

Rasterelektronenmikroskopische Aufnahme einer normalen Cilienzelle (A) auf der Oberfläche der Schleimhaut, welche die Luftwege bedeckt (B). Die Cilien weisen entweder längliche (→) oder rundliche (>) Form auf, je nachdem, ob es sich um einen Längs- oder Querschnitt handelt. (Quelle: Dr. J.C. Pache)

Herausgeber dieser Serie zu seltenen Lungenkrankheiten ist Dr. Romain Lazor

# Primäre ciliäre Dyskinesie und Kartagener-Syndrom

Im Innern unserer Bronchien schlagen Milliarden von mikroskopischen Cilien (Flimmerhärchen) im Gleichtakt 600-mal pro Minute und transportieren wie auf einem «Förderband» inhaled Partikel und Bakterien wieder nach draussen und schützen so unsere Lungen von äusseren Angriffen und Infektionen. Bei gewissen Menschen funktioniert dieses Förderband jedoch nicht.

Die primäre ciliäre Dyskinesie (oder «Immotiles Ziliensyndrom») ist eine seltene Erbkrankheit, die bei ca. 1 von 15 000 Personen auftritt. Sie hat als Merkmal eine Fehlfunktion der Cilien, die in den Schleimhäuten der Nase und Bronchien eingebettet sind (Abb. oben). Diese Fehlfunktion führt zu einer Beeinträchtigung des Transportmechanismus, der für die Beförderung der inhaled Partikel und Bakterien nach aussen verantwortlich ist. 50 % der Patienten weisen dazu eine seitenverkehrte Anordnung der inneren Organe auf, was dann Kartagener-Syndrom genannt wird.

## Was ist die Ursache?

Die Cilien sind sehr komplexe, aus über 200 Teilen bestehende Gebilde, deren korrekter Aufbau unabdingbar ist für das Zustandekommen einer koordinierten synchronen Schlagbewegung in einer Frequenz von 8–12 Schlägen pro Sekunde. Bei der primären ciliären Dyskinesie bewirken genetische Anomalien (Mutationen) einen fehlerhaften Aufbau der Cilien, der dazu führt, dass sich diese nicht mehr richtig bewegen. Es scheinen verschiedene Gene an der Krankheit beteiligt zu sein, bei der Mehrzahl der Patienten jedoch bleibt die genetische Anomalie unerkannt. Sowohl in der Schweiz als auch im Ausland werden zurzeit Studien durchgeführt, um die verantwortlichen Gene zu finden. Das Schweizer Register für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten (SIOLD) nimmt, mit Unterstützung der Lungenliga Schweiz, aktiv an der Suche nach Patienten teil, die bereit sind, Blutproben für die genetische Forschung zu spenden.



Eine mögliche Behandlungsmethode ist die Physiotherapie. Dies verbessert den Sekretabfluss.

### Wie zeigt sich die Krankheit?

Eine Fehlfunktion der Cilien besteht seit Geburt, mit unterschiedlichem Schweregrad, was die Altersspanne bei Diagnosestellung von einigen Monaten bis zu 50–60 Jahren erklärt. Bei den Neugeborenen macht sich die Krankheit meistens anhand unerklärlicher Atemschwierigkeiten, einer Lungenentzündung oder einer bei der Röntgenuntersuchung des Thorax zufällig entdeckten Rechtslage des Herzens (Dextrokardie) bemerkbar. Bei älteren Kindern und Erwachsenen zeigt sich die Krankheit in wiederkehrenden Infektionen der Atemwege: Rhinitis, Sinusitis, chronische Mittelohrentzündung, eingeschränktes Hören, chronische Bronchitis und Bronchiektasen (krankhafte Ausweitungen und Infektionen der Bronchien). Eine verminderte Fruchtbarkeit ist ebenfalls möglich.

