

śluz. Na funkcję nabłonka urzęsionego niekorzystnie wpływają również cytokiny prozapalne oraz toksyny bakteryjne produkowane przez *Pseudomonas aeruginosa* i *Staphylococcus aureus*.

Diagnostyka PCD polega na wstępnym przeprowadzeniu testów przesiewowych i badań zasadniczych. Testem przesiewowym jest test sacharynowy, którego ujemny wynik zazwyczaj wyklucza rozpoznanie zespołu dyskinetycznych rzęsek. Niestety ze względu na konieczność współpracy może on być wykonywany jedynie u dzieci starszych. Drugim testem jest ocena stężenia tlenu azotu w powietrzu wydychanym przez nos. U chorych stężenie jest obniżone. Do badań bezpośrednich zalicza się charakterystykę i pomiar częstotliwości ruchu rzęsek oraz przede wszystkim: ocenę ich ultrastruktury w mikroskopie elektronowym. Oceniany nabłonek może pochodzić z biopsji pobieranej spod małżowiny dolnej nosa lub oskrzeli. Mniej inwazyjne może być pobranie komórek nabłonka szczoteczką podczas rynoskopii lub bronchoskopii. Stwierdzenie zaburzeń ultrastruktury rzęsek pozwala na ustalenie rozpoznania. Podejmowane są próby wykorzystywania w diagnostyce badań genetycznych.

Leczenie polega na objęciu chorych wielodyscyplinarną opieką, podobnie jak w przypadku mukowiscydozy. Głównym celem jest prawidłowe leczenie i zapobieganie zakażeniom układu oddechowego. Najczęstszymi patogenami bakteryjnymi odpowiedzialnymi za zakażenia są *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus* oraz *Streptococcus pneumoniae*. Zazwyczaj konieczne jest parenteralne stosowanie dużych dawek antybiotyków, o ile to możliwe – na podstawie wyników antybiogramu. Szczególnie istotne jest postępowanie ułatwiające ewakuację wydzieliny z dróg oddechowych. Ze względu na przewlekłe zapalenie zatok i uszu, mogące prowadzić do utraty słuchu i opóźnionego rozwoju mowy, konieczna jest stała opieka laryngologiczna.

U wszystkich dzieci zalecane są dodatkowe szczepienia przeciwko grypie i pneumokokom.

7.3.4. Niedobór alfa₁-antytrypsyny

Joanna Lange

Niedobór alfa₁-antytrypsyny (niedobór alfa₁-proteazy, AAT) jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczną autosomalnie recesywnie, która charakteryzuje się przewlekłym uszkodzeniem wątroby i wczesnym rozwojem przewlekłej obturacyjnej choroby płuc z towarzyszącą rozedmą.

Epidemiologia

Ocenia się, że niedobór AAT występuje u 1:2500 osób w USA. W Polsce u dorosłych częstość występowania PiSS wynosi 14,5:1000, a PiZZ 10,9:1000. Dane dotyczące dzieci pochodzą tylko z jednego badania 741 noworodków. Allel S występuje 9,4:1000, a allel Z – 6,7:1000. 10–15% pacjentów poddawanych przeszczepowi wą-