

Sekundärer Spontanpneumothorax bei einer Patientin mit tuberöser Hirnsklerose mit Lungen- und Nierenbeteiligung

P. Fuchs, F. Furger

Medizinische Klinik,
SRO Spital Niederbipp

Korrespondenz:
Dr. med. Peter Fuchs
Doktorsträssli 5a
CH-4704 Niederbipp

fuchs-kipfer@bluewin.ch

Fallbeschreibung:

Die 38jährige Patientin leidet seit ihrem ersten Lebensjahr unter epileptischen Anfällen bei bekannter tuberöser Hirnsklerose (Bourneville-Pringle). Es bestehen Hinweise für eine positive Familienanamnese. Sie verspürte zu Hause plötzlich Atemnot mit Erstickungsgefühl. Der notfallmässig beigezogene Hausarzt traf eine zyanotische Patientin mit obstruktivem Aus-

kultationsbefund an, worauf er sie mit der Ambulanz ins Spital einwies.

Bei Eintritt war die geistig retardierte Patientin tachydyspnoeisch. Auskultatorisch fand man ein verlängertes Exspirium mit trockenen Nebengeräuschen. Das Atemgeräusch rechts war abgeschwächt und der Klopfeschall hypersonor. Des weiteren fand man die für ihre Grundkrankheit typischen Befunde eines Adenoma sebaceum, unguale Fibrome, pflastersteinartige Hautveränderungen lumbosakral (shagreen patches) und Naevi albi. Trotz Sauerstoffgabe von 6 L/min zeigte sich eine respiratorische Partialinsuffizienz (pO_2 52 mm Hg, pCO_2 39 mm Hg, pH 7,37, O_2 -Sättigung 85,7%). Die übrigen Laborwerte lagen im Normbereich, insbesondere normale Nierenfunktionsparameter, Leberfermente und Elektrolyte. Im Thorax-Röntgen fand man einen Mantelpneumothorax rechts und eine hochgradige, vorwiegend interstitielle und basal-betonte Pneumopathie beidseits mit feinnodulärem und andeutungsweise retikulärem Muster (Abb. 1). Die «high-resolution»-Computertomographie der Lunge zeigte eine generalisierte interstitielle Pneumopathie mit apikal zystischen Erweiterungen und gegen kaudal mehr diffusen interstitiellen Mikronoduli (Abb. 2). Sonographisch fanden wir in beiden vergrößerten Nieren neben multiplen, gut begrenzten echodichten, auch echoarme Raumforderungen. Die Computertomographie zeigte in den Nieren ebenfalls inhomogene Raumforderungen mit Fettkomponenten (Abb. 3).

Unter konservativer Behandlung resorbierte sich der Pneumothorax wieder. Zur Behandlung der obstruktiven Lungenerkrankung haben wir zur bronchospasmolytischen Inhalationstherapie mit Beta-2-Stimulantien initial ein systemisches und später ein topisches Glukokortikosteroid dazugegeben. Trotz behobener Bronchoobstruktion persistierte aufgrund der Lungenerkrankung eine mittelschwere respiratorische Partialinsuffizienz, so dass insbesondere mit Nachweis von schweren, nächtlichen Sauerstoffdesaturationen eine Sauerstoffheimthera-

Abbildung 1.

Thorax ap liegend. Mantelpneumothorax rechts und hochgradige, vorwiegend interstitielle und basal-betonte Pneumopathie beidseits mit feinnodulärem und andeutungsweise retikulärem Muster.



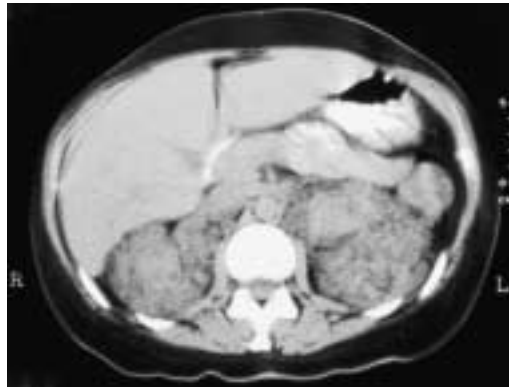
Abbildung 2.

Thorax-CT (high-resolution). Generalisierte interstitielle Pneumopathie mit zystischen Erweiterungen und diffusen interstitiellen Mikronoduli.



Abbildung 3.

Abdomen-CT. Inhomogene Raumforderungen mit Fettkomponenten in beiden vergrösserten Nieren, vereinbar mit renalen Angiomyolipomen.



pie installiert werden musste. Auf eine weitere Abklärung der renalen Pathologien verzichteten wir auf Wunsch der Patientin. Wir empfahlen deshalb regelmässige Kontrollen mittels Computertomographie oder Sonographie.

