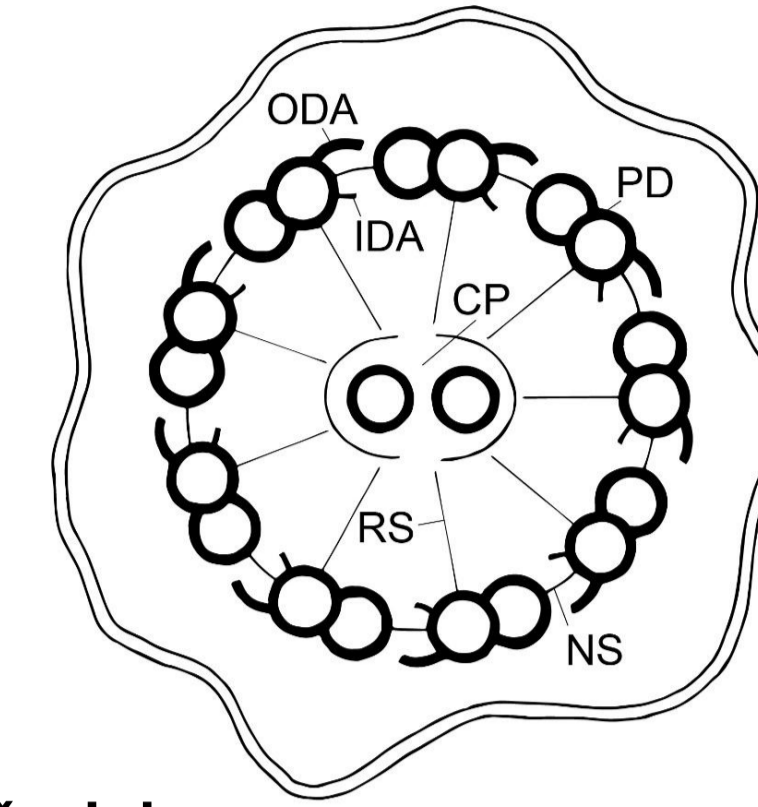


ÚVOD

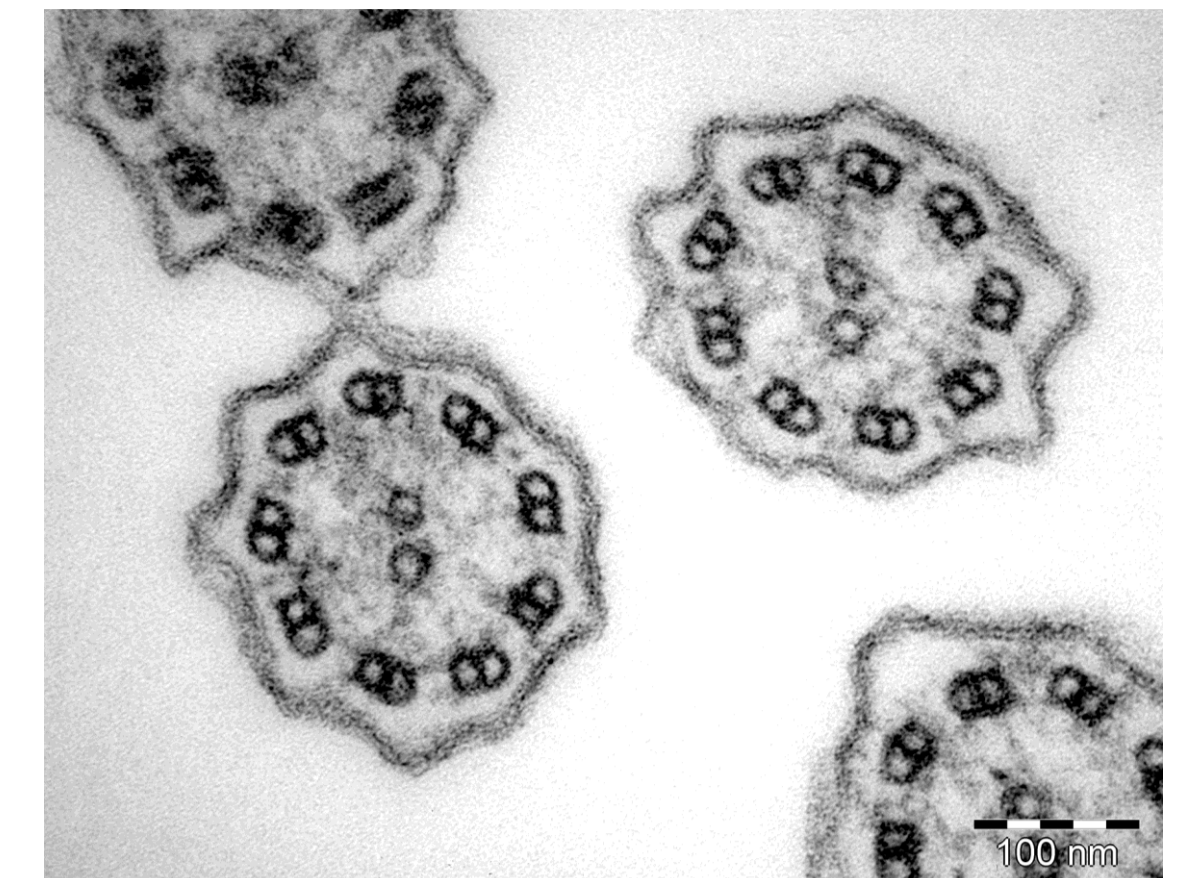
Primární ciliární dyskineze (PCD) je geneticky podmíněné onemocnění, jehož podkladem je dysfunkce ciliárního aparátu buňky (obr. 1). Hlavní symptomatologií PCD je zvýšená nemocnost v oblasti horních i dolních dýchacích cest plynoucí z porušené mukociliární clearance. PCD je vzácné onemocnění s velmi složitou diagnostikou. V současné době je známo již 50 genů, jejichž mutace mohou být asociovány s touto nemocí.

