

„Genetische Beratung bei Patienten mit Primärer Ciliärer Dyskinesie“

Referent: Hr. Prof. Dr. Rott, Humangenetiker an der Universität Erlangen

➤ Hier eine Kurzfassung:

1933 Kartagener-Syndrom

Nasenpolypen, Bronchiektasen, Situs inversus

1976 Syndrom der immotilen Zilien

Nasenpolypen, Bronchiektasen bei Erwachsenen,
Situs inversus in 50%, Spermienunbeweglichkeit

Heute Primäre Ciliäre Dyskinesie

Ausfall der Zilienfunktion, auch bei teilweise erhaltener
Beweglichkeit

P	Primäre	= Angeboren (im Gegensatz zu sekundär = erworben, durch Rauchen oder Infekt)
C	Ciliäre	= bezugnehmend auf die Zilien= Flimmerhärchen
D	Dyskinesie	= „Fehl“-Beweglichkeit

PCD ist eine autosomal rezessive Erbkrankheit und basiert auf unterschiedlichen Mutationen in verschiedenen Genen. Die Morphologie der Zilien weist verschiedene Strukturdefekte auf, die eine Funktionseinschränkung in Form eines Ausfalls der gerichteten Bewegung zur Folge haben. Dadurch erfolgt keine ausreichende bronchiale Reinigung. Klinische Folgen sind chronische Infekte des Nasen- und Bronchialraumes.

Notwendigkeit von genetischer Beratung bei PCD:

1. Behandlung der Sterilität durch intracytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI), d.h. da die Spermien aufgrund der Ziliendysfunktion überwiegend bewegungsunfähig sind, wird ein Spermium direkt in die Eizelle injiziert.
2. Wiederholungsrisiko bei geplanten Kindern (genauere Erläuterungen geben die folgenden Skizzen der Vererbungskombinationen)
3. Genetische Risiken der ICSI, d.h. natürliche Selektionsmechanismen (Keimzellen mit Gendefekten) werden umgangen.
4. Gesundheitliche Risiken der Schwangerschaft ; der Transport der befruchteten Eizelle zur Gebärmutter erfolgt u.a. durch gerichteten Zilienschlag, der bei PCD eingeschränkt ist. Fertilität ist aber dennoch gegeben, da der Eitransport auch durch peristaltische Bewegungen (Muskelkontraktionen) im Eileiter unterstützt wird. Dennoch ist das Risiko einer Eileiterschwangerschaft erhöht.

