



PRİMER SİLİYER DİSKİNEZİ HASTALARININ KLİNİK DEĞERLENDİRMESİ

N Emiralioğlu, U Özçelik, G Tuğcu, E Yalçın, D Doğru, N Kiper

Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Genel Bilgiler



- **Primer Siliyer Diskinezi (PSD)**, hareketli siliyaların motilitesinde bozulmaya bağlı kronik üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları ile karakterize; klinik ve genetik olarak heterojen bir hastalıktır.
- Hastalığın prevalansı **1:4.000-1:50.000** arasında değişiklik göstermekte ve **akraba evliliklerinin** yüksek olduğu ülkelerde bu oranın arttığı bilinmektedir.

PSD'de klinik belirti ve bulgular

Yenidoğan dönemi

- Miadında doğarlarda nedeni saptanamayan solunum sıkıntısı, pnömoni
- Sürekli olan rinit ve/veya nazal konjesyon
- Situs inversus
- Produktif öksürük
- Kompleks konjenital kalp hastalığı
- Özofageal atrezi, biliyer atrezi
- Hidrosefali
- Pozitif aile hikayesi

Bebeklik ve çocukluk dönemi

- Kronik produktif öksürük
- Kronik pansinüzit
- Nazal polip
- Kronik sekretuar otitis medya, timpanostomi sonrası uzamış otore
- İletim tipinde işitme kaybı
- Pnömoni
- Bronşiektazi
- Akciğer enfeksiyonu nedeniyle sık antibiyotik kullanma hikayesi
- Tedaviye dirençli astım

Yetişkin döneminde

- Otitis medya hikayesi
- Kronik pansinüzit
- Kronik mukopürülan balgam
- Alt solunum yollarında *Pseudomonas aeruginosa* veya *nontuberculous mycobacteria* saptanması
- İdiopatik bronşiektazi
- Erkeklerde azalmış fertilitite veya infertilite
- Ektopik gebelik

Primer Siliyer Diskinezi Hangi Hastalarda Düşünülmelidir?

- Situs inversus totalis ve diğer situs anormallikleri
- **Üst hava yolu:** Kronik sinüzit, rinit, rinore, işitme problemleri, kronik otitis media, nazal polipozis

Alt hava yolu: Kronik yaş öksürük, atelektazi, bronşiektazi, tekrarlayan pnömoni, kronik bronşit

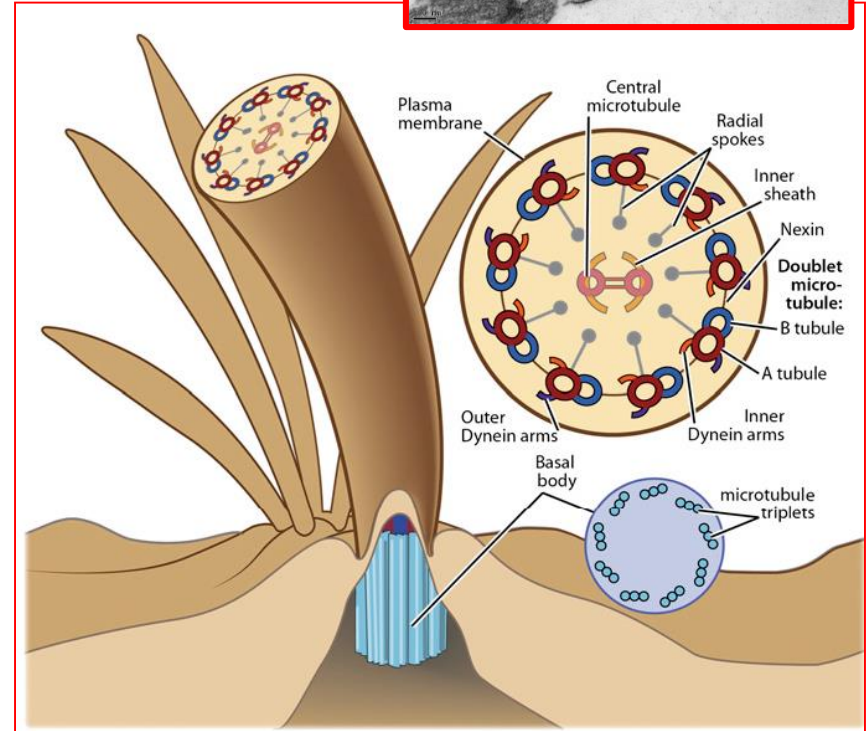
- Yeni doğan döneminde açıklanamayan solunum sıkıntısı
- Ailede PSD öyküsü
- Konjenital kalp defektleri (Üst-alt hava yolu hastalığı-heterotaksi ile birliktelik)

