

Primer siliyer diskinezi tanısı: profesyonel kılavuzları anlamak

İçindekiler

Giriş

PSD nedir?

Öneriler

Tanı yolculuğu genellikle nasıl ilerler?

İleri okuma

Giriş

Bu belge kimler içindir ve ne hakkındadır?

Bu belge, primer siliyer diskinezi (PSD) ile yaşayan kişiler, aileleri ve bakım verenleri içindir. Avrupa Solunum Derneği (ERS) ve Amerikan Toraks Derneği (ATS) kılavuzlarında PSD tanısına özgü önerileri açıklar.

Klinik kılavuzlar nelerdir?

Klinik kılavuzlar, bir hastalıkla ilgili en güncel kanıtların bilimsel bir süreçle bir araya getirilmesinin ardından hazırlanır. Kılavuzlar ayrıca uzmanların görüşlerini ve hastalık deneyimi olan hastalar ile bakım verenlerin önceliklerini de dikkate alır. Klinik kılavuzlar sağlık profesyonelleri için yazılır. Sağlık profesyonelleri bu kılavuzları bir hastalığın nasıl teşhis edileceği, yönetileceği ve tedavi edileceği konusunda iyi uygulama belgesi olarak kullanır.

Bu belge neleri içerir?

Bu belge, PSD tanısına ilişkin klinik kılavuzların temel noktalarını özetler. Tıp alanında çalışmayan kişilerin daha kolay anlayabileceği bir dille açıklar. PSD'nin ne olduğunu ve ERS ile ATS'nin hastalığın tanısına yönelik önerdiği yaklaşımı anlatır. Bu bilgileri erişilebilir bir şekilde sunarak, PSD ile yaşayan kişilerin, ailelerinin ve bakım verenlerin PSD tanısındaki iyi uygulamaları anlamalarına yardımcı olmayı amaçlar. Bu bilgiler, kullanılan temel testlerin yanı sıra her bir sonuca nasıl ulaşıldığını da içerir.

ERS, önerilerini oluşturmak için GRADE yaklaşımını kullanır. Bu sistemde öneriler bir uygulamanın lehinde veya aleyhinde olabilir ve güçlü ya da koşullu olarak sınıflandırılabilir:

✓ Destekleyen güçlü öneri:

Yararlar zararların açıkça önündedir ve sağlık profesyonelleri bu seçeneği rutin olarak sunmalıdır.

🤔 Destekleyen koşullu öneri:

Bu seçenek bazı kişiler için iyi bir tercih olabilir; ancak bireysel durumlara bağlıdır. Sağlık profesyonelleri bu seçeneği sizinle görüşmeli ve sizin için uygun olup olmadığını değerlendirmelidir.

✗ Aleyhte güçlü öneri:

Zararlar yararların açıkça önündedir ve neredeyse herkes bu seçenekten kaçınmalıdır. Sağlık profesyonelleri bu seçeneği rutin olarak sunmamalıdır.

⚠ Aleyhte koşullu öneri:

Bu seçenek birçok kişi için yarardan çok zarara yol açabilir; ancak bazı kişiler yine de tercih edebilir. Sağlık profesyonelleri sizin için uygun olup olmadığını değerlendirmek üzere bu seçeneği sizinle görüşebilir.

? Öneri yok

Kılavuzun yazarları bir öneride bulunamamıştır.

PSD nedir?

PSD, 'silya' adı verilen küçük, saç benzeri yapıların düzgün hareket etmediği nadir bir genetik hastalıktır. Silyalar hava yollarında, kulaklarda ve sinüslerde bulunur ve normalde mukus ile birlikte mikropların akciğerlerden uzaklaştırılmasına yardımcı olur. Silyalar çalışmadığında mukus birikir; bu da zaman içinde tekrarlayan enfeksiyonlara ve irritasyona neden olabilir.

PSD kişileri farklı şekillerde etkileyebilir. Belirtiler arasında göğüsten gelen ıslak balgamlı öksürük; sık göğüs enfeksiyonları; tıkalı veya akan buruna bağlı sinüs enfeksiyonları ve işitme sorunlarına yol açabilen kulak enfeksiyonları bulunabilir. PSD ile yaşayan birçok kişide akciğerler ve sinüslerde tekrarlayan belirtiler bronşektaziye ve uzun süreli sinüs sorunlarına yol açabilir.

