

Physiotherapie bei Primärer Ciliärer Dyskinesie (PCD)

Physiotherapy in Primary Ciliary Dyskinesia



Autoren

Christina Krämer¹, Jasmin Flock², Birgit Borges-Lücke³, Johanna Raidt^{4,5}, Felix C. Ringshausen^{5,6,7}

Institute

- 1 Zentrale Einrichtung Therapeutische Gesundheitsberufe, Universitätsklinikum Münster, Münster, Deutschland
- 2 Praxis für Klein & Groß, Physiotherapie Kirbach, Duisburg, Deutschland
- 3 Praxis Borges-Lücke, Physiotherapie im Haus Schützengel, Hannover, Deutschland
- 4 Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster, Münster, Deutschland
- 5 European Reference Network on Rare and Complex Respiratory Diseases (ERN-LUNG), Frankfurt am Main, Deutschland
- 6 Klinik für Pneumologie und Infektiologie, Medizinische Hochschule Hannover (MHH), Hannover, Deutschland
- 7 Biomedical Research in End-Stage and Obstructive Lung Disease (BREATH), Deutsches Zentrum für Lungenforschung (DZL), Hannover, Deutschland

Schlüsselwörter

Primäre Ciliäre Dyskinesie, Physiotherapie, Sekretretention, Sekretmanagement, muko-obstruktive Atemwegserkrankung

Key words

Primary ciliary dyskinesia, physical therapy, secretion retention, secretion management, muco-obstructive lung disease

eingereicht 7.4.2024

akzeptiert nach Revision 12.12.2024

online publiziert 1.4.2025

Bibliografie

Pneumologie 2025; 79: 577–584

DOI 10.1055/a-2502-8151

ISSN 0934-8387

© 2025. The Author(s).

This is an open access article published by Thieme under the terms of the Creative Commons Attribution-NonDerivative-NonCommercial License, permitting copying and reproduction so long as the original work is given appropriate credit. Contents may not be used for commercial purposes, or adapted, remixed, transformed or built upon. (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)

Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14,
70469 Stuttgart, Germany

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. Felix C. Ringshausen, Klinik für Pneumologie und Infektiologie, Medizinische Hochschule Hannover (MHH), Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover, Deutschland
Ringshausen.Felix@mh-hannover.de

Zusatzmaterial finden Sie unter
<https://doi.org/10.1055/a-2502-8151>.

ZUSAMMENFASSUNG

Die Primäre Ciliäre Dyskinesie (PCD) ist eine Multisystemerkrankung, die durch eine Dysfunktion motiler Zilien entsteht. Charakteristisch ist eine chronische Sekretretention der oberen und unteren Atemwege, die zu einer destruierenden Lungenerkrankung mit Ausbildung von Bronchiektasen führt. Es gibt kaum evidenzbasierte Therapien für Patientinnen und Patienten mit PCD, die meisten Behandlungskonzepte sind an andere Atemwegserkrankungen angelehnt oder beruhen auf der Meinung von Expertinnen und Experten. Der vorliegende Artikel befasst sich mit der physiotherapeutischen Versorgung von Menschen mit PCD und gibt eine Übersicht über Empfehlungen aus der vorhandenen Literatur sowie über langjährige Erfahrung in der physiotherapeutischen Behandlung von Patientinnen und Patienten mit PCD. Da es aktuell keine kurative Therapie für die PCD gibt, ist die symptomatische Behandlung mit dem Fokus auf dem Sekretmanagement von großer Bedeutung. Diese umfasst v. a. Inhalation, Sekretmobilisation, körperliche Aktivität und die gezielte Verwendung von Hilfsmitteln sowie Rehabilitation. Eine Anleitung und Steuerung der Physiotherapie sollten nach Möglichkeit durch speziell ausgebildete Therapeutinnen und Therapeuten erfolgen.

ABSTRACT

Primary ciliary dyskinesia (PCD) is a multisystem disease caused by dysfunction of motile cilia. It is characterized by chronic mucus retention of the upper and lower airways. This results in a destructive lung disease with the development of bronchiectasis. There are a very few evidence-based therapies for patients with PCD. Most treatment concepts are based on other respiratory diseases or expert opinion. This article is about the physiotherapy care of patients with PCD and provides an overview of recommendations from the current literature as well as many years of experience in the

physiotherapy treatment of patients with PCD. Currently, no curative therapy for PCD exists. Symptomatic treatment with a focus on mucus management is relevant. This includes inhalation, mobilization of mucus, physical activity

and the targeted use of medical aids for chest clearance as well as rehabilitation. Whenever possible, specialized therapists should provide guidance for physiotherapy.