Tarama testi-Nazal Nitrik oksit Ölçümü

- Primer siliyer diskinezi hastalarında nazal NO düzeyleri düşüktür ve bu nedenle nazal NO tarama testi olarak kullanılmaktadır.
- 2009 yılından beri Avrupa'da, PSD tanısı düşünülen hastalarda ilk basamak test olarak kullanılmaktadır.

Genel Bilgiler

- **Primer siliyer diskinezi** tanısı için siliyaların yapısının ve fonksiyonlarının bozuk olduğunun gösterilmesi gereklidir.



Amaç-Yöntem

- Ocak 2013-Aralık 2014 tarihleri arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları bölümünde izlenen
 - ✓ Öykü,
 - ✓ Klinik bulguları,
 - ✓ Nazal NO,
 - ✓ Elektron mikroskopi
 - ✓ Nazal fırçalama

PSD olduğu düşünölen 218 hastanın

- ✓ Klinik özellikleri,
- ✓ Solunum fonksiyon testi,
- ✓ Balgam kültürü,
- ✓ Bronkalveolar lavaj kültürü,
- ✓ Akciğer grafisi,
- ✓ Toraks BT

sonuçları incelendi.



Tarama Testi

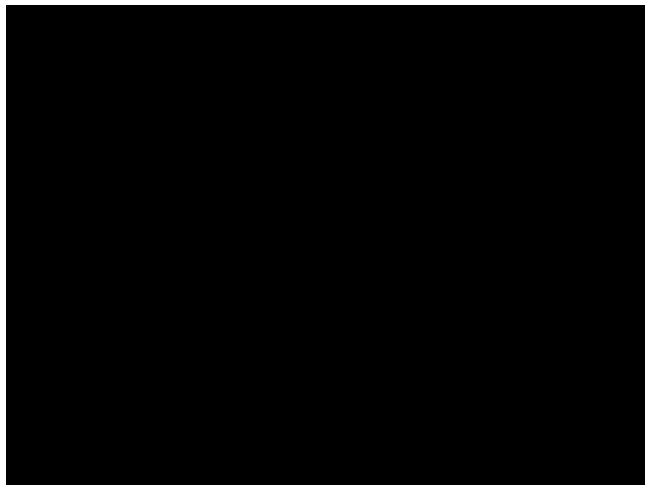
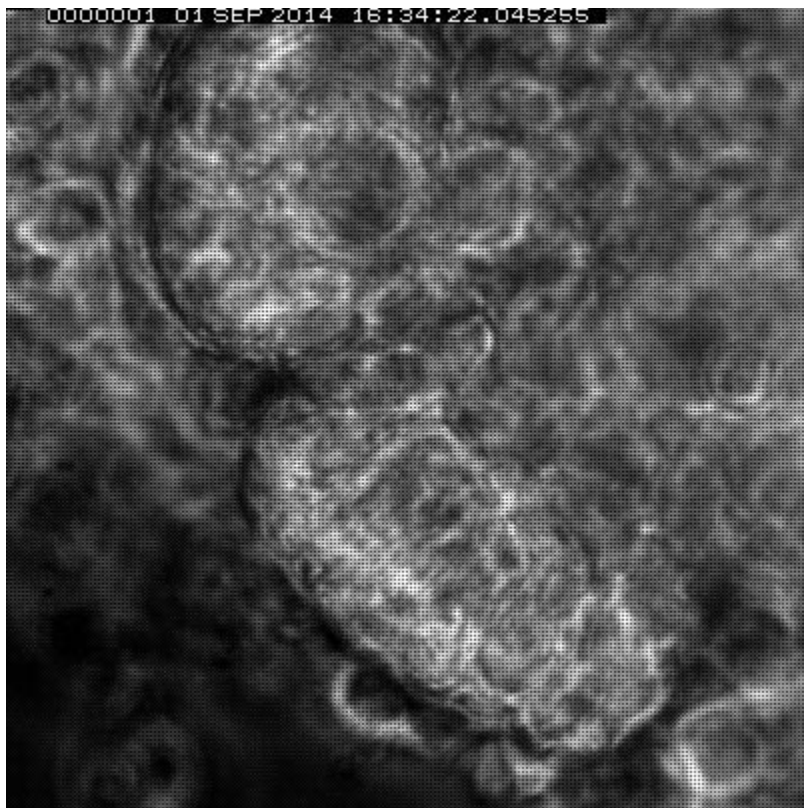
Nazal NO

