

Primaarin siliaarisen dyskinesian tutkimukset 22072 -CilFunk ja 22073 -EMCilia

Tutkimus	22072	-CilFunk	Primaarin siliaarisen dyskinesian
	22073	-EMCilia	tutkimukset

Johdanto

Tutkimuksien avulla selvitetään potilaan primaarista siliaarista dyskinesiaa (PCD). Primaarinen siliaarinen dyskinesia (aikaisemmin immotile cilia-oireyhtymä) on ihmiselimistön värekarvojen liikkumattomuutta tai tehotonta liikettä. Jos oireyhtymään liittyy sisäelinten peilikuvaisijainti (situs inversus), kutsutaan sairautta Kartagenerin oireyhtymäksi. PCD on väistävasti periytyvä, mutta toistaiseksi sen kaikkia geenivirheitä ei tunneta. PCD on osoittautunut perinnöllisesti erittäin epäyhte-näiseksi. Taudin esiintyvyys on 1:20 000. Värekarvatoiminnan vajavuuden seurauksena esiintyy jo varhaislapsuudesta lähtien toistuvia keuhkoputken tulehduksia ja kroonisia sivuontelotulehduksia. Vähitellen keuhkoputkien rakenne vaurioituu ja syntyy keuhkoputkien laajentumia, bronkiektasioita. Oireena on yskä ja limaneritys. Veriyskää esiintyy tulehdusvaiheitten yhteydessä. PCD oireyhtymään voi liittyä hedelmättömyyttä miehillä, koska myös siittiöiden liikkuminen voi olla huonoa. Naisilla värekarvatoiminta kuljettaa munasolun kohtuun, joten PCD voi aiheuttaa kohdun ulkoisen raskauden tai lapsettomuuden. Kysymys on harvinaisen taudin laboratoriodiagnostisesta selvittelystä ja diagnoosin varmistamisesta laboratoriotutkimusten tuella. Tiedossa olevan taudin esiintyvyyden perustella (1:20 000) potilaita on Suomessa n. 270.

Näytetyypit

Potilaiden toimenpiteet tulee keskittää samalle päivälle tutkimuksiin, mikäli tehdään värekarvojen liikkuvuustutkimus.

- 1) Harjasolunäyte cilioiden toiminnan arvioimiseksi (-CilFunk)
- 2) Limakalvobiopsia nenän limakalvolta elektronimikroskooppiseen (EM) raken-netutkimukseen (-EMCilia)
- 3) Bronkoskopiassa näyte trakean limakalvolta histologiseen ja EM-tutkimukseen. (Ts-PAD-1 ja -EMCilia)

Viitteet

1. Salmi SK. Ciliaohje 26.2.2008.
2. Haataja. Ciliaohje 21.11.2005.
3. Montesano R, Schaller G, Orci L. Induction of epithelial tubular morphogenesis in vitro by fibroblast-derived soluble factors. Cell 1991;66:697-711.
4. Halttunen T, Marttinen A, Rantala I, Kainulainen H, Mäki M. Fibroblasts and transforming growth factor beta induce organisation and differentiation of T84 human epithelial cells. Gastroenterology 1996;111:1252-1262.
5. Hanamura Y, Deguchi K, Ohyama M. Ciliogenesis and mucus synthesis in cultured human respiratory epithelial cells. Ann Otol.Rhinol Laryngol 1994; 103: 889-895.

6. Afzelius BA. Immotile cilia syndrome: past, present, and prospects for the future. *Thorax* 1998;53:894-897.
7. Rodriguez Gil Y, Gonzalez MAM, Orradre JL. Ciliary hypoplasia: A rare cause of ciliary dyskinesia. *Ultrastruct Pathol* 2006;30:401-402.
8. Carlen B, Stenram U. Ultrastructural diagnosis in the immotile cilia syndrome. *Ultrastruct Pathol* 1987;11:653-658.
9. Santamaria F, Montella A, Tiddens HAWM, et al. Structural and functional lung disease in primary ciliary dyskinesia. *Chest* 2008;134:351-357.
10. Hossain T, Kappelman MD, Perez-Atayde AR, et al. Primary ciliary dyskinesia as a cause of neonatal respiratory distress: Implications for the neonatologist. *J Perinatol* 2003;23:684-687.

Muuta

Tutkimus on tilattava ennakkoon oh Maria Sandberg puh. 050 427 1399 tai laboratorio 050 427 9406.

Allekirjoitukset

Anne Räisänen-Sokolowski
osastonylilääkäri
HUSLAB
Transplantaatiopatologian laboratorio
puh. 050 427 0524

Kaisa Salmenkivi
vastuualuejohtaja
HUSLAB
Patologian ja genetiikan vastuualue
puh. 050 427 1912