

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



Verfasst von **Leonie D Schreck**, **Eva SL Pedersen** und **Hansruedi Silberschmidt**

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

Primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) kann mit verschiedenen Tests festgestellt werden, zum Beispiel mit der Messung der Konzentration eines speziellen Gases in der Nase, dem nasalen Stickoxid-Test (nNO). Wir können PCD auch durch die Untersuchung von Zellen aus dem Naseninneren unter dem Mikroskop (Biopsie) oder mit Gentests feststellen. Mithilfe von Gentests können Fehler bei Genen nachgewiesen werden. Bei einigen Personen kann die Diagnose bereits durch einzelne Tests bestätigt werden. Jedoch erfordert die PCD-Diagnose meist mehrere Tests. Nicht jede PCD-Erkrankung ist gleich. Je nach Gendefekt haben Menschen mit PCD andere Symptome, was auch die Behandlung beeinflusst. Diese Unterschiede findet man nur durch mehrere Tests raus. Dank dieses Wissens können alle Betroffene speziell behandelt werden und an klinischen Studien teilnehmen. Wir wollten mit der Befragung herausfinden, welche Tests bei Menschen mit PCD durchgeführt wurden. Wir wollten auch wissen, warum bei einigen Menschen Tests durchgeführt wurden und bei anderen nicht.

Wie haben wir diese Studie durchgeführt?

Wir haben Daten von COVID-PCD verwendet. Das ist eine internationale Studie für und von Menschen mit PCD. Menschen mit PCD meldeten sich online für die Studie an. Sie erhielten dann per E-Mail einen Fragebogen. Darin wurde nach PCD-Tests und anderen Dingen gefragt, z. B. nach dem Jahr der PCD-Diagnose oder danach, ob sie vertauschte Organe haben (Situs inversus).

Was haben wir herausgefunden?

747 PCD-Patienten und Patientinnen aus 49 Ländern nahmen teil. Bei der Hälfte (49 %) wurden die nNO-Werte in der Nase gemessen. Bei drei

Vierteln (75 %) wurden Proben aus Nase oder Lunge entnommen. 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. Früher (vor dem Jahr 2000) wurden weniger Tests durchgeführt. Auch bei Menschen mit seitenverkehrten Organen wurden meist weniger PCD-Tests gemacht als bei den anderen.

Was bedeutet das?

Die Menschen auf der Welt werden ganz unterschiedlich auf PCD getestet. Bei vielen erfolgt die PCD-Diagnose nur mit einem einzigen Test oder sogar nur wegen Merkmalen wie den seitenverkehrten Organen. Diese Menschen sollten mehr Tests machen können. Dann wüssten wir genauer, an welcher Art von PCD sie leiden. Dann kann besser und genauer behandelt werden.

Weitere Informationen: www.covid19pcd.ispm.ch

Vollständige Artikelreferenz: Schreck LD, Pedersen ESL, Cizeau I, et al. Diagnostic testing in people with primary ciliary dyskinesia: An international participatory study. PLOS Glob Public Health. 2023;3(9):e0001522. Published 2023 Sep 11. doi:10.1371/journal.pgph.0001522

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

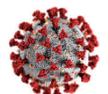
Kontakt:

Dr. med. Leonie D Schreck

(leonie.schreck@unibe.ch) und

Prof. Claudia E Kuehni

(claudia.kuehni@unibe.ch)



COVID-PCD