen.

---

### Maatregelen voor de onderste luchtwegen

Bij PCD is het heel belangrijk om slijmen te verwijderen om de longen te beschermen. Een **ademhalingskinesitherapeut** kan technieken uitvoeren (en u die ook aanleren) voor **sputumevacuatie**, o.a. 'autogene drainage'. **Lichaamsbeweging** zorgt ook voor mobilisatie van slijmen. Roken en vaperen moet u absoluut vermijden. Ook passief roken heeft nadelige gevolgen.

Het is belangrijk dat u/uw kind de nodige **vaccinaties** krijgt ter preventie van infecties. Naast het basisvaccinatieschema voor zuigelingen en kinderen, raden we aan om volgende vaccinaties te laten toedienen: griepvaccinatie (jaarlijks), pneumokokkenvaccinatie en kinkhoestvaccinatie (om de 10 jaar). In bepaalde gevallen kan ook vaccinatie tegen respiratoir syncytieel virus (RSV) en/of coronavirusvaccinatie aangewezen zijn. Aarzel niet om dit met uw arts te bespreken.

Bij ziekte of als de luchtwegklachten toenemen, moet u een arts raadplegen want dan kan er sprake zijn van een bacteriële infectie. Bij PCD zijn de luchtwegen erg gevoelig voor bacteriële infecties, die laagdrempelig behandeld worden met **antibiotica**. Antibiotica worden meestal toegediend via de mond (pillen, siroop), maar soms ook via de bloedbaan (infuus in het ziekenhuis) of via inhalatie (aerosol).

## 05 ERFELIJKHEID

PCD is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit wil zeggen dat de aandoening alleen tot uiting komt als een kind van beide ouders de erfelijke aanleg voor PCD heeft meegekregen. Als beide ouders drager zijn, is de kans dat ze een kind met PCD krijgen bij elke zwangerschap 25 procent. Heel uitzonderlijk wordt de ziekte X-gebonden (via de mama en enkel bij jongens) of autosomaal dominant (via één van de ouders die de aandoening ook heeft) overgedragen.

Binnen de groep mensen met PCD heeft niet iedereen dezelfde genetische afwijking. Er zijn al meer dan 50 verschillende genen gevonden met afwijkingen die leiden tot PCD. Wetenschappers zoeken nog steeds naar nieuwe genen want bij 30 procent van de mensen met PCD kan de genetische afwijking voorlopig niet aangetoond worden.

Door nieuwe technologie is het momenteel mogelijk om in alle gekende PCD-genen tegelijk te zoeken naar afwijkingen in het erfelijk materiaal. Deze test heet een genpanel en wordt uitgevoerd door de dienst Medische genetica van het UZ Gent. Als een genetische oorzaak bij een patiënt wordt vastgesteld, kunnen we de diagnose bevestigen, betere voorspellingen maken voor de toekomst en gericht advies geven wanneer ouders of patiënten een kinderwens hebben.



## 06 TEAM

### Huisarts / algemeen kinderarts

Eerste aanspreekpunt bij ziekte.

### Kinderlongartsen

Drie tot vier consultatie per jaar. Klinisch onderzoek, slijmkweekje, longfunctie-onderzoek (vanaf 5 jaar) en soms beeldvorming van de longen.

- ▲ Prof. dr. Petra Schelstraete
- ▲ Prof. dr. Sabine Van daele
- ▲ Dr. Heidi Schaballie
- ▲ Dr. Julie Willekens
- ▲ Dr. Mariska De Lausnay

### Longartsen voor volwassenen

- ▲ Prof. dr. Eva Van Braeckel
- ▲ Dr. Yannick Vande Weygaerde
- ▲ Dr. Cedric Bosteels

### Neus-, keel- oorarts en audioloog

Eén of twee consultaties per jaar en gehooronderzoek

- ▲ Prof. dr. Thibaut Van Zele (neus- en sinusproblemen)
- ▲ Prof. dr. Helen Van Hoecke (oor- en gehoorproblemen)

