

Ultrastrukturelle Untersuchung bei Verdacht auf **P**RIMÄRE **Z**ILIÄRE **D**YSKINESIE

www.zilien.com

Institut für Anatomie
Universität Bern

Stefan A. Tschanz
Dr. med. / dipl. SW Ing. FH
Peter H. Burri
Prof. Dr. med.

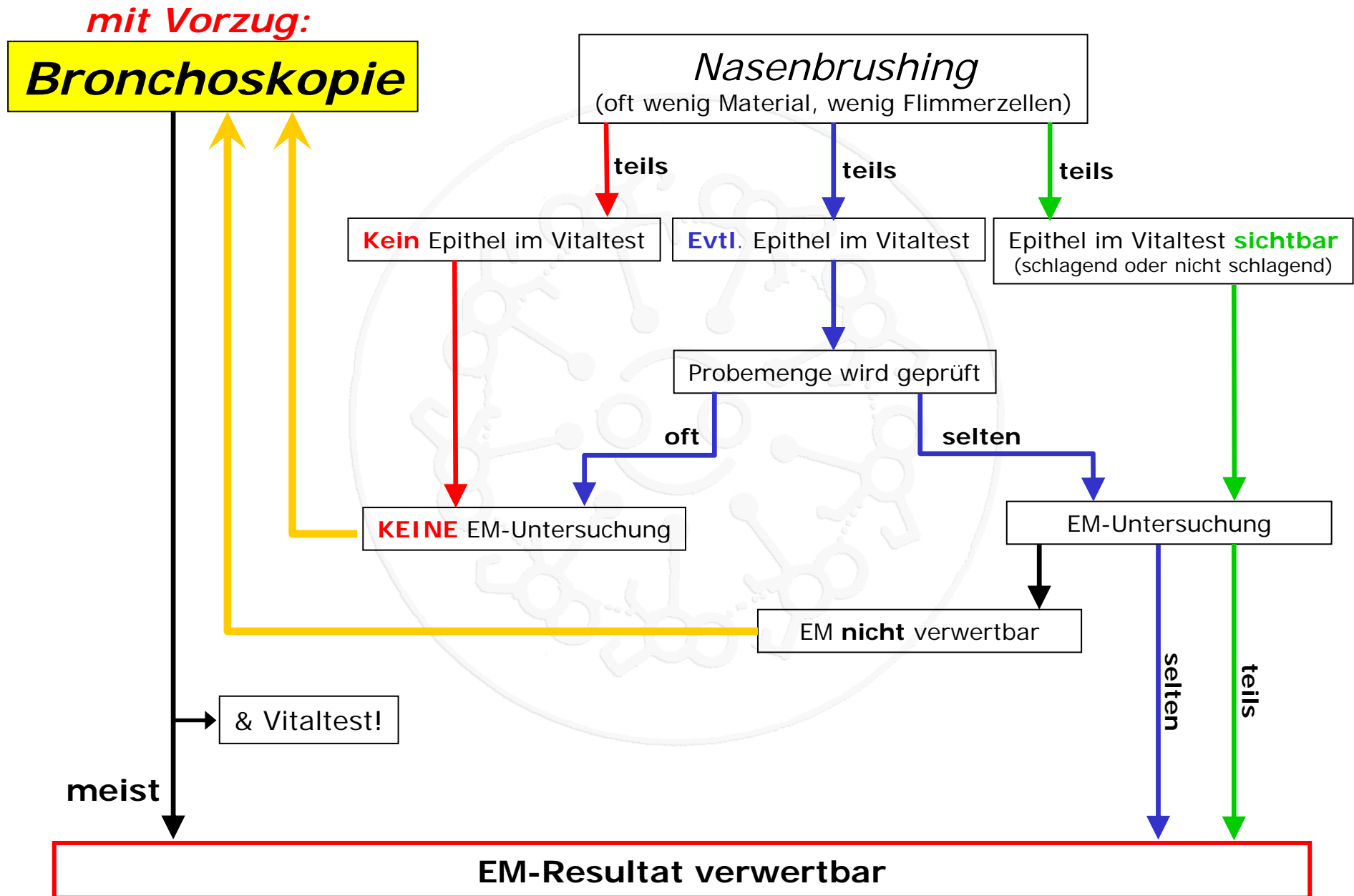
Hintergrund

- Primäre ziliäre Dyskinesie umschreibt eine phänotypisch UND genetisch heterogene Gruppe von Störungen
- Meist autosomal rezessiv vererbt
- Inzidenz geschätzt von **1:10'000** bis 1:20'000
- Regelung gemäss Verordnung über Geburtsgebrechen der IV:
(GgV, Stand 24. Dez. 2002 Anhang VI. Lunge, Nr. 249)
"Primäre ciliäre Dyskinesie (sofern die elektronenmikroskopische Untersuchung in einem infektfreien Intervall durchgeführt wurde)"

Untersuchungsablauf

- Anmeldung der Zilienbiopsie bei uns
- Wir versenden express oder bringen Proberöhrchen
 - 1 Röhrchen mit Nährmedium → Vitalprobe
 - 5 Röhrchen mit Glutaraldehyd → Harzeinbettung und EM-Untersuchung
- Nasenbrushing oder bronchoskopische Probeentnahme durch Ärztin/Arzt (kein Lidocain!!)
- **Vorteil bronchoskopische Biopsie:**
bessere Beurteilbarkeit von EM und Vitaltest!
- Zusendung der Proben an uns
(für Vitalprobe innerhalb **1** Stunde)
- Vitalprobe wird bei uns sofort untersucht
- Wir kontaktieren Ärztin / Arzt und besprechen weiteres Procedere
- Falls ultrastrukturelle Untersuchung indiziert / möglich wird
Probematerial weiter verarbeitet und elektronenmikroskopisch untersucht