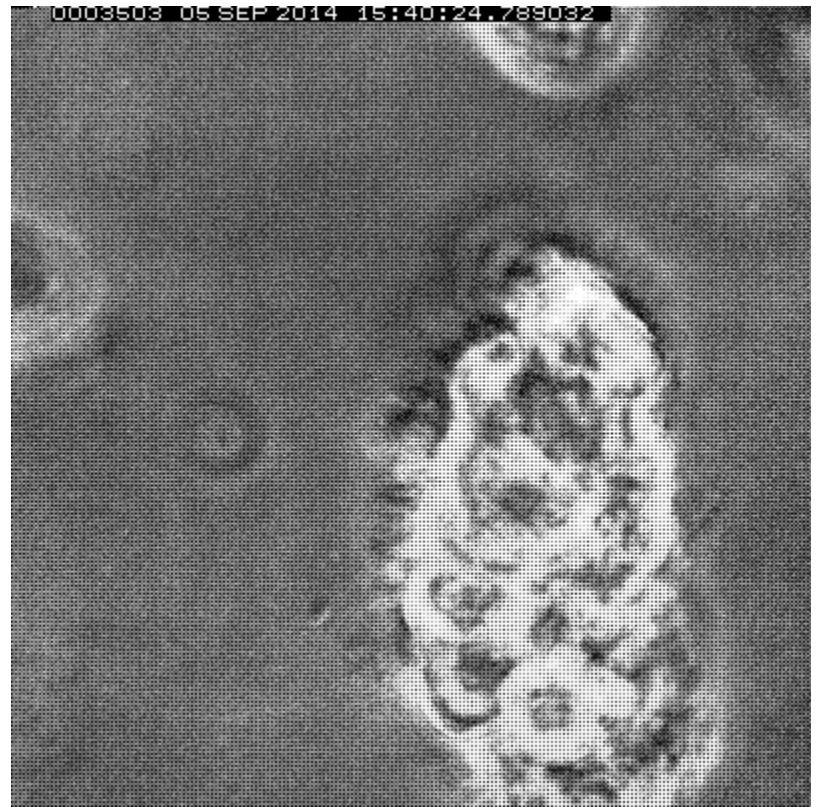
11.7 ppb

(5-49 ppb) (n=189)

