

KF-1.11 Spontanpneumothorax bei einer jungen Frau mit Lymphangioliomyomatose der Lunge im Rahmen einer tuberösen Sklerose

U. Gündogar¹, M. Rudolph¹

¹Klinikum München Schwabing

Notfallmäßige Vorstellung 30 jährigen Frau ungarischer Herkunft. Sie berichtet über seit mehreren Tagen bestehendem Husten und rechts thorakalen Schmerzen, auffälliger Hautausschlag, seit frühester Kindheit bekannt.

Im Röntgen Spannungspneumothorax rechts mit Totalatektase der rechten Lunge, Anlage einer Thoraxdrainage. Im CTT zeigen sich disseminierte zystische Läsionen in beiden Lungenflügeln mit diffuser milchglasartiger Trübung. In den angeschnittenen Anteilen des Abdomens Verdacht auf ein Angiomyolipom der Niere. Insgesamt mit einer Lymphangioliomyomatose beziehungsweise mit einer Tuberösen Sklerose zu vereinbarenden Befund..

Es stellte sich im weiteren Verlauf heraus, dass die Patientin als junges Mädchen an Krampfanfällen gelitten hat. Ihre Schwester habe vor einigen Jahren wohl einen Kleinhirntumor gehabt welcher operativ entfernt worden ist. Da die Patientin selbst Mutter ist klärten wir sie bzgl. des autosomal dominanten Erbganges der Erkrankung auf und empfahlen eine Vorstellung in der Spezialambulanz für Tuberöse Sklerose der LMU München.

Die Lymphangioliomyomatose der Lunge ist eine Erbkrankheit welche Lunge und Mediastinum betrifft. Die Prävalenz liegt bei 1:1000000. Sie tritt fast ausschließlich bei Frauen auf. Die Mehrzahl der Erkrankungen tritt isoliert auf, 40% sind mit einer Tuberösen Sklerose assoziiert. Lungenüberblähung mit konsekutiver Erhöhung der Totalkapazität, Luftnot und Thoraxschmerzen. Im Verlauf kann es zu einem Chylo-, Pneumo- oder Hämatothorax kommen. Eine Diagnose lässt sich mit Hilfe der Computertomographie oder einer Lungenbiopsie stellen. Ein Teil kann eine abdominelle Lymphadenopathie oder Angiomyolipome der Nieren haben. Die Therapie mit Medroxy Progesteron zeigt nicht bei allen Patienten einen Stillstand der Erkrankung. Laut Studien können gute Erfolge mit Sirolimus bewirkt werden. Ultima Ratio ist eine Lungentransplantation.

Die Tuberöse Sklerose (Syn.: Bourneville-Pringle-Syndrom) ist eine zu den Phakomatosen zählende Erkrankung mit autosomal dominantem Erbgang, hohe Spontanmutationsrate. Die klassische Trias ist: Adenoma sebaceum, Epilepsie und geistige Retardierung. Neben einer symptomatischen Therapie, bei epileptischen Anfällen, sollen präventive Maßnahmen und operative oder interventionelle Eingriffe als Sekundär bzw. Tertiärprophylaxe erfolgen, sowie eine Anbindung an ein Zentrum.