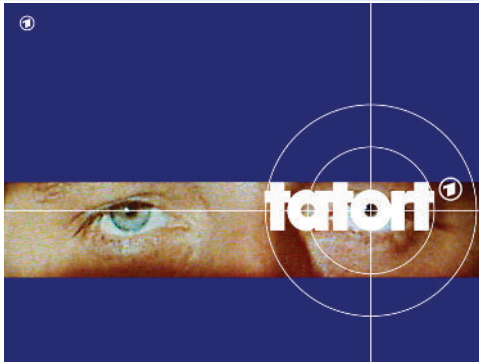
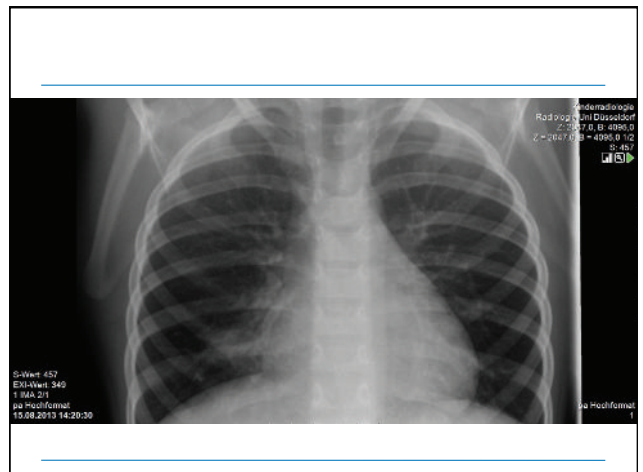
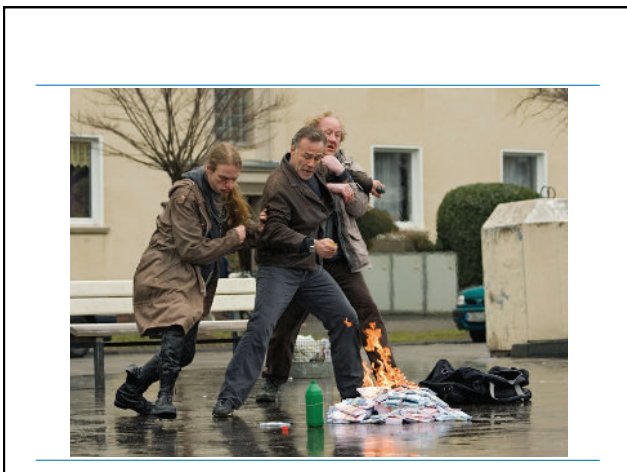
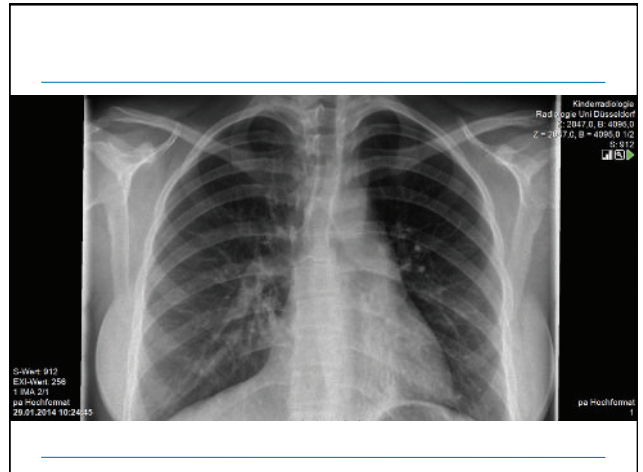
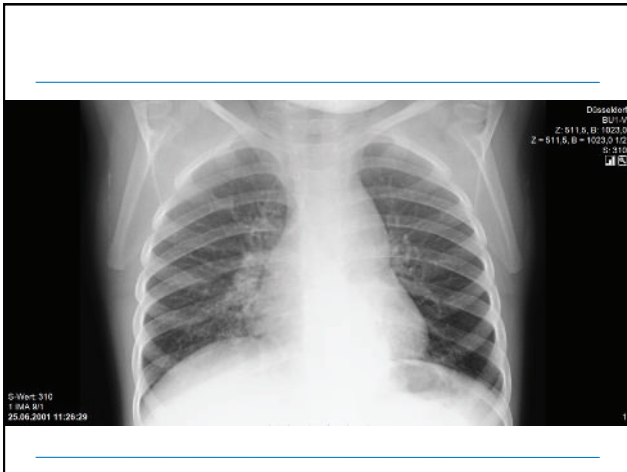
