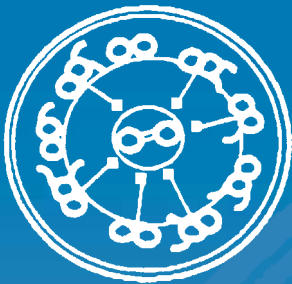


# Spezial Zilienfokus

Zeitschrift des Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.

Sonderheft 2017



Sie haben erst im  
Erwachsenenalter  
erfahren, dass all  
Ihre Probleme einen  
Namen haben:

Primäre  
Ciliäre  
Dyskinesie

PCD

Kartagener Syndrom und  
Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.

Leben mit  
der neuen  
Diagnose...

E-Mail:  
[info@kartagener-syndrom.de](mailto:info@kartagener-syndrom.de)

Homepage:  
[www.kartagener-syndrom.de](http://www.kartagener-syndrom.de)

Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.

# Vorwort

## Vorwort...

Endlich haben Sie Ihre Diagnose. Endlich haben die immer wiederkehrenden Lungenprobleme und all die anderen Schwierigkeiten, wie Nasennebenhöhlen- und Ohrentzündungen den Namen, der vieles erklärt. Sie haben aber auch das Glück, zu den zehn Prozent zu gehören, die die 'richtige' Diagnose erhalten haben. Endlich können Sie sich informieren und gezielter die Krankheit angehen.

Da die Primäre Ciliäre Dyskinesie eine seltene Erkrankung ist, ist sie bei vielen Ärzten kaum bekannt. Manche Diagnoseverfahren wurden auch erst in den letzten Jahren entwickelt. Aus diesen Gründen werden viele Patienten erst spät oder nie diagnostiziert. Leider bekamen dadurch auch manche die für sie falsche Diagnose PCD.

Für Sie als Betroffene ist es gut, wenn Sie sich viel Wissen über Ihre Krankheit aneignen und in Ihr Leben einbauen. Je besser Sie die Krankheit kennen, umso besser können Sie so manches Problem verstehen. Je genauer Sie wissen, wie sich PCD bei Ihnen ganz persönlich auswirkt, umso besser kommen Sie in Ihrem Alltag zurecht. Wichtig ist es also, dass Sie sich so umfassend informieren und einschätzen lernen, um mit der Erkrankung PCD umgehen zu können. ...

...

Da es weltweit noch keine strukturierte Therapie-forschung gibt, beruhen diese Tipps auf Erfahrungswerten von Betroffenen und vor allem auf Wissen, Erfahrung, Austausch und logischem Kombinieren unserer Ärzte des medizinisch-wissenschaftlichen Beirats.

Diese Broschüre soll Sie dabei unterstützen, für sich den richtigen Weg zu finden.

Sie dient als Leitfaden für die 'ersten Schritte' und vermittelt Basiswissen. Viele weitere Informationen finden Sie im Internet. Fehlendes konkretes Wissen führt allerdings auch zu vielfältigen Ratschlägen. Aus diesem Grund ist 1997 die Selbsthilfegruppe 'Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.' entstanden. Unser Hauptanliegen ist die Zusammenführung von Betroffenen zum fachlichen Austausch und zur Hilfestellung in einer konkreten Situation. Das hat uns auch veranlasst, diese Broschüre zu erarbeiten und herauszugeben. Ihr Arzt wird Ihnen sicherlich gern beratend zur Seite stehen.

Alles Gute wünscht Ihnen für Ihren Weg

*Projektgruppe 'Erwachsenenbroschüre'*

### Verwendete Schreibweisen

**Primäre Ciliäre Dyskinesie:** Von uns wird die Schreibweise verwendet, die vom Verein vor etwa 20 Jahren gewählt worden war – in Anlehnung an die Abkürzung PCD und die englische Bezeichnung *Primary Ciliary Dyskinesia*. In der medizinischen Literatur spricht man aktuell häufig von der „primären ziliären Dyskinesie“.

Daneben gibt es eine Flut von Namen und Begriffen, die mehr oder weniger das gleiche meinen: Afzelius-Syndrom, Dextrokardie-Bronchiektasie-Sinusitis-Syndrom, Immotiles Ziliensyndrom, Kartagener-Syndrom, Kartagener-Trias, KS, pcD, primäre ciliäre Dyskinesie, Primäre ziliäre Dyskinesie, primäre Ziliendyskinesie, primäres ziliares Dyskinesiesyndrom, Siewert-Kartagener-Syndrom, Siewert-Syndrom, Syndrom der immotilen Zilien (Kartagener Typ), ...

### Zilie:

Wir verwenden die deutsche Schreibweise **Zilie**, während in der Krankheitsbezeichnung das 'C' des medizinischen Fachausdrucks **Cilium** enthalten ist.

# Unsere Themen *Spezial*

Seite 2	Vorwort
Seite 3	Inhalt
Seite 4	Bau und Funktion der Lunge
Seite 6	Aufbau der Zilien (Flimmerhärchen)
Seite 7	PCD – was ist das eigentlich? · Warum habe ich PCD? · Was sind häufige Kennzeichen der PCD?
Seite 9	Diagnostik
Seite 12	Differenzialdiagnostik – und was habe ich nicht?
Seite 13	Begleiterkrankungen und zusätzliche Erkrankungen
Seite 14	Therapie bei PCD · Bereich Lunge · Hals-Nasen-Ohren-Bereich · Operative Therapie
Seite 17	Rehabilitation
Seite 18	Alltag – eine Menge hilfreicher Tipps
Seite 21	Naturheilkunde
Seite 23	Krankenkasse, Finanzamt und PCD – kann das gut gehen?
Seite 24	Gut aufgehoben in einer Gemeinschaft – KS & PCD e.V.
Seite 26	Ein Leben als 'medizinischer Sonderfall'
Seite 29	Impressum
Seite 30	Von Arzt zu Arzt



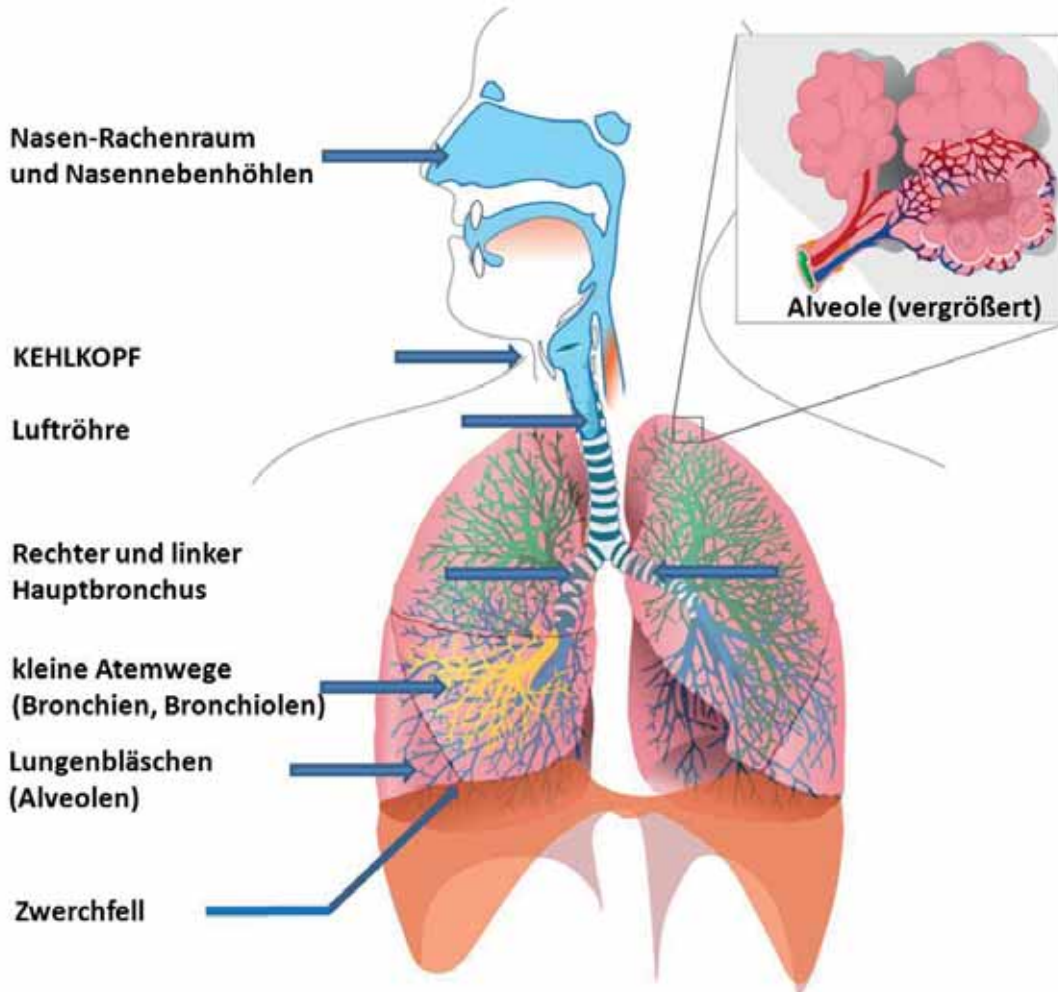
## Bau und Funktion der Lunge

# Lunge ...

Die Atmungsorgane werden in einen oberen Abschnitt (die Nase, die Nasennebenhöhlen, die Mundhöhle und den Rachen) und die unteren Atemwege unterteilt. Der Kehlkopf, die Luftröhre, die Bronchien und die Lunge gehören zu diesem Abschnitt.

Mit jedem Atemzug werden beim Erwachsenen etwa 500 ml – also ein halber Liter – Luft bewegt. Pro Minute sind das dann zehn Liter und am Tag ungefähr 10.000 Liter Luft, die in die Lunge ein- und ausströmen. Diese Luft enthält neben Schmutzstoffen auch

Krankheitserreger, Viren und Bakterien, die reichlich und immer in unserer Umgebung vorhanden sind.

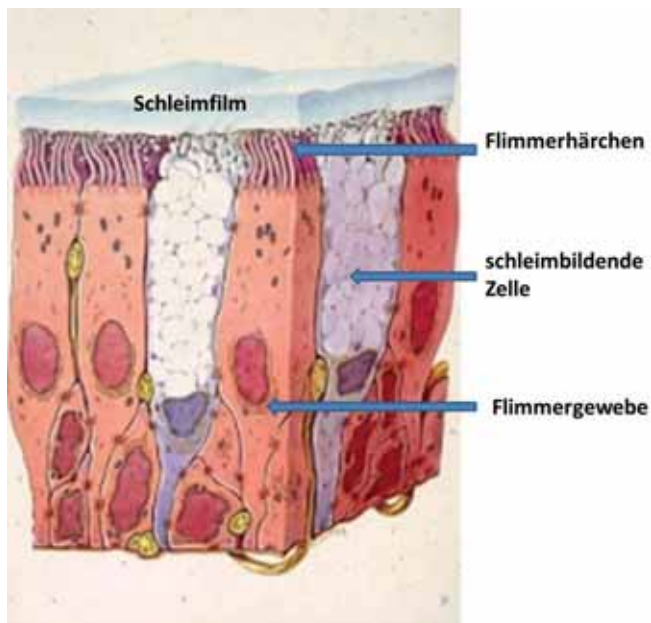


Aufgabe der Nase ist die Erwärmung und Anfeuchtung der Luft, die dann nach dieser Vorbereitung über den Rachenraum, den Kehlkopf und die Bronchien in das eigentliche Funktionsgewebe, die Lunge, strömt. Hier erfolgt in den Lungenbläschen (Alveolen) der Gasaustausch: Sauerstoff wird in das Blut aufgenommen und das 'Abgas' des Menschen, das Kohlenstoffdioxid ( $\text{CO}_2$ ) wird in die Alveole zurückgeleitet und ausgeatmet.

Jedes Organ des Menschen braucht Sauerstoff zum Arbeiten und Überleben. Am empfindlichsten auf Sauerstoffmangel reagiert das Gehirn. Schon nach etwa drei Minuten ohne Sauerstoff sterben die Gehirnzellen. Die Lunge ist damit ein sehr wichtiges Organ für den Menschen und sie wird wie das Herz in der Medizin daher als 'Vitalorgan' bezeichnet. Dies meint, sie ist für das Leben und Überleben von großer Wichtigkeit. ...

Das Organ Lunge und der Mensch brauchen also einen Schutz vor diesen eingeatmeten krankmachenden Erregern. Die Lunge ist mit mehreren Schutzfaktoren ausgestattet. An der Lungenoberfläche siedeln Fresszellen, die Schmutzpartikel und auch Bakterien 'fressen'. Verschiedene Arten von Abwehrzellen töten Erreger ab. In dem die Oberfläche der Lunge überziehenden Schleimfilm sind Antikörper – Abwehrstoffe, die ebenfalls Bakterien und Viren unschädlich machen können. Darüber hinaus ist die gesamte mit Luft in Berührung stehende Oberfläche des Atemweges mit kleinen Härchen besetzt, die aktiv schlagen und eingeatmete Teilchen durch ihren kräftigen Schlag kontinuierlich Richtung Mund befördern. Hier werden der eingeatmete Schmutz und die Krankheitserreger dann geschluckt und im Magen vernichtet. Das die Oberfläche der Atemwege überziehende Gewebe heißt Flimmerepithel. ...

...  
 Die Funktion und das Zusammenwirken all dieser Schutzsysteme bewahren uns im täglichen Leben vor Krankheit. Wenn einer dieser Schutzmechanismen gestört ist, kommt es zu Entzündungserkrankungen: Lungenentzündungen, eine chronische Bronchitis, Entzündungen der Nasennebenhöhlen (Sinusitis) und auch Infektionserkrankungen der Ohren (Otitis) sind die Folgen. Die Schutzsysteme können durch vielfältige Einflüsse gestört werden. Viele Bakterien sind in der Lage, Substanzen abzusondern, die das Flimmerepithel lähmen. Sie werden dann nicht wieder aus dem Atemweg entfernt, können in den Bronchien siedeln, sich vermehren und auf diesem Weg dann trotz unserer Abwehr Krankheiten verursachen.