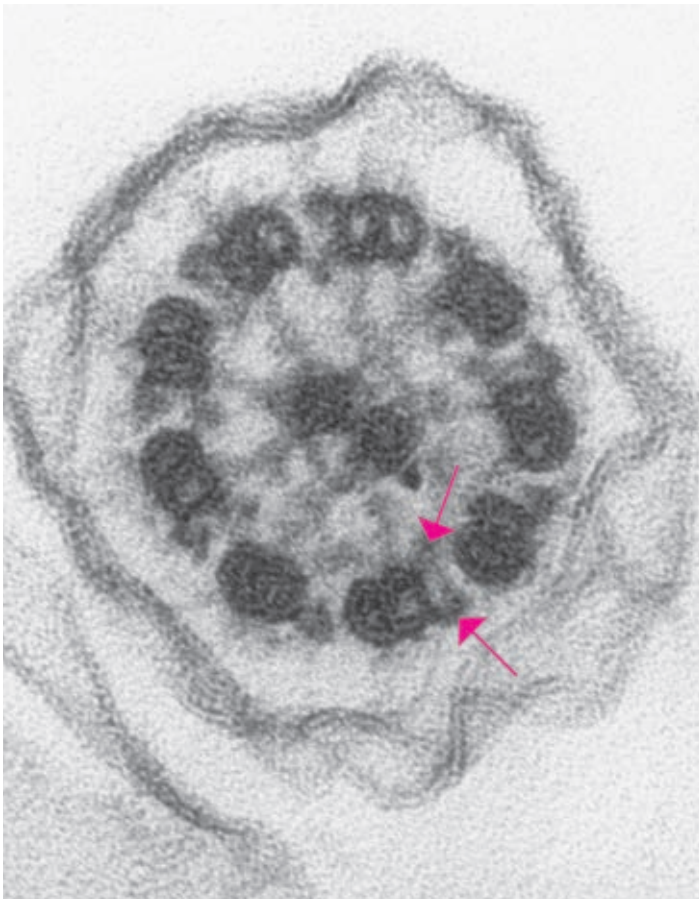
### Wie wird die Diagnose gestellt?

Die Untersuchung der Schlagbewegung der Cilien wird anhand lebender Zellen

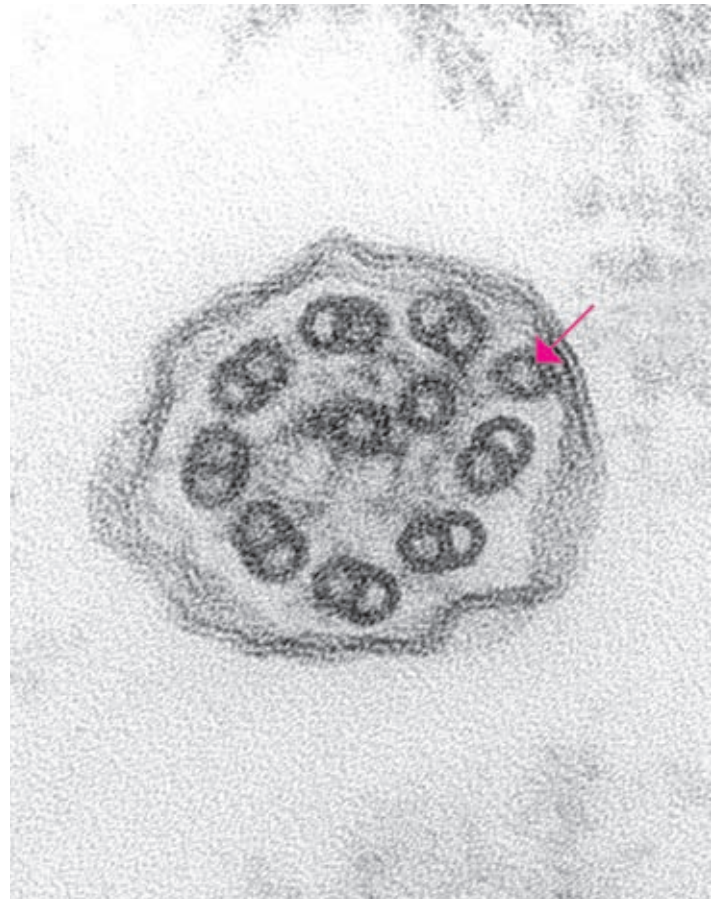
aus einem Nasenabstrich durchgeführt. Die Cilienbewegungen sind direkt unter dem Mikroskop oder auf Video verfolgbar. Bei der primären ciliären Dyskinesie sind die Schläge der Cilien verlangsamt, unregelmässig oder gar nicht vorhanden. Eine eingeschränkte Motilität der Spermien kann ebenfalls beobachtet werden, da eine ciliäre Funktionsstörung auch die Flagellen (Geisseln) der Spermatozoen betrifft. Die strukturellen Anomalien der Cilien (Abb. S. 18) sind mittels Untersuchungen mit dem Rasterelektronenmikroskop nachweisbar. Genetische Verfahren stehen heute für die Diagnoseerstellung noch nicht zur Verfügung. Es bedarf jeweils zusätzlicher Abklärungen, um ähnlich gelagerte Befunde (Bronchiektasen, Mukoviszidose, Immunschwächen usw.) auszuschliessen.

