

Diagnostische Tests bei Menschen mit primärer ziliärer Dyskinesie: eine internationale Studie

Verfasst von Leonie D Schreck und Eva SL Pedersen



Warum haben wir diese Studie durchgeführt und warum ist sie wichtig?

Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) kann mit verschiedenen Tests diagnostiziert werden, z. B. mit der Messung der Konzentration eines speziellen Gases in der Nase, dem so genannten nasalen Stickoxid-Test (nNO), mit der Untersuchung von Zellen aus dem Naseninneren unter dem Mikroskop (Biopsie) oder mit Gentests, welche ein PCD-Gen nachweisen können. Die PCD-Diagnose erfordert in der Regel mehrere Tests, aber bei einigen Personen kann die Diagnose durch einen Gentest oder eine Biopsie bestätigt werden. Es ist jedoch eine Kombination von Tests erforderlich, um verschiedene Arten von PCD zu definieren, die unterschiedliche Behandlungs- und Überwachungspläne erfordern können. Dieses Wissen ist auch wichtig für die Entwicklung personalisierter Behandlungen und die Teilnahme an klinischen Studien. Wir wollten herausfinden, welche diagnostischen Tests bei Menschen mit PCD durchgeführt wurden, und mögliche Erklärungen dafür finden, warum bei einigen Menschen Tests durchgeführt wurden und bei anderen nicht.

Wie haben wir diese Studie durchgeführt?

Wir haben Daten von COVID-PCD verwendet, einer internationalen Studie für und von Menschen mit PCD. Menschen mit PCD meldeten sich online für die Studie an und erhielten dann per E-Mail einen Fragebogen. Darin wurde nach diagnostischen Tests und anderen Faktoren gefragt, z. B. nach dem Jahr der PCD-Diagnose und danach, ob sie gespiegelte Organe haben (Situs inversus).

Was haben wir herausgefunden?

Bei 747 PCD-Patienten und Patientinnen aus 49 Ländern wurde bei der Hälfte (49 %) die nNO-Konzentration gemessen, bei drei Vierteln (75 %) wurden Biopsieproben aus Nase oder Lunge

entnommen, und bei mehr als der Hälfte (58 %) wurde ein Gentest durchgeführt. Dies war von Land zu Land unterschiedlich: In der Schweiz wurde nur bei einem Drittel ein Gentest durchgeführt, in Nordamerika dagegen bei zwei Dritteln. Ein Drittel (36 %) aller Teilnehmenden hatte alle drei Tests durchführen lassen. Bei Teilnehmenden, bei denen PCD vor langer Zeit (vor dem Jahr 2000) diagnostiziert wurde, und bei Teilnehmenden mit gespiegelten Organen wurden weniger Tests durchgeführt als bei anderen.

Was bedeutet das?

Nicht bei allen Menschen mit PCD auf der Welt werden die gleichen diagnostischen Tests durchgeführt. Bei vielen basiert die PCD-Diagnose nur auf einem einzigen Test oder sogar nur auf klinischen Merkmalen wie gespiegelten Organen. Diese Menschen könnten von zusätzlichen Tests profitieren, damit wir ihre Art von PCD besser verstehen und sie in Zukunft von individuelleren Behandlungen profitieren können.

Weitere Informationen: www.covid19pcd.ispm.ch

Vollständige Artikelreferenz: Schreck LD, Pedersen ESL, Cizeau I, Loretta M, Kruljac C, Lucas JS, Goutaki M, Kuehni CE. Diagnostic testing in people with primary ciliary dyskinesia: an international participatory study. Preprint: medRxiv 2023.01.03; doi: 10.1101/2023.01.03.23284153.

Den vollständigen Artikel auf Englisch finden Sie hier: [link](#)

Kontakt:

Dr. med. Leonie D Schreck

(leonie.schreck@unibe.ch) und

Prof. Claudia E Kuehni



COVID-PCD

(claudia.kuehni@unibe.ch)