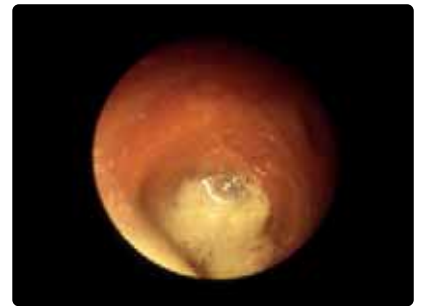


Auch rauchen schädigt das Schutzsystem. Viele Raucher entwickeln daher eine Raucherbronchitis – eine COPD (dies ist eine Abkürzung für Chronic Obstruktive Pulmonary Disease). Die Betroffenen bilden vermehrt Schleim in der Lunge, der dann durch Husten ‘ausgeworfen’ werden muss, da das geschädigte Flimmerepithel mit dem Abtransport dieser Schleimmengen völlig überfordert ist. Wegen des dauernd vorhandenen leichten Entzündungszustandes treten vermehrt akute schwere Entzündungen auf. Darüber hinaus verengt sich der Atemweg – ähnlich wie bei einem Asthma bronchiale – und langfristig wird durch die Entzündung die Lunge in ihrer Funktion und auch in ihrer Struktur erheblich und dauerhaft beeinträchtigt. ...

...  
 Störungen der Abwehr können aber auch durch Erbkrankheiten bereits von Geburt an vorhanden sein. Bei der Erbkrankheit ‘Primäre Ciliäre Dyskinesie’ (PCD, Kartagener-Syndrom) können die Härchen des Flimmerepithels nicht oder nicht richtig schlagen, Schmutz und Bakterien können damit nicht oder nur schlecht entfernt werden und es entstehen chronische Entzündungserkrankungen der Atemwege.

Erkrankte haben häufig Symptome wie bei einem Asthma oder einer Raucherbronchitis. Als Folge von häufigen Lungenentzündungen entstehen Bronchiektasen: große, eitergefüllte Ausbuchtungen der Bronchien.

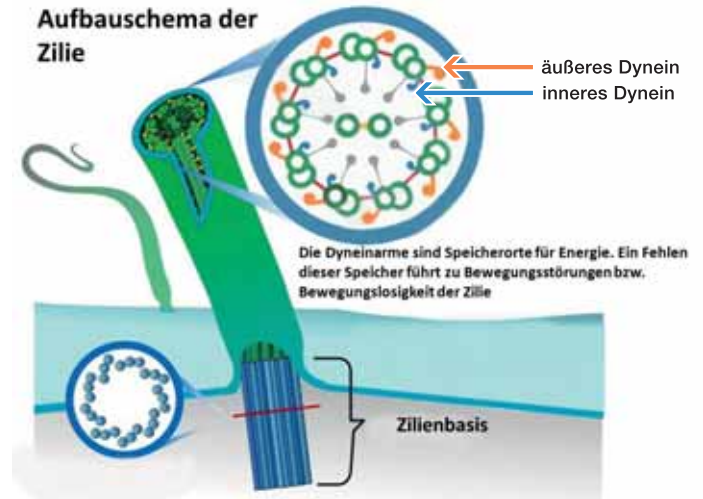
Pralle Eiterfüllung der Atemwege bei chronischer Bronchitis



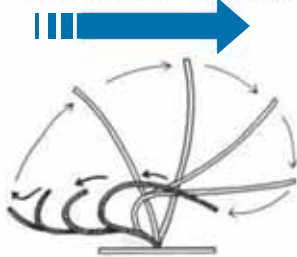
## Aufbau der Flimmerhärchen (Zilien) des Flimmerepithels

*Zilien...*

Das Flimmerepithel erzeugt mithilfe der Zilienbewegung eine Schleimwelle. Damit diese hoch geordnete Bewegung zustande kommen kann, muss sich das gesamte System aufeinander abgestimmt bewegen – wie bei einem Staffellauf, wo der eine Läufer dem nächsten den Stab übergibt. Die komplizierte peitschenähnlich ablaufende Bewegung des einzelnen Flimmerhärchens mit raschem Vorwärtsschlag und langsamer Rückwärtsbewegung wird durch einen speziellen anatomischen Aufbau aus einzelnen 'Fasern' (Struktur-Eiweiße) und Energieträgern (Bewegungs-Eiweiße) ermöglicht. Durch die Verbindung der einzelnen Fasern untereinander wird das charakteristische Bewegungsmuster erzwungen. Die Energieträger stellen die für die Bewegung notwendige Energie zur Verfügung – sind also das 'Benzin' für den 'Zilienmotor'.



Schleimtransport-Richtung



Zilienbewegung:

- in gestreckter Haltung = Vorwärtsschlag
- eingebogen = Rückwärtsschlag



Die Abbildung zeigt den charakteristischen Aufbau einer Zilie, wie er sich in der hohen Vergrößerung eines Elektronenmikroskopes darstellt. In der Mitte des Flimmerhärchens liegt ein Faserpaar (zentrale Mikrotubuli), das von 9 weiteren Faserpaaren (periphere Mikrotubuli) kreisförmig umgeben ist. Alle Fasern sind durch Verstrebungen verbunden (Radiarspeichen, Nexinkette). Diese Strukturen stabilisieren die Zilie und erzwingen die Peitschenbewegung. Energielieferanten sind die inneren und äußeren Dyneinarme. Diese Strukturen enthalten eine energiereiche Verbindung, die nach einer chemischen Reaktion (ähnlich der Verbrennung von Benzin in einem Automotor) die nötige Energie für die Bewegung der Zilie produziert.

Störungen im Aufbau der Zilien oder ein Fehlen bestimmter Strukturen führen zu Bewegungsstörungen oder einer völligen Unbeweglichkeit der Zilie. Diese Störungen können jede einzelne der die Flimmerhärchen aufbauenden Komponenten betreffen. Dies erklärt wahrscheinlich die extrem unterschiedlichen Verlaufsformen einer Primären Ciliären Dyskinesie. ...

...

Das Spektrum reicht von 'schwerst erkrankt' bis 'nahezu gesund'. Häufigste Störung ist ein Fehlen der Dyneinarme. Der Zilie fehlt damit die Energie für ihre Bewegung. Die Folge ist eine völlige Unbeweglichkeit, ein gestörter Bewegungsablauf oder eine Bewegung, die nicht zu einem wirksamen Abtransport von Schmutzteilchen führt. Entsprechend dieser Vielfalt von verschiedenartigen Störungen ist die Diagnose der Erkrankung sehr schwierig und erfordert hohen technischen Aufwand und Erfahrung. Nicht selten müssen diagnostische Untersuchungen mehrfach durchgeführt werden und es müssen verschiedene Verfahren der Diagnostik eingesetzt werden. Die Diagnose sollte daher nur durch entsprechend qualifizierte Zentren gestellt werden.



Flimmerhärchenfeld im Elektronenmikroskop

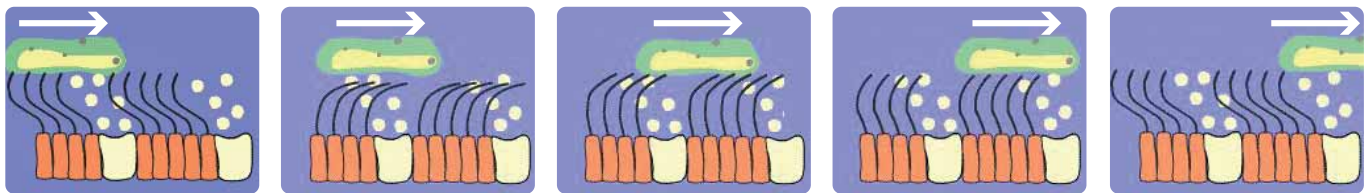
# Primäre Ciliäre Dyskinesie – PCD... was ist das?

PCD ist eine angeborene Erkrankung, die sehr selten und bisher nicht heilbar ist. In Deutschland sind schätzungsweise etwa 5000 Menschen von dieser Krankheit betroffen, unabhängig vom Geschlecht.

Im Inneren unserer Bronchien schlagen Milliarden von winzig kleinen Flimmerhärchen im Gleichtakt 600-mal pro Minute und transportieren wie auf einem Förderband eingeatmeten Staub und Bakterien wieder nach draußen. So schützen sie unsere Lunge vor Entzündungen. ...

Bei Menschen mit PCD funktioniert also dieses 'Förderband' nicht. Die 'Putzfrau' der Lunge erledigt ihren Job nicht oder nur ansatzweise. In dem Sekret der Lunge finden Bakterien einen guten Nährboden und können sich vermehren. Sie werden damit zu Krankheitsverursachern – eine chronische Bronchitis und immer wiederkehrende Lungenentzündungen sind die Folge.

PCD entwickelt sich bei jedem Betroffenen unterschiedlich in der Ausprägung und im Schweregrad. Damit wird sie auch bei jedem Menschen zu einem anderen Zeitpunkt festgestellt.



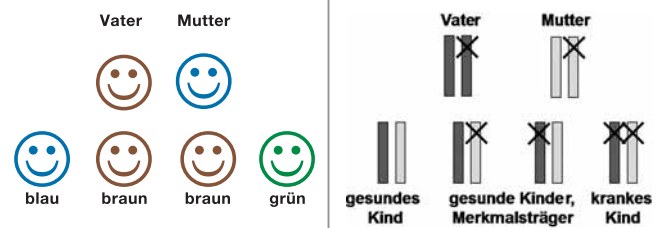
Schmutzteilchen werden wie auf einem Förderband abtransportiert

Der Name der Krankheit erklärt bereits das Grundproblem:

Primäre	Ciliäre	Dyskinesie
angeboren, d.h. nicht erworben (z.B. durch Rauchen oder einen Infekt)	die Zilien, d.h. die Flimmerhärchen betreffend	Störung des Ablaufs einer Bewegung

## Warum habe ich PCD?

PCD wird normalerweise 'autosomal rezessiv' vererbt, d.h. die erkrankten Kinder haben von Vater und Mutter je ein defektes Merkmal (Gen) geerbt. Jedes Merkmal ist beim Mensch zweifach vorhanden. Das ist so etwas schwer zu verstehen, daher ein 'Umweg': Einfacher ist dies mit der Augenfarbe zu erklären. Ihre Mutter hat blaue Augen und Ihr Vater braune. Sie dagegen haben grüne Augen – das kann doch nicht sein, oder?



Auch die Augenfarbe ist als Gen (Merkmal) zweifach angelegt, wobei immer eine Farbe sich durchsetzt. Ihre Mutter hat blaue Augen, sie hat aber die Merkmale 'blau' und 'grün'. Da 'blau' stärker als 'grün' ist, sind ihre Augen blau. Ihr Vater hat die Merkmale 'braun' und 'grün'. Braun ist stärker – seine Augen sind daher braun. Jedes Elternteil vererbt immer nur eines der beiden Merkmale. So haben Sie – rein zufällig – grüne Augen, da Sie sowohl vom Vater als auch der Mutter jeweils das Merkmal 'grün' geerbt haben. Ähnlich verhält es sich bei PCD.

Rein zufällig hat daher jedes vierte Kind in dieser Familie grüne Augen, da von Mutter und Vater je ein Merkmal 'grüne Augen' an dieses Kind vererbt wurde.

...  
Rein zufällig erkrankt jedes vierte Kind, wenn beide Eltern das schwache Merkmal 'krank' tragen. Die Kinder, die nur ein defektes Gen geerbt haben, die sogenannten 'Merkmalsträger', sind, wie die Eltern, gesund.

Rein zufällig können in dieser Familie aber auch alle Kinder grüne Augen haben oder auch keines der Kinder. Kein Kind, ein Kind, mehrere Kinder oder alle Kinder dieser Familie können daher PCD haben – es ist purer Zufall. Vergleichbar ist dies mit einem Würfelspiel. Die Chance, eine 6 zu Würfeln ist gering (die Statistik sagt, bei jedem 6. Wurf). Es kommt aber durchaus vor, dass man 3 oder 4 mal eine '6' hintereinander würfelt.

### Was sind häufige Kennzeichen von PCD?

Die meisten Beschwerden treten in den Atemwegen auf: chronischer Husten wegen des vielen Schleimes in der Lunge, chronische Bronchitis, Lungenentzündungen, eitergefüllte Aussackungen der Bronchien (Bronchiektasen), Nasennebenhöhlenprobleme mit Schleimhautwucherungen in den Nasennebenhöhlen (Polypenbildung), verminderter Geruchssinn. Für viele Menschen stellt sich heraus, dass sie bereits kurz nach der Geburt Atemwegenerkrankungen ohne offensichtliche Ursache hatten.



Daneben gibt es oftmals Infektionen in den Ohren: Mittelohrentzündung, Paukenerguss, eingeschränkte Hörfähigkeit.

Bei 50% der Betroffenen befindet sich das Herz auf der rechten Seite – bei ihnen sind die inneren Organe ganz oder teilweise seitenverkehrt. Der Fachausdruck für diesen Körperaufbau ist 'Situs inversus'. In diesem besonderen Fall, der keine spezielle Auswirkung auf die Erkrankung hat, wird vom **Kartagener Syndrom** gesprochen. Die seitenvertauschten Organe führen in der Regel zu keinen spezifischen Symptomen, die medizinisch zu behandeln sind. Einzig bei einem Unfall oder einem medizinischen Notfall ist es wichtig, die behandelnden Ärzte auf den Situs inversus hinzuweisen (siehe Thema 'Alltag' -> Notfallkapsel). ...



Die beiden Pfeile zeigen die mit Gewebe zugewucherte Kieferhöhle

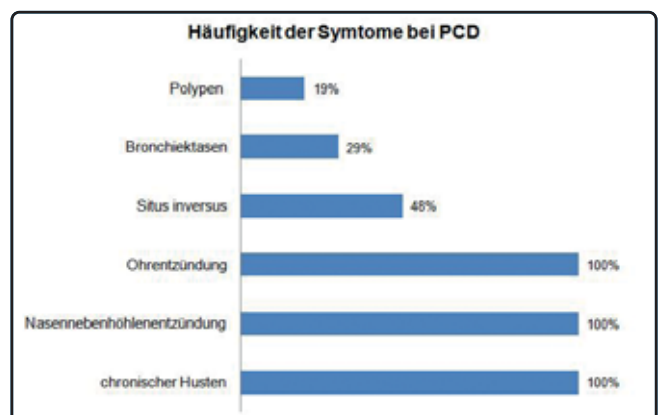
... Menschen mit PCD haben oftmals ein gestörtes Temperaturempfinden, sind meist empfindlicher auf Wetter und jahreszeitliche Veränderungen. Viele klagen über eine Zunahme der Symptome in der kalten Jahreszeit.

Bei männlichen Betroffenen liegt in der Regel eine Unfruchtbarkeit (Infertilität) vor, da die Bewegungsfähigkeit der Flimmerhärchen auch die Spermazellen (Spermatozoen) betrifft.