### Kinesitherapeuten

Leonie Vandecaveye, Lut Van De Wielle en Laure Lievens

### Verpleegkundig consulenten

- ▲ Ann Raman
- ▲ Fien Vanden Neucker

### Maatschappelijk medewerker

Daphné Dewitte

### Psycholoog

Joke Snick

## 07 JAARLIJKSE PCD-DAG IN HET UZ GENT

Eén keer per jaar (in het voorjaar) worden de kinderen met PCD uitgenodigd voor een volledig bilan. Op die dag worden, volgens de individuele noodzaak van het kind, meerdere onderzoeken en (para-) medische consulten ingepland en is er mogelijkheid tot contact met lotgenoten.

### Breng dan zeker mee:

- ▲ Thuismedicatie (inclusief puffers en eventuele voorzetkamer)
- ▲ Aerosoltoestel en alle toebehoren, ook eventueel PEP-toestel
- ▲ Contactgegevens van de eigen kinesitherapeut, huisarts en kinderarts

## 08 TRANSITIE NAAR ZORG VOOR VOLWASSENEN

Op tienerleeftijd bereiden we de patiënt voor om zelfstandiger met de ziekte om te gaan. Stap voor stap worden de medische zorgen overgedragen van het kinderziekenhuis naar de afdeling voor volwassenen. Na transitie naar de volwassenzorg staan de collega's op de dienst Longziekten in voor een verdere zorg op maat van de patiënt.

## 09 VRAGEN?

Deze brochure is bedoeld om mensen met PCD maar ook de mensen uit hun omgeving te informeren over de aandoening. Heb je nog vragen, aarzel dan niet om ze aan iemand van het behandelend team te stellen.

## 10 CONTACT

In het UZ Gent wordt de zorg voor personen met PCD opgenomen door dezelfde teamleden die ook de zorg voor personen met mucoviscidose voorzien. Bij vragen kan je daarom steeds terecht bij het secretariaat van het **Centrum voor mucoviscidose**:

Tel. 09 332 19 65

[secretariaat.cf@uzgent.be](mailto:secretariaat.cf@uzgent.be)

[www.uzgent.be/longziekten-kinderen](http://www.uzgent.be/longziekten-kinderen)

[www.uzgent.be/longziekten](http://www.uzgent.be/longziekten)

## 11 PATIËNTENVERENIGINGEN

- ▲ Belgische belangengroep van PCD (Franstalig): [www.dyskinesia.be](http://www.dyskinesia.be) of Facebook ([dyskinesia.be](https://www.facebook.com/dyskinesia.be))
- ▲ Nederlandse belangengroep van PCD: [www.p-c-d.org/nl](http://www.p-c-d.org/nl)
- ▲ Franse belangengroep van PCD: [www.adcp.asso.fr](http://www.adcp.asso.fr)
- ▲ Europese belangengroep van patiënten met chronische longaandoeningen (European lung foundation of ELF): <https://europeanlung.org>
- ▲ RaDiOrg - Belgische koepel voor patiënten met een zeldzame ziekte: [www.radiorg.be](http://www.radiorg.be)

---

## Dienst Longziekten

T +32 (0)9 332 19 65

E [secretariaat.cf@uzgent.be](mailto:secretariaat.cf@uzgent.be)

[www.uzgent.be/longziekten](http://www.uzgent.be/longziekten)

---

## Kinderziekenhuis Prinses Elisabeth Afdeling Longziekten kinderen

T +32 (0)9 332 35 81

E [secretariaat.kinderpneumologie@uzgent.be](mailto:secretariaat.kinderpneumologie@uzgent.be)

[www.uzgent.be/longziekten-kinderen](http://www.uzgent.be/longziekten-kinderen)

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

---

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E [info@uzgent.be](mailto:info@uzgent.be)

[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Volg ons op