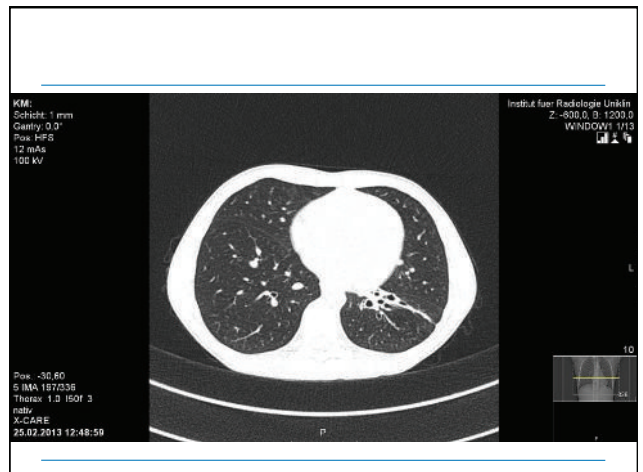
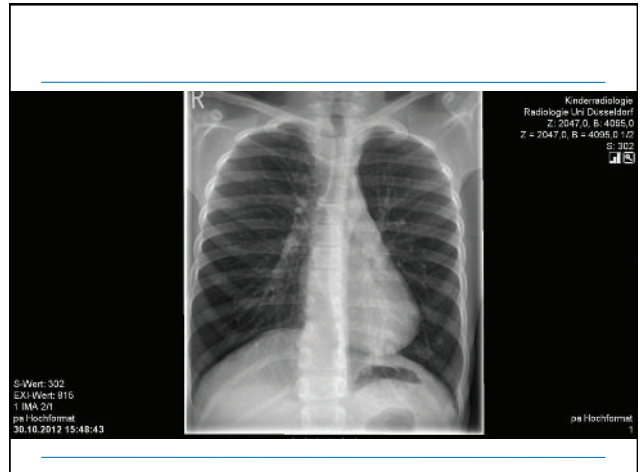
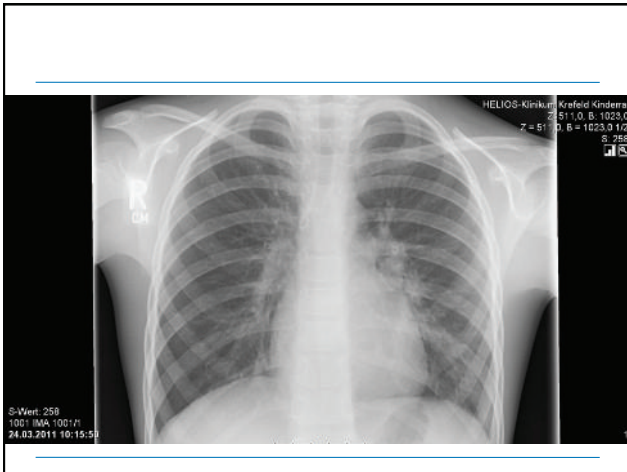
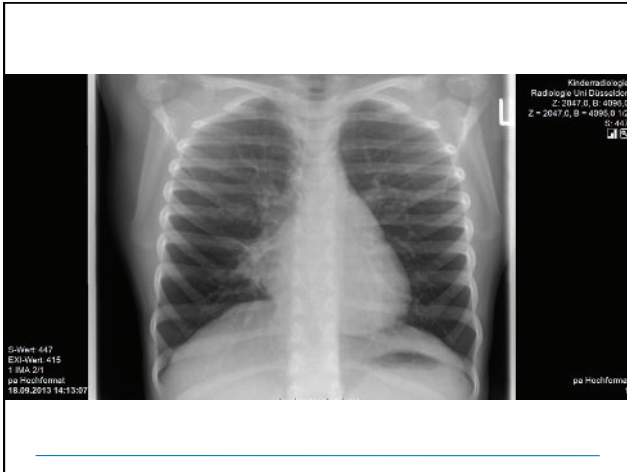