Bei der Frau hingegen treten gelegentlich Bauchhöhlenschwangerschaften (oder auch Eileiterschwangerschaft) auf. Die defekten Flimmerhärchen schaffen es in diesem Fall nicht, die befruchtete Eizelle rechtzeitig in die Gebärmutter zu transportieren.

Erscheinungen wie Müdigkeit, Untergewicht, Essstörungen, Verdauungsprobleme, Sprachentwicklungsstörungen, Schwindel oder selten auch mehrere kleine Milzen begleiten oftmals die PCD.

PCD-Betroffene kommen schneller an ihre Belastungsgrenze und brauchen oftmals auch mehr Zeit, um sich von Anstrengungen zu erholen. Sie verfügen in der Regel über ein gutes Immunsystem.





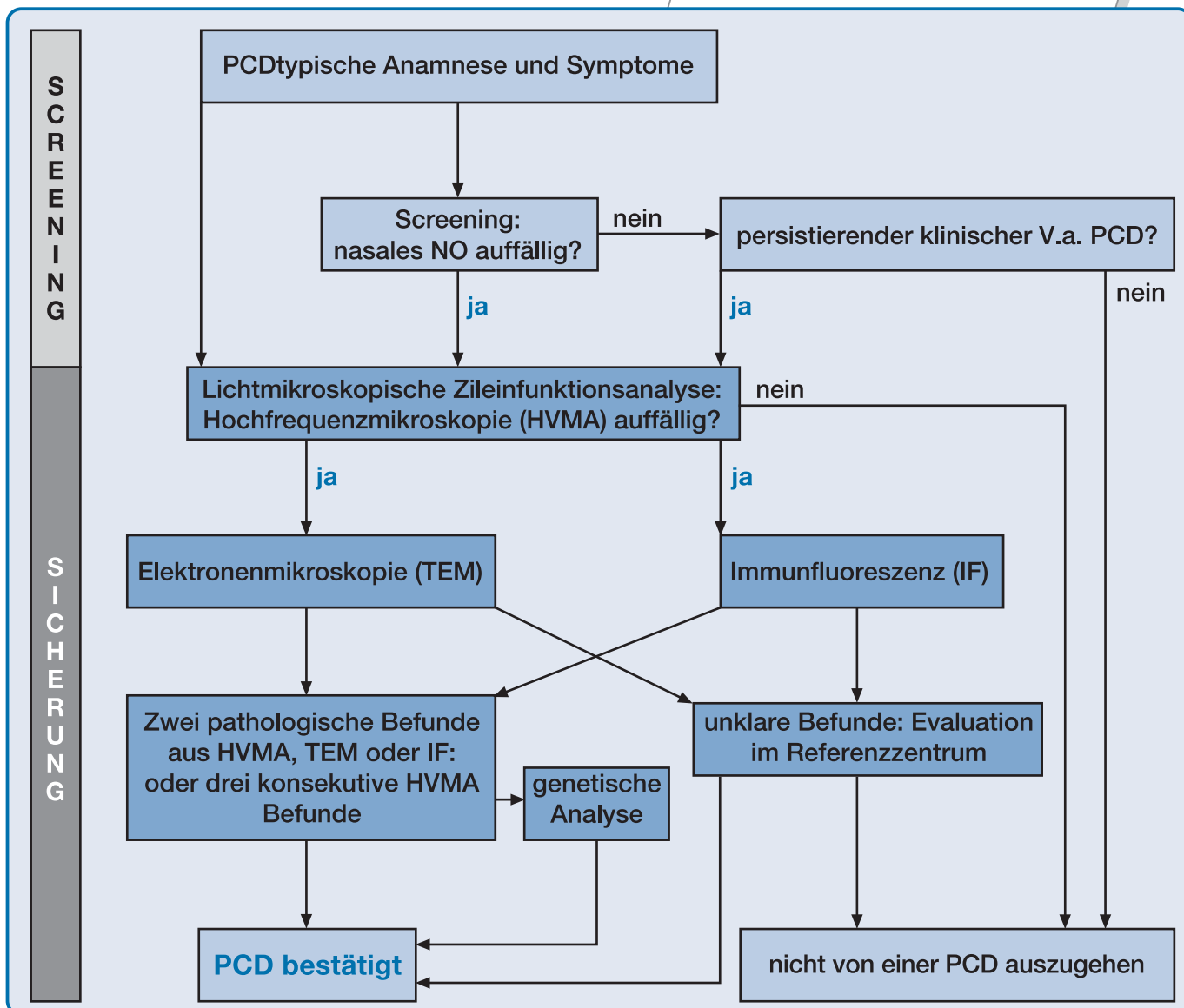
# Diagnostik *Diagnostik...*

Sie haben die Diagnose einer 'PCD' erhalten. Vermutlich haben Sie eine Reihe an Untersuchungen hinter sich – vielleicht stellen Sie sich insgeheim die Frage, ob das alles nötig war.

2013 wurde vom Medizinisch-wissenschaftlichen Beirat unseres Vereins eine Empfehlung zur Diagnostik der PCD veröffentlicht. Ihr ist das hier abgebildete Schema entnommen. Im Folgenden wollen wir Ihnen aufzeigen, welche Möglichkeiten prinzipiell einem Arzt zur Verfügung stehen.

Aufgrund ihrer **Symptome** und Erkenntnissen aus Ihrer bisherigen **Krankheitsgeschichte** hat Ihr Arzt beschlossen, die Möglichkeit einer PCD zu untersuchen und sie zu verschiedenen Spezialisten geschickt.

...



Schema zur Diagnostik des Medizinisch-wissenschaftlichen Beirat



...  
 Durch einen Atemtest kann man **Stickstoffmonoxid** relativ unkompliziert messen. Das über die Nase abgegebene Gas ist bei Patienten mit PCD deutlich erniedrigt. Diese Erniedrigung findet man aber auch bei anderen Erkrankungen, so dass diese Untersuchung eher geeignet ist, die Diagnose auszuschließen, wenn der nasal gemessene Wert normal ist.

Die so gemessenen Werte geben dem Arzt erste Hinweise auf das mögliche Vorliegen einer PCD und müssen dann durch weitere diagnostische Verfahren gesichert oder ausgeschlossen werden.



Die eigentliche Diagnostik beginnt üblicherweise mit der Durchführung einer **nasalen Bürstenbiopsie**. Dabei wird mit einer kleinen Bürste Zellmaterial aus der Nase entnommen.

Diese lebendigen Zellen werden anschließend mit dem Phasenkontrastmikroskop, einer speziellen lichtmikroskopischen Methode, untersucht.

Dieses einfache Verfahren erlaubt durch die unmittelbare Beobachtung häufig eine zuverlässige Aussage über die korrekte Funktion des ziliären Systems oder sie begründet den Verdacht, dass tatsächlich eine PCD vorliegen könnte. ...

...  
 Die **Hochfrequenzvideomikroskopie (HVMA)** erlaubt eine sehr exakte Analyse des Schlagablaufes der Zilien und liefert daher wertvolle diagnostische Informationen.



Hochfrequenzvideomikroskopie

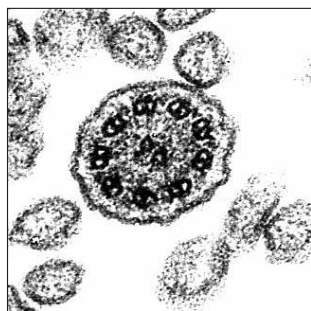
Da allerdings häufig mit der Zeit erworbene Schäden an den Zilien (Folgen einer Krankheit, z.B. schon bei Virusinfekten) auftreten, kann bei einem nicht normalen Schlagmuster oder auch bei völliger Unbeweglichkeit nicht unmittelbar auf eine primäre Störung (Erbkrankheit) geschlossen werden.



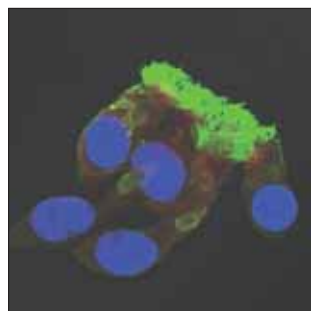
Es ist häufig sinnvoll, Zellmaterial direkt aus der Lunge durch eine **Bronchoskopie** zu gewinnen. Die Bronchoskopie dient der Untersuchung der Atemwege, also der Luftröhre und der großen Abzweigungen (Bronchien). Sie wird in der Regel mit einem flexiblen Bronchoskop durchgeführt. Es handelt sich dabei um einen langen, dünnen Schlauch, der über Nase oder Mund in die Luftröhre eingeführt wird.

Damit kann der obere Teil der Lunge genauer betrachtet und eine Gewebeprobe entnommen werden, die dann zielgerichtet untersucht werden kann. Zudem sollte eine Bronchoskopie üblicherweise schon aus differentialdiagnostischen Gründen (siehe nächstes Kapitel) gemacht werden. ...

...  
 Nach der Beobachtung im Mikroskop kann das Zellmaterial aus der Nase oder den Bronchien **elektronenmikroskopisch (TEM)** und **fluoreszenzmikroskopisch (IF)** aufgearbeitet werden. Diese Verfahren erlauben es, das Dynein sichtbar zu machen. Fehlt das Dynein, kann die Zilie keine Energie für die Bewegung bereitstellen und ist daher nur schlecht beweglich oder völlig unbeweglich. Die Fluoreszenzmikroskopie muss aktuell sicherlich als das wichtigste Verfahren der Diagnostik angesehen werden. ...



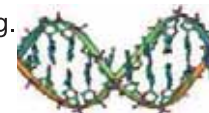
Elektronenmikroskopie



Immunfluoreszenz

...  
 Zunehmende Bedeutung bekommt der direkte Nachweis der Störung im Erbmateriale (**genetische Analyse**). Es sind noch nicht alle Veränderungen des Erbmateriale (Mutationen), die zu einer Erkrankung führen, erforscht; derzeit sind über 36 solcher Fehler bekannt.

Bei vielen Betroffenen gelingt der Nachweis einer solchen krankheitsauslösenden Mutation und die Diagnose gilt als sicher gestellt. Damit bestehen kaum noch Risiken einer Fehleinschätzung.



#### Leitthema

Monatsschr Kinderheilkd 2013 · 161:406–416  
 DOI 10.1007/s00112-012-2798-y  
 Online publiziert: 28. April 2013  
 © Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2013

#### Redaktion

G. Hansen, Hannover

T. Nüßlein<sup>1</sup> · F. Brinkmann<sup>2</sup> · P. Ahrens<sup>3</sup> · M. Ebsen<sup>4</sup> · A. Jung<sup>5</sup> · W. Kirchberger<sup>6</sup> · A. Kneißl<sup>6</sup> · C. Koerner-Rettberg<sup>7</sup> · H. Linz-Keul<sup>8</sup> · N.T. Loges<sup>9</sup> · D. Theegarten<sup>10</sup> · H. Seithe<sup>11</sup> · J. Sendler<sup>6</sup> · C. Werner<sup>9</sup> · H. Omran<sup>9</sup>

<sup>1</sup> Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Koblenz und Mayer, Koblenz

<sup>2</sup> Klinik für pädiatrische Pneumologie, Allergologie und Neonatologie, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Medizinischen Hochschule Hannover

<sup>3</sup> Darmstädter Kinderklinik Prinzessin Margaret, Darmstadt

<sup>4</sup> Institut für Pathologie, Städtisches MVZ (Medizinisches Versorgungszentrum) Kiel

<sup>5</sup> Kinderspital Zürich, Universitäts-Kinderkliniken, Zürich

<sup>6</sup> Selbsthilfeverein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V., Steffisburg

<sup>7</sup> Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, St. Josef-Hospital, Ruhr-Universität Bochum

<sup>8</sup> Praxis für Physiotherapie, Bad Kissingen

<sup>9</sup> Allgemeine Pädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster

<sup>10</sup> Institut für Pathologie und Neuropathologie, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, Essen

<sup>11</sup> Klinik für Neugeborene, Kinder und Jugendliche, Klinikum Süd, Nürnberg

## Diagnostik der primären ziliären Dyskinesie

Empfehlungen in Zusammenarbeit mit Kartagener-Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.

# Differenzialdiagnostik *Differenzial...*

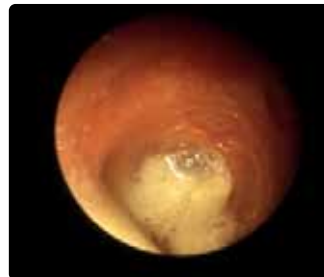
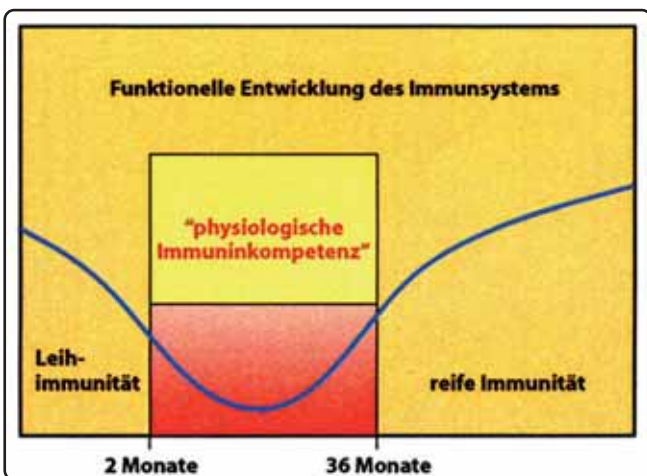
Da die Reaktion der Lunge auf unterschiedliche Schädigungen relativ einheitlich abläuft, ergeben sich für die Primäre Ciliäre Dyskinesie eine Vielzahl von Differentialdiagnosen – d.h. von Erkrankungen, die nahezu die gleichen Symptome aufweisen. Es ist daher notwendig, diese anderen Erkrankungen entweder zu bestätigen oder auszuschließen.

Vor der endgültigen Diagnose 'PCD' müssen diese Differenzialdiagnosen sorgfältig geprüft werden, wenn man Fehldiagnosen vermeiden will. Beim Einsatz aller medizinischen 'Werkzeuge' kann man heute eine hohe Sicherheit erreichen. Es gibt aber durchaus Befunde, die eine eindeutige Interpretation für oder gegen die Diagnose einer PCD nicht zulassen.

