



PCD

Primär Ciliär Dyskinesi



*Personen på omslaget har en orange tröja,
och det är ingen slump. Orange är en färg som gör att man
känner sig entusiastisk och levande, orange drar till sig
uppmärksamhet, vilket också är meningen med denna broschyr.*

*Kunskapen om PCD behöver stärkas och förståelsen för dem som
lever med sjukdomen behöver lyftas.*

Orange är också den färg som symboliserar PCD internationellt.

A stylized illustration in the bottom-left corner of the page. It features a large, dark grey satellite dish on the left, with a central antenna structure extending upwards and to the right. The antenna has two thin, dark grey lines ending in small dark grey circles, resembling a Yagi-Uda antenna. The background is a light grey gradient.

PCD

Primär Ciliär Dyskinesi

Innehåll

Introduktion	sid 7
En ärftlig sjukdom	sid 9
Ärftlighet.....	sid 10
Vad är cilier.....	sid 11
Diagnos.....	sid 12
PCD, en mångfacetterad sjukdom	sid 14
Hur påverkas lungorna?.....	sid 15
Hur påverkas öronen?.....	sid 15
Hur påverkas bihålorna?.....	sid 16
Hur påverkas hjärnan?.....	sid 18
Hur påverkas fertiliteten?.....	sid 18
Behandling	sid 19
Hur behandlas PCD?.....	sid 20
Leva med PCD	sid 22
Hur påverkas skola och arbetsliv?.....	sid 23
Du är inte ensam.....	sid 24
Mer information	sid 28
Länkar till fördjupad information om PCD.....	sid 28

Introduktion

Den här broschyren är framtagen av Riksförbundet Cystisk Fibros för dig som vill veta mer om sjukdomen Primär Ciliär Dyskinesi, PCD. Broschyren riktar sig till dig som jobbar inom vården, själv har sjukdomen, är anhörig eller en vän till någon med PCD. Symptomen vid PCD kan variera stort från person till person, här har vi försökt ge en översikt av de olika aspekterna av sjukdomen som man känner till. För ytterligare fördjupning, gå gärna in på www.rfcf.se och läs mer.

Globalt menar man att 1 av 7500 individer lever med PCD, men det finns en stor osäkerhet exakt hur vanligt det är i Sverige. Ungefär hälften av dessa har även situs inversus som kännetecknas av spegelvänd eller felaktig placering av hjärtat och/eller andra inre organ, och kan hos vissa även ge upphov till medfödda hjärtfel.

Primär betyder medfödd

Ciliär att det handlar om cilier (flimmerhår)

Dyskinesi beskriver att rörligheten hos cilierna är påverkad.

Jag skulle inte räkna med att leva till min 40-årsdag och föreställde mig, eller planerade knappt, för ett liv efter 40.

Nu är jag över 40 år och ser det som ett tomt blad som jag kan fylla med vad jag vill. Jag har utbildning inom psykologi och om jag blir friskare hoppas jag kunna utvecklas inom det området.

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Mina framtidsplaner är att hitta en balans mellan familj, min hälsa och att börja arbeta. Jag vill fortsatt orka ta hand om min hälsa så att jag inte blir sämre i min sjukdom, hålla i min träningsrutin, göra mina inhalationer och fysioterapi.

