



## Genotypen und ihr Zusammenhang mit Symptomen bei primärer ziliärer Dyskinesie

Verfasst von Eva S L Pedersen, Leonie D Schreck, Myrofora Goutaki und Hansruedi Silberschmidt

### Warum haben wir diese Forschungsstudie durchgeführt und warum ist sie wichtig?

Es ist wichtig, die Rolle der verschiedenen Gendefekte bei primärer ziliärer Dyskinesie (PCD) zu verstehen. Wir haben untersucht, wie die verschiedenen Gendefekte mit Symptomen, dem Alter bei der PCD-Diagnose und seitenverkehrten Organen zusammenhängen.

### Wie haben wir diese Studie durchgeführt?

Wir verwendeten Daten aus der COVID-PCD-Studie, in der Informationen direkt von Menschen mit PCD aus der ganzen Welt gesammelt wurden. Menschen mit PCD meldeten sich online für die Studie an und erhielten dann per E-Mail einen Fragebogen. Wir stellten Fragen zu den PCD-Gendefekten, den Symptomen und der Krankengeschichte.

### Was haben wir herausgefunden?

Von den 759 Studienteilnehmern hatten 444 einen Gentest durchgeführt. Bei 289 wurde ein PCD-Gendefekt gefunden. Wir haben uns auf 206 Personen konzentriert, die wussten, welches Gen ihre PCD verursacht. Die häufigsten PCD-Gene waren DNAH5, das von 34 % der 206 Personen angegeben wurde, DNAH11 (13 %), CCDC40 (10 %), DNAI1 (9 %), CCDC39 (6 %) und RSPH1 (4 %). Wir gruppierten diese Gene danach, welchen Teil der Zilien (Flimmerhärchen im Körper) sie betreffen. Die größte Gruppe war diejenige, die die Dynein-Struktur betraf (62 %). Wir

stellten fest, dass sich das Alter bei der PCD-Diagnose und die Häufigkeit von seitenverkehrten Organen zwischen den PCD-Gengruppen unterschieden. Die meisten Menschen gaben jedoch an, täglich oder häufig unter Symptomen zu leiden, unabhängig von der PCD-Gengruppe.

### Was bedeutet das?

Unsere Studie hat gezeigt, dass verschiedene PCD-Gendefekte zu unterschiedlichen Gesundheitsproblemen führen können. Symptome wie Husten, Ohrenschmerzen und Kurzatmigkeit sind jedoch allen Menschen mit PCD gemeinsam, unabhängig vom Gendefekt.

### Weitere Informationen: [pcd.ispm.ch](https://pcd.ispm.ch)

**Artikelreferenz:** Pedersen ESL, Goutaki M, Schreck LD, Rindlisbacher B, Dixon L, COVID-PCD patient advisory group, Lucas JS, Kuehni CE. Genotypes and associations with symptoms in primary ciliary dyskinesia.

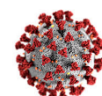
Preprint: medRxiv 2023.11.28.23299010; doi: 10.1101/2023.11.28.23299010

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

### Kontakt:

Dr. Eva S L Pedersen  
([eva.pedersen2@unibe.ch](mailto:eva.pedersen2@unibe.ch)) und

Prof. Claudia E Kuehni  
([claudia.kuehni@unibe.ch](mailto:claudia.kuehni@unibe.ch))



COVID-PCD