Bei der Primären Ciliären Dyskinesie (PCD) handelt es sich um eine seltene angeborene Multisystemerkrankung, die durch eine Dysfunktion motiler Zilien charakterisiert ist. Wenn zusätzlich ein Situs inversus vorliegt, wird von einem Kartagener Syndrom gesprochen [1]. Es handelt sich um eine genetisch und dementsprechend auch klinisch heterogene Erkrankung, die im Zusammenhang mit Mutationen in mittlerweile mehr als 50 Genen steht und die sich an mehreren Organsystemen manifestieren kann. Eine umfassende Übersicht zu Klinik, Diagnostik und Therapie der PCD gibt der aktuelle deutschsprachige Artikel von Raidt und Kollegen [2]. Im Vordergrund steht eine mukobstruktive Atemwegssymptomatik, da es durch die Dysfunktion der multiplen motilen Zilien des Atemwegsepithels zu einer verminderten mukoziliären Reinigung kommt. Diese umfasst Symptome der oberen Atemwege wie Rhinitis, Rhinorrhö, Nasenpolypen und/oder Sinusitis [3]. Im Gegensatz zur oberen Atemwegssymptomatik bei Mukoviszidose geht diese bei Betroffenen mit PCD häufig mit (rezidivierender oder chronischer) Otitis media (mit und ohne Paukenergüssen), Schallleitungsschwerhörigkeit und der Einlage von Paukenröhrchen (in der Vorgeschichte) einher [3–5]. Die Symptomatik der unteren Atemwege äußert sich u. a. durch Husten, Sekretretention, rezidivierende Infektionen und Bronchiektasen [3]. In verschiedenen Studien konnte gezeigt werden, dass in Kohorten, die Patientinnen und Patienten mit Bronchiektasen (unklarer Genese) beinhalten, häufig eine PCD zugrunde liegt [6–8]. Beim Neugeborenen kommt es häufig zu einem neonatalen Atemnotsyndrom [3]. Die PCD ist eine seltene Erkrankung mit einer geschätzten globalen Prävalenz von 1:7500 [9]. Aufgrund des klinisch variablen Erscheinungsbilds sowie der komplexen Diagnosestellung wird die PCD oft spät oder gar nicht diagnostiziert [10].

Der vorliegende Artikel gibt eine Übersicht über die physiotherapeutischen Behandlungsmöglichkeiten. Es gibt nahezu keine evidenzbasierten Therapieempfehlungen [11–13]. Das physiotherapeutische Management der PCD ist daher angelehnt an die Behandlung anderer Atemwegserkrankungen und beruht auf der Meinung von Expertinnen und Experten [12]. Dieser Artikel beinhaltet eine Zusammenfassung der vorhandenen Literatur und der Erfahrungen der Autorinnen und des Autors. Zusätzlich werden in diesem Artikel die Rahmenbedingungen für die physiotherapeutische Behandlung der PCD dargestellt.

Physiotherapeutische Versorgung

Patientinnen und Patienten mit PCD sollten von einem multiprofessionellen Team versorgt werden [11, 14, 15]. Zu diesem Team gehören u. a. Physiotherapeutinnen und -therapeuten [14, 15]. In einigen pädiatrischen Behandlungszentren in Europa, Israel und der Türkei wurde erhoben, wie Patientinnen und Patienten

mit PCD bisher physiotherapeutisch versorgt wurden. Bei 78% der Betroffenen wurden Therapien zur Reinigung der Atemwege und bei 28% körperliches Training in die Versorgung miteinbezogen [16]. In einer Empfehlung wurden die Unterstützung der Sekretclearance durch Maßnahmen zur Sekretmobilisation sowie die Verbesserung der Atemregulation und körperlichen Fitness als physiotherapeutische Ziele aufgezählt [11]. Dabei handelt es sich um relevante Ziele, um den Gesundheitszustand der Patientinnen und Patienten mit PCD zu erhalten oder zu verbessern. In einer Querschnittsstudie aus der Schweiz wurden anhand eines Fragebogens u. a. die körperliche Aktivität und die angewandten atemphysiotherapeutischen Techniken bei Patientinnen und Patienten mit PCD untersucht. Eine professionelle physiotherapeutische Behandlung erhielten 75% der minderjährigen, aber nur 30% der erwachsenen Teilnehmenden [15]. Dieses Versorgungsdefizit, v. a. bei Erwachsenen, dürfte auch auf Deutschland und die meisten anderen Länder Europas zutreffen [17]. Bei der Querschnittsuntersuchung führten die eingeschlossenen Patientinnen und Patienten eine Reinigung der oberen und unteren Atemwege mithilfe einer Kochsalzinhalation durch [15]. Die Inhalation stellt im Therapieprozess einen wichtigen Bestandteil zur Sekretolyse dar. Mittels einer Crossover-Studie wurde die Inhalation von isotoner und hypertoner Kochsalzlösung bei Patientinnen und Patienten mit PCD untersucht. In der Interventionsgruppe konnte beim Inhalieren von hypertoner Kochsalzlösung eine Reduktion von Thoraxschmerzen und respiratorischen Symptomen erreicht werden [16]. Die Inhalation im Handlungsfeld der Atemphysiotherapie bedarf einer medizinischen Verordnung des zu inhalierenden Medizinprodukts, einer Auswahl des dafür geeigneten Verneblers und einer eingehenden Schulung, die eine effektive Deposition, durch tiefe Einatmung mit anschließender Pause vor der Ausatmung, optimieren kann. Physiotherapeutinnen und -therapeuten können bei der Auswahl des geeigneten Geräts und der Anwendungsschulung fachlich unterstützen (s. **Zusatzmaterial**). Zudem kann durch die Inhalation für die oberen Atemwege eine effektivere Reinigung erreicht werden. Bei der Querschnittsuntersuchung wurden für die Reinigung der oberen Atemwege zusätzlich Naseputzen und Nasenduschen angegeben [15]. Nasenduschen stellen eine gute Möglichkeit zur Reinigung der oberen Atemwege dar. Bei Kindern ab 3 Jahren kann die Anwendung einer elektrischen Nasendusche erfahrungsgemäß erleichternd sein.