Kommentar

Die tuberöse Hirnsklerose ist charakterisiert durch die typische Symptomentrias von Hautveränderungen, epileptischen Anfällen und intellektueller Retardierung. In einem Teil der Fälle tritt die Erkrankung familiär gehäuft mit autosomal-dominantem Erbgang auf, die restlichen Erkrankungsfälle werden als sporadische Neumutationen aufgefasst. Sowohl Mutationen im Bereich des Chromosoms 9q (TSC1) als auch 16q (TSC2) sind mit der tuberösen Hirnsklerose assoziiert. Die TSC-Gene werden als Tumorsuppressor-Gene betrachtet und Mutationen führen wahrscheinlich zu einer abnormalen Differenzierung und Proliferation von Zellen mit Ausbildung von multiplen Hamartomen in verschiedenen Geweben [1]. Entsprechend findet man neben den kortikalen und subependymalen Knoten kutane Läsionen, Rhabdomyome des Herzens, Läsionen der Retina und Angiomyolipome der Nieren und Nebennieren. Ebenso können Leber und Pankreas mitbetroffen sein.

Die oben beschriebene Pneumopathie mit zystischen und nodulären Veränderungen ist typisch für die sehr selten auftretende Lungenbeteiligung bei tuberöser Sklerose [2]. Die Inzidenz beträgt wahrscheinlich 1–2%. Dyspnoe und der in

unserem Fall aufgetretene Pneumothorax sind die häufigsten Symptome [3]. Grundsätzlich sind zwei histologisch differenzierte Krankheiten möglich: die pulmonale Lymphangioliomyomatose (LAM) und die multifokale mikronoduläre pneumozytäre Hyperplasie (MMPH). Radiologisch sind diese zwei interstitiellen Pneumopathien nicht zu unterscheiden.

Eine gesicherte spezifische Behandlung ist weder für die LAM noch für die MMPH bekannt. Therapeutisch stehen symptomatische Massnahmen im Vordergrund.

Die Hirn- und Nierenbeteiligung ist die häufigste Affektion der tuberösen Hirnsklerose. Die renale Pathologie ist die führende Todesursache bei der tuberösen Hirnsklerose und sollte deshalb immer gesucht werden. Bei der renalen Beteiligung findet man drei Tumortypen: Angiomyolipome (benigne Tumoren bestehend aus glatten Muskelzellen, Fettzellen und Gefässen), epitheliale Zysten und weniger häufig maligne Tumoren [4]. Die normalerweise bilateralen renalen Angiomyolipome bei der tuberösen Hirnsklerose sind mit den renalen Veränderungen bei der LAM vergleichbar. Als Manifestationen findet man in Abhängigkeit der Grösse Flankenschmerzen, Hämaturie und als häufige Komplikation spontane oder posttraumatische perirenale Blutungen. Zur Diagnostik stehen die Sonographie, die Computertomographie, respektive MRI und die selektive renale Angiographie zur Verfügung. Die in unserem Fall sonographisch und computertomographisch gefundenen heterogenen Pathologien und der Nachweis von Fettkomponenten sind mit renalen Angiomyolipomen vereinbar. Das radiologische Bild ist variabel und der Nachweis von Fettkomponenten ist typisch [5]. Bei der Behandlung der renalen Affektionen gibt es drei Möglichkeiten: konservatives Vorgehen, Embolisierung und partielle oder totale Nephrektomie. Symptome und Grösse der Läsion determinieren die Wahl der Behandlung. Prognostisch ist wegen der möglichen Entartung der subependymalen Knoten zu Riesenzellastrozytomen, einer zunehmenden respiratorischen Insuffizienz und einer terminalen Niereninsuffizienz, respektive Ausbildung maligner Nierentumoren mit einer deutlich reduzierten Lebenserwartung zu rechnen.

Literatur

- 1 Maruyama H, Ohbayashi C, Hino O, Tsutsumi M, Konishi Y. Pathogenesis of multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia an lymphangioliomyomatosis in tuberous sclerosis and association with tuberous sclerosis genes TSC1 and TSC2. *Pathol Int* 2001;51:585–94.
- 2 Franz DN, Brody A, Meyer C, Leonard J, Chuck G, Debora S, et al. Mutational and radiographic analysis of pulmonary disease consistent with lymphangioliomyomatosis and micronodular pneumocyte hyperplasia in women with tuberous sclerosis. *Am J Respir Crit Care Med* 2001; 164:661–8.
- 3 Castro M, Shepherd CW, Gomez MR, Lie JT, Ryu JH. Pulmonary tuberous sclerosis. *Chest* 1995;107:189–95.
- 4 Neumann HP, Schwarzkopf G, Henske EP. Renal angiomyolipomas, cysts, and cancer in tuberous sclerosis complex. *Semin Pediatr Neurol* 1998;5:269–75.
- 5 Ousehal A, Essodegui F, Kadiri R. Renal angiomyolipoma imaging: report of 9 cases. *Ann Urol (Paris)* 2001; 35:84–92.