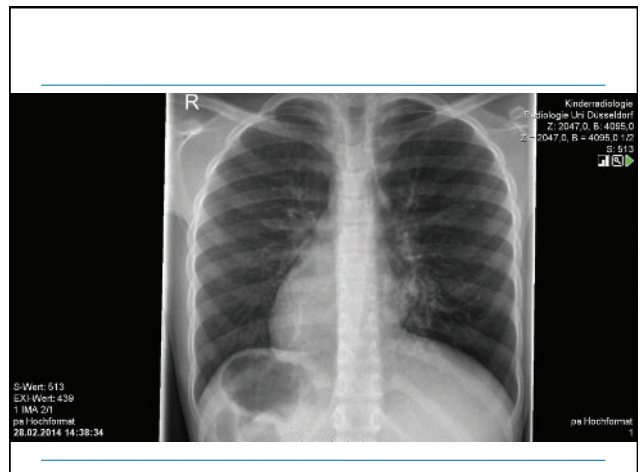
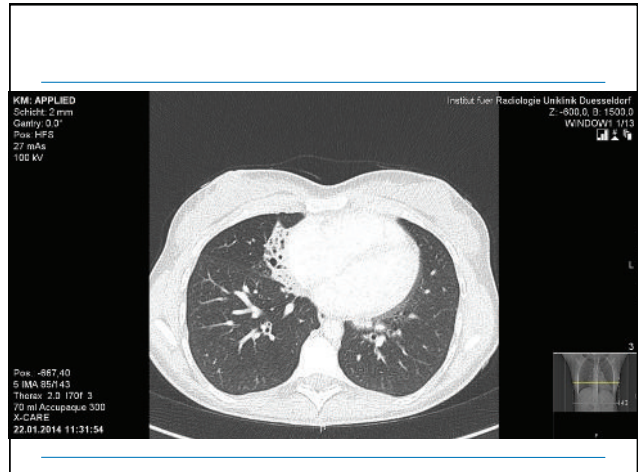
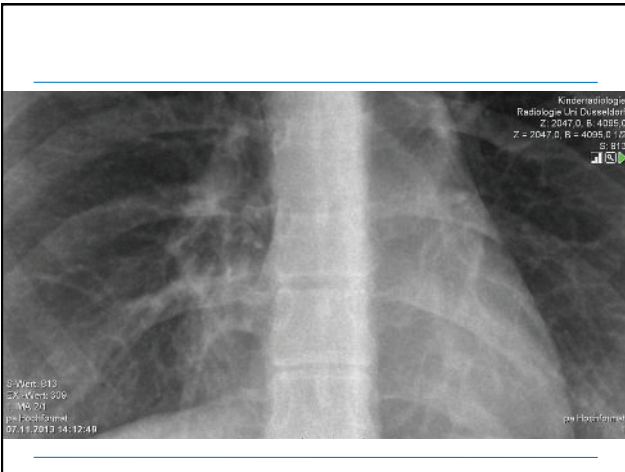
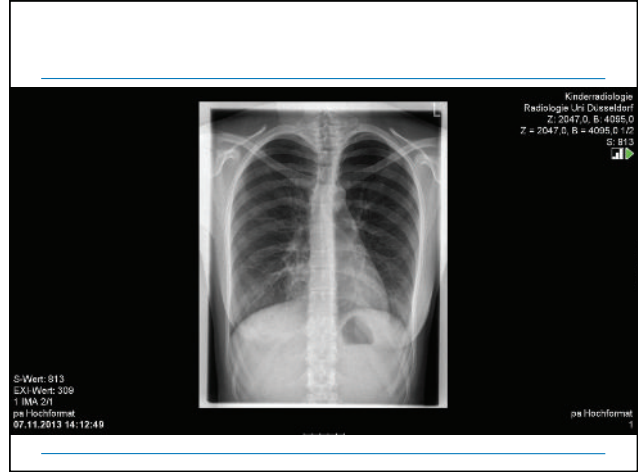
Der infektanfällige Patient 05.04.2014