PSD, üreme sistemi dahil vücudun diğer bölümlerini de etkileyebilir ve PSD'li bazı kadın ve erkeklerin çocuk sahibi olmasını zorlaştırabilir (doğurganlık sorunları). PSD'li kişilerde, kalbin veya diğer organların vücudun karşı tarafında bulunduğu situs inversus adı verilen durum daha sık görülür. Kalp etkilenmişse bu durum bazen kalp sorunlarına neden olabilir.

PSD hatalı genler yoluyla kalıtılır; ancak birçok aile, hastalığa sahip başka akrabaları olduğunun farkında değildir. Yaklaşık her 7.500 kişiden birini etkiler. Belirtiler genellikle bebeklik döneminde başlar ve bebeklerde solunum güçlüğü görülebilir; ancak hastalık nadir olduğu ve yaygın olarak bilinmediği için tanı daha ileri yaşlarda konabilir. PSD bulaşıcı değildir ve çevrenizdeki herhangi bir şeyden dolayı gelişmez.

PSD ve hastalığın tedavisinde kullanılan yöntemler hakkında daha fazla bilgi için European Lung Foundation'ın (ELF) bilgi merkezindeki PSD web sayfasına bakınız.

Öneriler

PSD tanısı genellikle birden fazla testin birlikte kullanılmasını gerektirir. PSD'yi saptayabilen ve etkilenen herkes için tanıyı doğru koyabilen tek bir test yoktur. Bu nedenle sağlık profesyonelleri birkaç testi birlikte kullanmalı ve sonuçları kişinin belirtileriyle birlikte değerlendirmelidir.

PSD için başlıca test yöntemleri şunlardır:

Genetik test

Genetik test, DNA'nıza - vücudunuzdaki her hücrenin içindeki talimat kitabına - bakmak için kan örneği alınmasını içerir. PSD'ye neden olduğu bilinen genlerdeki değişiklikleri (varyant veya mutasyon olarak adlandırılır) araştırır. Bilim insanları bugüne kadar düzgün çalışmadıklarında PSD'ye neden olabilen 55'ten fazla gen tanımlamıştır. Bu genler, hava yollarınızı döşeyen küçük saç benzeri yapıların (silyaların) yapımı için gerekli talimatları içerir.

Pozitif bir sonuç PSD tanısını doğrulayabilir; ancak belirsiz veya negatif bir sonuç PSD'yi dışlamaz. Bunun nedeni, bilim insanlarının PSD ile ilişkili tüm genleri ve tüm varyantları henüz keşfetmemiş olmasıdır. Sağlık profesyonellerinin kişinin belirtilerine neyin neden olduğunu daha iyi anlamasına yardımcı olmak için başka testler kullanılabilir.

Elektron Mikroskopisi (TEM)

Bu testte, burnunuzun içinden hücre toplamak için küçük bir fırça kullanılır (burun sürüntüsüne benzer). Örnek, bilim insanlarının silyaların yapısını incelemesi için laboratuvara gönderilir. Silyalar, transmisyon elektron mikroskopisi (TEM) adı verilen süreçte güçlü bir mikroskopla incelenir ve silyalardaki sorunlar saptanabilir. Saptanan belirgin sorunlar PSD tanısını doğrulayabilir. Genetik testte olduğu gibi, sonuçların normal veya belirsiz olması PSD'yi dışlamaz ve belirtileri anlamak için daha ileri testler gerekir.

Bu kılavuz, PSD tanısını güçlendirmek için başka hangi ileri testlerin de değerlendirilmesi gerektiğini ele almıştır.

Nazal Nitrik Oksit (nNO) Testi

Bu test burundaki nitrik oksit (NO) düzeylerini ölçer. Bu düzeyler PSD'li kişilerde genellikle düşüktür. Bu test hakkında daha fazla bilgi için BEAT-PCD ve ELF'nin Nazal NO testi hasta bilgilendirme broşürüne bakınız.

Test sırasında analiz cihazına bağlı küçük plastik, kauçuk veya köpük bir burun parçası (tıkaç) burun deliklerinden birinin girişine yerleştirilir ve birkaç saniye boyunca hava toplar. nNO ölçümü basit ve ağrısızdır.

Burundan hava toplanırken testi yapmanın farklı yolları vardır:

- Bir ağızlığı veya 'parti düdüğüne' karşı yavaş ve düzenli şekilde nefes vermek,
- Ya da nefesi tutmak,
- Ya da normal nefes almak.

