

Fazit für die Praxis

Da eine Restfunktion der Zilien vorliegt, gelang es erst nach einem langen diagnostischen Weg – trotz früher Verdachtsdiagnose einer PCD – diese seltene Form der Erkrankung zu sichern. Hilfreich ist dabei die Messung des nasalen NO als Screeningparameter [8] und die genaue Analyse des Zilienschlags in der Hochfrequenzvideomikroskopie [4]. Die Identifizierung zusätzlicher genetischer Defekte, die PCD-Varianten ohne assoziierten Situs inversus zugrunde liegen, hat eine große klinische Bedeutung für die Verbesserung der genetischen und klinischen Diagnostik dieser Erkrankung. Diese ermöglicht eine verbesserte Beratung der betroffenen Familien.

geht es ihm gesundheitlich nach den Türkeiurlaube der Familie in den Sommerferien. Wir kontrollieren in circa 3-monatigen Abständen die Lungenfunktion: Bisher sind normale statische Lungenvolumina und eine geringe periphere Obstruktion zu beobachten. Zusätzlich wird bei den Vorstellungsterminen Sputum zur Untersuchung auf pathogene Keime gewonnen. Im Röntgen-Thorax und in der Sonografie der Lunge wurden zuletzt Veränderungen gesehen, die auf begin-

nende Bronchiektasien hindeuten könnten. Im Verlauf ist deshalb zur genaueren Beurteilung eine weitere Bildgebung (Computertomografie/Magnetresonanztomografie) der Lunge geplant.

Literatur

1. Rieger C et al. Pädiatrische Pneumologie, Springer Verlag 2014, 307–12
2. Raid J, Wallmeier J, Hjejij R, Onnebrink G, Pennekamp P, Loges NT, Olbrich H, Häffner K, Dougherty GW, Omran H, Werner C. Ciliary beat pattern and frequency in genetic variants of primary ciliary dyskinesia. Eur Respir J 2014; 44(6): 1579–88
3. Noone PG et al. Primary Ciliary Dyskinesia. Textbook of Respiratory Disease in Dogs and Cats 2004; 8: 373–76
4. Olbrich H, Omran H et al. Recessive HYDIN Mutations Cause Primary Ciliary Dyskinesia without Randomization of Left-Right Body Asymmetry. Am J Hum Genet 2012; 91(4): 672–84
5. Ibañez-Tallon I, Heintz N, Omran H. To beat or not to beat: roles of cilia in development and disease. Hum Mol Genet 2003; 12 Spec No 1, R27–R35
6. Barbato A, Frischer T, Kuehni CE, Snijders D, Azevedo I, Baktai G, Bartoloni L, Eber E, Escribano A, Haarman E, Hesselmar B, Hog C et al. Primary ciliary dyskinesia: a consensus statement on diagnostic and treatment approaches in children. Eur Respir J 2009; 34: 1264–76
7. Brinkmann F. Primäre ziliäre Dyskinesie, Kinder- und Jugendmedizin 2015; 15:178-82
8. Nüßlein T, Brinkmann F, Ahrens P et al. Diagnostik der primären ziliären Dyskinesie. Monatsschr Kinderheilkd 2013; 161: 406–16



Dr. med. Melanie Gärtner
Katholisches Kinderkrankenhaus Wilhelmstift
Liliencronstraße 130
22149 Hamburg

Prof. Dr. Heymut Omran
Cand. Dr. rer. nat. Sandra Cindrić
Dr. Heike Olbrich

Allgemeine Pädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster

Prof. Dr. Bernd Dworniczak
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Münster

Prof. Dr. Matthias Kopp
Dr. Markus Weckmann

Sektion Kinderpneumologie und Allergologie, Campus Lübeck, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

Airway Research Center North (ARCN), Mitglied des Deutschen Zentrums für Lungenforschung (DZL)

Dr. Christoph Kemen
Dr. Joachim Lemke

Abteilung für Pädiatrie, Katholisches Kinderkrankenhaus Wilhelmstift

Interessenkonflikt

Die Autoren erklären, dass bei der Erstellung des Beitrags kein Interessenkonflikt vorlag.

Buchtip

Erwachsene nach onkologischer Therapie im Kindesalter – ein persönliches Vermächtnis

Wer sich jemals mit Onkologie im Kindes- und Jugendalter beschäftigt hat, kennt Peter Gutjahr. Über Jahrzehnte hinweg hat er diese Disziplin ausgehend von der Mainzer Universitäts-Kinderklinik mitgestaltet. Band 14 der Reihe „Pädiatrische Onkologie“ ist der letzte einer Serie, die von ihm im Shaker-Verlag publiziert wurde. Das Buch ist etwas Besonderes und sehr Persönliches. 17 Menschen, die im Alter von 1–14 Jahren im Zeitraum von 1958–1974 an Krebs erkrankt waren, wurden im Alter von 43–59 Jahren im Herbst 2015 zu einem Gespräch in die Nachsorgeambulanz eingeladen. Über Jahrzehnte war der Autor immer Ansprechpartner für diese Menschen bei ihren gesundheitlichen Fragen – und darüber hinaus. Diese Arbeit war sicher nicht immer einfach.

Inzwischen liegt die Rate der Langzeiteilungen in der pädiatrischen Onkologie bei 80%. Das war mal anders. 1967–1975 lagen die Ergebnisse bei nur etwa 30%. Neben einem kurzen geschichtlichen Abriss der Kinderkrebsdiagnostik und -therapie stehen persönliche Gespräche im inhaltlichen Mittelpunkt dieses Büchleins. Nicht alle 17 Patienten waren während der Einladung

gesund – teilweise als Folge ihrer Erkrankung und Therapie. Alle hatten aber über viele Jahre einen Beruf ausgeübt. Nicht alle gründeten eine Familie, aber einige wollten auch keinen Partner.

Dieses Buch ist ein kleines Vermächtnis eines empathischen Arztes, der über mehr als vier Jahrzehnte hinweg immer ein beratender und helfender Partner für zahlreiche krebskranke Patienten war. Vergleichbares wurde bislang nicht veröffentlicht.

Dr. Thomas Hoppen



Prof. Dr. med. Peter Gutjahr
Kinder, 1967–1975 an Krebs erkrankt – Mehr als 40 Jahre später im Gespräch
Band: 14 der Reihe: Pädiatrische Onkologie
Shaker Verlag, Herzogenrath 2016
ISBN 978-3-8440-4382-2
24,80 €