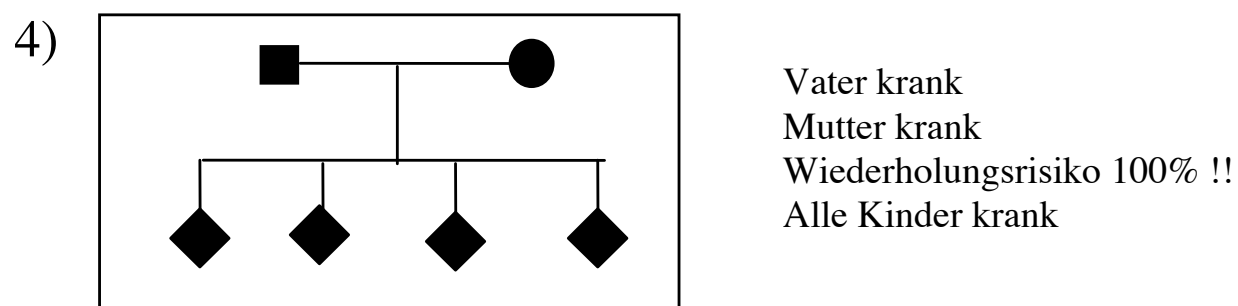
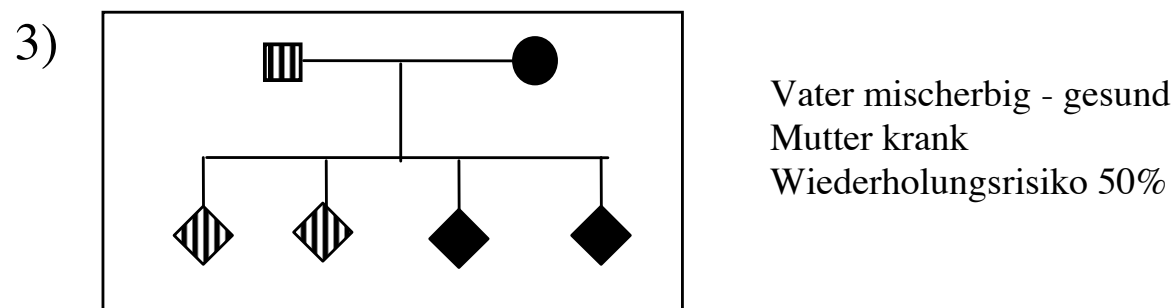
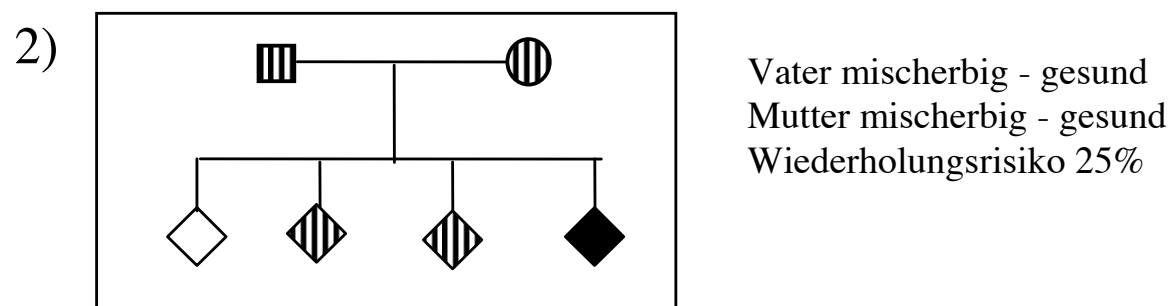
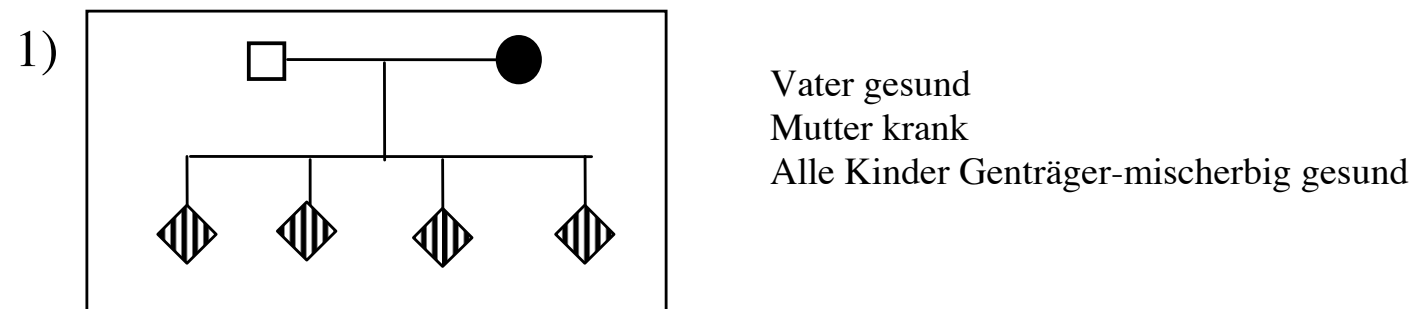
Vererbungswege

Legende:

- Vater - reinerbig-gesund
- ▤ Vater - mischerbig - gesund
- Vater - krank

- Mutter - reinerbig - gesund
- ◐ Mutter - mischerbig - gesund
- Mutter - krank

- ◇ Kind - reinerbig - gesund
- ◑ Kind - mischerbig - gesund
- ◆ Kind - krank



Häufigkeit des Vorkommens von PCD: 1: 30.000. Die Hälfte davon haben das Kartagener Syndrom.
Man vermutet in etwa 5.000 Betroffene in Deutschland.