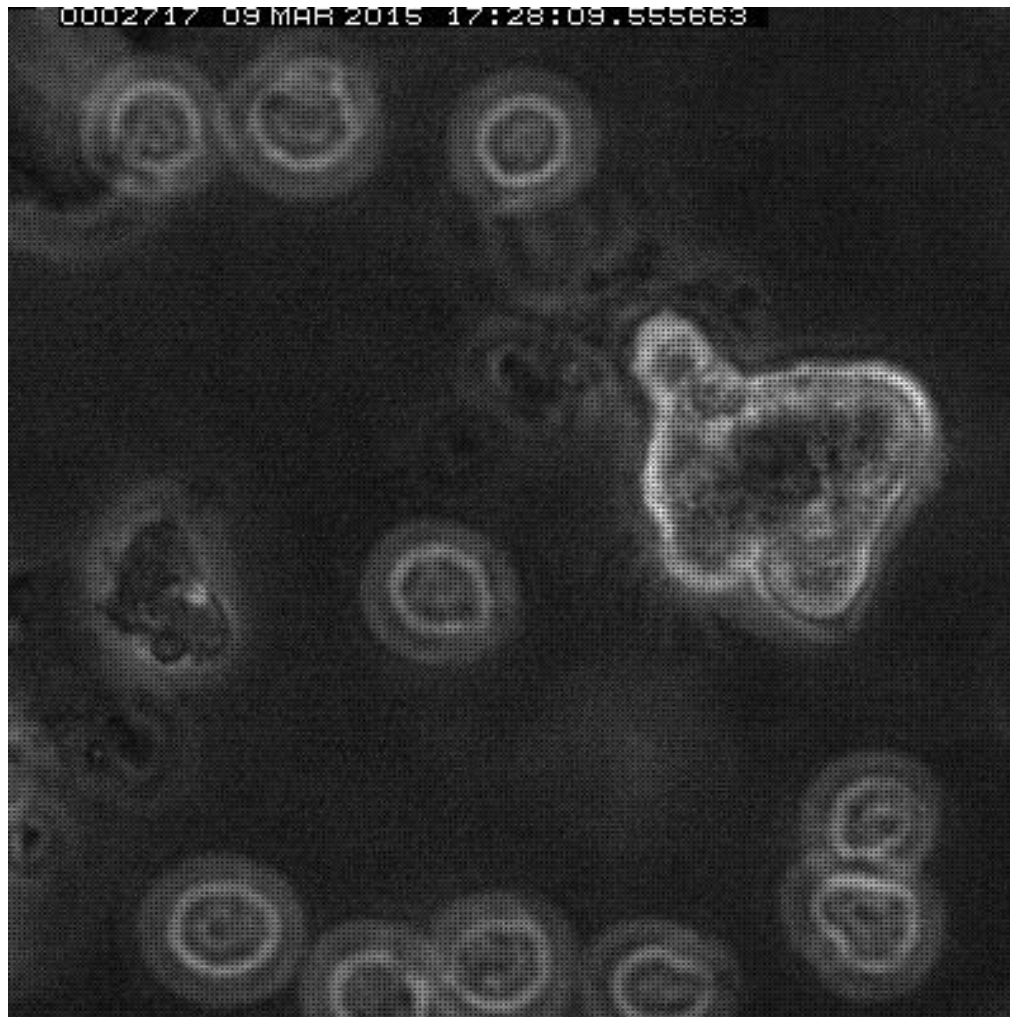
Yüksek Hızlı Videomikroskopi



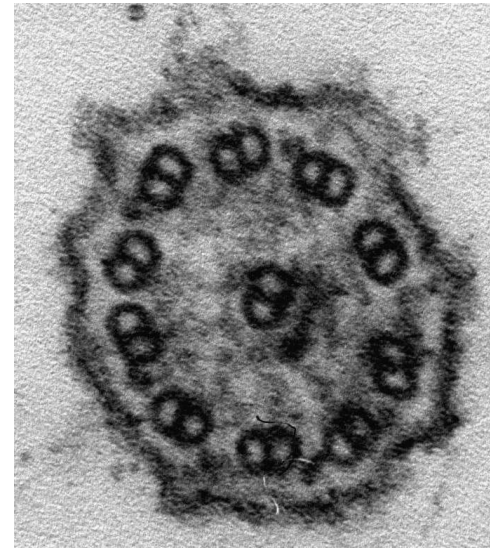
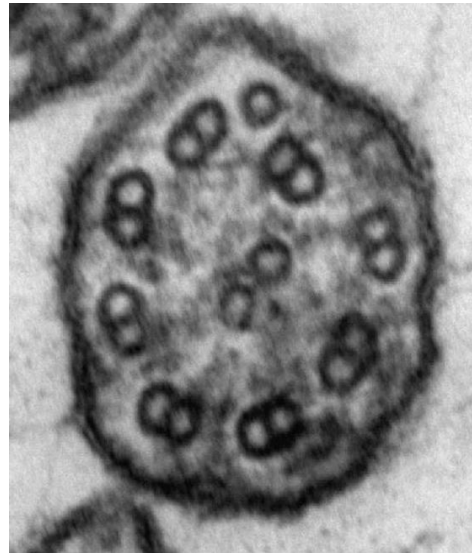
