

Die Patientin lernte ich vor einigen Jahren kennen. Die damals Ende 40-jährige litt schon lange unter zunehmender Luftnot. Ihre Atemstörung war ungewöhnlich deutlich ausgeprägt. Die Frau zeigte unbewusst ein typisches Vermeidungsverhalten: Erst auf Nachfrage fiel ihr auf, dass sie vermehrte körperliche Bewegung im Alltag wenn möglich umging – und etwa seit Jahren den Fahrstuhl statt die Treppen nahm. Sonst hatte sie keine Beschwerden.

In unsere Abteilung kam sie mit einem auffälligen Computertomografie-Befund der Lunge. Wir sollten einen bösartigen Tumor ausschließen. Die Patientin hatte sich in den vergangenen Jahren mehrfach bemüht, die Ursache der Beschwerden in verschiedenen Praxen abklären zu lassen. Immer wieder war die übliche Diagnostik bei häufigen Atemwegserkrankungen durchgeführt und nichts Auffälliges gefunden worden. Auch das Herz war in Ordnung gewesen. Die Kollegen hatten immer wieder Asthmaspray verschrieben. Doch das hatte nicht geholfen.

Als sich die Luftnot weiter verschlimmerte, ging die Frau erneut zum Lungenfacharzt. Er stellte erstmals chronische Veränderungen der Lungenfunktion fest. Im Röntgenbild erschien das Lungengewebe zudem sehr transparent. In der Computertomografie war dann nicht mehr zu übersehen, dass etwas nicht stimmte: Über das gesamte Organ sah man Hinweise auf ein fortgeschrittenes Lungenemphysem. Dabei überdehnen die Lungenbläschen und werden zerstört – die Lunge sieht aus wie aufgebläht. Meist ist Rauchen der Grund. Doch die Patientin hatte nie geraucht. Nun sollten wir die Sache weiter abklären.

Wir führten zusätzliche Untersuchungen durch: Während einer Lungenspiegelung entnahmen wir Lungengewebe und ließen es in der Spezialpathologie untersuchen.

Die Gewebeprobe ergab keinen klaren Befund. Der nächste Schritt war eine Thorakoskopie. Im Unterschied zur Lungenspiegelung gelangten wir dabei mit Instrumenten und einer Kamera nicht über die Luftröhre in das Organ, sondern durch einen kleinen Schnitt in der Brustwand. Die Untersuchung der Gewebeprobe zeigte glatte Muskelzellen an Stellen, wo diese nicht hingehören. Die Zellen sahen ungewöhnlich aus, sie passten nicht in ein normales Lungenbild. Was das bedeutete,

wussten wir noch nicht. Einen bösartigen Tumor aber konnten wir ausschließen.

Nun stellten wir die Krankheitsgeschichte in der interdisziplinären Fallkonferenz vor. Unsere Klinik ist auch Referenzzentrum für seltene Erkrankungen – unter den Thoraxchirurgen, Lungenfachärzten, Lungenkrebspezialisten, Radiologen und Pathologen kam in der Besprechung ein Verdacht auf: Lymphangioliomyomatose (LAM). Der Pathologe untersuchte die Gewebeprobe genetisch und immunhistologisch – und sicherte die Diagnose. Die LAM gehört zu den seltenen Lungenerkrankungen: Sie entsteht durch einen spontan erworbenen oder vererbten Gendefekt – und führt zu überschießenden Wucherungen glatter Muskelzellen in Lymphgefäßen und Bronchialwegen. Gesundes Lungengewebe wird so zerstört. Betroffen sind fast ausschließlich Frauen, in Deutschland gibt es geschätzt 200 bis 240 Patientinnen. Obwohl die LAM extrem selten ist, kann sie behandelt werden. Das Medikament Rapamycin hemmt einen speziellen Signalweg, der das Zellwachstum fördert und bei LAM überaktiv ist. Das Immunsuppressivum ist aus der Transplantationsmedizin bekannt. Studien belegen, dass es bei der LAM das ungehemmte Zellwachstum unterdrückt und den Abfall der Lungenfunktion bremst. Auch bei unserer Patientin wirkte die Arznei, die wir im Rahmen eines individuellen Heilversuchs verordnet haben. Sie nimmt es nun seit mehreren Jahren. Die Lunge hat sich seitdem nicht weiter verschlechtert. Die Frau steht zwar weiterhin auf der Liste für eine Lungentransplantation. Wir hoffen aber, dass diese nie nötig werden wird. ✦

DIE DIAGNOSE



Fahrstuhl statt Treppe

Eine Frau kommt immer leichter außer Atem. Asthmasprays helfen nicht.

Spezialisten finden den seltenen Grund



Diese Woche: **Professor Dr. Ardeschir Ghofrani**, Direktor der Abteilung Allgemeine Pneumologie, ärztlicher Geschäftsführer Kerckhoff-Klinik, Bad Nauheim

Die Diagnose gibt es auch zum Hören: Der gleichnamige Podcast mit stern-Redakteurin Dr. Anika Geisler erscheint alle zwei Wochen – auf Audio Now (www.audionow.de), der neuen Plattform der Bertelsmann Content Alliance, und auf Spotify und iTunes. Die Bücher mit jeweils 80 rätselhaften Patientengeschichten, „**Die Diagnose**“ und „**Die Diagnose – neue Fälle**“, sind erschienen bei Penguin, je 256 Seiten, 10 Euro