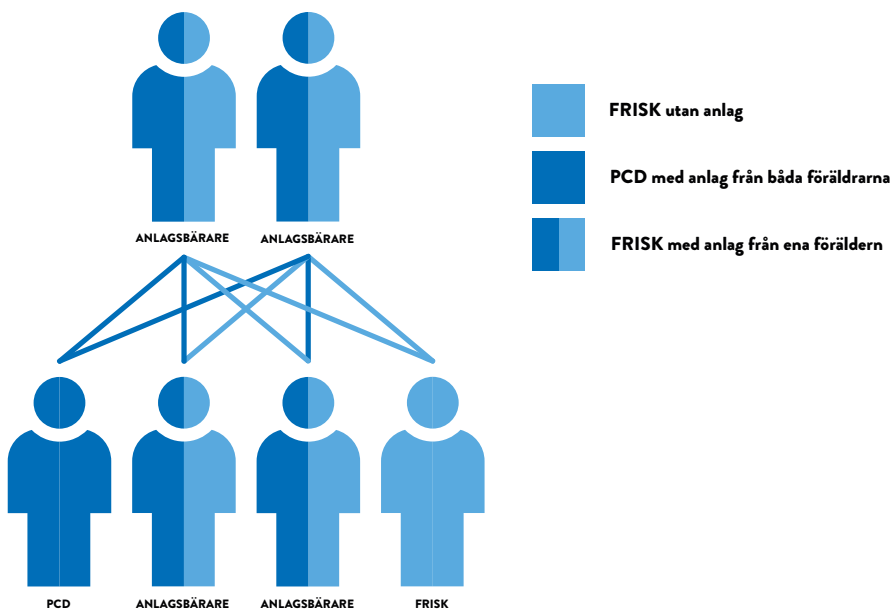
JENNIE VEILEBY, 41 ÅR

En ärftlig sjukdom



Ärftlighet

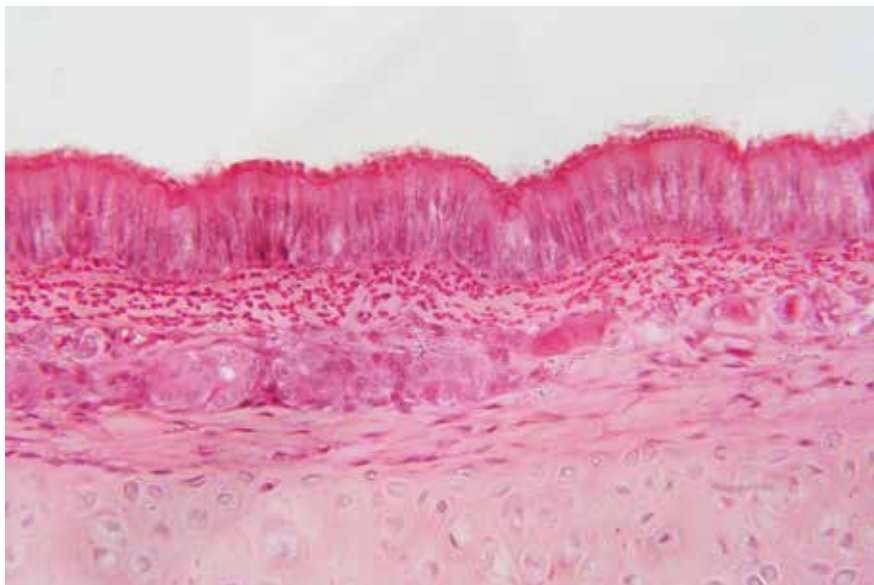
PCD är en medfödd ärftlig sjukdom där felet sitter på en av de gener som styr uppbyggnaden eller funktionen på flimmerhåren. I de flesta fall är PCD en autosomt recessivt nedärvd sjukdom. Det betyder att mutationen inte sitter på könskromosomerna och att båda föräldrarna behöver vara anlagsbärare för att kunna föra sjukdomen vidare. Varje människa bär på ett antal defekta gener, om en man och en kvinna har en defekt variant på samma gen finns risken att deras barn få gendefekten i dubbel upplaga. Är defekten sjukdomsorsakande kan barnet få den sjukdom som följer på de defekta generna. Vid varje graviditet med föräldrar som bär anlag för PCD är risken att barnet får sjukdomen 25 procent. Sannolikheten att barnet blir frisk anlagsbärare är 50 procent och 25 procent att barnet varken blir anlagsbärare eller får PCD. Hittills känner man till mer än 50 gener som, om de är defekta, kan ge upphov till PCD. Sjukdomsbild och svårighetsgrad hos personer som lever med PCD beror på vilken gen hos dem som är muterad.



Vad är cilier?