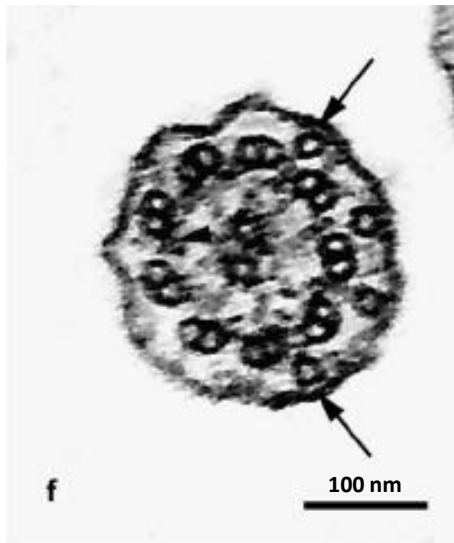
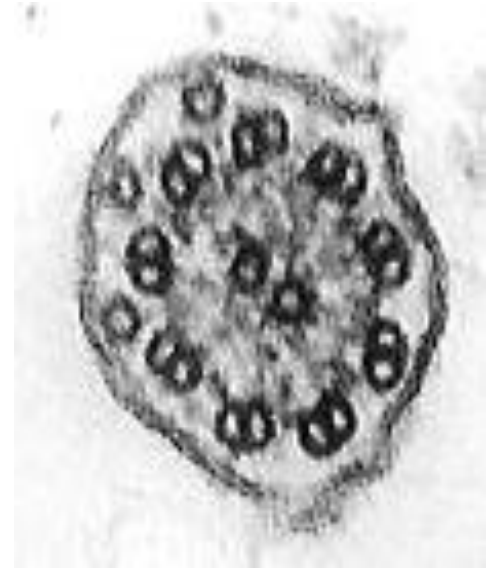
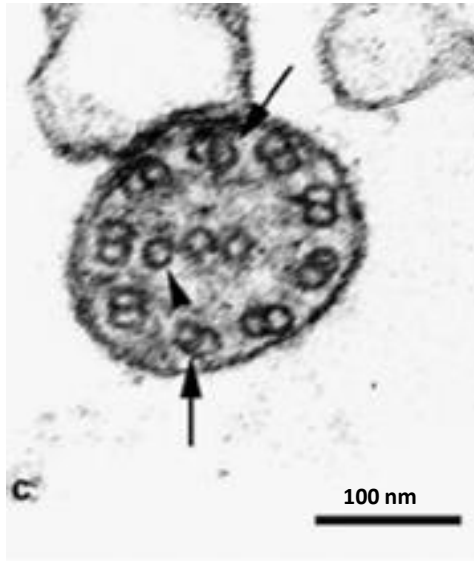