Ähnlich wie eine Primäre Ciliäre Dyskinesie erscheinen:

- Mukoviszidose
- Immundefekte
- Fehlbildungen der Atemwege wie z.B. Verbindungsgänge zwischen der Speiseröhre und der Luftröhre
- angeborene enge Stellen des Atemweges
- das nicht erkannte Einatmen eines Fremdkörpers
- gastroösophagealer Reflux : der 'heimliche' (nicht bemerkbare) Eintrag von Nahrung aus dem Magen in die Lunge.

Es ist daher sinnvoll, bei einem Verdacht auf PCD diese Erkrankungen auszuschließen. Dies geht durch eine Blutentnahme, einen 'Schweißtest' (Pilocarpin-ontophorese), eine Bronchoskopie bzw. eine pH-Metrie. Manchmal ist zusätzlich eine Magenspiegelung sinnvoll.



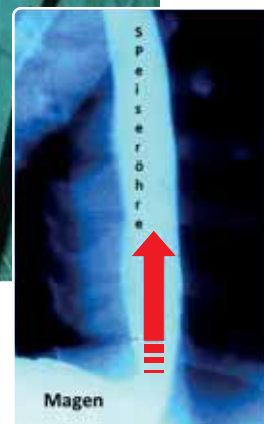
Pralle Eiterfüllung der Atemwege bei chronischer Bronchitis.



Plastikfremdkörper in der Lunge. Im Röntgenbild nicht sichtbar.



Messung von Rückfluss aus dem Magen



Röntgenaufnahme von Rückfluss von Mageninhalt (weiß, roter Pfeil)

## Begleiterkrankungen und zusätzliche Erkrankungen

# Begleiterkrankungen...

Neben den Atemwegen sind bei Erkrankten häufig noch andere Organe betroffen. Denkbar sind Fehlbildungen der Nieren und der Milz. Es kann zu Abflussstörungen des Nervenwassers (Liquor) kommen und auch Sehstörungen sind denkbar. Bei Frauen kommen gehäuft Bauchhöhlenschwangerschaften vor. Männer sind wegen der Unbeweglichkeit der Spermazellen in der Regel unfruchtbar und können meist auf natürlichem Weg keine Kinder zeugen.

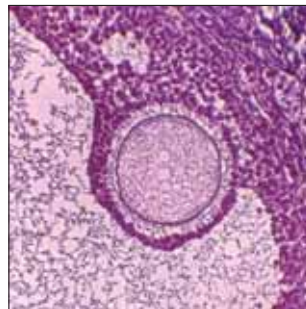
Andere Erkrankungen der Atemwege, wie z.B. Allergien, kommen bei Patienten mit PCD ähnlich häufig vor wie bei Gesunden – sie sind aber viel schwerer zu entdecken, da der Patient ja ohnehin Symptome wie z.B. Husten hat. Es muss also regelmäßig und aktiv nach solchen Erkrankungen gefahndet werden. Ähnliches gilt für die Asthmaerkrankung.



Allergietest

Ein Teil der PCD-Patienten entwickelt neben der erkrankungstypischen chronischen Bronchitis zusätzlich eine Asthmaerkrankung. Dies ist durch Lungenfunktionsanalysen zu erkennen und muss extra behandelt werden.

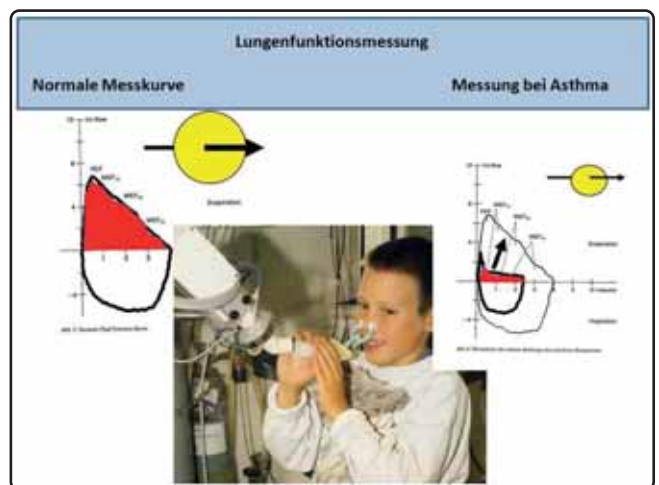
Etwa ein Drittel aller Betroffenen entwickelt eine sog. 'sekundäre' Refluxkrankheit. Durch den häufigen Husten kommt es zu einem vermehrten Rückfluss aus dem Magen. Erreicht dieses Material die Lungen werden zusätzlich schwere Schäden an den Atemwegen verursacht – die bei sorgfältiger Überwachung allerdings vermeidbar sind. Diesen Patienten kann häufig durch eine Operation am Magen geholfen werden, da die Einnahme von säurehemmenden Medikamenten alleine meist nicht hilfreich ist.



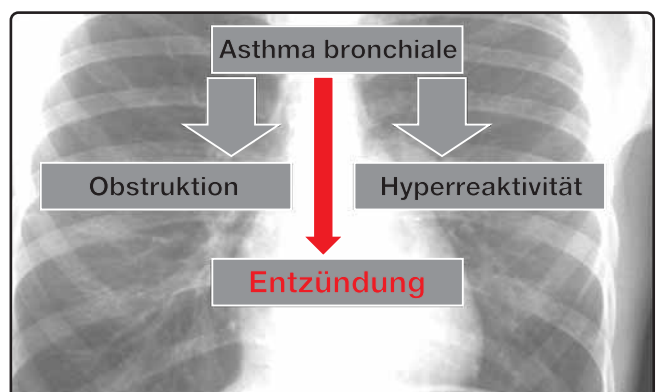
Eizelle des Menschen



Samenzellen



Lungenfunktionsmessung (kurz: 'Lufu')



Jede zusätzliche Schädigung der Lunge sollte unbedingt vermieden werden. Hierzu gehört in erster Linie das Rauchen. Rauchen verursacht bereits für sich alleine schwerste chronische Lungenerkrankungen, die sich dann noch auf die durch die PCD geschädigte Lunge aufpfropfen. Auch Passivrauchen ist unbedingt zu vermeiden.

## Therapie bei PCD

# Therapie...

Eine Heilung bei PCD gibt es noch nicht. Es können aber die Symptome durch vielfältige Maßnahmen gelindert werden, so dass Sie ein weitgehend normales Leben führen können. Entscheidend ist eine frühe Diagnosestellung. PCD-Patienten kommen im Prinzip gesund zur Welt. Erst die nach der Geburt einsetzenden wiederkehrenden Infektionen führen zu einer Schädigung vor allem der Atmungsorgane und zu chronischen Erkrankungen wie einer chronischen Bronchitis und einer chronischen Nasennebenhöhlenentzündung.

Die Bronchiektasie als schwerste Schädigung der Lunge entsteht als Folge wiederholter Lungenentzündungen. Sie ist also durch rechtzeitige Behandlung vermeidbar oder zumindest über Jahrzehnte im Auftreten verzögerbar.

Wesentlichstes Behandlungsprinzip ist daher ein überwiegend vorbeugendes Therapieregime (d.h. das regelmäßige Entfernen von Sekreten aus den oberen und unteren Atemwegen mit Physiotherapie und Husten) und beim Auftreten von akuten Erkrankungen, wie z.B. einer Lungenentzündung, eine rasche und auf die möglichen Erreger ausgerichtete Therapie. Die verschiedenen 'Puzzleteile' Ihrer Therapie sollen gut aufeinander abgestimmt sein – jeder Betroffene entwickelt mit der Zeit sein eigenes System.

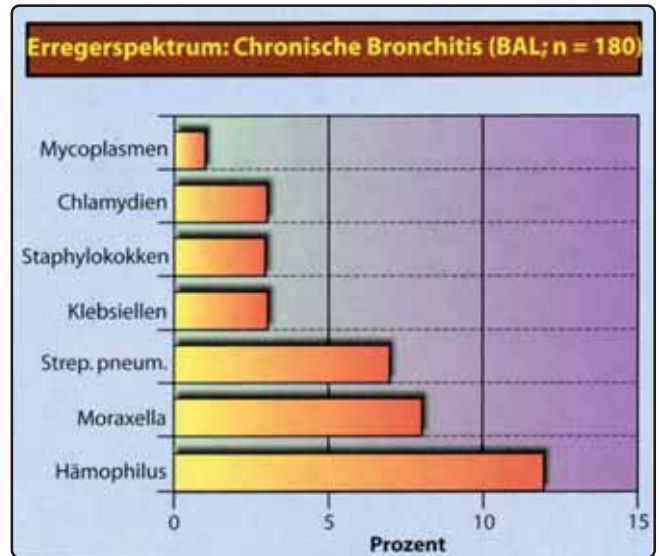
### Therapie der Probleme im Bereich der Lunge

Wissenschaftliche Erkenntnisse, wie Patienten mit einer PCD am besten behandelt werden, liegen nicht oder nur in sehr begrenztem Maße vor. Die Behandlungskonzepte sind zum Teil aus der Behandlung anderer Lungenerkrankungen abgeleitet oder ergeben sich sinnvoll aus den Symptomen.

Sollten Sie **Raucher** sein, ob aktiv oder passiv, ob viel oder wenig, lassen Sie es! Es erübrigt sich, dies langatmig zu erklären. Brauchen Sie aber entsprechende wissenschaftliche Erkenntnisse, finden Sie solche im Internet in einer riesigen Fülle bei Informationen über COPD. Also: Genießen Sie Ihre letzte Zigarette und das war es...

Es geht beim Rauchen oder auch sich 'beräuchern' lassen, nicht nur um den Tabakqualm, sondern auch um Situationen am **Grill, offenen Kamin, Lagerfeuer**, usw. Vermeiden Sie Rauch, wo es möglich ist!

Die konsequente Anwendung von **Physiotherapie** (kurz: Physio; früher Krankengymnastik, kurz: KG) ist ein unerlässliches Mittel um festsitzenden Schleim zu mobilisieren. Wichtig ist dabei, dass Sie eine Praxis mit ausgebildeten Atemphysiotherapeuten wählen. Zu Beginn der Therapie brauchen Sie dringend Unterstützung beim Abhusten. **Husten ist bei PCD gut!** ...



... Die wichtige Aufgabe des Therapeuten ist es, Ihnen klar und verständlich zu zeigen, wie Sie bestimmte Übungen zu Hause durchführen können. Durch das Anwenden bestimmter Atemtechniken können Beschwerden wie Atemnot verringert werden.

Da der Transport des Sputums durch die Zilien gestört ist, muss der Schleim aktiv aus den unteren Atemwegen entfernt werden. Für diese Sputummobilisation gibt es verschiedene Übungen und Techniken, wie Autogene Drainage, Huffen, Active Cycle of Breathing Techniques, Lagerungsdrainage und therapeutische Körperstellungen. Ein möglicher weiterer Baustein ist die evtl. tägliche Atemphysiotherapie mithilfe eines Atemphysiotherapiegerätes wie z.B. dem VRP-1-Flutter® oder dem RC-Cornet®. Damit gelingt es vielen Betroffenen die Atemwege effektiv von festsitzendem Bronchialschleim zu befreien. Ein Lungenpatient, der eine gute körperliche Fitness besitzt, braucht weniger Medikamente, hat mehr Lebensqualität und lebt länger. Deshalb ist körperliche Fitness enorm wichtig. „Ich kann mich dann leichter bewegen, kann im Verein mitmachen, bin weniger angewiesen auf andere, ...“

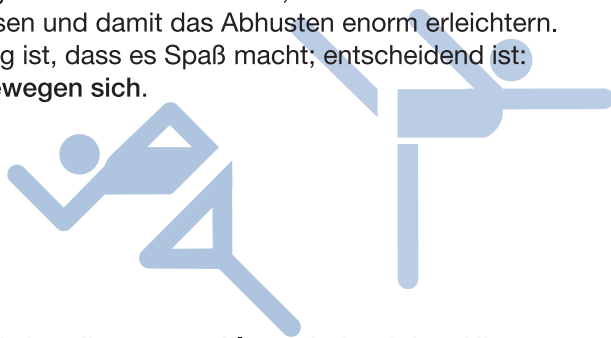
Hierzu finden Sie weitere Infos wie erklärende Videos auf der Homepage des Vereins. [www...](http://www...)





Pilates-Übungen

Wichtig in diesem Zusammenhang ist **Sport**, wobei 'Hüpfsportarten' (Tennis, Tischtennis, Trampolin, Jogging) und auch Pilates, Yoga usw. als besonders effektiv angesehen werden können, da sie den Schleim gut lösen und damit das Abhusten enorm erleichtern. Wichtig ist, dass es Spaß macht; entscheidend ist: Sie bewegen sich.



Viele Behandlungsvorschläge sind auf dem Hintergrund von Erfahrungen einzelner Ärzte entstanden, die bei ihren Patienten durch die Verwendung bestimmter Medikamente Verbesserungen beobachtet haben:

**Inhalationen** mit Kompressionsverneblern (z.B. Pari-Boy) mit Kochsalzlösungen in Konzentrationen zwischen 0,9 und 6 % erleichtern häufig das Abhusten von zähem Sekret.

Manchmal sind entzündungshemmende Stoffe, wie **inhaliertes Kortison** hilfreich. Es ist in der inhalierten Form in den üblicherweise empfohlenen Dosierungen als nahezu nebenwirkungsarm anzusehen. Bei Atemwegsverengungen können diese in Kombination mit **bronchialerweiternden Medikamenten** (z.B. Formoterol oder Salbutamol) eingesetzt werden.

Für Betroffene mit sehr zähem Sputum, das sich mit Hilfe der bisher beschriebenen Maßnahmen kaum abhusten lässt, ist die Gabe eines **sekretauflösenden Medikaments** hilfreich.

*Antibiotika...*

*Schleimlösende  
Medikamente...*

*Inhalationen...*



Bei einigen Patienten hat einer der folgenden Wege sich bewährt:

- Sekretauflösend und in hoher Dosierung auch entzündungshemmend kann bei manchen Betroffenen Acetylcystein (ACC) wirken.
- Die Inhalation von Pulmozyme® ist bei einigen wenigen Patienten extrem hilfreich. Das Medikament hat jedoch keine Zulassung für die Behandlung der Erkrankung und ist sehr teuer. Die Anwendung muss daher immer im Einzelfall bei der Krankenkasse beantragt werden (und wird häufig abgelehnt).
- Manche erzielen die gleichen Erfolge mit pflanzlichen Produkten (z.B. Sinupret®, Soledum®) oder auch durch die Verwendung von Thymian in unterschiedlicher Weise – Maßnahmen, die als nebenwirkungsfrei angesehen werden können.