Naše pracoviště je jediným komplexním centrem pro diagnostiku a léčbu PCD v ČR. Velkým problémem u tohoto velmi heterogenního onemocnění je poddiagnostikovanost a pozdní záchyt nemoci, se kterým souvisí vysoký průměrný věk při stanovení diagnózy vedoucí k nevratnému poškození plic.



Obr. 1 Ultrastruktura řasinky

a) Schéma řasinky: ODA – vnější dyneinová raménka, IDA – vnitřní dyneinová raménka, CP – centrální pár, RS – radiální spojky, NS – nexinové spojky, PD – periferní dublety

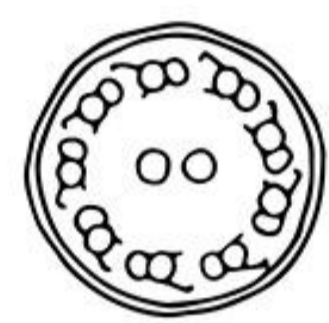


b) Elektronogram řasinek pacienta s PCD podmíněnou absencí vnějších i vnitřních dyneinových ramének

MATERIÁL A METODY

- Rozšíření povědomí o PCD mezi odbornou i laickou veřejností:
 - 15 přednášek v rámci kongresů v ČR
 - rozhovory v médiích (periodika, rozhlas)
 - plánovaná tisková konference
 - zlepšení spolupráce s dalšími specialisty (zejména s ORL lékaři a pneumology pro dospělé pacienty) pomocí cílených dotazníků
 - vytvoření doporučeného postupu pro ambulantní kontrolu pacientů
 - nově vytvořené webové stránky www.rasinky.cz (obr. 2)