Cilier, eller flimmerhår som de kallas i dagligt tal, är kroppens biologiska försvar mot skadliga partiklar till exempel damm, virus, pollen, bakterier och sporer. Invändigt hos en frisk person är luftvägarna täckta av en tät matta av cilier som hela tiden transporterar ett tunt lager slem mot svalget för att få bort orenheterna. Cilierna hos en person med PCD kan inte utföra sitt reningsuppdrag effektivt, ibland slår cilierna för svagt, ibland okoordinerat eller så står de helt stilla. Cilierna kan också vara för korta eller för långa. Man har hittat över hundra varianter på defekta flimmerhår hos personer med PCD, vilket delvis kan förklara varför PCD yttrar sig så olika från person till person. På en kvadratcentimeter kan det sitta en halv miljard flimmerhår!

Cilier finns också på många andra ställen i kroppen, i de övre och nedre luftvägarna, bihålorna, mellanörat, örontrumpeten, hjärnans hålrum och äggledarna. Även spermies svans är en cilie. Den medfödda dåliga funktionen hos cilierna är gemensamt för personer med PCD.



Jag hade många öroninflammationer som barn, tills jag fick rör inopererade i öronen vid fyra års ålder.

Jag har haft lunginfektioner som inte upptäckts under min uppväxt, vilket tagit mycket kraft ifrån mig.

Det har resulterat i att jag inte orkat lika mycket som mina jämnåriga.

JENNIE WIIK VEILEBY, 41 ÅR

Diagnos

Det kan vara svårt att diagnosticera PCD och de metoder som används i Sverige idag är:

1. Mätning av kväveoxid (NO) i luft från näsan eftersom näs-NO oftast är mycket lägre hos personer med PCD än hos personer utan PCD. (Det kan användas för screening eller som del i utredning, men inte som ensam diagnostisk metod).
2. Borstprov från näslemhinnan som sedan analyseras i mikroskop och elektronmikroskop för att se på uppbyggnaden av flimmerhåren. Vid typiska förändringar kan diagnosen ställas med denna undersökning, men ca 30% av personerna med PCD har en normal bild i elektronmikroskopi.
3. Blodprov för genetisk test (DNA-analys) där man tittar på de idag kända generna kopplade till PCD. Idag kan man hitta cirka 65–70% av dem med PCD via genetiskt test.

Jag hade ”CF” (cystisk fibros) i mer än 25 år, tills en elektronmikroskopi av mina cilier påvisade flera defekter, vilket ledde till att jag fick diagnosen ciliatedysfunktion och sannolik PCD. När jag var 43 år bekräftade gentest diagnosen.

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Jag fick en astmadiagnos i 20-årsåldern som jag aldrig riktigt kände igen mig i. Jag blev allt tröttare och orkeslös på grund av obehandlade infektioner och blev till slut sjukskriven. Jag började en utredning när jag var 30 år som resulterade i diagnosen ”misstänkt PCD”, som senare reviderades till en PCD-diagnos.

JENNIE WIIK VEILEBY, 41 ÅR

PCD, en mångfacetterad sjukdom



Hur påverkar PCD lungorna?

Bronker är som grenar i luftrörsträdet inuti lungorna. Längst ut på trädet finns alveolerna där gasutbytet sker mellan inandningsluften och blodet. Bronkväggarna är klädda med slemhinnor och cilier. En person med PCD har svårt att få upp och bort det slem som cilierna i normala fall transporterar. Slem samlas då i lungorna och kan bli en grogrund för bakterier. När slem blir kvar i luftrören kan det leda till upprepade och i förlängningen kroniska infektioner och inflammation som i sin tur leder både till strukturella skador på luftrör och lungvävnad och till en sänkning av lungfunktionen. Det är därför viktigt att regelbundet mäta lungfunktionen och leta efter och behandla infektioner i lungorna hos personer med PCD. Vid upprepade lunginfektioner kan Bronkiektasier (förstorade luftrör) uppstå.

För att hjälpa lungorna att bli av med slemmet och hålla dem så friska som möjligt är det viktigaste olika former av träning, andningsövningar och sjukgymnastik. Mediciner för att behandla infektioner och för att lösa slem i de fall slemmet är segt och också en viktig del av behandlingen.

Jag har varit koloniserad med Pseudomonas i lungorna sedan unga år vilket har inneburit täta antibiotikabehandlingar, främst intravenösa. De senaste åren har antibiotikabehandlingarna varit non-stop. Det är påfrestande och orsakar också fler bekymmer i kroppen.