- Zusendung eines schriftlichen Berichtes in der Regel nach 5 Wochen

Untersuchungsverlauf: Bronchoskopie vs Brushing



Proberöhrchen

- Nährmedium für den Vitaltest
(1 Röhrchen)
 - CMRL-1066 Nährlösung
 - nach Zusendung max. 3 Tage haltbar bei 4°C
 - Nach Einbringen der Proben sind diese mindestens 1 Stunde vital
- Fixationslösung für Harzeinbettung (EM)
(5 Röhrchen)
 - 2.5% phosphat-gepufferte Glutaraldehyd-Lösung (pH 7.4, Osmolalität 360 mOsm)
 - nach Zusendung bei 4°C wochenlang haltbar
 - Nach Einbringen der Proben werden diese sofort fixiert und sind avital

Kosten

- Nur Vitaltest
→ 300.- bis 400.- CHF
- EM Ultrastruktur und Vitaltest
→ 2000.- bis 3000.- CHF

Abrechnung nach Tarmed Richtlinien

Der Aufwand entspricht ca. 20 – 30 Std. Technikerleistung und 4 - 6 Std. ärztliche Leistung (Bildaufnahme Videomikroskopie und Transmissions-Elektronenmikroskop, sowie Beurteilung)

Erfahrungen mit Kostenrückerstattung durch die Krankenkassen:

(das Institut für Anatomie hat keine eigenen Konkordatsnummer!)

- Rechnungen aus Aufträgen von **Kliniken** werden an die Klinik adressiert und problemlos von den Krankenkassen rückerstattet.
- Rechnungen aus Aufträgen von **Praxisärzten** werden an die Patienten adressiert, dem auftraggebenden Arzt zugesandt, welcher die in Auftraggabe schriftlich darauf bestätigt und die Rechnung an den Patienten weiterleitet. Bisher wurden die Kosten von den Krankenkassen an die Patienten rückerstattet.