- Nově zachycení pacienti jsou komplexně diagnostikováni v našem centru,

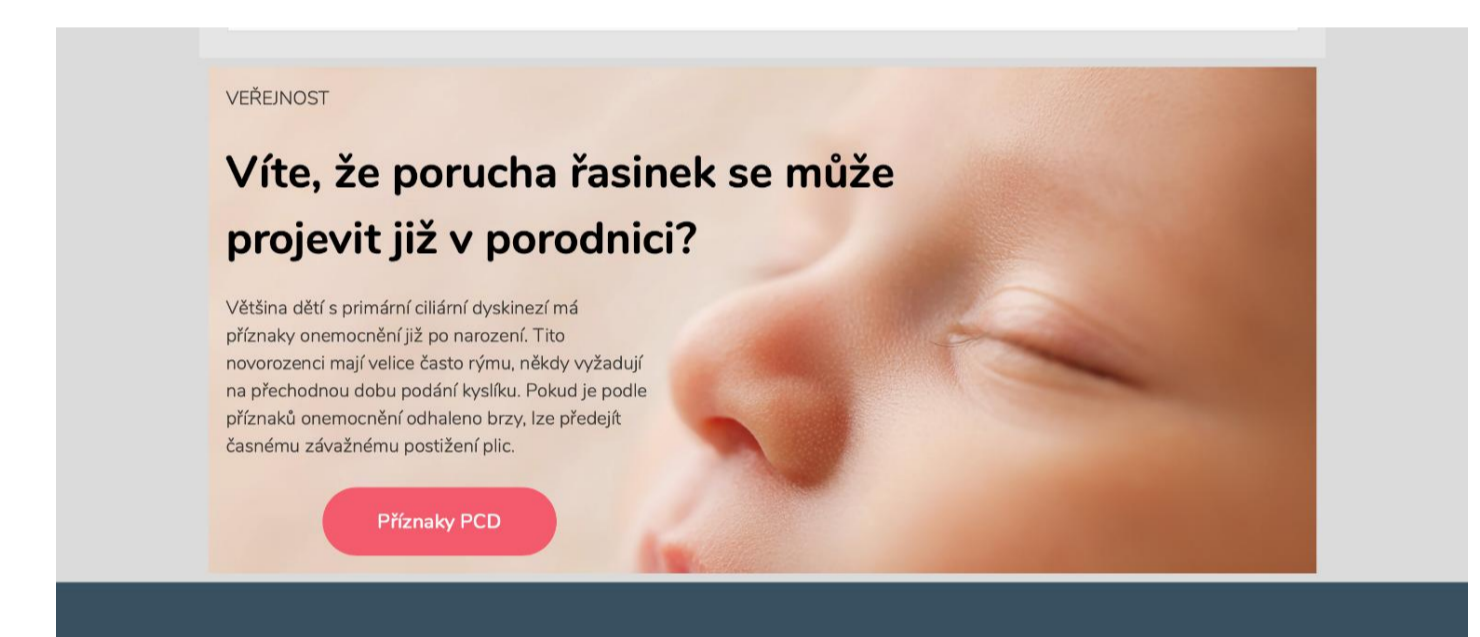


Primární Ciliární Dyskineze
Motol

zařazení do národního i mezinárodních registrů a je sledován vývoj jejich klinických příznaků.