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Hur påverkar PCD öronen?

Upprepade öroninflammationer är vanligt hos barn med PCD under de första levnadsåren. Vissa barn har mer besvär än andra. Öroninflammationer bör behandlas med antibiotika. Vid upprepade öroninflammationer finns risk att trumhinnan skadas och hörseln försämras. Hörseln kan också försämras på grund av svullnader i örontrumpeten



som leder till vätskeansamling i mellanörat. För att kunna skapa en fri passage mellan hörselgång och mellanöra, i syfte att minska öroninflammationerna och hörselnedsättning, kan ett rör behöva opereras in genom trumhinnan.

Vid betydande hörselnedsättning kan hörapparat bli nödvändig. Kostnaderna för hörapparat varierar över landet.

När jag har sämre "örondagar" blir jag väldigt trött av att vara tvungen att koncentrera mig för att kunna höra och följa med i samtal.

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Hur påverkar PCD bihålorna?

Näsans och bihålornas slemhinnor är täckta av cilier som i samarbete med slemmet ska fånga upp föroreningar i luften vi andas in och föra ut det mot svalget. När cilierna inte fungerar samlas slem i bihålorna



och orsaka bihåleinflammation (sinuit). Bihåleinflammation kan ge feber, huvudvärk, hosta och ömhet runt bihålorna och behöver ibland opereras. Det händer att bihålorna i pannbenet aldrig utvecklas och även att övriga bihålor blir mindre än hos personer utan PCD. Kronisk snuva och ibland polyper följer ofta med den nedsatta funktionen av cilierna, slemmet är ofta segt och endera klart eller färgat beroende av mängden bakterier. För att rensa bihålorna och näshålan rekommenderas nässköljning och effektivare snytteknik.

Luktsinnet är nedsatt hos en del personer med PCD.

*Mina mest besvärliga symtom är slem- och snorbildningen.
Tiden som det tar att arbeta upp slem från lungorna
motsvarar ett heltidsjobb och jag snyter mig närmare 100
gångar varje dag. (Ja, jag har räknat!)*

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Hur påverkar PCD hjärnan?

Cilierna i hjärnan verkar inte ha lika stor betydelse för hälsan vid PCD så som cilierna i luftvägarna och öronen har. Däremot kan vissa personer besväras av huvudvärk. I mitten av hjärnan finns vätskefyllda hålrum som kallas ventriklar som binds samman med tunna kanaler. I dessa ventriklar och kanaler finns en annan variant av cilier. Vid vissa varianter av PCD är även dessa cilier påverkade och kan ge upphov till hydrocefalus (vattenskalle).

Hur påverkas fertiliteten vid PCD

Många män med PCD har en nedsatt fertilitet på grund av att spermiers förmåga att simma kan vara begränsad. Även hos kvinnor kan förmågan att få barn vara nedsatt eftersom funktionen av cilierna som finns i äggledarna kan vara nedsatt. Både mäns och kvinnors förmåga att kunna skaffa barn när man har PCD är kopplad till vilket genetiskt fel som föreligger. IVF-behandling (in vitrofertilisering eller provrörsbefruktning) kan dock hjälpa många med PCD som vill ha barn. Individuell sjukdomsbild och behandlingsbördan kan också påverka möjligheten att få barn.

Jag har inte kunnat få barn p.g.a. min PCD, vilket har inneburit en parallell sorgprocess med sjukdomens övriga effekter.

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Jag är ändå lyckligt lottad då min PCD-sjukdom inte har hindrat mig från att skaffa den familj som jag alltid önskat mig. Jag har haft turen att träffa en man, vi har lyckats få barn på naturlig väg, trots min sjukdom.

JENNIE VEILEBY, 41 ÅR

Behandling



Hur behandlas PCD?

Det finns i dagsläget ingen botande behandling för PCD men det finns ett antal förebyggande åtgärder man kan göra för att en person med PCD ska kunna leva ett så friskt och normalt liv som möjligt. Eftersom cilierna inte klarar att transportera bort slem behöver man hjälpa kroppen att få bort slemmet på annat sätt. Tillsammans med en fysioterapeut individanpassas träningspass, andningsövningar och inhalationer. Inhalation av luftrörsvidgande och slemlösnande läkemedel kan behövas för att effektivt kunna hålla luftvägarna rena. Regelbunden fysisk aktivitet kan vara rolig och göras till en vana det stärker lungorna och ger kondition.