Ultrastrukturelle Hinweise auf PCD

- ODA: "outer dynein arm" Defekte
- ODA & IDA
- IDA: "inner dynein arm" Defekte
- Radial Spoke Defekte
- Transpositionen
- Störungen der Ausrichtung



Erkennbarkeit



Relevanz

Alle diese Zeichen können auch **sekundär** Auftreten

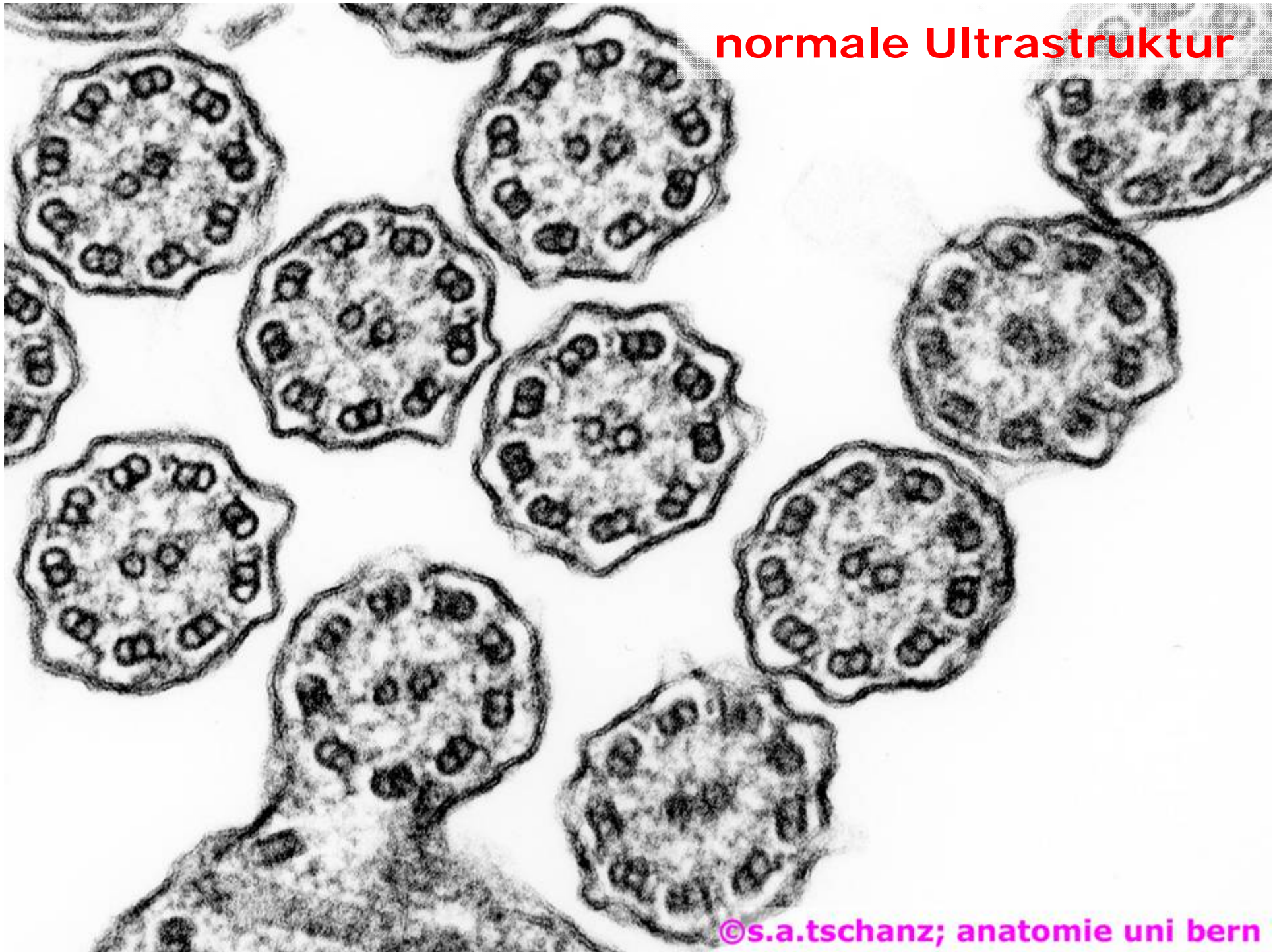
→ Stichprobengrösse wichtig

(mehrere Lokalisationen, Vorteil Bronchoskopie)

