

## **Kontrollierte, multizentrische Studie zur Prüfung, ob Hämolyse als diagnostische Methode für Mukoviszidose geeignet ist.**

### **Beteiligte**

**Wissenschaftler:** Hermann Schillers, Lutz Nährlich, Manfred Ballmann, Manfred Rauh

**Projektnummer:** S01/08

**Laufzeit:** 01.07.2008 - 10.02.2011

### **Datum**

**Projektabschluss:** 10.02.2011

**Fördervolumen:** 70.511 €

### **Ziel des Projekts:**

Ziel der Studie ist die Prüfung der Zuverlässigkeit (erkennt CF und nur CF) eines neuartigen, einfachen, blutbasierten Tests zur Diagnose von Mukoviszidose. Bislang wird die Diagnose Mukoviszidose in der Regel mittels Schweißtest gestellt. In einigen Fällen liefert der Schweißtest jedoch unklare Ergebnisse (z.B. bei seltenen CFTR-Mutationen mit unklarer klinischer Manifestation). Bei unklaren Ergebnissen werden weitere Testverfahren wie Gentest oder Nasenpotentialdifferenzmessungen herangezogen. Diese Tests können nur von Experten durchgeführt werden und sind sehr kostenintensiv. Außerdem ist die Zeit, bis eine Diagnose sicher gestellt werden kann, durch dieses Prozedere oft lang. Ein schneller, einfacher, überall durchführbarer und sicherer Test auf Mukoviszidose wäre demzufolge sehr zu begrüßen. In dieser Studie wurde der so genannte Hämolyse-Test auf seine Anwendbarkeit für die Diagnose von Mukoviszidose überprüft. Eine Pilotstudie hatte ergeben, dass der Grad der durch Gadolinium ausgelösten Hämolyse roter Blutzellen sich bei CF-Betroffenen und Gesunden unterscheidet. Um diesen Unterschied für einen Bluttest zu nutzen, muss gezeigt werden, dass man mit dem Test sicher zwischen CF-Betroffenen und Gesunden unterscheiden kann. Deshalb wurde in der vorgelegten Studie Probanden Blut abgenommen und dem Hämolysetest unterzogen.

### **Ergebnisse:**

Der Hämolysetest kann zwischen Mukoviszidose-Patienten (unabhängig von der Mutation) und gesunden Probanden ohne genetische Charakterisierung) statistisch signifikant unterscheiden. Die Ergebnisse aus der Pilotstudie wurden somit bestätigt. Die Genauigkeit des Verfahrens ist aber leider gering, d.h. der Hämolysetest lieferte zu viele falsch negative / falsch positive Ergebnisse. Es zeigte sich zudem, dass das Testverfahren sehr störanfällig ist, sodass eine größere Zahl an Tests nicht ausgewertet werden konnten. Insgesamt muss festgestellt werden, dass der untersuchte blutbasierte Test in der aktuellen Form nicht zur Diagnose von Mukoviszidose geeignet ist.