Inflammationer och infektioner kan komma trots optimal behandling och det är viktigt att tidigt söka vård för att snabbt kunna sätta in medicinsk behandling och att man regelbundet lämnar odlingar för att fånga bakterier även utan så uttalade symtom.

Lunginflammationer och infektioner behandlas oftast med antibiotika. Det är alltid viktigt med tidigt insatt behandling. Antibiotika tas som tabletter via munnen, via inhalation eller som dropp direkt i blodet beroende på vilken bakterie som orsakat infektionen. En ”kur” ges oftast i 10 - 14 dagar och vissa personer med PCD kan ha flera lunginfektioner om året. Vid stort antal infektioner kan man i perioder gå in med förebyggande antibiotikabehandling. Vanliga bakteriestammar hos barn med PCD är Haemophilus Influenta, Pneumokocker och Stafylokocker, men med tillkomst av med slemansamling och strukturella lungförändringar ökar förekomsten andra bakterier såsom Pseudomonas aeruginosa.

Inhalation (inandning med hjälp av inhalationsapparat) av slemlösnande och luftrörsvidgande läkemedel kan hjälpa till att göra slemmet mer lätttröligt och görs vid behov effektivast i samband med någon form av fysisk aktivitet. En inhalationsapparat finfördelar medicinen så att den når ut till alla delar av lungorna.

Lungfunktionsnedsättning leder till ett ökat näringsbehov och undernäring är i sin tur förknippat till snabbare försämring i lungfunktionen. Det är därför viktigt med en närings- och energirik kost vid PCD och vid behov kan näringsdrycker ordinerars.

Mötet med vården känns jobbig ibland och det ligger en stor



informationsbörda på patienten och de anhöriga. Vi hoppas att denna broschyr ska underlätta det viktiga vårdmötet.

Be om hjälp när det känns jobbigt! Att ha en kronisk sjukdom eller vara anhörig är emellanåt jobbigt. På sjukhusen finns både psykologer och kuratorer som kan ge samtalsstöd.

Som daglig behandling inhalerar jag koksalt samt gör efterföljande fysioterapi två gånger per dag samt har det senaste halvåret börjat ta kortare promenader för att påverka min slemmobilisering positivt. Träning har jag kommit i gång med efter att orken börjat återkomma efter flera år av inaktivitet. Jag har länge haft dåligt samvete för att jag inte klarat av att träna då jag vet och blivit tillsagd att träning är jätteviktigt för oss med PCD.

JENNIE VEILEBY, 41 ÅR

Leva med PCD



Hur påverkas skola och arbetsliv?

Alla människor både barn och vuxna vill få känna sig normala bland vänner, skolkamrater och kollegor. Har man en kronisk sjukdom utmanas det normala ibland.

Barn kan under skoltid behöva gå undan för andningsgymnastik, mellanmål, trötthet eller inhalation och läxhjälp. Stödundervisning kan behövas vid längre perioder av sjukfrånvaro eller vid nedsatt hörsel. Hör med din kommun för rådgivning kring hjälpinsatser. Hos Försäkringskassan kan man söka för aktivitetsersättning vid förlängd skolgång, om det skulle vara aktuellt. På www.forsakringskassan.se kan man läsa mer.

En person med PCD bör undvika dammiga miljöer när hen väljer arbete, det är även bra att undvika platser med mycket infektioner så som till exempel förskolor. Att undvika sådant som skadar lungorna, som till exempel all form av rökning, är också viktigt. Kan man på grund av sin sjukdom inte arbeta full arbetsvecka kan det vara aktuellt att söka deltidssjukskrivning i kortare eller längre perioder. Hos Försäkringskassan ansöker man om merkostnadsersättning (eller omvårdnadsersättning för barn) sjukersättning, bostadstillägg eller om man behöver ha en lönebidragsanställning.