Letztlich ist die Wirkung von sekretauflösenden Präparaten so unterschiedlich, dass jeder für sich wirksame Maßnahmen ausfindig machen muss.

**Antibiotika** (z.B. Aminopenicillin) werden zur Behandlung akuter Ausbrüche von Infektionen genutzt – aber in Einzelfällen auch als Dauer- oder Langzeitgabe zur Vorbeugung verabreicht.

Aufgrund der im Labor festgestellten Erreger (Keime) im Sputum, erfolgt die Gabe eines bestimmten Antibiotikums. Je nach Schweregrad der Akuterkrankung und der Erreger kann dies vom Hausarzt betreut (Tabletten oder Inhalation) oder als intravenöse Therapie (kurz: i.v.) im Krankenhaus durchgeführt werden. Unter Umständen ist eine i.v. mit entsprechender Betreuung durch eine Fachfirma auch Zuhause möglich.

## Therapie der Probleme im Hals-Nasen-Ohren-Bereich

Wichtig ist, dass der HNO-Arzt mit den Besonderheiten der PCD vertraut ist und auf dieser Grundlage seine Entscheidung treffen kann.

Die tägliche Anwendung einer **Nasendusche** ist hilfreich bei der Reinigung der Nasennebenhöhlen. Hatten Sie bereits Operationen im HNO-Bereich kann dies aber Probleme bereiten – klären Sie das mit Ihrem HNO-Arzt.

Eine vorbeugende Gabe von **durch die Nase inhaliertem Kortison** verhindert bzw. verzögert die Bildung von Schleimhautwucherungen der Nasennebenhöhlen. Operative Maßnahmen bei diesem Problem sind jedoch nicht selten notwendig.

**Atemphysiotherapie** (z.B. RC-Cornet N®) für die oberen Atemwege kann darüber hinaus bei regelmäßiger Anwendung eine freie Nase und sekretfreie Nasennebenhöhlen verschaffen.



Nasendusche

Bei akuter Entzündung der Nasennebenhöhlen helfen **Antibiotika**. Einige Betroffene haben gute Erfahrungen mit sekretmobilisierenden Zusatzmaßnahmen wie **Dampfinhalationen** und **Rotlicht** gemacht.

Bei einigen Patienten erscheint eine sogenannte **Paukendrainage** notwendig ('Röhrchen' im Trommelfell), über die Ohrsekret abfließen kann und über die eine antibiotische Therapie des Ohres durch Einbringen von Medikament in das Mittelohr möglich ist. Dies ist besonders bei Infektionen mit ungewöhnlichen Erregern wie z.B. Pseudomonas hilfreich und gelegentlich unverzichtbar.



Paukenröhrchen im Trommelfell

Der Einsatz von Paukenröhrchen wird bei PCD kontrovers diskutiert und wird inzwischen zunehmend kritischer gesehen.

## Operative Therapie

Jede operative Therapie sollte bei Patienten mit PCD sehr zurückhaltend veranlasst werden. In Einzelfällen müssen jedoch operative Maßnahmen in Erwägung gezogen werden. Hier stehen die Entfernung von Polypen der Nasennebenhöhlen, die Entfernung von Polypen der Rachenregion und die Entfernung von zerstörten Anteilen der Lunge im Vordergrund.

Bei fortgeschrittener Lungenerstörung kann der Patient mit **Sauerstofftherapie**, **Heimbeatmung** und als letzte Möglichkeit auch mit einer **Lungentransplantation** behandelt werden.



Da der Verlauf der Erkrankung sehr durch den Zeitpunkt der Diagnosestellung beeinflusst wird, bleibt Ihnen als ein im Erwachsenenalter diagnostizierter Mensch nur die konsequente Therapie der Symptome. Die ersten erkannten Patienten vor etwa 80 Jahren starben noch im frühen Erwachsenenalter. Durch eine konsequente Behandlung lässt sich für die meisten Betroffenen eine gute Lebensqualität und ein normal hohes Lebensalter erreichen.

Man sollte allerdings mit den Einschränkungen durch die Erkrankung leben lernen und täglich die angemessene Zeit für die Grundmaßnahmen der Therapie investieren.



# Reha...

## Rehabilitation

Rehabilitationsmaßnahmen bei PCD sollten nur in speziell für diese Erkrankung ausgerichteten und mit dem Krankheitsbild vertrauten Kliniken durchgeführt werden. Prinzipiell ist streng zwischen einer Reha-Maßnahme und einer 'Kur' zu unterscheiden.

Während eine Kur in erster Linie der allgemeinen Erholung dient, stellen Rehabilitationseinrichtungen personell und technisch hervorragend ausgerüstete Kliniken mit nachgewiesener Qualifikation und einem krankheitsspezifischem multidisziplinärem Behandlungskonzept dar.

Das Ziel einer Reha-Maßnahme ist die Wiederherstellung der sozialen und beruflichen Möglichkeiten des Patienten. Für die Genehmigung einer Kosten-erstattung muss von dem Patienten zusammen mit dem behandelnden Arzt ein Antrag gestellt werden. Kostenträger ist die Rentenversicherung bzw. die gesetzliche oder private Krankenversicherung.

### Reha-Hotline des Vereins:

Dr. Andreas Jung  
Telefon: +41 442668177 (nur montags)  
e-mail: andreas.jung@kispi.uzh.ch



Davos (Hochgebirgsklima)



St. Peter-Ording (Seeklima)

Für die stationäre Rehabilitation wurden im Rahmen einer freiwilligen Selbstverpflichtung von einigen Reha-Einrichtungen PCD-spezifische Konzepte entwickelt. Diese berücksichtigen sowohl krankheitsbezogene Hygienemaßnahmen als auch die Möglichkeit einer umfangreichen zielgerichteten Diagnostik, die häufig ergänzend zu der durch den Hausarzt durchgeführten Voruntersuchungen notwendig ist. Zudem bieten sie spezifische Therapien, die sich an international akzeptierten Leitlinien zur Behandlung der PCD orientieren.

Die notwendige Zusammenarbeit verschiedener Fachrichtungen ist in den spezialisierten Kliniken sichergestellt (Lungenarzt, HNO-Arzt, Sporttherapie, Psychologe, Patientenschulung, Sozial- und Berufsberatung).



## Alltag

# Alltag...

Auch mit dieser chronischen Erkrankung kann das Leben genauso viel Freude machen wie ohne PCD. Lernen und akzeptieren Sie, dass Ihre Grenzen anders sind, als bei anderen Menschen! Verwenden Sie Ihre Energie darauf, PCD in Ihr Leben zu integrieren statt dagegen anzukämpfen.

Planen Sie Ihre Aktivitäten vorausschauend und maßvoll, damit es dazwischen immer wieder Zeiten der Ruhe und Erholung gibt.

Die Kräfte und der Grad des Wohlbefindens sind sehr wechselhaft. Pläne müssen oftmals kurzfristig geändert werden. Auch wenn das viele Nerven kostet, ist es besser, das hinzunehmen und zu akzeptieren – sonst werden die Probleme meist größer und langwieriger.

Von entscheidender Bedeutung ist das Abhusten des Schleims. Es hat sich der Slogan entwickelt: „Wo kein Schleim, da kein Keim“ – und weiter könnte der Satz lauten: „...und wo kein Keim, da keine Entzündung“. Damit ist ausgesagt, warum das Abhusten so immens wichtig ist.

Bitte scheuen Sie sich nicht, den Schleim abzuhusten und verhindern Sie, dass Sie den Schleim schlucken! Sie würden den Schleim ja auch nie essen, wenn Sie ihn 'vorgesetzt' bekämen – es gibt nur zusätzliche Magen-Darmprobleme! Wenn es Ihnen in einem bestimmten Umfeld unangenehm ist abzuhusten, suchen Sie die Toilette oder einen anderen geeigneten Ort auf. Manche Mitglieder haben immer eine kleine Plastiktüte dabei, um einen 'Ort' für die vollgehusteten Papiertaschentücher zu haben.

Bedenken Sie, Ihre Freunde akzeptieren und mögen Sie auch mit Ihrem Husten und Ihrem Schleim – andere Menschen haben Sie nicht verdient!



**i** Ein paar Tipps von Betroffenen, die das Leben leichter machen – dabei ist wichtig, dass Sie für sich ausprobieren und dann entscheiden, was Ihnen gut tut und speziell für Sie richtig ist.

**Ausreichende und maßvolle Bewegung:** Trotz gelegentlicher Unlust und Unbehagens ist Bewegung sehr, sehr wichtig! Bewegung hält fit und löst den Schleim – beides steigert das Wohlbefinden und die Immunabwehr.

Unsere Mitglieder empfehlen Folgendes: Trampolin, Tischtennis, Tennis, Joggen, Fitnessboxen, Rudern (evtl. zuhause mit Rudergerät).

**Musik** tut nicht nur der Seele gut, sondern kann auch eine gute 'Therapie' sein. Ein Blasinstrument maßvoll angewendet, erhöht den Atemwiderstand und bringt die Luft in den Atemwegen zum Schwingen. Eine angenehme Art, den Schleim zu lösen und leichter abzuhusten.


Ein **gesunder Lebensstil** ist für jeden Menschen wichtig – für einen PCD-betroffenen Menschen aber in besonderer Weise.

Sie können im Prinzip alles machen, was zu Ihren Pflichten gehört und Ihnen Freude macht. Weglassen sollten Sie die Dinge, die die Lunge belasten, wie z.B. verräucherte Räume, massive Staubbelastung, usw. Bedenken sollten Sie, dass Sie ausreichend Ruhe und **Erholungszeiten** einplanen. Ihr Körper braucht mehr Zeit zum Erholen und dadurch wird die Infektanfälligkeit verringert.



Zwei bis drei Liter **Flüssigkeit** (Wasser, Saftschorle, Tee) am Tag erleichtert das Abhusten des Schleims. Nahrungsergänzungsmittel sind in der Regel nicht erforderlich.





Gesunde, ausgewogene und vernünftige Ernährung, d.h. viel frische Ware schonend zubereitet, hilft dem Körper, Infektionen zu bekämpfen. Manche Mitglieder haben eine Ernährungsumstellung ausprobiert und bemerkten keinen Unterschied in der Schleimmenge, andere wiederum erlebten kleinere bis größere Erfolge.



Bei Fragen und Unklarheiten ist es sinnvoll, eine Ernährungsberatung aufzusuchen.



#### Beruf/Berufswahl:

Das Wichtigste ist, mit dem Körper und den Ressourcen maßvoll umzugehen.

Stehen Sie noch vor der Berufsentscheidung, sollten Sie bedenken, dass Sie einen Beruf wählen, der ohne Staub, Dämpfe, großen Temperaturschwankungen, extremen Temperaturen und schweren Hebens möglich ist. Diese Dinge stellen eine zusätzliche Belastung für Ihre Lunge dar. Auch Ihr Arzt kann Ihnen bei der Berufswahl behilflich sein.

Ist bei Ihnen diese Entscheidung bereits getroffen, geht es darum, Ihren Arbeitsalltag entsprechend der Erkrankung und Ihrer Leistungsfähigkeit anzupassen: Zeit zum Abhusten und zum Inhalieren über den Tag verteilt einplanen – und ebenfalls eine längere Mittagspause zum Erholen. In manchen Situationen kann es auch sinnvoll sein, die Arbeitszeit zu reduzieren und/oder auf Karriere zu verzichten. Besprechen Sie auch dieses mit Ihrem Arzt.




#### Urlaub

... ist die schönste Zeit – und noch schöner, wenn es auch noch richtig gut tut.

Unser Rat: Die richtige Mischung aus gutem Klima und Bewegung.

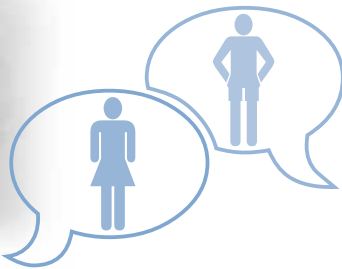
Manche bevorzugen das Gebirge bei angenehmen Temperaturen, andere hingegen ein warmes Seeklima. Gerade im Herbst/Winter ist ein Urlaub z.B. auf einer Insel (Kanarische Inseln, Madeira...) für viele die 'Rettung', um gut durch den Winter zu kommen. Zu bedenken ist, dass der Urlaub nicht nur ein paar Tage dauert, da man diese Zeit schon für die Klimaaumstellung benötigt.

Beim Fliegen beachten: Vor dem Abflug die Atemwege soweit als möglich frei bekommen und für den Bedarfsfall Taschentücher und Kaugummi bereithalten.



Wenn Sie alleine unterwegs sind ist es sinnvoll, eine sog. **Notfallkapsel** an einer Halskette zu tragen. Sollte Ihnen etwas passieren – was hoffentlich nie geschieht – und Sie selbst nicht mehr ansprechbar sind, erfahren die Sie behandelnden Ärzte trotzdem, dass Sie eine seltene Krankheit haben. Besonders ist dies bei Situs inversus zu empfehlen. Nur so kann verhindert werden, dass Sie falsch behandelt werden.





### Beziehung und Partnerschaft:

Je mehr Verständnis der Partner für die Erkrankung aufbringt, desto leichter wird der gemeinsame Umgang damit. Beide Partner sollten die durch die Erkrankung gesetzten Grenzen akzeptieren. Die Erkrankung hat Auswirkung auf das gesamte soziale Umfeld:

- Manche 'Freunde' reagieren auf die Erkrankung mit Rückzug
- Ihr Selbstwertgefühl kann erst einmal durch die Krankheit beeinträchtigt werden
- Planen Sie Arztbesuche, KG-Besuche gemeinsam – es ist gut, wenn Ihr Partner bereit ist, einfache, physiotherapeutische Techniken zu erlernen
- Streben Sie eine große Offenheit und Transparenz in der Beziehung an! Sie sollen Ihre Grenzen mitteilen können und andererseits nicht der Gefahr erliegen, Ihre Krankheit vorzuschieben und zu 'benutzen'.

### Kinderwunsch:

Auch der Spermenschwanz ist eine Zilie, d.h. der Großteil der männlichen PCD-Betroffenen ist infertil, also zeugungsunfähig. Grundsätzlich ist aber eine Partnerschaft mit medizinischen Methoden denkbar. Zieht man das in Erwägung, ist eine Beratung in spezialisierten Zentren nötig.