0002717 09 MAR 2015 17:28:09.555663



Elektron Mikroskopi



Bulgular

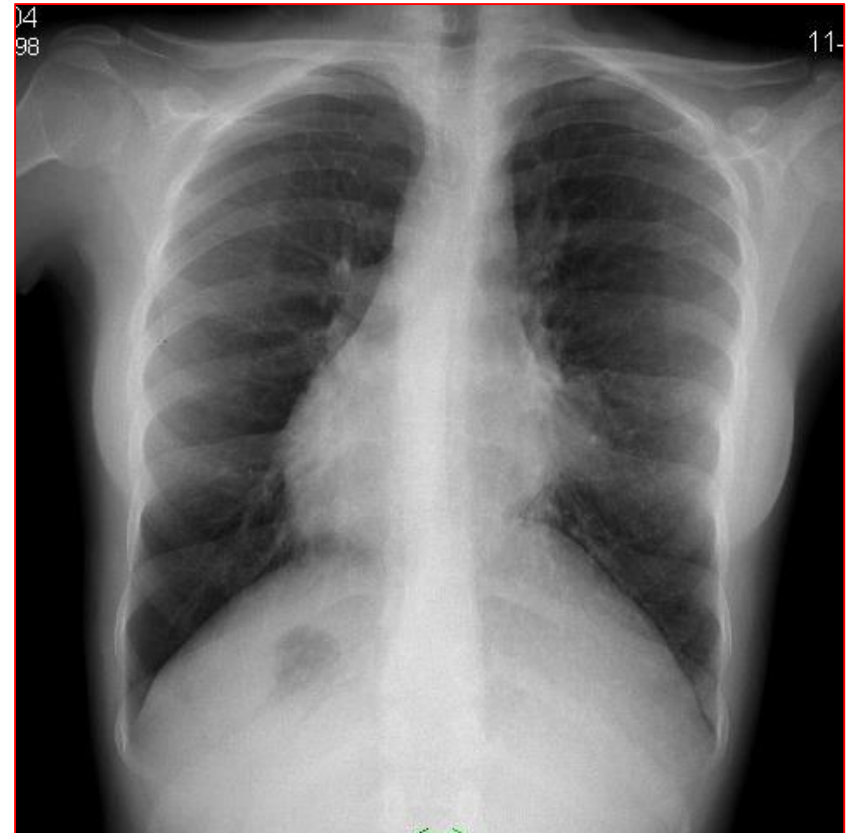
- Bölümümüzde Ocak 2013-Aralık 2014 tarihleri arasında klinik izleme gelen 218 PSD hastası değerlendirildi
- Erkek/Kız: 103 (%47,2)/115 (%52,8)
- Hastaların yaş ortalaması 12,8 yaş, semptomların başlangıç yaşı ortalama 1,7 yaş (1 ay-14 yıl) dı

Bulgular

Başvuru öyküsü	n	%
Akrabalık öyküsü var	164	%75,2
Kardeş öyküsü var	46	%21,1
Neonatal respiratuar distres	123	%56,2
Situs inversus totalis	55	%25,2
Rinit	152	%69,7
Sinüzit	141	%64,7
Otit	74	%33,9
Astım	80	%36,7
Lobektomi öyküsü	26	%11,9

