



Primär ciliär dyskinesi

Primär ciliär dyskinesi är en sjukdom som kännetecknas av kroniska luftvägsproblem, felaktigt placerade inre organ och nedsatt fertilitet. Sjukdomen tillhör sjukdomsgruppen ciliopatier, som alla beror på att cellernas flimmerhår inte fungerar som de ska.

I Sverige finns mellan 650 och 1 300 personer med primär ciliär dyskinesi.

Symtom

Symtomen vid primär ciliär dyskinesi kan variera i hög grad. Många med sjukdomen har mycket svåra symtom från luftvägarna. Andra har lindriga symtom och kan få diagnosen fastställd först senare i livet.

Barn med primär ciliär dyskinesi kan ha andningssvårigheter redan vid födseln. De får tidigt en kronisk, slemrik hosta samt kronisk snuva eller nästäppa. Med tiden uppstår utvidgningar av luftrören, återkommande infektioner i andningsvägarna samt andra symtom från luftrör, lungor, näsa och bihålor. Vissa personer kan få stora lungförändringar.

Barnen får vanligen upprepade öroninflammationer eller vätska i mellanörat. En del får en hörselnedsättning.

Ungefär hälften har spegelvända inre organ, med till exempel hjärtat på höger sida och levern på vänster sida.

Enstaka barn kan få ökat vätsketryck i hjärnan (hydrocefalus).

Män med sjukdomen är vanligen sterila eller har nedsatt fertilitet. Kvinnor har vanligen en måttligt nedsatt fertilitet.

Hos vuxna med sjukdomen är det vanligt med en påtaglig allmän trötthet.

Orsak

Primär ciliär dyskinesi orsakas av förändringar i en av fler än 50 olika gener, som alla påverkar kroppens flimmerhår, cilier. Cilierna är viktiga för luftrörens funktion, men också för organens placering, fertiliteten och flera andra funktioner i kroppen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar primär ciliär dyskinesi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förhindra de skador som sjukdomen kan föra med sig, och att behålla en god lungfunktion.

Personer med sjukdomen får ett individuellt utformat program för andningsgymnastik. Övningarna påverkar luftflödena och hjälper till att transportera bort slem från luftvägarna. Andningsövningarna kombineras med luftrörsvidgande och slemlösnande läkemedel. Inhalation av högkoncentrerad koksaltlösning kan underlätta mobilisering av slemmet från lungorna. Andningsgymnastik och inhalationsbehandling görs dagligen. Vid vissa luftrörinfektioner behövs behandling med antibiotika.

Öron och hörsel kontrolleras regelbundet.

Hydrocefalus behandlas med en shunt, som är en tunn slang som opereras in för att minska trycket i hjärnan genom att leda vätska från hjärnans hålrum.

Vid ofrivillig barnlöshet kan provrörsbefruktning behövas.

Personer med primär ciliär dyskinesi bör inte röka eller vistas i rökiga eller förorenade miljöer.

Hela familjen erbjuds psykologiskt stöd.

Resurser

Vård av kroniska lungsjukdomar hos barn är nationell högspecialiserad vård (NHV) och utförs med tillstånd av Socialstyrelsen vid fyra av landets universitetssjukhus.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- PCD Sverige
- Riksförbundet Cystisk Fibros (RfCF)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad augusti 2024.