Die Mehrheit der betroffenen Frauen dagegen kann prinzipiell schwanger werden, haben jedoch krankheitsbedingt ein erhöhtes Risiko von Bauchhöhlenschwangerschaften (Eileiterschwangerschaften). Die Schwangerschaft muss daher gut überwacht werden. Das bedeutet auch, dass bei ausbleibender Periode sehr rasch der/die Gynäkologe/In aufgesucht werden muss.

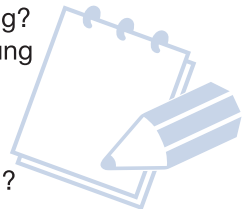
Manche Mitglieder im Verein haben Kinder adoptiert oder in Pflege. Ob diesem Wunsch durch das Jugendamt entsprochen wird, ist regional in Deutschland sehr unterschiedlich. Auch haben wir sehr unterschiedliche Erfahrungen, wie die Begleitung seitens Jugendamts in den Folgejahren aussieht. Überlegen Sie sachlich und verantwortungsbewusst: eine Schwangerschaft und Kinder/Kindererziehung kann Ihre krankheitsbedingten Grenzen überschreiten – und beziehen Sie in Ihre Überlegungen auch den Zeitfaktor mit ein: Kinder sind mit 13 in der Pubertät und Sie mindestens 13 Jahre älter. ...



... Nachdem Sie nun Ihre Diagnose erhalten haben, werden sie feststellen, dass einige der 'Lieblingsfragen' Ihrer **Ärzte** lauten werden: „Seit wann haben Sie diese Beschwerden?“ oder: „Wann waren Sie das letzte Mal beim Arzt? Haben Sie einen **Befund**?...“

Gehen Sie 'auf Spurensuche'. Sprechen Sie mit Ihren Eltern, Geschwistern, Verwandten, Freunde... und legen Sie eine Liste an. Es ist sinnvoll, wenn diese Aufstellung folgende Fragen beantwortet:

- Bei welchem Arzt bzw. in welcher Klinik, in welcher Reha-Klinik waren Sie? Es erleichtert eine eventuelle Nachfrage, wenn Sie sich die Adresse mit Telefonnummer ebenfalls notieren.
- Wann waren Sie dort in Behandlung?
- Warum waren Sie dort in Behandlung (Beschwerdebild)?
- Was wurde gemacht?
- Und wenn Sie es wissen: Wer hat einen Arztbrief bekommen?



Machen Sie es sich und Ihren **Ärzten** leichter und führen Sie diese Liste kontinuierlich weiter. In diesem Zusammenhang noch ein weiterer, ebenso wichtiger Tipp: Legen Sie sich eine Liste mit den **Medikamenten** an, die sie gerade einnehmen und halten diese so aktuell wie möglich.

Diese Sammlungen ermöglichen es Ihnen und ggf. Ihren Angehörigen, sicher und souverän Antworten zu geben. Und für die **Ärzte** wird Ihre Behandlung zielorientierter, weil sie Wissen zur Verfügung gestellt bekommen und damit auf bereits gemachte Erfahrungen aufgebaut werden kann.

# Naturheilkunde ...

## Naturheilkunde

Nahezu alle PCD-Betroffenen sind neben der schulmedizinischen Betreuung in Mitbehandlung bei Kollegen aus paramedizinischen Bereichen – wie z.B. Homöopathen und Naturheilkundlern. Betroffene machen sehr unterschiedliche persönliche Erfahrungen. Über sein Wissen und seine Erkenntnisse berichtet hier unser Mitglied Wolfgang Schäl.



Irisdiagnostik

Der Begriff Naturheilkunde bezeichnet eine Bandbreite verschiedener Methoden, die die körpereigenen Fähigkeiten zur Selbstheilung aktivieren sollen und die sich den in der Natur vorkommenden Mitteln oder Reizen bedienen.

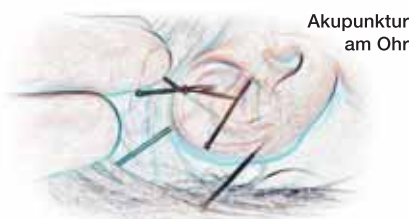
Dazu gehören die Sonne, das Licht, die Luft, die Bewegung, die Ruhe, die Nahrung, das Wasser, die Kälte, die Erde, die Atmung, die Gedanken, die Gefühle und Willensvorgänge. In einem weiter gefassten Verständnis werden auch natürliche Arzneimittel, vor allem Heilpflanzen und deren Zubereitungen einbezogen.

Als Naturheilkunde werden heutzutage auch oft Bereiche der Alternativmedizin und im engeren Sinne Teile der Komplementärmedizin, d. h. zu den wissenschaftlich nicht anerkannten, die Schulmedizin ergänzenden Verfahren bezeichnet. Im Gegensatz zu den alternativmedizinischen Heilmethoden lässt sich die Wirkungsweise der eigentlichen Naturheilkunde häufig wissenschaftlich belegen.

Beispiele:

Phytotherapie, Hydrotherapie, Bewegungstherapie, Diätetik, Aromatherapie, Ordnungstherapie, Heilfasten

Oft werden auch folgende Methoden der Alternativmedizin als zur Naturheilkunde gehörend gezählt: Homöopathie, Spagyrik, Bach-Blütentherapie, Traditionelle Chinesische Medizin (TCM), Elektroakupunktur, Ayurvedische Medizin, Anthroposophische Medizin, Neuraltherapie



Akupunktur am Ohr

Holz

Feuer

Erde

Metall

Wasser

Hilfsdiagnosemethoden der Alternativmedizin sind Irisdiagnose, Antlitzanalyse, Kinesiologie

Die meisten Naturheil- und alternativen Verfahren haben einen so genannten ganzheitlichen Ansatz, das heißt sie versuchen, die gestörte Harmonie des gesamten Organismus wieder in ein Gleichgewicht zu bringen, wobei sie den Anspruch haben, nicht nur den Körper zu behandeln, sondern Geist und Seele einzubeziehen. Während Naturheilverfahren mit dem wissenschaftlichen Weltbild in Einklang stehen und eine reproduzierbare Basis der Ergebnisse liefern, basieren alternative Verfahren auf eigenen, zum Teil unterschiedlichen Ansätzen.

Bei einigen Methoden und Konzepten sind die Übergänge von der Schulmedizin zur **Alternativmedizin** fließend, wie bei der Komplementärmedizin. Sie ist eine Mischung aus alternativen Heilmethoden und Methoden der Schulmedizin. Zur Komplementärmedizin gehören die Traditionelle Chinesische Medizin, Nahrungsergänzungsmittel, die Zugabe von Vitaminpräparaten und die Meditation, die eine der vielen Entspannungstechniken ist. ...



...  
Die **Alternativmedizin** umfasst sehr viele Teilbereiche, wie die Volksmedizin und esoterische Ansätze. Es wird immer dann von der **Alternativmedizin** gesprochen, wenn die Funktionsweise der Methoden durch Grundannahmen erklärt werden, die wissenschaftlich nicht nachweisbar sind. Selbst dann, wenn eine Methode wissenschaftlich untersucht wurde, es aber keinen Hinweis auf die Wirksamkeit dieser Therapieansätze gibt, wird von der **Alternativmedizin** gesprochen. Nach Ansicht der Schulmedizin gehen die meisten Teile der **Alternativmedizin** und der **Naturheilkunde** nicht über den Placeboeffekt hinaus.

Daher werden die meisten alternativen Heilmethoden auch als pseudowissenschaftlich oder parawissenschaftlich eingestuft.

Homöopathische  
Arzneimittel



### Umgang mit PCD

Jeder Mensch muss Hindernissen in seinem Leben zunächst mit Erkenntnis begegnen, wenn er sie überwinden will. Jeder, der an PCD leidet, muss sich mit seiner Erkrankung auseinandersetzen, wenn er damit umgehen will. Krankheit bedeutet immer Freiheitsverlust. Die Betroffenen müssen ihre Wünsche und Ziele ihrer Gesundheitssituation anpassen.

Die Anzahl der in Frage kommenden Berufe ist eingeschränkt und auch Beziehungen werden durch die drohende Kinderlosigkeit gefährdet. Urlaubsreisen werden den Bedürfnissen angepasst und die mehrfach auftretenden Infekte nehmen auf Familienfeiern und sonstige gesellschaftlichen Ereignisse keine Rücksicht. Ohne das, was im Körper vor sich geht, ohne Kenntnis der Auslöser und Gründe für Verschlechterungen, ohne Wissen um die Medikamente, ihrer Wirkungen und Nebenwirkungen, bleibt der Betroffene Gefangener seines Leidens. Er wird sich abhängig fühlen von ärztlicher Hilfe und von fremdbestimmender, manchmal unverstandener Medizin. ...

...  
Das höchste Ziel jeder Therapie ist die Befreiung von der Krankheit. Befreiung ist aber nicht gleich Beseitigung, sondern der Umgang mit den Erkrankungen bringt neue Freiräume. Dazu gehören ein neuer Lebensstil, neue Perspektiven, Visionen und ein anderer Umgang mit sich selbst. Die Vorstellung, dass man sich das Lebenshindernis selbst ausgesucht hat und keine fremden Einflüsse von außen Schuld tragen, ist hilfreich. Diese Erkrankung hat etwas mit uns selber zu tun.

Die Primäre Ciliäre Dyskinesie bezeichnet einen Zustand, der noch keine Krankheit beinhaltet. Die einzelnen Probleme sind eine Folge dieses Zustandes, der von vielen Faktoren abhängig ist. Der ganzheitliche Ansatz der Naturheilkunde gibt den Betroffenen die Chance, mit den angebotenen Möglichkeiten wesentlich das Allgemeinbefinden zu verbessern und durch das erweiterte Hintergrundwissen auch die Methoden der Schulmedizin zu hinterfragen. PCD ist ein Prozess, in dem wir die Hauptakteure sind, in dem aber auch die Therapien eine wesentliche Rolle spielen. Die richtige Atemtechnik ist eine weitgehend unterschätzte Möglichkeit die Lebensqualität zu steigern.

In Verbindung mit der entsprechenden Entspannungstechnik, eingebettet im regelmäßigen Sportprogramm, können wir die Luftmenge und Luftqualität positiv beeinflussen. Viele Naturheilmittel haben positive Wirkung auf die Zusammensetzung des Schleims, der wesentlich am Entzündungsprozess der Atemwege beteiligt ist. Heilende Berührungen werden von vielen Kulturen in Heilzeremonien verwendet.

Jeder Betroffene sollte sich kritisch mit den angebotenen alternativen Methoden auseinandersetzen und lernen, Hilfreiches von Ausbeutung und Betrug zu unterscheiden. Die Placebo-Wirkung ist nicht zu unterschätzen und ist bei allen Heilmethoden ein stets willkommender Gehilfe.

Die Naturheilkunde ist ein hilfreiches Werkzeug für die Bewältigung unserer chronischen Erkrankung und sollte Hand in Hand mit der unverzichtbaren Schulmedizin angewendet werden.



## Krankenkasse, Finanzamt und PCD – kann das gut gehen?

Wenn eine chronische Erkrankung bei der Krankenkasse anerkannt wurde, dann sind Sie von allen gesetzlichen Zuzahlungen, die über 1 % des Einkommens pro Jahr liegen, befreit.

Dazu gibt es zwei Möglichkeiten:

1. Man zahlt am Anfang des Jahres den Betrag, der anhand des Einkommens berechnet wird und erhält von der Krankenkasse ein Kärtchen, dass man von Zuzahlungen (z.B. Zuzahlung Medikamente etc.) befreit ist. Dieses legt man beim Arztbesuch mit der Versichertenkarte vor. Auf dem Rezept wird dies entsprechend angekreuzt und man muss z.B. bei den Medikamenten in der Apotheke nichts zuzahlen. Nachteil dieser Methode ist, wenn man in einem Jahr unter dem am Anfang des Jahres gezahlten Betrags bleibt, bekommt man nichts rückerstattet, sondern hat eben zu viel bezahlt.

2. Man sammelt alle Belege das ganze Jahr hinweg und zu Beginn des nächsten Jahres reicht man diese ein und erhält rückwirkend eine Erstattung in Höhe des Betrags, der über 1 % des Jahresbruttoeinkommens liegt.

Nachteil dieser Methode ist, dass man immer sammeln und evtl. viel Geld 'vorschießen' muss. Gesetzliche Grundlagen dazu und weitere Informationen können in leicht verständlichen Texten nachgelesen werden bei: [www.betanet.de](http://www.betanet.de)



Nun gibt es aber noch zusätzliche Kosten, die nicht von der Krankenkasse übernommen werden. Diese Belege kann man dann bei der Steuererklärung einreichen. Dies geschieht im Formular unter 'Außergewöhnliche Belastung'. ...

...

Bei der außergewöhnlichen Belastung nach §33 EStG muss je nach Einkünften und Familienstand ein gewisser Prozentsatz von den Gesamteinkünften selber getragen werden, bis die außergewöhnliche Belastung sich 'einkünftermindernd' und damit 'einkommensteuerermindernd' auswirkt. Im §64 EStDV ist aufgelistet, welche Krankheitskosten wie nachzuweisen sind.

Sie können beispielsweise geltend machen:

- Kosten für Ärzte oder für stationäre Aufenthalte im Krankenhaus, die von keinem anderen Kostenträger übernommen wurden.
- Gebühren, die für Rezepte entstanden sind und von keinem anderen Kostenträger übernommen wurden.
- Aufwendungen, die für die Fahrten zum Arzt, zur Apotheke, zur Therapie oder ins Klinikum entstehen.
- Zuzahlungen, die man zu Krankenhaus-, Rehabilitations- oder Kuraufhalten entrichten muss.
- Kosten, die bei der künstlichen Befruchtung entstehen und von keinem anderen Kostenträger übernommen wurden.

So lohnt es sich gegebenenfalls sich vom Arzt die entsprechende Bestätigung geben zu lassen.

Es ist unter Umständen Nerven schonend, einen guten Kontakt zum Ansprechpartner des zuständigen Finanzamts aufzubauen und offene Fragen bzw. Vorgehensweisen zu besprechen.

Sozialrecht und Steuerrecht sind stetigem Wandel unterworfen und im Detail schwierig. Es empfiehlt sich hier unbedingt eine professionelle Hilfe.