✅ Destekleyici güçlü öneri:

PSD tanısına yardımcı olmak için genetik test ve/veya TEM ile birlikte, üfleme veya nefes tutma sırasında nNO testinin kullanılması.

Bu yöntem, talimatları uygulayabilen 5 yaş ve üzerindeki kişiler için en uygundur.

🤔 Destekleyici koşullu öneri:

PSD tanısına yardımcı olmak için genetik test ve/veya TEM ile birlikte normal solunum sırasında nNO ölçümünün kullanılması.

Normal solunum sırasında nNO ölçümü daha az doğru olabilir; ancak küçük çocuklar veya bebekler için daha uygundur.

Her iki yöntemde de normal sonuç PSD'yi dışlamaz. nNO testi PSD tanısı koymak veya PSD'yi dışlamak için hiçbir zaman tek başına kullanılmamalıdır.

Yüksek Hızlı Video Mikroskopi (HSVM)

Bir fırça kullanılarak burundan küçük bir silya örneği alınır. Bu testte silyalar, hareketleri izleyebilen güçlü ve yüksek hızlı bir kamera kullanılarak mikroskop altında incelenir ve herhangi bir sorun olup olmadığı kontrol edilir.

✅ Destekleyici güçlü öneri:

PSD tanısına yardımcı olmak için HSVM'nin genetik test ve/veya TEM ile birlikte kullanılması.

Normal bir sonuç PSD'yi dışlamaz. Bu testler yalnızca uzman merkezlerde yapılmalıdır. Örnek analiz edilmeden önce laboratuvarında birkaç hafta büyütülebilir; bu, herhangi bir sorunun saptanma olasılığını artırır.

İmmünofloresan (IF):

Bu yöntemde burundan örnek alınır ve özel boyalar kullanılarak laboratuvarında test edilir. Bilim insanları, siliyada eksik bölümler olup olmadığını görebilmek için silyaları ışıldayan bir boya ile boyar.

✅ Destekleyici güçlü öneri:

PSD tanısına yardımcı olmak için immünofloresanın (IF) genetik test ve/veya TEM ile birlikte kullanılması.

Uzman bir merkezde yapılmalıdır ve özellikle genetik testin belirsiz sonuç verdiği durumlarda yararlı olabilir. Normal sonuç PSD'yi dışlamaz.

Önerilerin özeti

PSD'li hastalar hastalığı farklı şekillerde yaşadığından, PSD tanısı için genellikle birden fazla test gereklidir. Şunları hatırlamak önemlidir:

- Üç ileri testin (nNO, HSVM ve IF) tamamı değerlidir ve tanı yolculuğunun bir parçası olabilir.

- Tüm testlerin kendi sınırlılıkları vardır; bu nedenle çoğu zaman birden fazla test gereklidir.
- Bir testin diğerinden önce veya sonra yapılması gerektiğine dair kanıt yoktur.
- Her test herkes için gerekli değildir.
- Testler asgari standartları karşılamalı ve uzman merkezlerde yapılmalıdır.

Tanı yolculuğu genellikle nasıl ilerler?

Kılavuzlar, sağlık profesyonellerinin PSD tanısına ulaşırken izlemesi için adım adım bir yaklaşım önermektedir:

Adım 1: Belirtilerin izlenmesi

Herhangi bir test yapılmadan önce sağlık profesyonelleri kişinin belirti öyküsünü değerlendirmelidir. Doktorların PSD'yi düşünmesine yol açması gereken yaygın belirtiler vardır. Bunlar şunlardır:

- Yenidoğan dönemi: Zamanında doğmuş bir bebekte doğumdan hemen sonra solunum güçlüğü.
- Erken çocukluk dönemi: Erken başlayan ve hiç geçmeyen ıslak öksürük, sık göğüs enfeksiyonları, yıl boyunca devam eden burun akıntısı/tıkanıklığı, sık kulak enfeksiyonları, işitme kaybı.
- Geç çocukluk/erişkinlik dönemi: Bronşektazi (hasarlanmış hava yolları), kronik sinüs sorunları, doğurganlık sorunları.
- Organ yerleşimi: Kalbin ve/veya diğer organların ters yerleşimi (situs inversus).