→ Befund muss in den Proben ubiquitär sein

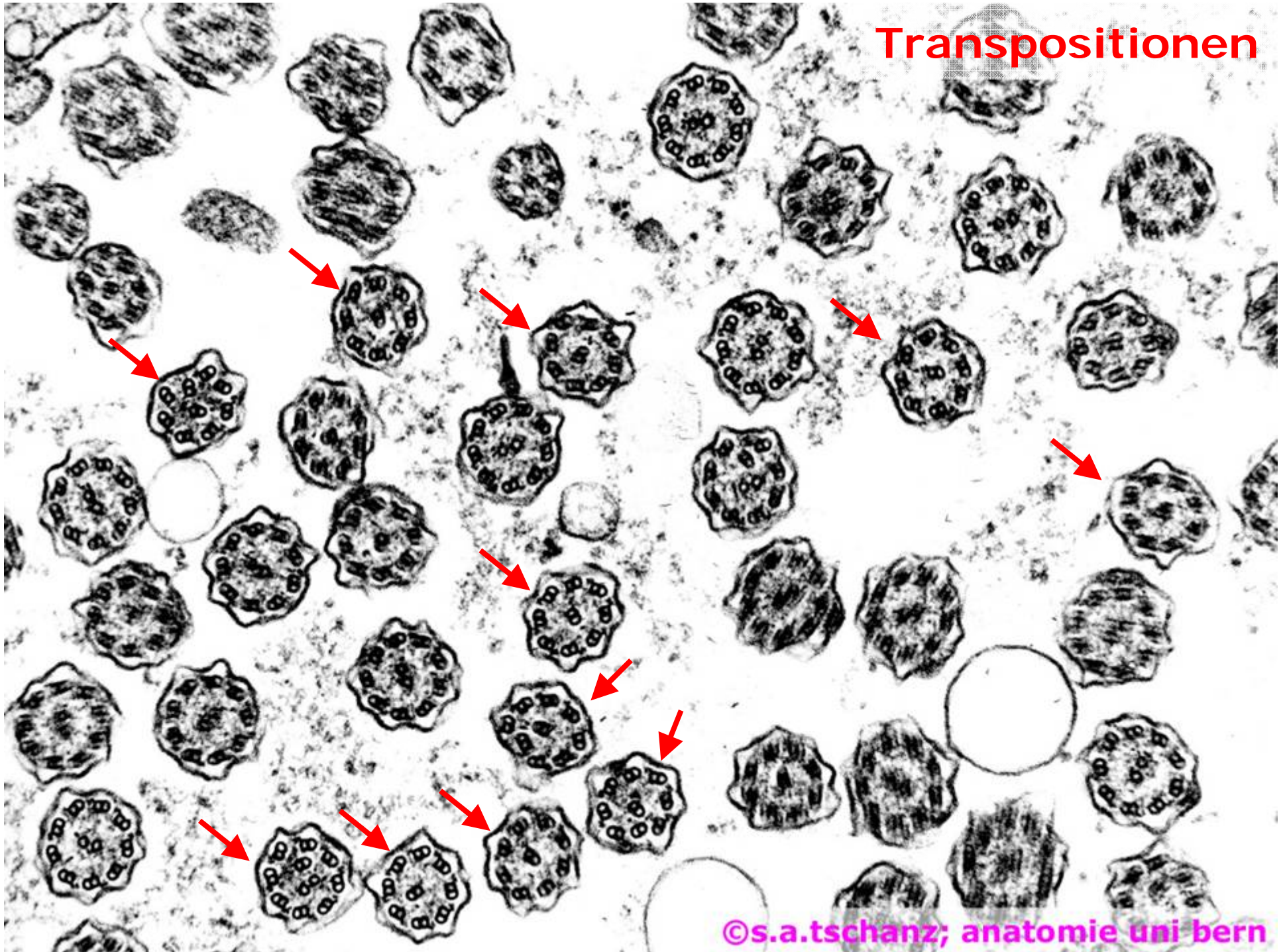
Ein gewisses Mass an Unsicherheit bleibt!