Der Druck dieser Broschüre wurde durch die Projektförderung der Barmer ermöglicht

**BARMER**

Steuernummer		Außergewöhnliche Belastungen										53
<b>Behinderte Menschen und Hinterbliebene</b>												
61	stplf. Person / Ehemann / Lebenspartner(in) A	Ausweis / Rentenbescheid / Bescheinigung ausgestellt am	12	gültig von	14	bis	18	unbefristet gültig	1=Ja	56	Grad der Behinderung	Erstmalige Beantragung / Änderung (Nachweis ist einzureichen)
62	hinterblieben	16	1=Ja	blind / ständig hilflos	20	1=Ja	geh- und stehbehindert	22	1=Ja			
63	Ehefrau / Lebenspartner(in) B	Ausweis / Rentenbescheid / Bescheinigung ausgestellt am	13	gültig von	15	bis	19	unbefristet gültig	1=Ja	57	Grad der Behinderung	Erstmalige Beantragung / Änderung (Nachweis ist einzureichen)
64	hinterblieben	17	1=Ja	blind / ständig hilflos	21	1=Ja	geh- und stehbehindert	23	1=Ja			
65	<b>Pflege-Pauschbetrag wegen unentgeltlicher persönlicher Pflege einer ständig hilflosen Person in ihrer oder in meiner Wohnung</b>										Erstmalige Beantragung / Änderung (Nachweis ist einzureichen)	
66	Name, Anschrift und Verwandschaftsverhältnis der hilflosen Person(en)					Name anderer Pflegeperson(en)						
<b>Andere außergewöhnliche Belastungen</b> (z. B. Fahrkosten behinderter Menschen, Krankheitskosten, Kurkosten, Pflegekosten)												
67	Art der Belastungen		Aufwendungen EUR		63	EUR		64	EUR		Erhalten / Anspruch auf zu erwartende Versicherungsleistungen, Beihilfen, Unterstützungen; Wert des Nachlasses usw.	
68	Für die - wegen Abzugs der zumutbaren Belastung - nicht abziehbaren Pflegeleistungen wird die Steuerermäßigung für haushaltsnahe Dienstleistungen beantragt. Die in den Zeilen 67 enthaltenen Aufwendungen 77 für haushaltsnahe Pflegeleistungen betragen (Aufwendungen abzüglich Erstattungen)											

# Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.



Gut aufgehoben in einer Gemeinschaft

## Organisation

Der Verein wurde 1997 von Betroffenen und Familienangehörigen im deutschsprachigen Raum mit Primärer Ciliärer Dyskinesie gegründet. Anfang 2017 sind über 198 Betroffene und über 180 Interessierte oder Angehörige organisiert.

Wir sind eine Selbsthilfegruppe von Betroffenen (Patienten und Angehörige), Medizinern und Therapeuten sowie Förderern. Unsere Mitglieder nutzen die Möglichkeit, sich untereinander zu vernetzen und sich gegenseitig zu unterstützen. Dieses Vorhaben lebt von der aktiven Mitarbeit der Mitglieder.

## Ihre Vorteile

Der größte Vorteil liegt genau darin, dass man nachfragen kann – ohne viel erklären zu müssen – und von Selbstbetroffenen, das sind Erwachsene und/oder ihre Partner bzw. Eltern und Kinder, Wissen und Erfahrung bekommt. PCD ist eine seltene Erkrankung, so ist wenig wissenschaftlich bewiesen und Erfahrung ist damit umso mehr wert.

Wir haben einen medizinisch-wissenschaftlichen Beirat, qualifizierte Ärzte, die sich speziell mit PCD beschäftigen und die uns begleiten können und wollen. Auch das werden Sie feststellen: manche behandelnde Ärzte weigern sich zum Einen, Infos von Betroffenen anzunehmen und zum Anderen, sich intensiver zu informieren.



Eine große Vereins-‘Familie’...



Da tut es gut, seinen Frust mit jemandem zu teilen, der es versteht, weil es selbst erlebt wurde und nachfragen zu können, wo hilfreiche medizinische Unterstützung zu finden ist.

Ein weiterer Vorteil ist unser Forum (im geschlossenen Bereich) auf unserer Homepage bzw. unsere geschlossene Facebook Gruppe. Dort kann man ganz einfach seine Fragen und seine Kompetenzen ‘loswerden’.



Einmal im Jahr findet unser Patientenkongress statt. Dort ist neben der Fachinformation der persönliche Kontakt sehr, sehr wichtig und wertvoll. Dort entstehen auch Freundschaften, die in Notsituationen seelische und moralische Stütze sein können. Dieses Treffen wird von der Vereinskasse bezuschusst, damit es auch Familien möglich ist, zu kommen.



Vortrag von Prof. Dr. Omran bei einem Patiententreffen



Kinderbetreuung beim Patiententreffen



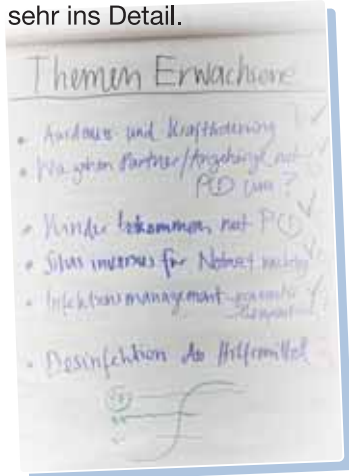
Um diese Kontakte zu vertiefen, sind wir dabei, weitere Regionalgruppen ins Leben zu rufen; denn je - besser man sich kennt, um so selbstverständlicher wird es, sowohl in Not- oder auch in besonderen Situationen zum Telefon zu greifen um sich Rat zu holen oder eine große Freude zu teilen (die manchmal andere Freunde nicht verstehen können, weil sie gar nicht begreifen können, was das Problem oder auch die Freude ist).



Wir haben eine Mitgliederzeitung, 'Zilienfocus' genannt. Dort sind Erfahrungsberichte, Vorstellungen von Neumitgliedern, Berichte über Veranstaltungen und Fachinformationen enthalten.

Das ist ein erster Überblick über den Nutzen, den der Selbsthilfeverein bietet – und das alles für nur 30 Euro im Kalenderjahr.

Natürlich wäre noch der eine oder andere Vorteil zu nennen, wie z.B. die Arbeitsgruppen, aber das geht dann zu sehr ins Detail.



Sollte eine Ihrer Fragen unbeantwortet geblieben sein, nehmen Sie gerne Kontakt zu uns auf: Mail, Gästebuch oder auch per Telefon. Wir freuen uns auf Sie!

*Ihnen viel Kraft und Geduld und all das, was Sie brauchen!*

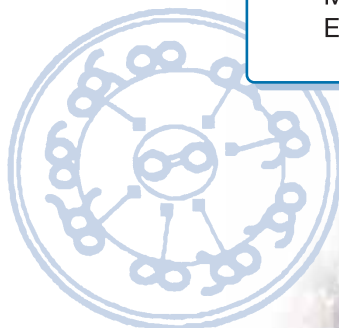
#### Kontakt:

1. Vorsitzender  
Jens Brillault  
Duttensteinstr. 1  
79336 Herbolzheim  
Telefon: +49 7643 93 17 77  
E-Mail: [vorstand@kartagener-syndrom.de](mailto:vorstand@kartagener-syndrom.de)



#### Alternativ:

Kontakt für erwachsene Betroffene:  
Hansruedi Silberschmid  
Bahnhofstr. 260  
8623 Wetzikon  
Schweiz  
Telefon: +41 44 932 40 14  
Mobil: +41 79 255 83 08  
E-Mail: [hr@silberschmid.ch](mailto:hr@silberschmid.ch)



## Zwei Erfahrungsberichte

# Erfahrungen...

### Endlich eine Diagnose!

Was für ein Gefühl der Erleichterung, des Glückes und – der Hoffnung.

Ich heiße Sven und bin 41 Jahre. Wie leider bei vielen von uns habe auch ich eine Odyssee seit der Kindheit hinter mir, bis ich 2012 überhaupt eine Diagnose bekommen habe. Im Kindesalter hatte ich mehrere OPs zum Entfernen der immer nachwachsenden Polypen, Hörprobleme, ständig Husten mit 'farbigem' Auswurf eine verschnupfte, eitrig-nasale Nase... Von den Lernschwierigkeiten und der körperlichen Leistungsminderung ganz zu schweigen. Highlight und so komisch es klingen mag Licht am Ende des Tunnels war die Lungen-OP 2009. Die Zeit danach konnte und sollte nicht mehr so weiter gehen wie bisher. Antibiotika 14 Tage da, 10 Tage stationär i.v. dort und immer nur ein paar Wochen Ruhe, bevor die Leier von vorn begann.

Zu dieser Zeit machte ich mit einem jüngeren HNO-Arzt Bekanntschaft. Nach ein paar Monaten bei ihm in Behandlung und zahlreichen Gesprächen war ihm klar, dass da mehr dahinter steckt. Nach kurzer Zeit sah ich mich in der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) sitzen und wurde hier sprichwörtlich auf den Kopf gestellt. Durch zahlreiche Untersuchungen und Verdacht auf andere Krankheiten wurde 2012 eine PCD festgestellt. An diesem Tag kann man schon sagen, dass meine Frau und ich in gewisser Weise ein Gefühl der Erleichterung, des Glückes und der Hoffnung verspürten. Eine Diagnose! Unfassbar, dass dies solche Gefühle auslösen kann. Heute bekomme ich eine umfangreichere und zielgerichtete Behandlung. Zumindest sagt mir das mein Befinden und mein Gefühl.

Klar kann man sich zwischen dem mehrmals täglichen Inhalieren, der Physiotherapie und der ständigen Achtsamkeit, dass man sich bloß nicht mit etwas ansteckt, etwas Besseres vorstellen, aber jetzt weiß ich, was ich habe, benötige und vor allem, wie ich mit der Krankheit umgehen kann. In der Zeit der Diagnosestellung bis heute und darüber hinaus hat mir die Vereinsplattform und natürlich die Vielen mit den ganzen Informationen und Hilfestellungen sehr geholfen. Gerade meine Frau konnte sich mit einigen Mitgliedern austauschen und ganz in Ruhe sich mit der neuen Situation auseinandersetzen.

Der NDR produzierte 2015 einen etwa 15minütigen Film über meinen Weg bis zur Diagnose.



## Ein langer Leidensweg bis zur Diagnose PCD

Ich wurde im Jahr 1958 in Zürich geboren. Es war eine sehr schwierige Geburt für meine Mutter und mich. Als ich endlich da war, atmete ich kaum. So verbrachte ich die ersten drei Lebenswochen im 'Brutkasten'. Meine Atmung hatte immer wieder Aussetzer. Im ersten Lebensjahr gab es mehrmals Atemstillstände mit anschliessenden Spitalaufenthalten. Zeiten mit besserem Gesundheitszustand wechselten sich während der ganzen Kleinkinderzeit ab mit Krisenzeiten und behandlungsintensiven Phasen. Lungen- und Mittelohrentzündungen und manches mehr habe ich durchgemacht bis zum 5. Lebensjahr.

Die Ratlosigkeit meiner Mutter muss inzwischen gross gewesen sein, denn eine gültige Diagnose gab es nicht. Da half auch nicht, dass es im Verwandten- und Bekanntenkreis meiner Eltern zahlreiche Ärzte gab. Dr. Manes Kartagener praktizierte in meiner Geburtsstadt Zürich. Mein erster Kinderarzt, gleichzeitig mein Onkel, war fast gleich alt wie Kartagener, möglicherweise haben sich die beiden auch gekannt. Doch weil ich kein 'Kartagener' bin, also keinen Situs inversus aufweise, kam keiner der Ärzte aus meiner Kindheit auf die richtige Spur. PCD ohne Situs inversus konnte erst ab ca. 1975 gesichert diagnostiziert werden, da war ich 17. Doch ich musste schliesslich 39 Jahre alt werden, bis ich die Diagnose PCD gestellt erhielt (1997).

Als wieder mal nichts half, entstand die Idee, Bergluft müsste mir gut tun – die Tuberkulose-Ära der Lungenanatorien lässt grüssen. Und so wurde ich mit 5 Jahren erstmals für mehrere Wochen in ein Kinderheim in Feldis (Graubünden) verfrachtet. Leider wurde dieser Aufenthalt wie der spätere in Davos zu einer meiner schlimmsten Erfahrungen mit traumatischen Erlebnissen. Einmal wurde ich gar von einer Ordensschwester grob körperlich misshandelt, einzig deshalb, weil ich aus lauter Angst in die Hosen gemacht hatte.

Beim zweiten Heimaufenthalt als 7-Jähriger während sieben Monaten in Davos wurde ich in jeder erdenklichen Art medizinisch behandelt. Ich vermute, dass damals im Ärzteteam eine eigentliche Behandlungseuphorie herrschte, fehlende Diagnose hin oder her, auch weil die Eltern weit weg waren. Zum einen wurde ich mehrfach operiert, oft nur zu diagnostischen Zwecken. Die Behandlungen waren sehr belastend, physisch wie psychisch, und hatten keine erkennbare positive Wirkung. Glücklicherweise verhinderten Ärzte in meiner Verwandtschaft noch schwerwiegendere Eingriffe, die geplant waren (z.B. eine Kieferoperation). ...



...

Am schrecklichsten in Erinnerung ist mir die Dauerbehandlung 'Kieferhöhlenspülung' geblieben, welche zweimal wöchentlich erfolgte. Immer wieder geschah es, dass der Arzt nicht richtig traf beim Stechen in den Kieferknochen und ein heftiges, minutenlanges Nasenbluten einsetzte. Dann wurde die Übung vorübergehend untergebrochen, bis die Blutung nachliess, nur um eine halbe Stunde später wiederholt zu werden. In meiner Erinnerung war dieser ältere Arzt später einfach nur 'der Folterknecht'.

Die Mittagsruhe unter dicken Wolldecken auf der Terrasse, Liege an Liege, war ein gefürchtetes tägliches Ritual. Wir wurden angehalten, vor der Mittagsruhe 'Auszuspuken' (d.h. auf dem WC zu husten und das Sputum auszuspuken). Nachher auf der Liege galt für ganze zwei Stunden 'husten streng verboten' und 'schlafen auf Befehl'. Beides war für mich ein Ding der Unmöglichkeit. Jede Mittagsruhe wurde zur Tortur, weil ich endlos lange schlafen spielen und den Hustenreiz irgendwie unterdrücken musste. Nach endlos langen sieben Monaten durfte ich dann wieder in meine Familie zurück. Gesundheitlich hat der Aufenthalt auch in der Wahrnehmung meiner Eltern keine ernsthafte Verbesserung gebracht.