På www.forsakringskassan.se kan man läsa mer.

*Idag är jag sjukpensionär eftersom min dagliga
behandlingsbörda är omfattande och jag balanserar på
gränsen till lungtransplantation p.g.a. komplicerade
Pseudomonasinfektioner.*

TANJA HEDBERG, 44 ÅR

Idag är jag heltidssjukskriven sedan 2 år tillbaka och har fler sjukskrivningsperioder med mig i bagaget. Jag blir lättare uttröttad och har stora magbesvär. Jag drabbas ofta av vanliga förkylningar som leder till luftvägsinfektioner som behöver behandlas, vilket tar mycket energi. Jag och min familj har fått anpassa oss till min sjukdom genom att inte vistas i miljöer där risken att smittas av förkylningar är stor.

JENNIE WIIK VEILEBY, 41 ÅR

Du är inte ensam!

Riksförbundet Cystisk Fibros samlar medlemmar med sjukdomarna Primär Ciliär Dyskinesi, PCD, och Cystisk Fibros, CF. Sjukdomarna har olika grundorsak men liknar varandra genom likartade symtom och behandling.

Riksförbundet arbetar för att öka kunskapen och förståelsen om PCD både bland allmänheten och inom sjukvården. Målet är en centraliserad specialistvård, ett nationellt PCD-register och mer forskning kring PCD. Ett långsiktigt arbete bedrivs för att skapa internationella kontakter både på patient- och läkarnivå.

Inom förbundet skapas gemenskap genom Facebookgrupper, Arvsfundsprojekt och kursdagar med mera.



Det jobbigaste är otryggheten i sjukvården, t.ex. i möten med jourläkare. Kunskapen om PCD är liten och jag måste ofta bära informationsansvaret samtidigt som jag är sjuk och påverkad av symtom. Felaktiga bedömningar p.g.a. okunskap riskerar allvarliga konsekvenser och jag måste ständigt vara alert. Jag vill att vården behandlar mig som en jämbördig partner och inkluderar min sjukdomserfarenhet och kompetens. Sjukvården måste bli mer insatta och pålästa om PCD, men samtidigt också tillvarata och värdesätta patientkunskapen. Det är trots allt hos oss som lever med sjukdomen dygnet runt och ägnar omfattande tid till egenvårdsinsatser som erfarenheten finns.

TANJA HEDBERG, 44 ÅR



Mer information

Mer information finns på: www.rfcf.se

Riksförbundet Cystisk Fibros – ”Tillsammans för bättre vård, mer forskning, nya mediciner och ett friskare liv för alla med cystisk fibros och primär ciliär dyskinesi.”

ERN-LUNG PCD Core: <https://ern-lung.eu/pcd-about/>

Ett nätverk av vårdgivare som arbetar för att säkerställa god vård och forskning för patienter med sällsynta respiratoriska sjukdomar. ERN-LUNG PCD Core syftar bland annat till att förbättra vård och livskvalitet för patienter med PCD.

BEAT-PCD: <https://beat-pcd.squarespace.com>

Ett multidisciplinärt forskningssamarbete för PCD, bestående av flera arbetsområden för PCD. Syftar bland annat till att utveckla och förbättra behandlingsmöjligheter samt diagnostisering vid PCD.

International PCD Physio Network: <https://twitter.com/PcdPhysio>

Ett nätverk för fysioterapeuter som arbetar med personer som har PCD.

EMBARC: www.bronchiectasis.eu

Ett nätverk som samarbetar för forskning om bronkiektasier, inklusive PCD-relaterade bronkiektasier.

Länk till patientföreläsning: <https://www.youtube.com/watch?v=aMmeIp-NOGME>

Innehåller översiktlig introduktion till PCD, tips om professionssamarbeten för PCD samt förmedlar viktiga budskap från personer som lever PCD.



Riksförbundet Cystisk Fibros
Kungsgatan 64
753 41 Uppsala
www.rfcf.se
www.cfbladet.se

Plusgiro: 37 62 16-8

Bankgiro: 5487-2973

Swish: 123 351 31 32

Plusgiro forskningsfonder: 90 02 28-8

Organisationsnr: 817600-9473