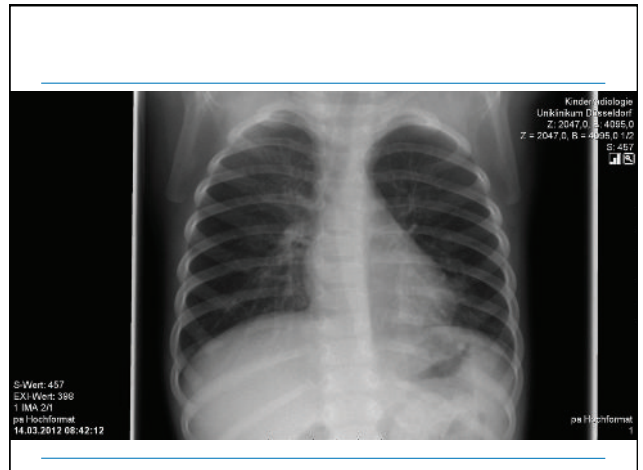
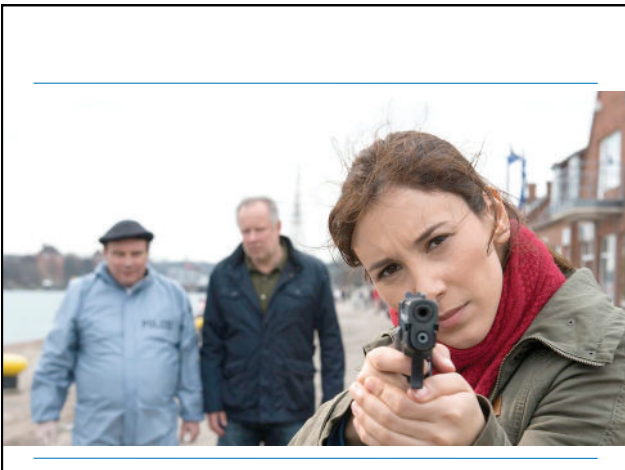
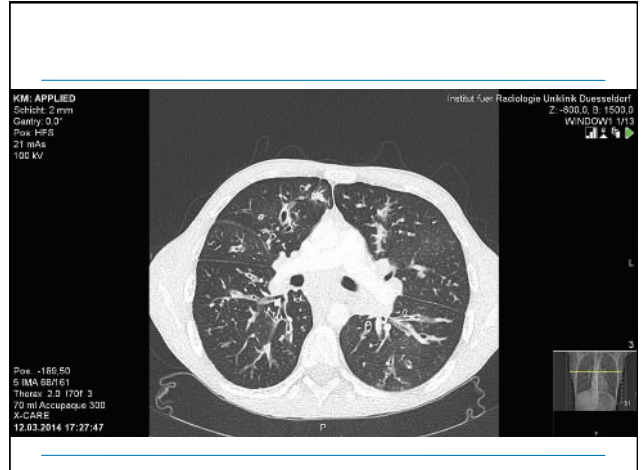
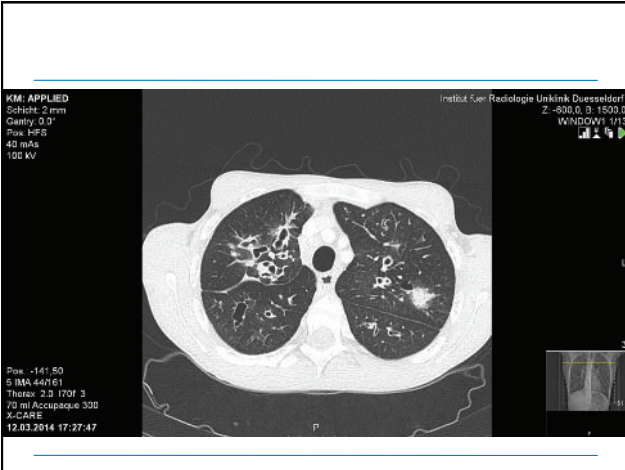
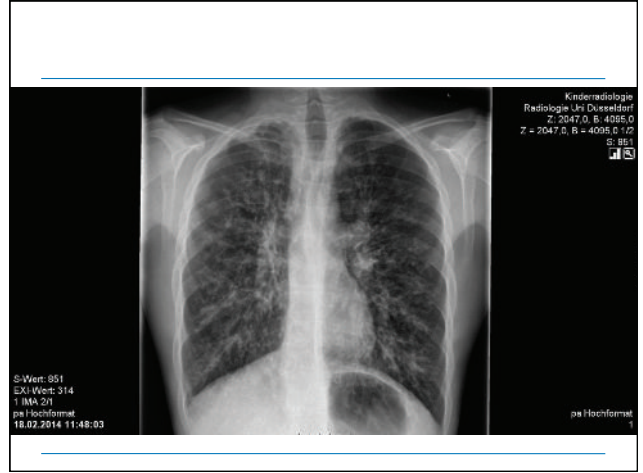


