

## Jahrzehnte bis zur Diagnose

### Fallbericht eines Patienten mit primärer Ziliendyskinesie (PCD)

Schon als Kleinkind hat der 1951 geborene Peter M. Nasen- und Atemprobleme. Als er 5 Jahre alt ist, erfolgt die erste Bronchoskopie, bei der sich Bronchiektasen zeigen.

Im Alter von etwa 17 Jahren überweist ihn die Schulärztin an einen Pneumologen zur Abklärung. Der Pneumologe diagnostiziert COPD.

Man beginnt mit regelmässigem Abklopfen und Inhalationen, um das Abhusten des Schleims zu erleichtern; das Sputum ist immer purulent-grünlich. Peter M. leidet unter einer weitgehenden bis vollständigen Anosmie. Auch hören kann er nicht optimal, was man auf die rezidivierenden Otitiden in der Kindheit zurückführt. Die Schwerhörigkeit wird im Lauf des Lebens zunehmen, sodass Peter M. Anfang 50 beidseits Hörgeräte tragen wird.

Als junger Mann erkrankt Peter M. an Tuberkulose, die lange nicht erkannt wird. Nach einer weiteren Bronchoskopie entfernt man den mittleren Lungenlappen rechts wegen Atelektase und Bronchiektasen. Peter M. besucht regelmässig die Pneumologie an einem Universitätsspital. Dort erfolgt für einige Zeit auch die Drainagetherapie (Abklopfen) dreimal die Woche, später dann täglich zu Hause durch die Ehefrau. Das Sputum ist immer infektiös und enthält unter anderem *Haemophilus influenzae* und *Pseudomonas*.

Als die Ehe kinderlos bleibt, lässt sich Peter M. im Alter von 27 Jahren untersuchen. Der Befund: deutlich reduzierte Spermienzahl und -motilität und Varikozele. Die Operation der Varikozele bringt keine Besserung.

Danach geschieht ausser dem Ausschluss eines Alpha-Antitrypsinmangels in den folgenden 15 Jahren diagnostisch nichts Neues. Peter M. geht jedes Jahr zur Kontrolle zum Pneumologen. Nach 15 Jahren, Peter M. ist inzwischen 43 Jahre alt, rät ein Allgemeinarzt zu einer vierwöchigen pulmonalen Rehabilitation in Davos, um die Beschwerden beim Bergaufgehen zu mindern. Peter M. fühlt sich danach tatsächlich besser und treibt seitdem regelmässig Sport. Die Kontrollen beim Pneumologen werden fortgeführt. Das tägliche, regelmässige Abklopfen wird ersetzt durch den Flutter (ein Hilfsmittel zur Sekretlockerung).

Im Alter von 49 Jahren gibt Peter M. seine selbstständige Tätigkeit auf. Er hustet mehrmals täglich ab. Beim Bergaufgehen und beim Trainieren nimmt er stets den Flutter mit, da sich durch die Anstrengung Schleim löst.

Im Alter von 52 Jahren erfolgt die erste Echokardiografie durch einen Kardiologen, der ein beginnendes Cor pulmonale diagnostiziert. Zwei Jahre danach folgen eine zweite Echokardiografie und eine Herzkatheteruntersuchung. Gleichzeitig wird Peter M. auch dem an diesem Spital tätigen Pneumologen vorgestellt. Obwohl der zuweisende Pneumologe die Verdachtsdiagnose «Syndrom immotiler Zilien» mitteilt, geht der Spitalpneumologe nicht darauf ein. Peter M. wird im Glauben gelassen, dass die

Klärung dieser Diagnose nicht möglich beziehungsweise irrelevant sei.

Zunehmend kommt es zu Folgeschäden durch die Lungenkrankheit. So wird Peter M. wegen Inguinalhernien beidseits operiert, die vermutlich durch das regelmässige Husten verursacht wurden.

Im Alter von 56 Jahren versucht Peter M., den Schleim mittels längerer Inhalation von NaCl 0,9% morgens, mittags und abends besser zu lösen. Allein die Inhalation dauert jeweils 45 Minuten. Trotzdem hat Peter M. immer das Gefühl, es könne nicht aller Schleim abgehustet werden. Sein Pneumologe empfiehlt einen Versuch mit 3%igem NaCl. Dies führt zu einem massiv grünen Schleim und nach und nach zu einer deutlichen Änderung des Sputums; es ist jetzt heller, dicker und zäher, und es fliesst nicht mehr einfach beim Vornüberbeugen heraus. Sein Pneumologe verordnet O<sub>2</sub>-Flaschen für unterwegs, später auch einen O<sub>2</sub>-Konzentrator für zu Hause. Mit O<sub>2</sub> ist beim Bergaufwandern und beim Velofahren wieder eine stärkere Belastung möglich. Im Alter von 58 Jahren kauft Peter M. auf eigene Kosten ein spezielles Inhalationsgerät für die NaCl-Lösung, was die Symptomatik verbessert. Mit 58 Jahren wird Peter M. zu 40 Prozent arbeitsunfähig geschrieben und bekommt ein Jahr später eine IV-Viertelrente zugesprochen.

Mit 59 Jahren erfolgt eine CT-Untersuchung von Lunge und Nasennebenhöhlen. Der Befund: variköse Bronchiektasen; narbige Residuen im linken oberen Lungenlappen; Zeichen eines zentri-lobulären Emphysems, betont in den Unterlappen beidseits mit bullösen Veränderungen beidseits basal bis zu einer Grösse von 9,2 × 5,9 cm; Zeichen einer Pansinusitis mit zusätzlicher Mastoiditis im Sinne eines chronischen Prozesses; generalisiertes Zilienproblem.

Mit dem Stichwort «generalisiertes Zilienproblem» recherchiert Peter M. in der Literatur und landet bei der Verdachtsdiagnose PCD. Diese Diagnose wird durch eine Untersuchung im nächsten Jahr an der Universität Münster bestätigt. Die Therapie wird intensiviert und umgestellt.

Peter M. verbringt heute pro Tag durchschnittlich 4 bis 5 Stunden mit therapeutischen Massnahmen. Seine Arbeitsfähigkeit ist aufgrund der dauerhaft notwendigen therapeutischen Bemühungen auf maximal 15 Prozent gesunken. Nach mehreren Fieberschüben und Hospitalisation zeichnet sich ab, dass künftig eine ständige Antibiotikagabe mit wechselnden Medikamenten (oral, inhalativ, i.v.) nötig sein wird. Die Sauerstoffflasche benötigt er mittlerweile nicht nur bei körperlicher Aktivität, sondern praktisch den ganzen Tag über und durchgehend nachts. Trotzdem geht Peter M. noch auf Reisen - mit der mobilen Sauerstoffflasche und einem O<sub>2</sub>-Konzentrator im Gepäck.