Hinsichtlich der unteren Atemwege wurden weitere Techniken wie z. B. die autogene Drainage oder die Ausatmung gegen einen positiven Widerstand (Positive Expiratory Pressure, PEP) benannt [15]. Als Atemhilfsmittel wurde anamnestisch am häufigsten der Flutter verwendet [15]. In einer deskriptiven Studie wurden die angewandten Interventionsmöglichkeiten bei PCD untersucht. Die Patientinnen und Patienten gaben an, Techni-

ken zur Reinigung der Atemwege wie die autogene Drainage oder oszillierende PEP oder PEP-Masken sowie manuelle Techniken anzuwenden [18]. In einer Querschnittsstudie gaben außerdem mehr als die Hälfte der Teilnehmenden an, körperlich aktiv zu sein. Sport bzw. körperliche Aktivität und eine professionelle Atemphysiotherapie sind wichtige Säulen der Behandlung bei PCD [15].

Erste Interventionsstudien dienten zur Untersuchung physiotherapeutischer Techniken bei PCD [19, 20].

In einer Cross-over-Studie wurden die posturale Drainage, Perkussionen und Vibrationen mit dem Einsatz der hochfrequenten Vibrationsweste bei Patientinnen und Patienten mit PCD verglichen. Beide Interventionsmöglichkeiten waren effektiv und erzielten eine signifikante Verbesserung der Lungenfunktion. Die posturale Drainage, Perkussionen und Vibrationen führten zu einer Verbesserung der relativen Einsekundenkapazität (FEV_1) von 73 zu 79 % ($p=0,001$), der forcierten Vitalkapazität (FVC) von 77 zu 82 % ($p=0,002$) und des expiratorischen Spitzenflusses (PEF) von 74 zu 83 % ($p=0,001$). Nach den Behandlungseinheiten mit der hochfrequenten Vibrationsweste stieg die FEV_1 von 71 auf 77 % ($p=0,001$), die FVC von 75 auf 80 % ($p=0,002$) und der PEF von 71 auf 78 % ($p=0,002$). Es bestanden keine signifikanten Unterschiede zwischen den beiden Interventionsgruppen. Die Teilnehmenden bewerteten die hochfrequente Vibrationsweste jedoch als komfortabler. Eine dauerhafte individuelle Therapie bei PCD ist erforderlich. Die Vibrationsweste stellt demnach eine Behandlungsmöglichkeit bei niedriger Adhärenz dar [20]. Obwohl sich die Vibrationsweste in dieser Studie als komfortabler herausstellte, gibt es auch Patientinnen und Patienten, die den starken Anpressdruck der Weste als unangenehm empfinden. Das aktive Selbstmanagement der Patientinnen und Patienten in der physiotherapeutischen Behandlung hat hinsichtlich der Förderung der Eigenaktivität einen großen Stellenwert und ist mit der passiven Anwendung der Weste weniger gegeben. In einer weiteren Cross-over-Studie wurden die posturale Drainage, Vibrationen und Perkussionen sowie die Verwendung des Positive-Expiratory-Pressure(PEP)-Geräts Acapella bei Patientinnen und Patienten mit PCD untersucht [19]. Nach beiden Interventionszeiträumen konnte eine Verbesserung der Lungenfunktion erreicht werden. Die Therapie mit dem Acapella führte zu statistisch signifikanten Verbesserungen, u. a. in einem Anstieg der FEV_1 von 75 auf 78 % ($p=0,018$). Der maximale expiratorische Fluss (MEF_{25-75}) stieg von 63 auf 67 % ($p=0,016$) und der PEF stieg von 69 auf 74 % ($p=0,020$). Bei der Therapie mittels der posturalen Drainage, Vibrationen und Perkussionen zeigte sich nur eine signifikante Verbesserung der FVC. Die Teilnehmenden empfanden das Acapella als komfortabler. Dies könnte die Adhärenz der Patientinnen und Patienten mit PCD fördern sowie einen positiven Einfluss auf das Langzeitoutcome haben [19]. Allgemein gilt es festzuhalten, dass die Anwendung von PEP-Geräten zur Stabilisation der Atemwege beiträgt sowie zur Sekretmobilisation dient. Es wird davon ausgegangen, dass der Oszillationsindex relevant ist. Bei oszillierenden PEP-Geräten mit einem höheren Oszillationsindex liegen eine höhere Flussamplitude und -frequenz vor. Es wird vermutet, dass dies zu einer effektiveren Sekretmobilisation führt [21]. Es gibt vielfältige (oszillierende)