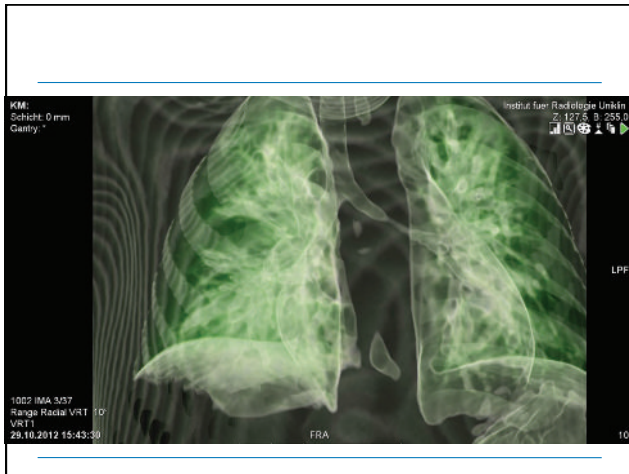
Dirk Schramm - Kinderpneumologe







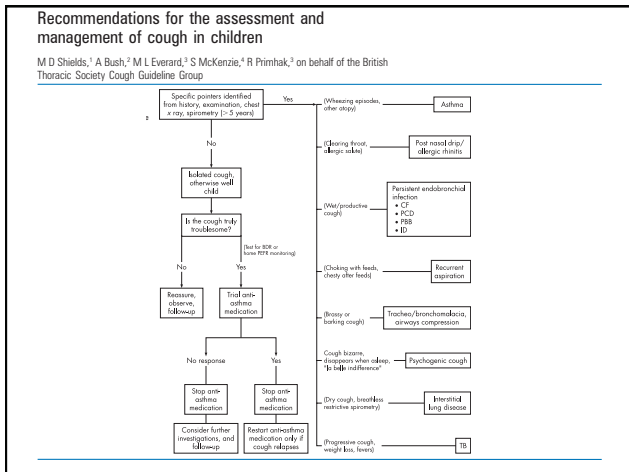




UKD Universitätsklinikum  
 Düsseldorf
 

 HEINRICH HEINE  
 UNIVERSITÄT DÜSSELDORF

## Der chronisch-produktive Husten Fallstricke in der Kinderpneumologie



## Untersuchungsbefund

- Purulente Rhinitis
- Purulente Otorrhö beidseits
- normal gediehenes Kind
- ansonsten unauffälliger Untersuchungsbefund inkl. pulmonaler Auskultation

