

Zusammenfassung des Vortrags zum Thema BestCilia von Prof. Heymut Omran

BestCilia (Better Experimental Screening and Treatment for Primary Ciliary Dyskinesia, www.bestcilia.eu) ist ein von der EU finanziertes, aus mehreren „Arbeitspaketen“ bzw. „Work Packages“ (WP) bestehendes Forschungsprojekt zu Primärer Ciliärer Dyskinesie. Sie hat zum Ziel, die Versorgung der Patienten mit der Krankheit PCD zu verbessern. Verschiedene Zentren in Grossbritannien, Dänemark, Niederlande, Zypern, Griechenland, Polen, Schweiz und USA haben sich zu diesem Projekt unter der Koordination von Prof. Omran (Klinikum Münster, Deutschland) zusammengeschlossen.

Das WP 2 hat die Schaffung eines Registers zu dieser Krankheit zum Ziel. In diesem Register sollen künftig regelmässig die anonymisierten Daten über die Krankheitsbefunde von möglichst vielen PCD-Patienten erfasst werden, so dass dann Spitäler, Mediziner und Forschungsgruppen wissenschaftlich fundierte Informationen zur Diagnose und Therapie von PCD erhalten und so die Behandlung von Patienten optimieren können. Bis heute gibt es fast keine Fachartikel zu dieser Krankheit und wenn, dann basieren diese auf den Daten von relativ wenigen Patienten.

In den anderen WPs werden die folgenden Inhalte erarbeitet: Ein retrospektives Register von schon vorhandenen Daten von möglichst vielen PCD-Patienten, die detaillierte Festlegung von Standards für die Diagnostik von PCD, die Ausarbeitung und Testung eines Fragebogens zur Erfassung der Lebensqualität, spezifisch der aktuellen gesundheitlichen Symptome und deren Auswirkung im täglichen Leben bei PCD-Patienten und schliesslich eine erste wissenschaftliche Studie von 6 Monaten Dauer bei 100 PCD-Patienten zum Nutzen einer Behandlung mit Azithromycin. Ein 6.WP beinhaltet die wissenschaftliche Koordination und Berichterstattung bezüglich dieses Projektes.

Bis heute gibt es in Europa kaum Behandlungszentren für die seltene Krankheit PCD und wenn, liegt die durchschnittliche Zahl der Patienten bei etwa vier, so dass die behandelnden Fachleute kaum allgemeingültige Erfahrungen mit dieser Krankheit machen können. Genau genommen handelt es sich gar nicht um eine einzelne Krankheit, sondern um eine Gruppe von Krankheiten mit unterschiedlicher Beeinträchtigung der Zilienbeweglichkeit. Es haben sich bereits mehrere Gene gefunden, bei welchen eine Mutation auf die eine oder andere Weise die Beweglichkeit der Cilien einschränkt oder gar verunmöglicht und damit die Krankheit verursacht. Die Liste dieser bekannten Genmutationen wird immer länger. Die Krankheitsverläufe können sehr unterschiedlich sein. Die Krankheit wird oft erst spät diagnostiziert. Bei den in den letzten 10-20 Jahren geborenen Kindern wird die PCD bei Vorliegen eines Situs inversus, also bei einem Kartagener Syndrom, mit durchschnittlich 3,5 Jahren erkannt, etwas später, mit 5,3 Jahren, wenn kein Situs inversus vorliegt. Bei jetzt schon erwachsenen Betroffenen wird dagegen die richtige Diagnose oft gar nicht, oder erst mit 30 Jahren oder noch später gestellt.

Im PCD-Register (www.pcdregistry.eu) werden künftig von den beteiligten Zentren in regelmässigen Abständen die vom Register vorgegebenen, als relevant erachteten aktuellen Symptome und Befunde ihrer Patienten mit der gesicherten

Diagnose PCD – sofern diese zugestimmt haben - in anonymisierter Form eingetragen. Jedem Patienten wird eine Nummer zugeordnet, unter welcher die Daten im Register gespeichert werden. Nur das Zentrum, wo der Patient behandelt wird, weiss, zu welchem Patienten eine bestimmte Nummer gehört. Die beteiligten Zentren werden von einer Ethikkommission überprüft. Nur der Administrator dieser Zentren hat Zugang zu den anonymisierten Patientendaten.

Es werden von jedem erfassten Patienten Röntgenbilder, Lungenfunktionswerte, Mikrobiologie des Sputums usw. erfasst, ebenso alles, was die Beeinträchtigung der Nase und Ohren betrifft, dann aber auch angewandte Physio- und Atemtherapien usw. Da die Daten immer wieder aktualisiert und ergänzt werden, können die einzelnen Fälle über Jahre verfolgt und der Behandlungserfolg und die Langzeitwirkung beobachtet werden.

Im Lauf der Jahre und wenn viele PCD-Patienten mitmachen, wird so ein grosses Wissen zur Krankheit und zur Diagnostik in einem standardisierten Verfahren zusammen getragen. Auf diese Weise werden Langzeitstudien zur Krankheit möglich und man kann die Qualität von verschiedenen Behandlungsformen miteinander vergleichen. Die verschiedenen Ausprägungen der Krankheit werden ersichtlich werden. So sollen künftig auch subtilere Formen der Krankheit einfacher erkennbar werden. Das in englischer Sprache gehaltene Register garantiert zudem die europaweite Verfügbarkeit der Daten.

Das PCD Register ist nun so weit fertig programmiert, dass mit dem Input von streng anonymisierten Patientendaten begonnen werden kann.

Autorin: Susanne Grieder Botros