normale Ultrastruktur

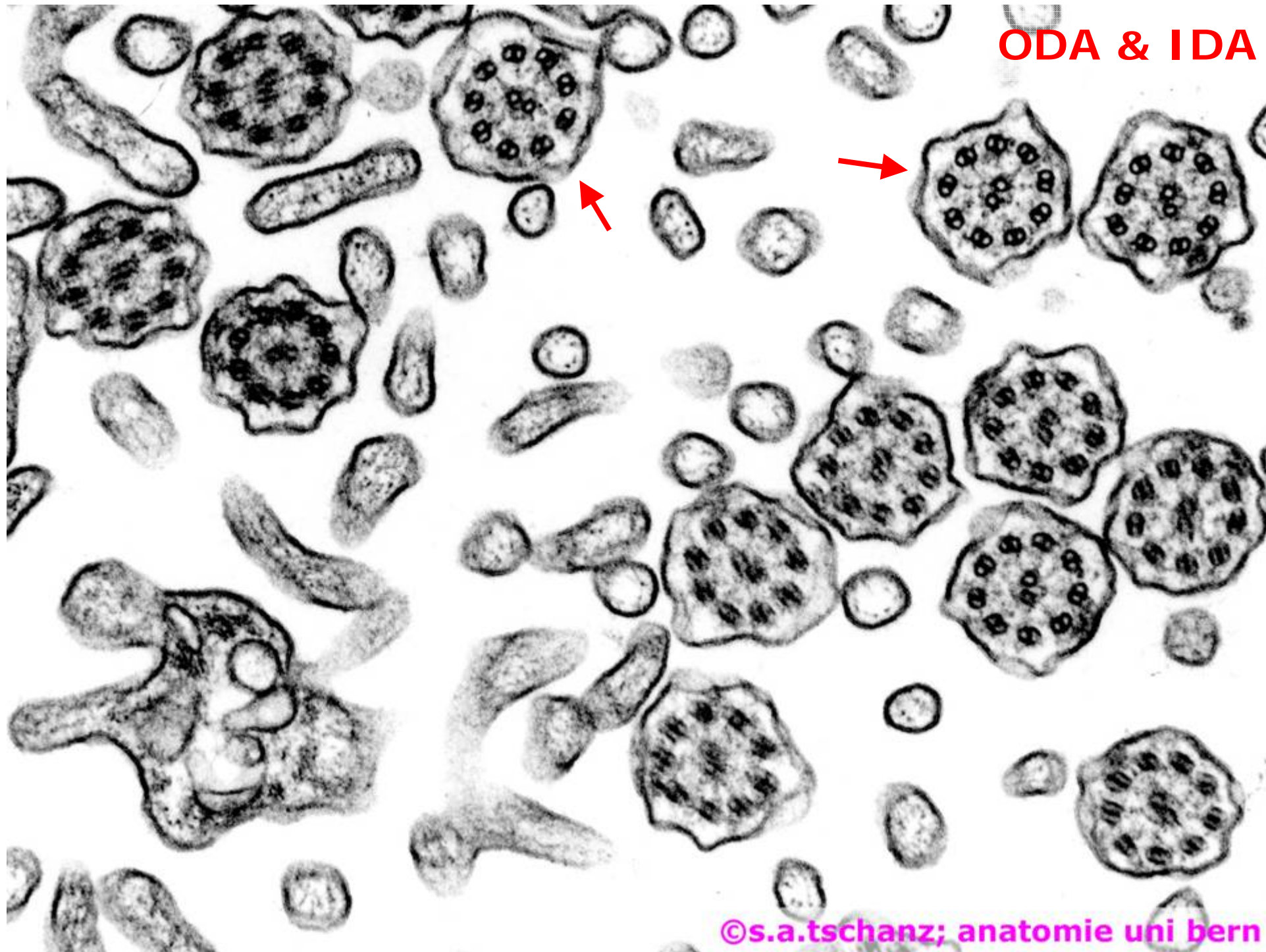


©s.a.tschanz; anatomie uni bern

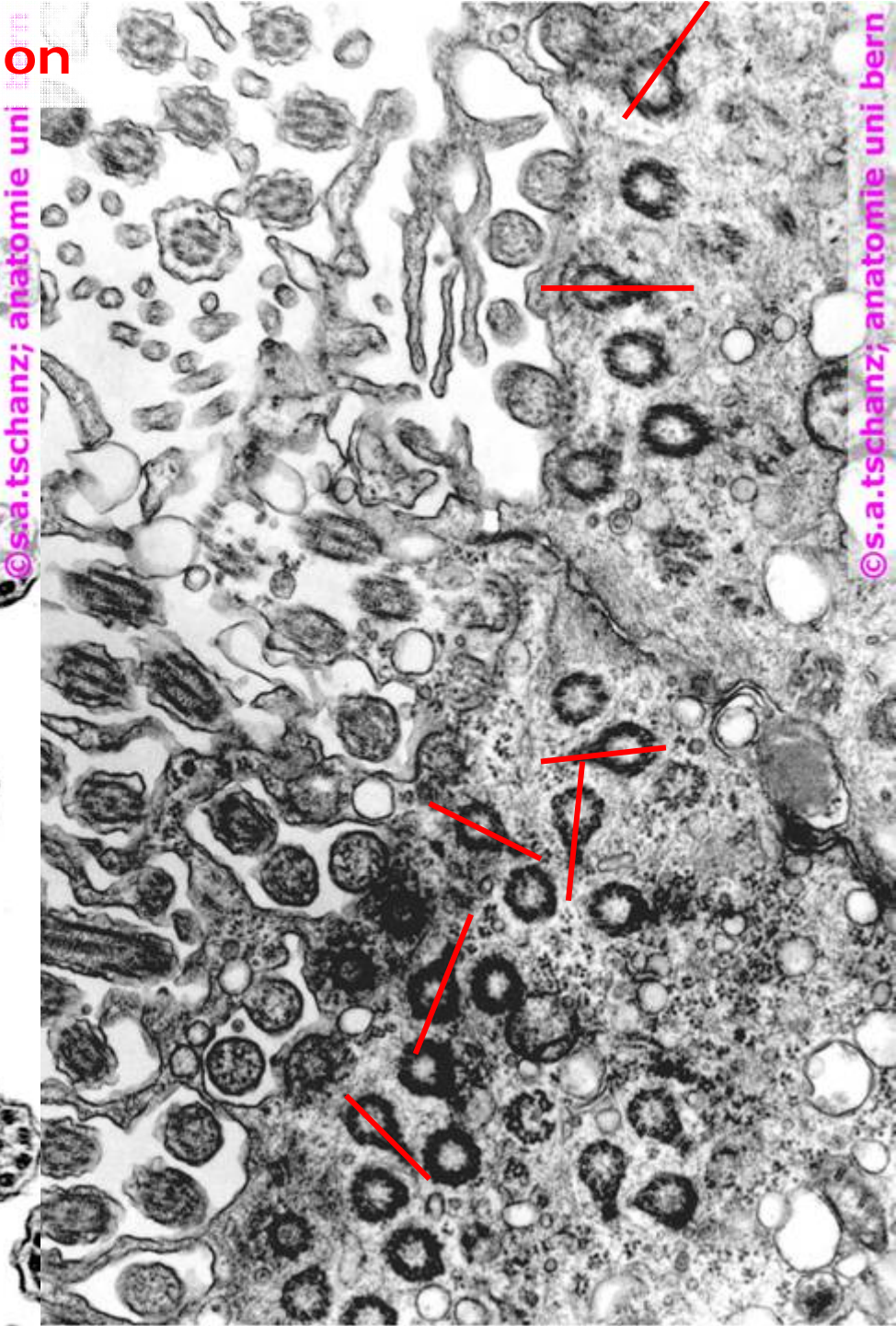
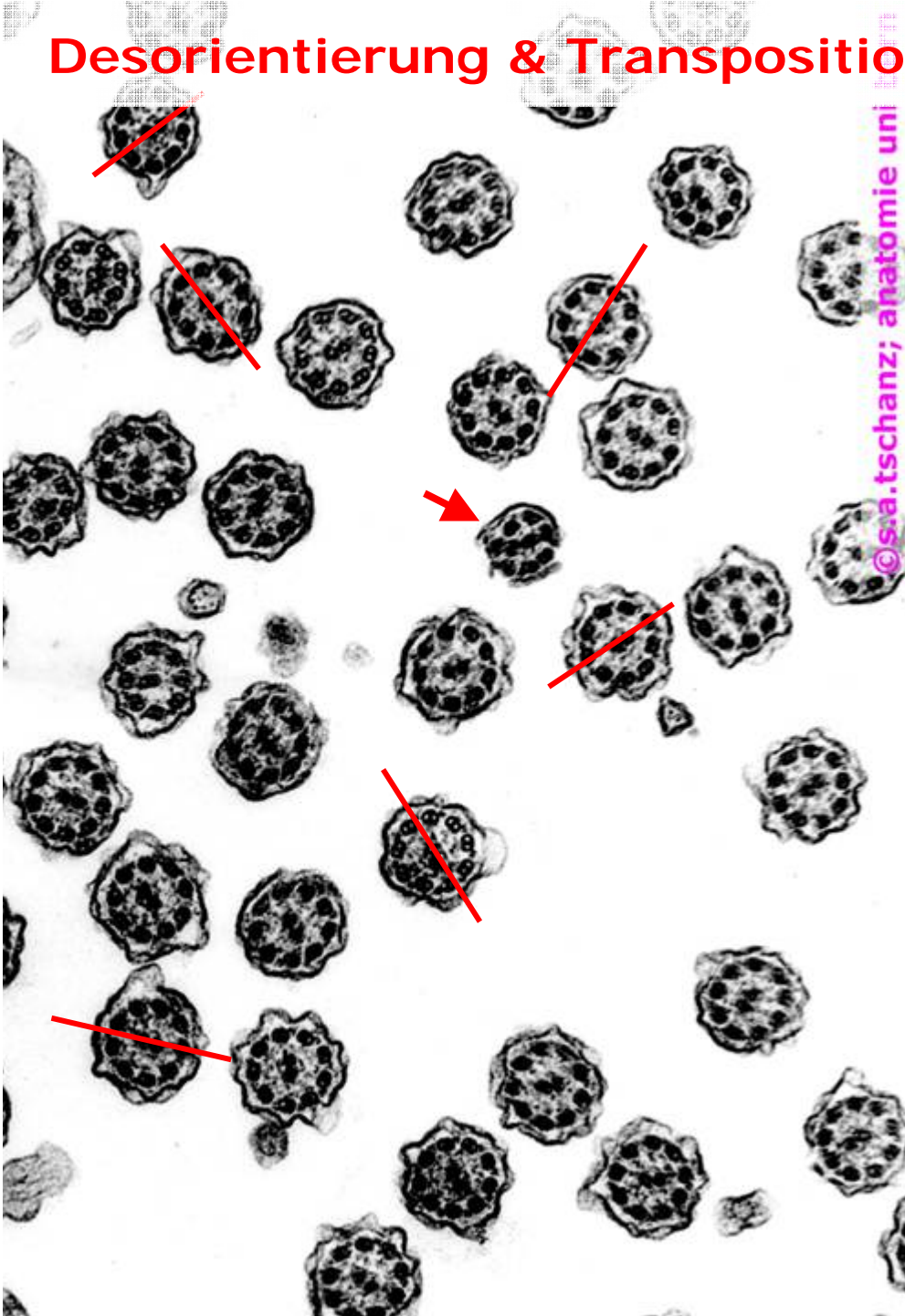
Transpositionen



ODA & IDA



Desorientierung & Transposition



©s.a.tschanz; anatomie uni

©s.a.tschanz; anatomie uni bern

Literatur

- Afzelius BA
Cilia-related diseases. J Pathol. 2004; 204(4):470-7
- Fischer L, Burri PH, Bauer W, Kraemer R, Sauter K
Wie nützlich ist die Untersuchung der Zilienultrastruktur des Respirationstraktes zur Diagnose eines "Immotile cilia"-Syndroms. Schweiz Med Wochenschr 1984; 114(18):610-9
- Nuesslein TG, Hufnagel C, Stephan V, Rieger CH
Yield of bronchial forceps biopsies in addition to nasal brushing for ciliary function analyses in children. Klin Pädiatr 2004; 216(4):238-43
- Chodhari R, Mitchison HM, Meeks M
Cilia, primary ciliary dyskinesia and molecular genetics. Paediatr Respir Rev 2004; 5(1):69-76
- Ibanez-Tallon I, Heintz N, Omran H
To beat or not to beat: roles of cilia in development and disease. Hum Mol Genet 2003; 12 Spec No 1:R27-35