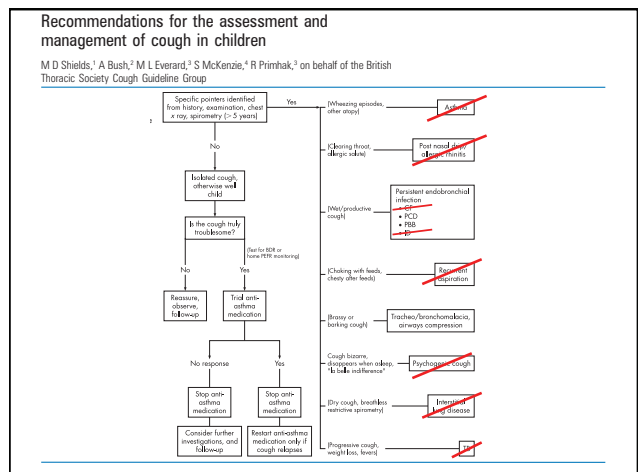
## Durchgeführte Diagnostik

**Unauffällig:**

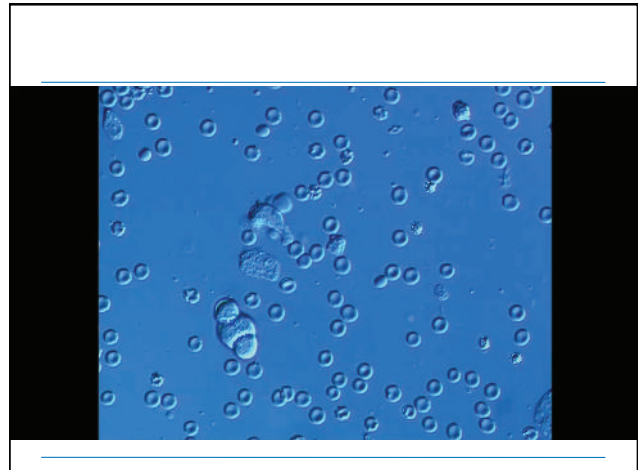
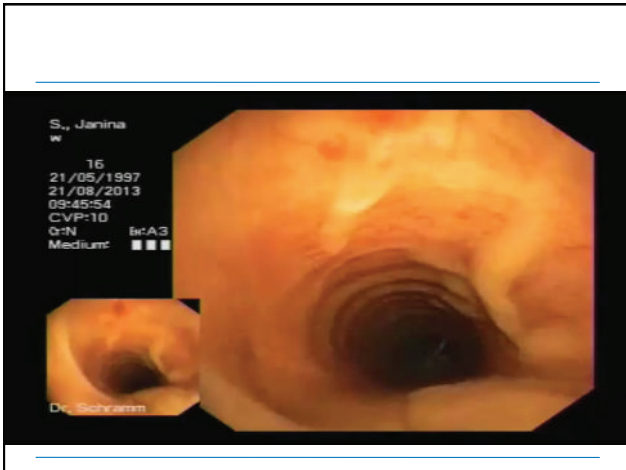
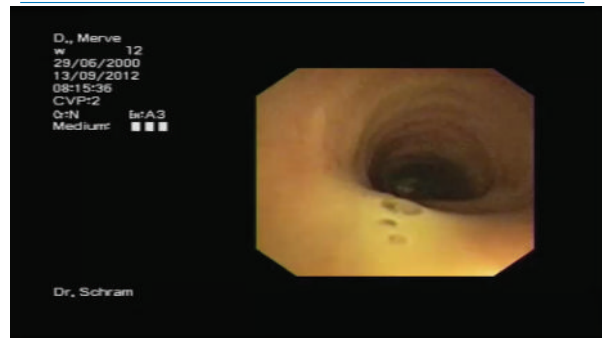
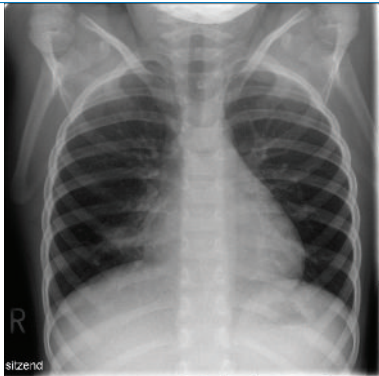
- LuFu mit Laufbelastung und Bronchospasmyse
- Prick auf inhalative Antigene
- Schweißtest (Chloridgehalt 14mmol/l)
- Labor: Blutbild mit Diff., BSG, „Basilabor“, FACS, Immunglobuline mit IgG-Subklassen, C3/C4
- RT23 negativ

**Auffällig:**

- Otorrhö-Sekret: *Pseudomonas aeruginosa*
- Hustenabstrich: *Haemophilus influenzae*
- Röntgen-Thorax: Umschriebenes **Mittellappeninfiltrat**



## Röntgen Thorax



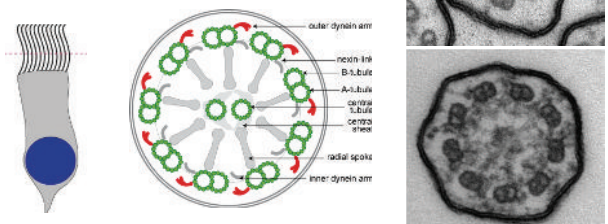
## Diagnose?

Primäre Ziliäre Dyskinesie (PCD)  
(immotiles Ziliensyndrom)

## Pathophysiologie

- Unterschiedliche, genetisch determinierte strukturelle oder funktionelle Defekte im Aufbau der Zilien

→ Störung der ziliären Motilität



## Genetik

- Autosomal rezessiv. Selten x-chromosomal. Heterogen!
- bleibt oft letztendlich ungeklärt

Known PCD-causing genes.