CÍL

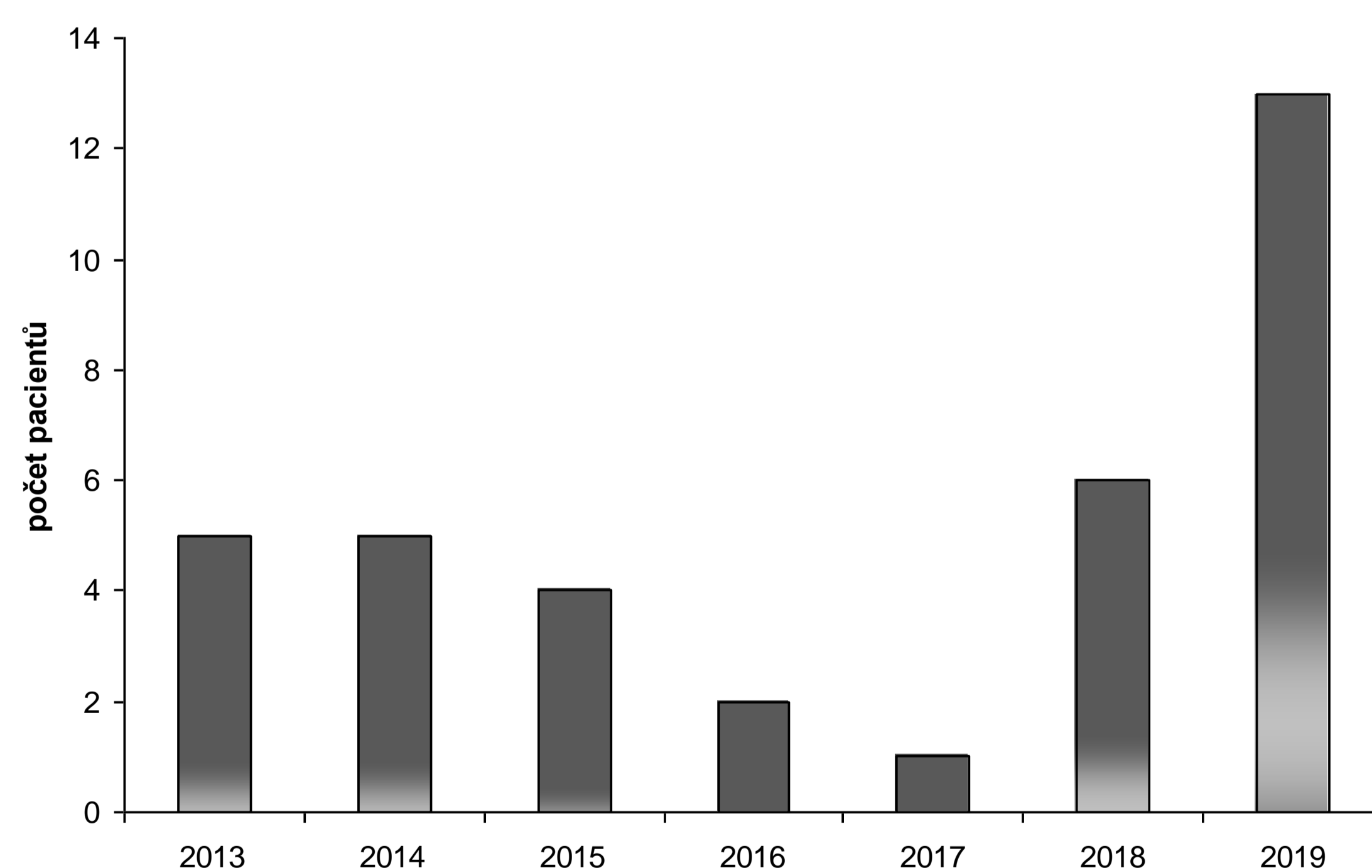
- Zvýšení záchytu nemocných s PCD v naší populaci pomocí cílené informační kampaně
- Vytvoření národního registru pacientů s PCD a jeho propojení s mezinárodními registry s cílem zmapování výskytu tohoto onemocnění v ČR