Akciğer Grafisi

	%
Normal	1,9
Atelektazi	48,4
Bronşiektazi	22,8
Atelektazi+ Bronşiektazi	27

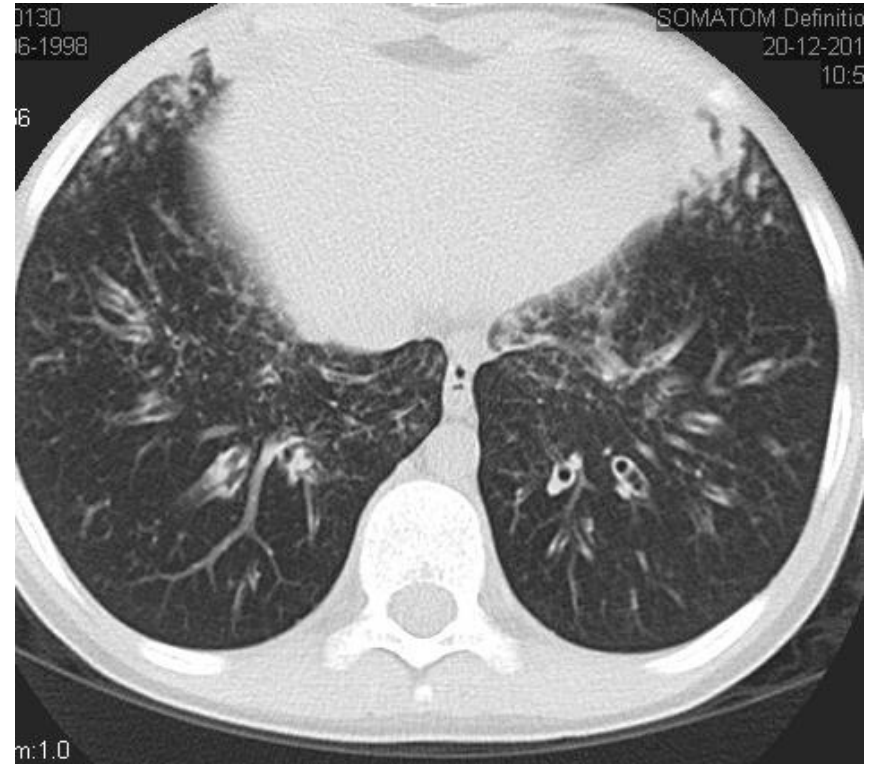


Toraks BT-Bulgular

	Sağ üst lob	Sağ orta lob	Sağ alt lob	Sol üst lob	Sol lingula	Sol alt lob
Bronşiektazi yaygınlığı	%	%	%	%	%	%
Hafif	12.5	10.4		2.1	17.7	5.2
Orta	6.3	15.6	14.6	3.1	13.5	10.4
İleri	5.2	36.5	30.2	1	21.9	42.7
Bronşiektazi derecesi						
Hafif	15.6	24	21.9	4.2	32.3	19.8
Orta	3.1	21.9	16.7	1	10.4	21.9
İleri	5.2	16.7	6.3	1	10.4	16.7

Toraks BT

	%
Peribronşiyal kalınlaşma	67,7
Atelektazi	64,5
Mukus tıkaçı	32,3
Tomurcuklanmış ağaç görünümü	30,2
Havalanma artışı	13,5
İnfiltrasyon	8,3



Bulgular

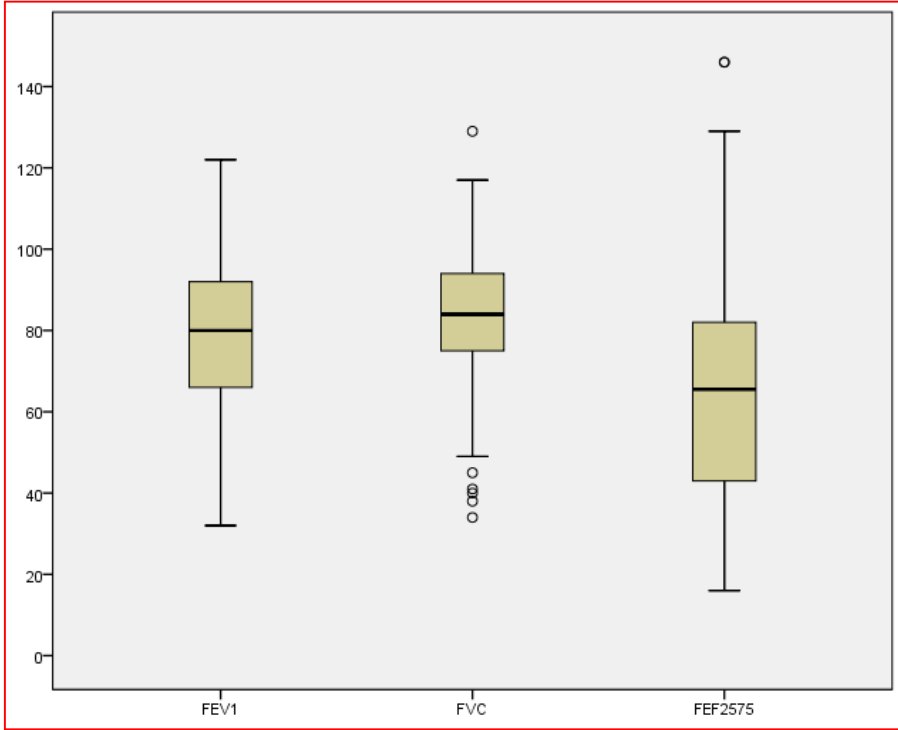
Balgam Kültürü (n=200)