Gene	Ciliary component	Ultrastructural defect
DNAH5	Heavy chain dynein	Lack of ODA
DNAH11	Heavy chain dynein	Normal assembly
DNAH1	Intermediate chain dynein	Lack of ODA
DNAH2	Intermediate chain dynein	Lack of ODA
DNAH3	Light chain dynein	Lack of ODA
RSR44	Radiol spoke head proteins	Lack of central microtubular pair
RSR45	Radiol spoke head proteins	Lack of central microtubular pair
DNAH2 (VZ2)	Assembly protein	Lack of ODA
KIF17 (P3, DNAH2)	Assembly proteins	Lack of ODA and IDA
DNAH5 (C517, DNAH5)	Assembly proteins	Lack of ODA and IDA
CCDC163	Assembly proteins	Lack of ODA
ELDC3A	Coiled-coil domain proteins	Abnormal axonemal organization
CCDC40	Coiled-coil domain proteins	Abnormal axonemal organization
TSPY1	Theridostis family	Partial lack of ODA

## Epidemiologie

- ca. 1:20.000 erkrankt, etwa 4000 in Deutschland, davon ca. 900 Kinder
- wahrscheinlich hohe Dunkelziffer

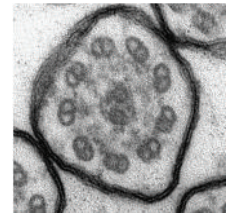
## Klinik

- 50% Karthagener-Syndrom (Situs inversus)
- **Chronische Rhinosinusitis**
- **Chronische/Rezidivierende Otitiden**
- **Pulmonale Symptomatik**
  - RDS
  - Bronchiektasen
  - Produktiver Husten
- **Infertilität**
  - Männer: weitestgehend infertil durch immotile Spermien
  - Frauen: ca. 50% fertil, evtl. Risiko für EUG erhöht
- **Andere: Hydrozephalus, Herzfehler, Pylorusstenose, Epispadie**

## Diagnostik

Uniklinik Münster

- Nasales NO <300ppb (Lina: 28,6/30/28,9ppb)
- Nasaler Bürstenabstrich
  - Hochfrequenzvideomikroskopie
  - Immunfluoreszenzmikroskopie
  - Elektronenmikroskopie
- Genetik
- Im Verlauf regelmäßig: LuFu, Sputum, HNO, (Radiologie)



## Therapie

- **Rhinosinusitis/Otitiden:**
  - Nasenduschen, Antibiotika bei OM, ggf. Hörgeräte
  - Vermeiden von OPs oder Paukenröhrchen
- **Pulmonal**
  - Physiotherapie
  - Feuchtinhalationen (hypertones NaCl)
  - Großzügige antibiotische Therapie (nach Sputumbefund)
  - Impfungen (Pertussis, Influenza, Pneumokokken)

## Prognose

- Lungenfunktionsverschlechterung langsamer progredient als bei Mukoviszidose (0,8 vs. 3,6% jährlicher FEV1-Verlust)
- Otologische Beschwerden häufig regredient ab dem Teenageralter
- Klinischer Verlauf abhängig von Zeitpunkt der Diagnose und Einleiten der adäquaten Therapie
- Weitestgehend normale Lebenserwartung, aber auch schwere Verläufe bis hin zur Lungentransplantation und respiratorischem Versagen möglich

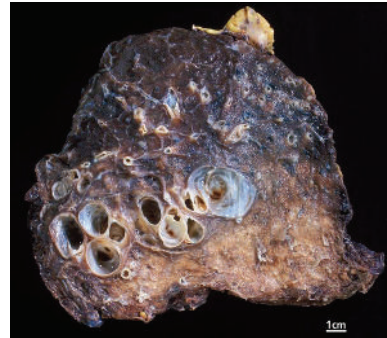
## Zusammenfassung PCD

---

- Genetisch determinierte Erkrankung der Zilien
  - Symptomenkomplex aus Infektionen des HNO-Traktes und der unteren Atemwege
  - In 50% auftretend als Karthagener-Syndrom
  - Häufig schwierige Diagnose
  - Keine kausale, aber effektive symptomatische Therapie
  - Recht gute Prognose
- 

## Cave Bronchiektasie

---



---

Herzlichen Dank für die  
Aufmerksamkeit

[dirk.schramm@med.uni-duesseldorf.de](mailto:dirk.schramm@med.uni-duesseldorf.de)

---