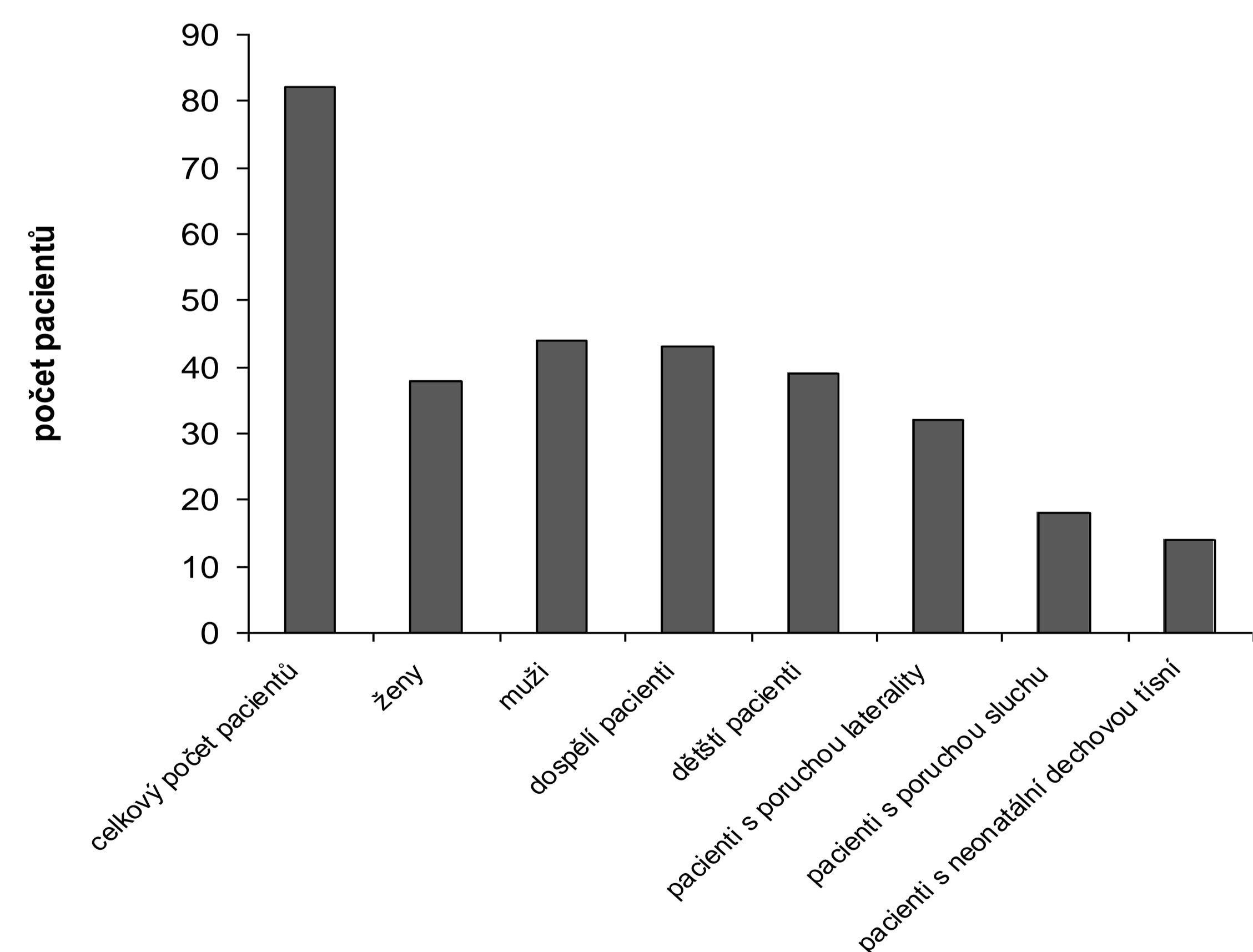
Obr. 2 Ukázky z webových stránek www.rasinky.cz

VÝSLEDKY

- V roce 2019 bylo nově diagnostikováno **13 pacientů s PCD** (z toho 5 dospělých), přičemž v předchozích 6 letech byl tento počet výrazně nižší, v rozmezí **1 – 6 pacientů** (graf 1).
- V roce 2020 bylo zatím nově diagnostikováno **11 dalších pacientů s PCD**. V současné době probíhá také vyšetřování u několika dalších velmi suspektních pacientů.
- Tento výrazný nárůst ve srovnání s předešlými lety je jednoznačně důsledkem informační kampaně, kvalitní diagnostiky a komplexního přístupu k celé problematice. Pozitivní zpětnou vazbu jsme zaznamenali i od pneumologů pro dospělé pacienty, jelikož vzrostl počet starších pacientů, jejichž správná diagnóza byla doposud opomenuta.
- V současné době máme v ČR **91 pacientů s diagnózou PCD**, z toho 82 vedených v mezinárodních registrech (38 žen, 44 mužů, 39 dětí, 43 dospělých) (graf 2). Průměrný věk při diagnóze je t.č. v ČR 12 let, medián 9 let (ve skupině dětských pacientů je průměrný věk i medián 5 let).



Graf 1 Počty pacientů diagnostikovaných v letech 2013-2019



Graf 2 Počty pacientů vedených v mezinárodním registru

ZÁVĚR

Jednoznačně se ukazuje, že systematickým a cíleným přístupem k problematice PCD je možné zlepšit záchyt nemoci a vyjasnit řadu okolností. Díky zlepšování a zpřesňování diagnostických metod a lepší informovanosti o nemoci tedy očekáváme v příštím roce další nárůst počtu nově diagnostikovaných případů. Správná a co nejčasněji stanovená diagnóza je u nemocných s PCD naprosto zásadní pro správnou léčbu a dobrou prognózu. Do budoucna je zapotřebí další zpřesňování diagnostiky této nemoci včetně možností genetického testování. Komplexní přístup k PCD může být modelovou situací pro další vzácná a poddiagnostikovaná onemocnění.