	n	%
<i>S. aureus</i>	7	3,2
<i>S. pneumonia</i>	37	17
<i>H. influenza</i>	121	55,5
<i>P. aeruginosa</i>	8	3,7
<i>M. catarrhalis</i>	5	2,3

BAL Kültürü (n=140)

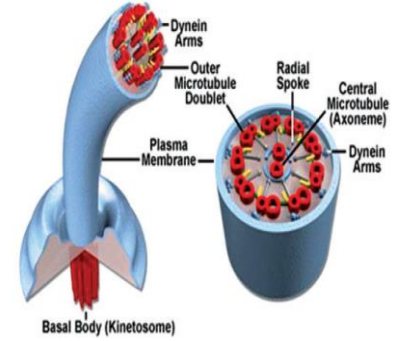
	n	%
<i>S. aureus</i>	0	0
<i>S. pneumonia</i>	37	24,6
<i>H. influenza</i>	87	56,9
<i>P. aeruginosa</i>	2	1,5
<i>M. catarrhalis</i>	7	4,6
<i>Aspergillus</i>	7	4,6

Solunum Fonksiyon Testi



%	Ortalama ±SD	Minimum	Maksimum
FVC	% 82±16	% 34	% 129
FEV1	% 78±18	% 32	% 122
FEF25-75	% 65±27	% 16	% 146

Tartışma ve Sonuç



- **Primer siliyer diskinezi** hastalığının farkındalığının az oluşu, non-spesifik semptom ve bulguları, tanısal testlerin zorluğu tanıda gecikmeye neden olmaktadır.
- Hastalığın erken tanısı, kronik solunum yolu enfeksiyonlarına bağlı **bronşiektazi** gelişimini engelleyebildiğinden önemlidir.

- Hastaların başvuru yaşı yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı ile birlikte olabileceği gibi, erişkin yaşa kadar da gecikebilir.
- Bölümümüzde hastaların tanı yaşı tanı yöntemlerindeki gelişmeler sayesinde daha düşük bulunmuştur.
- Situs inversus totalis %50 olguda bildirilmiştir.

- PSD hastalarında en sık izole edilen mikroorganizmalar
1. sırada *H. influenza*, 2. sırada *S. pneumonia* dır.
- Solunum fonksiyon testlerinde erken dönemde
obstrüksiyon ve hava hapsi, izleminde
obstrüktif+restriktif değişiklikler görülmektedir



- Hastalığın yaygınlığının değerlendirilmesinde kullanılan **Toraks BT** de en sık akciğer **orta lob, lingula ve alt lobun** tutulumu hastalığın KF ten ayrılan önemli bir bulgusudur.
- Akciğerde havalanma artışı, **bronşiyal duvar kalınlaşması, segmental atelektazi** ve bronşektazi sık görülen radyolojik bulgulardır.

Sonuç olarak;

- **PSD, heterojen bir hastalık olmasına rağmen, yenidoğan döneminde açıklanamayan solunum sıkıntısı, kronik balgamlı öksürük, otit, rinit, sinüzit, nazal polip, infertilite, situs inversus ile gelen, balgam kültüründe H. influenza üremesi olan, radyolojik olarak orta ve alt lobda bronşiektazi ile gelen hastalarda ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken bir hastalıktır.**



TEŞEKKÜRLER...