Adım 2: Ana testler

Genetik test ve TEM testi, PSD ile ilişkili genlerdeki sorunları ve silyalardaki yapısal anormallikleri araştırmak için kullanılabilir.

Adım 3: İleri testler

Ana testler mevcut değilse veya PSD tanısını doğrulayamıyorsa artık ileri testler kullanılabilir:

- nNO testi
- HSVM
- IF

Adım 4: PSD'nin doğrulanması

Genetik test ve TEM testi PSD'ye ilişkin açık kanıt bulursa PSD tanısı doğrulanabilir.

Ana testlerin sonuçları belirsizse, ileri testlerden birinin pozitif olması ve sonuçların sağlık profesyonelinin belirtiler ve diğer test sonuçlarına dayanarak düşündükleriyle uyumlu olması durumunda PSD'nin yüksek olasılıklı olduğu düşünülür.

Birden fazla test negatifse ve sağlık profesyoneli belirtilerin başka bir nedene bağlı olabileceğini düşünüyorsa PSD'nin olası olmadığı düşünülür.

Şunları hatırlamak önemlidir:

- Güçlü belirtileri olan bir kişide tek bir test PSD'yi dışlayamaz.
- Birden fazla negatif test PSD olasılığını azaltır; ancak tanının daha sonra yeniden değerlendirilmesi gerekebilir.
- Test kalitesi kritik öneme sahiptir ve testler minimum standartları karşılamalıdır.
- Testler geliştikçe ve yeni genler keşfedildikçe sağlık profesyonelleri testleri zaman içinde yeniden yapabilir.

Ek kaynaklar

Bu kılavuz Avrupa Solunum Derneği (ERS) ve Amerikan Toraks Derneği (ATS) tarafından hazırlanmıştır. Bu kuruluşlar hakkında daha fazla bilgi edinebilir ve aşağıdaki bağlantılar aracılığıyla tam profesyonel kılavuza ulaşabilirsiniz:

- Tam klinik kılavuz - Aralık 2025'te European Respiratory Journal'da yayımlandı: 'European Respiratory Society and American Thoracic Society guidelines for the diagnosis of primary ciliary dyskinesia | European Respiratory Society'
- Hastalar ve bakım verenler için ek kaynaklar: Primary Ciliary Dyskinesia (PCD) - European Lung Foundation

ERS Hakkında

ERS, solunum tıbbi alanında çalışan hekimleri, sağlık profesyonellerini, bilim insanlarını ve diğer uzmanları bir araya getiren uluslararası bir kuruluştur. Solunum alanındaki önde gelen tıbbi kuruluşlardan biridir ve 140'tan fazla ülkeyi temsil eden, büyüyen bir üyeliğe sahiptir. ERS'nin misyonu, hastalıkların yol açtığı sıkıntıyı azaltmak ve tıbbi solunum standartlarını küresel ölçekte geliştirmek amacıyla akciğer sağlığını desteklemektir. Bilim, eğitim ve savunuculuk çalışmalarının merkezindedir. ERS, bilimsel araştırmaların desteklenmesine ve yüksek kaliteli eğitim kaynaklarına erişim sağlanmasına katkıda bulunur. Ayrıca toplum ve politikacılar arasında akciğer hastalıkları konusunda farkındalık yaratmaya yönelik savunuculukta önemli bir rol oynar. www.ersnet.org.

ELF Hakkında

ELF, hastaları ve toplumu profesyonellerle bir araya getirmek amacıyla ERS tarafından kurulmuştur. ELF, Avrupa'daki sağlık profesyonellerine yönelik önerileri herkesin anlayabileceği sade bir formatta özetlemek için ERS kılavuzlarının halka yönelik sürümlerini hazırlar. Bu belgeler her hastalık hakkında ayrıntılı bilgi içermez ve diğer hasta bilgilendirme kaynakları ve doktorunuzla yapacağınız görüşmelerle birlikte kullanılmalıdır. Akciğer hastalıkları hakkında daha fazla bilgi ELF web sitesinde bulunabilir: www.europeanlung.org.

Bu belgenin Türkçe çevirisinin hazırlanması için SİLYADER Kurucu Başkanı Besey Özsoy'a; çevirinin tıbbi doğruluk açısından gözden geçirilmesi ve düzenlenmesi için Hacettepe Üniversitesi'nden Prof. Dr. Nagehan Emiralioğlu'na teşekkür ederiz.