### Was kann man tun?

Zurzeit besteht keine Möglichkeit, die ciliären Funktionsstörungen zu beheben. Die Behandlungsmöglichkeiten reichen



Querschnitt einer normalen Cilie, umgeben von der Zellmembran. Die Cilie besteht aus neun Mikrotubulipaaren, die kreisförmig um zwei zentrale Mikrotubuli angeordnet sind. Die peripheren Mikrotubuli tragen zwei «Arme» aus Dynein (→).



Querschnitt einer anomalen Cilie bei einer primären ciliären Dyskinesie. Die Anordnung der Mikrotubuli ist unregelmässig. Es sind nur acht Aussenpaare und ein isoliertes Mikrotubulus vorhanden (→). Die Dynein-«Arme» fehlen vollständig. Diese Cilie kann nicht normal funktionieren.

von täglicher Physiotherapie, um den Abfluss der bronchialen Sekrete zu erleichtern, über Bronchodilatoren und Impfungen bis zu Antibiotika im Fall einer Infektion. Im HNO-Bereich können chirurgische Eingriffe einen verbesserten Sekretabfluss ermöglichen.

#### Wie sieht der Krankheitsverlauf aus?

Die wiederholten Infekte und die Entstehung von Bronchiektasen können zu einer fortschreitenden Verminderung der Lungenfunktion und zu Kurzatmigkeit führen. Wenn sich eine Atemnot entwickelt, ist eine Sauerstofftherapie notwendig. In schwerwiegenden Fällen empfiehlt sich eine Lungentransplantation. Die seitenverkehrte Anordnung der inneren Organe geht manchmal mit einer Herzfehlbildung einher, hat jedoch für gewöhnlich keine Auswirkungen auf den gesundheitlichen Allgemeinzustand.

#### Nützliche Links

- Selbsthilfegruppe für Primäre Ciliäre Dyskinesie und das Kartagener-Syndrom, Magdalena König, Tel. 061 311 39 83, mekoenig@teleport.ch, [www.pcd-kartagener-syndrom.ch](http://www.pcd-kartagener-syndrom.ch)
- Verein Kartagener-Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie, Herr Rüdiger Fürle, Von Humboldt-Str. 45, D-50259 Pulheim, [info@kartagener-syndrom.de](mailto:info@kartagener-syndrom.de), [www.kartagener-syndrom.de](http://www.kartagener-syndrom.de) ✕

Text: Dr. Romain Lazor,  
Koordinator des Registers SIOLD, Insel-  
spital Bern, [romain.lazor@insel.ch](mailto:romain.lazor@insel.ch)

Foto: ZVG

#### Die seltenen Lungenkrankheiten

Die Lungenliga unterstützt mit Forschungsgeldern die Bestrebungen im Bereich der seltenen Lungenkrankheiten. Bei diesen Krankheiten handelt es sich um etwa hundert Erkrankungen der Bronchien, Lungenalveolen, Blutgefässe und des interstitiellen Lungengewebes. Diese häufig schweren Krankheiten betreffen in der Schweiz wahrscheinlich mehrere Tausend Personen. Um die seltenen Lungenkrankheiten genauer kennenzulernen, die Patientenbetreuung zu verbessern und die wissenschaftliche Forschung voranzutreiben, wurde mit Unterstützung der Lungenliga Schweiz die «Swiss Group for Interstitial and Orphan Lung Diseases» (SIOLD) gegründet. Um diese seltenen Lungenkrankheiten besser bekannt zu machen, erscheinen im «vivO<sub>2</sub>» mehrere Artikel dazu.