



Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
Medizinische Fakultät Mannheim
Dissertations-Kurzfassung

Manifestationen im Hals-Nasen-Ohrenbereich bei Patienten mit primärer Ziliendyskinesie

Autor: Kerstin Schäfer
Klinik: Hals-Nasen-Ohren-Klinik
Doktorvater: Prof. Dr. B. A. Stuck

Die primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) ist eine seltene, autosomal rezessiv vererbte Erkrankung, die mit einer Prävalenz von 1:20 000 bis 1:60 000 auftritt. Pathophysiologisch zeigt sich eine angeborene Störung der Zilienfunktion, die in einer insuffizienten mukoziliären Clearance resultiert. Der gestörte Transport von Mukos wiederum führt hauptsächlich im Bereich der oberen und unteren Atemwege zu chronischen Entzündungen. Manifestationen im HNO- Bereich sind im Rahmen einer primären ziliären Dyskinesie häufig anzutreffen. Hierbei handelt es sich vorwiegend um rezidivierende Otitiden sowie rezidivierende Sinusitiden. Als pulmonale Beeinträchtigungen sind vor allem rezidivierende Bronchitiden, Pneumonien und Bronchiektasien zu nennen. Bei ungefähr der Hälfte aller PCD Patienten kann ein Situs inversus festgestellt werden.

Obwohl die Pathogenese und die klinische Präsentation der Erkrankung weitestgehend bekannt sind, gibt es derzeit nur wenige Daten bezüglich der Beteiligung im Hals-Nasen-Ohren Bereich. Die Ziele der vorliegenden Arbeit waren die Erfassung, Beschreibung und Untersuchung der HNO-Manifestationen bei der primären Ziliendyskinesie.

Mittels eines eigens für die zugrundeliegende Fragestellung entwickelten Fragebogens, der im Dezember 2006 in der Zeitschrift „Zilienfokus“, dem Mitteilungsblatt des Vereins für Kartagener-Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V. veröffentlicht wurde, erfolgte die Datenerhebung der vorliegenden Arbeit. Zusätzlich wurde er in Zusammenarbeit mit der pädiatrischen Abteilung des Universitätsklinikums Freiburg, an 63 Patienten weitergeleitet, welche im Rahmen ihrer Erkrankung durch diese Klinik betreut werden.

Die Studienteilnehmer (45% männlich, 55% weiblich), waren zwischen 1 und 79 Jahre alt.

Im Schnitt lag das Alter bei Diagnosestellung der PCD bei $10,9 \pm 14,4$ Jahren, wobei bei 32% der Befragten zwischen 50 und 100mal ein Arzt konsultiert werden musste, bevor es zu einer Diagnosestellung kam. Bei 70% der untersuchten Patienten lag ein Situs inversus vor, was zu einer früheren Diagnosestellung (durchschnittlich mit 9,9 Jahren versus 13,9 Jahre) und somit weniger Arztbesuchen führte. Im Rahmen der Diagnosefindung wurde dem HNO-Arzt eine mittelwertige Stellung zugeschrieben.

81% der Befragten gaben an, unter rezidivierender Otitis media zu leiden, welche bei allen Patienten mittels mehrfacher antibiotischer Therapie, sowie in 78% der Fälle durch eine mindestens einmalige Paukenröhrchen- Einlage behandelt wurde.

Desweiteren berichteten 59% der Befragten von rezidivierenden Sinusitiden. Die Behandlung erfolgte in 75% der Fälle durch wiederholte Gaben eines Antibiotikums, eine chirurgische Intervention im Bereich der Nasennebenhöhlen war bei 69% der betroffenen Patienten notwendig.

Durch die vorliegende Studie konnten wir einerseits bereits bekannte Daten untermauern, andererseits neue Erkenntnisse gewinnen konnten. Bestätigen konnten wir die These, dass eine Diagnosestellung bei Vorhandensein eines Situs inversus signifikant früher gestellt werden konnte und somit auch weniger Arztbesuche im Vorfeld notwendig waren.

Bisher nicht näher beleuchtet war die Rolle des HNO-Arztbesuches im Rahmen der Diagnosefindung, die von unseren Patienten mit einem Mittelwert von durchschnittlich 5 (von maximal 10) Punkten angegeben wurde. Ebenfalls neu ist die Erkenntnis, dass Patienten, die durch ihren HNO- Arzt zu einer Diagnose fanden, signifikant älter waren, als Patienten, die Ärzte anderer Fachdisziplinen konsultierten.

Rezidivierende Otitis media sowie rezidivierende Sinusitis gelten als typische Manifestationsorte der PCD, was wir bestätigen konnten. Rezidivierende Mittelohrentzündungen wurden von 81% der befragten Patienten angegeben, rezidivierende Sinusitis von 59%. Bezüglich der Therapie der Otitiden bestätigten alle Befragten den wiederholten Einsatz von Antibiotika, sowie 63% die mehrfache

Paukenröhrchen- Einlage. Neu hingegen waren die Ergebnisse hinsichtlich der Behandlung rezidivierender Sinusitiden. Wir konnten feststellen, dass betroffene Kinder bis zum Erlangen ihres 10. Lebensjahres durchschnittlich bereits 25-mal antibiotisch behandelt werden mussten. Ebenso unbekannt war bislang die Anzahl diagnostischer Maßnahmen wie Röntgen oder Computertomographie zur Darstellung der Nasennebenhöhlenbeteiligung sowie die Häufigkeit chirurgischer Interventionen. Wir zeigten, dass bei 86% ein bildgebendes und strahlenbelastendes Verfahren und bei 69% der PCD Patienten eine Operation durchgeführt wurde.