Während der Grundschulzeit gab es dann längere Phasen, in denen es mir gesundheitlich besser ging, ich nur noch sporadisch krank war. Schulisch war ich meist ein guter Schüler und bestand so auch die Prüfung ins Gymnasium.

Kurz nach Beginn der Gymnasialzeit begann eine neue heftige gesundheitliche Krise. Ich wurde immer wieder krank und wurde wiederholt mit Antibiotika behandelt. Schliesslich kam es so weit, dass ich ohne das Antibiotikum innert weniger Tage hohes Fieber bekam, das nicht mehr sinken wollte. Mitte der 2. Gymnasialklasse waren meine schulischen Leistungen wegen der vielen Absenzen so schlecht, dass es nicht mehr ging. Weder Hausarzt noch HNO-Arzt noch Kinderspital wussten weiter. ...

...  
Nachdem die Berge früher nicht den gewünschten Erfolg brachten, sollte es diesmal das Meerklima richten.

Zuerst kam ich in eine deutsch sprechende Pflegefamilie in Den Haag. Die Pflegemutter dort hielt mich für einen Simulanten – na klar, es gab ja immer noch keine Diagnose. „Der Bub ist einfach ein Drückeberger, der hat ja gar nichts,“ war sie bald überzeugt. So befahl sie mir, mit bis zu 39 Grad Fieber in die Schule zu gehen, bis dort Lehrer reagierten und mich wieder nach Hause ins Bett schickten. Später im Jahr erhielt ich die Gelegenheit, für drei Monate zu meinem jungen Geigenlehrer nach London zu gehen. Dieser absolvierte dort eine Ausbildung in Alexander-Technik, und ich durfte beim Leiter der Schule wöchentlich drei Einzelstunden in Alexander-Technik besuchen. Dies war die erste Behandlung in meinem Leben, die mir ganz offensichtlich half und meinen damaligen Gesundheitszustand innert weniger Wochen erheblich verbesserte. Insbesondere das angedrohte Rückenkorsett vom Kinderspital (Diagnose Scheuermann) war danach kein Thema mehr.

Dies war, mit knapp 15 Jahren, die Initialzündung für eine längere Abwendung von der Schulmedizin. Eine ganze Kindheit lang wurde ich medizinisch behandelt auf tausend und zurück, und die Erfolge waren dürrtig bis kaum wahrnehmbar. Und dann stiess ich per Zufall auf eine sanfte nicht anerkannte Therapiemethode, die massgeblich zur Beendigung der schweren gesundheitlichen Krise zwischen 13 und 15 beigetragen hatte. In den folgenden Jahren mied ich die konventionelle Schulmedizin weitgehend und probierte alles möglich aus, auch auf der Suche nach Sinn und Identität in meinem Leben. Infekte kamen zwar immer wieder vor, doch ich versuchte sie möglichst allein zu meistern. Ich musste zwar weiterhin erfahren, dass ich weniger leistungsfähig und anfälliger war als andere und auch schneller an meine Grenzen kam. Mit der Zeit hatte mich damit irgendwie arrangiert.

Auch beruflich hatte ich einen längeren Suchweg. Nach dem Abitur absolvierte ich die Ausbildung zum Grundschullehrer, stiess in diesem Beruf aber nach wenigen Jahren an die Grenze meiner Kräfte. Nach einer Phase von Suchen und Ausprobieren absolvierte ich mit 28 ein Fachhochschulstudium in Psychologie und arbeitete anschliessend in der Behandlung von drogenkranken Menschen sowie in der Suchtprävention mit Kindern, Eltern und anderen Zielgruppen.

...  
Nach einer weiteren Zwischenstation konnte ich mit 42 Jahren meine heutige Stelle als Geschäftsleiter einer Stiftung für Menschen mit einer Behinderung antreten. Hier kann ich mich beruflich mit dem Thema Behinderung und Lebensbewältigung befassen, wenn es auch um ganz andere Behinderungsformen geht als bei mir. Zudem habe ich das Privileg, mit einem Teilpensum (75%) entsprechend meiner physischen Leistungsfähigkeit eine sehr verantwortungsvolle Tätigkeit auszuüben.

Als ich in meiner Partnerschaft kurz nach der Heirat feststellte, dass ich keine Kinder zeugen kann, fand ich jenen Arzt, der mich zur entscheidenden Abklärung an eine HNO-Klinik überwies, wo mir endlich die Diagnose PCD gestellt wurde. Das war eine unglaubliche 'Offenbarung': Plötzlich gab es da eine Diagnose, einen Grund, eine Ursache für meinen Leidensweg. Ich war nicht mehr der kränkliche Spezialfall, dem niemand weiter helfen kann und der vielleicht ja einfach nur psychische Probleme hatte und deshalb immer wieder krank wurde...

Seither Pflege ich meine Atemwege täglich und habe so einen recht stabilen Gesundheitszustand erreicht. Ich brauche heute ca. 1.5 Stunden täglich dafür (Inhalation morgens und abends, Rückengymnastik, Nasenspülung, u.a.). Ich nutze heute Methoden der Schulmedizin zusammen mit komplementär-medizinischen Therapien (z.B. seit 3 Jahren recht erfolgreich eine Misteltherapie). Etwa 1-2 x jährlich setze ich ein Antibiotikum ein für 10 bis 14 Tage gegen fiebrige Infekte, dazwischen bleibe ich auch viele Monate ohne ernsthaften Infekt. Meine Lungenfunktion ist über die Jahre langsam schwächer geworden. Bergwanderungen mit starken Steigungen sind heute leider nicht mehr möglich.

Dankbar bin ich, dass ich trotz der Diagnose PCD eine beachtliche berufliche Laufbahn machen konnte und dass ich heute weit gehend selbstbestimmt über den Umgang mit der Krankheit und meine Behandlungen entscheiden kann.

**Hansruedi Silberschmidt**  
Juli 2017



## Zilienfocus spezial

19. Jahrgang

Sonderausgabe

2017, 1. Auflage (3000 Exemplare)

# Impressum...

## Impressum

Kartagener Syndrom und  
Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.



### Verantwortlich:

Jens Brillault, 1. Vorstand,

Duttensteinstr. 1,

79336 Herbolzheim

[vorstand@kartagener-syndrom.de](mailto:vorstand@kartagener-syndrom.de)

[www.kartagener-syndrom.de](http://www.kartagener-syndrom.de)

### Redaktion:

Dr. Peter Ahrens

Angelika Kneißl

Benedikt Kneißl

[zilienfocus@kartagener-syndrom.de](mailto:zilienfocus@kartagener-syndrom.de)

Die inhaltliche Richtigkeit der namentlich gekennzeichneten Beiträge obliegt den jeweiligen Autoren.

### Gestaltung:

Sandra Stadelmaier, nodes-design

[sandra.stadelmaier@nodes-design.de](mailto:sandra.stadelmaier@nodes-design.de)

### Lektorat:

Katja Pier

### Druck:

JoLi Druck, Inh. Jochen Linsenmaier

[www.jolidruck.de](http://www.jolidruck.de)

### Abbildungsnachweis:

Dr. Peter Ahrens: S. 6 o. + l.u., 8 r.o. + r.u.,  
10, 11 (außer DNA), 12 + 13, 14 r.o.,  
16 (außer Emser), 18, 19 (außer SOS-Kapsel),  
20, 24 + 25, 30 + 31, 32 u.

Frigar: S. 21 r.o. – CC BY-SA 3.0,

<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=24120792>

Hans Hillewaert: S. 20 l.o. - CC BY-SA 3.0,

<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=15548406>

Mylius: S. 23 r.o. - GFDL 1.2,

<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=14856016>

Michael Ströck (mstroeck): S.11 m. - CC BY-SA 3.0,

<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=694302>

R. Cegla GmbH & Co: S.14 l.u. - [www.cegla.de](http://www.cegla.de)

diamed-depot-system: S.19 r.u. - [www.0800soskapsel.de](http://www.0800soskapsel.de)

Emser: S.16 l.m. - [www.emser.de](http://www.emser.de)

Monatsschrift Kinderheilkunde, Springer-Verlag 2013

(161: 406–416): S. 9, S.11 u. 31 o.

NDR Fernsehen – Abenteuer Diagnose:

PCD (01.12.2015): S. 26

OK Pilateslounge: S.15 l.o. - [www.ok-pilateslounge.de](http://www.ok-pilateslounge.de)

Pari: S.14 r.u. - [www.pari.com](http://www.pari.com)

o. (oben), m. (mittig), u. (unten), l. (links), r. (rechts)

### Copyright:

Eine Verwertung der Texte und Bilder, auch auszugsweise, ist ohne schriftliche Zustimmung des Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V. rechtswidrig und strafbar. Dies gilt auch für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und für die Verarbeitung von elektronischen Systemen.

# BARMER

Diese Zeitschrift wurde durch die BARMER im Zuge der Projektförderung mit 7.400,- Euro gefördert.

# Von Arzt zu Arzt ...

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

diese Broschüre wurde vom Selbsthilfeverein 'Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.' als Hilfe zum Verständnis einer seltenen Erbkrankheit für Betroffene erstellt. Der Umgang mit dieser Erkrankung ist aber nicht nur für die Erkrankten eine Herausforderung – auch die betreuenden Ärzte sehen sich häufig erstmals mit dieser seltenen Erkrankung konfrontiert und müssen dann ein Konzept für die Behandlung ihres Patienten entwickeln.

Auf dem Hintergrund eines vielfältigen Spektrums von Unsicherheiten muss man dies als wirkliche Herausforderung für jeden Kollegen ansehen. Sinnvoll ist daher die Zusammenarbeit mit einem für die Diagnose und Therapie dieser Erkrankung besonders qualifiziertem Zentrum. So kann sichergestellt werden, dass die Diagnose nach den besten heute zur Verfügung stehenden Möglichkeiten gesichert wird und kompetent therapeutische Konzepte vorgeschlagen werden. Die Anbindung des Patienten an ein Zentrum hilft darüber hinaus, dass Wissen über diese 'orphan-disease' sowohl auf Erfahrungsebene als auch auf Forschungsebene gesammelt werden kann.

Von dem Verein wurde eine Datensammlung Betroffener etabliert. Diese Daten werden auf nationaler und europäischer Ebene durch die Universitätskinderklinik Münster gepflegt (Prof. Omran). Es verbindet sich mit diesen Registern die Hoffnung, bessere Informationen über Häufigkeit der Erkrankung, Erkrankungsmuster, genetische Variabilität, therapeutische Strategien und mit der Erkrankung verbundene Auswirkungen auf das Leben Betroffener zu bekommen. Darüber hinaus wird durch diese Zentren eine strukturierte Erforschung der PCD möglich – und damit auch die Chance, aktuell eher auf Erfahrung beruhende Entscheidungen in Zukunft wissenschaftlich begründet treffen zu können.

Informationen für Ärzte sind auf der Webseite des Vereins [www.kartagener-syndrom.de](http://www.kartagener-syndrom.de) unter 'PCD & KS – was ist das' hinterlegt. Hier finden sie auch umfangreich Publikationen aus Fachzeitschriften zum Download.

Mit kollegialen Grüßen  
PD Dr. Peter Ahrens



## Leitthema

Monatsschr Kinderheilkd 2013 · 161:406–416  
DOI 10.1007/s00112-012-2798-y  
Online publiziert: 28. April 2013  
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2013

### Redaktion

G. Hansen, Hannover

**T. Nüßlein<sup>1</sup> · F. Brinkmann<sup>2</sup> · P. Ahrens<sup>3</sup> · M. Ebsen<sup>4</sup> · A. Jung<sup>5</sup> · W. Kirchberger<sup>6</sup> ·  
A. Kneißl<sup>6</sup> · C. Koerner-Rettberg<sup>7</sup> · H. Linz-Keul<sup>8</sup> · N.T. Loges<sup>9</sup> · D. Theegarten<sup>10</sup> ·  
H. Seithe<sup>11</sup> · J. Sandler<sup>6</sup> · C. Werner<sup>9</sup> · H. Omran<sup>9</sup>**

<sup>1</sup> Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Koblenz und Mayen, Koblenz

<sup>2</sup> Klinik für pädiatrische Pneumologie, Allergologie und Neonatologie, Zentrum  
für Kinder- und Jugendmedizin, Medizinischen Hochschule Hannover

<sup>3</sup> Darmstädter Kinderklinik Prinzessin Margaret, Darmstadt

<sup>4</sup> Institut für Pathologie, Städtisches MVZ (Medizinisches Versorgungszentrum) Kiel

<sup>5</sup> Kinderspital Zürich, Universitäts-Kinderkliniken, Zürich

<sup>6</sup> Selbsthilfverein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V., Steffisburg

<sup>7</sup> Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, St. Josef-Hospital, Ruhr-Universität Bochum

<sup>8</sup> Praxis für Physiotherapie, Bad Kissingen

<sup>9</sup> Allgemeine Pädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster

<sup>10</sup> Institut für Pathologie und Neuropathologie, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, Essen

<sup>11</sup> Klinik für Neugeborene, Kinder und Jugendliche, Klinikum Süd, Nürnberg

# Diagnostik der primären ziliären Dyskinesie

Empfehlungen in Zusammenarbeit mit Kartagener-  
Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.



### Medizinisch-wissenschaftlicher Beirat

Dr. Brinkmann, Bochum; Dr. Jung, Zürich,  
Dr. Koerner-Rettberg, Bochum; Dr. Koitschev, Stuttgart;  
Fr. Linz-Keul, Bad Kissingen; PD Dr. Nüßlein, Koblenz;  
Prof. Dr. Omran, Münster; Dr. Ringshausen, Hannover;  
Dr. Rosewich, Altötting; Dr. Seithe, Nürnberg;  
Dr. Werner, Münster

### Förderrat

PD Dr. Ahrens, Darmstadt; Dr. Hellmann, Augsburg;  
Dr. Illing, Stuttgart; Prof. Dr. Rott, Erlangen

Der Druck dieser Broschüre wurde durch  
die Projektförderung der Barmer ermöglicht

# BARMER

Wimperntierchen (Vergrößerung ca. 1200-fach)

Cilien

Cilien sind bei der Entwicklung des Lebens schon sehr früh aufgetreten und haben sich über Jahrtausende bis zum Menschen mit unterschiedlichen Funktionen erhalten. Bei Einzellern dienen sie der Fortbewegung und der Nahrungsaufnahme, beim Mensch der Abwehr von Mikroben.