PEP-Geräte mit diversen Funktionen. Dies sollte bei der Verordnung eines Atemhilfsmittels beachtet werden [22]. Der Einsatz von Atemhilfsmitteln bei atemphysiotherapeutischen Techniken mit und ohne Oszillation kann die mukoziliäre Reinigung effektiv unterstützen. Eine individuelle Testung und fachliche Beratung mit Schulung des Geräts ist zu empfehlen. Berücksichtigt werden sollten die individuellen Präferenzen der Patientinnen und Patienten sowie Alter, Ziel und Praktikabilität.

Es gilt festzuhalten, dass bisherige Interventionsstudien aus der Türkei stammen [19, 20]. Wohingegen die Querschnittsuntersuchung in der Schweiz [15] und die deskriptive Studie in Italien [18] entstanden sind. Infolgedessen ist erkenntlich, dass länderspezifische Unterschiede bei der Behandlung der PCD vorliegen. In Deutschland werden z.B. seltener Perkussionen ausgeführt. Dahingegen stellen diese einen Bestandteil der atemphysiotherapeutischen Versorgung in der Türkei dar [20]. In einem Erfahrungsbericht wurde berichtet, dass von der Verwendung von Perkussionen abgesehen wird, da diese nicht an den Atemrhythmus der Patientinnen und Patienten anpassbar sind und zu einem unproduktiven Hustenreiz führen können [23]. Sowohl in der Schweiz als auch in Italien wird u. a. die autogene Drainage als Maßnahme zur Sekretmobilisation angegeben. Mithilfe der Interventionsstudien [19, 20] konnte eine Verbesserung einzelner Lungenfunktionswerte erzielt werden. Die Maßnahmen aus der Schweiz und Italien wurden bisher noch nicht im Rahmen von Interventionsstudien bei Patientinnen und Patienten mit PCD untersucht. Nichtsdestotrotz können durch die Atemphysiotherapie positive Auswirkungen erzielt werden.

Physiotherapieinhalte und -maßnahmen

Die Inhalte und Maßnahmen der Physiotherapie bei PCD sind für Patientinnen und Patienten individuell und sollten die Förderung der Partizipation und Aktivität im Alltag berücksichtigen. Als Basistherapie lassen sich außerdem die autogene Drainage, therapeutische Körperstellungen und die Förderung der kardiopulmonalen Ausdauerfähigkeit als regelmäßig empfohlene Maßnahmen bei Patientinnen und Patienten mit PCD festhalten.

Folglich sind Überschneidungen und Unterschiede hinsichtlich der physiotherapeutischen Techniken aus der Literatur und den Erfahrungen erkenntlich. Die Inhalation [16], die autogene Drainage [15, 18] sowie die körperliche Fitness [15] wurden bereits in der Literatur erwähnt und stellen wichtige Interventionen in der Behandlung der PCD dar.

Reinigung durch Husten

Patientinnen und Patienten mit PCD haben i. d. R. eine gute Hustenclearance. Die Funktionsstörung der Zilien bedingt eine abnormale mukoziliäre Clearance bei der PCD [10]. Das Erlernen von Hustentechniken zur Reinigung der Atemwege ist erfolgversprechend. Das Sensibilisieren für den „richtigen Zeitpunkt“ des Hustens, die Wahrnehmung für die Lokalisation des Sekretes und das möglichst kurze und effektive Abhusten sollen einen quälenden und ineffektiven Husten verhindern. Der „richtige Zeitpunkt“ besteht, wenn das Sekret von den kleinen in die

► **Tab. 1** Respiratorisches System – Therapieziele und daraus resultierende Inhalte und Maßnahmen. * Ausatemverlängernde Pustespiele mit (körpereigenen) Stenosen, z. B. Ausatmen in den Handtunnel, die Lippenbremse oder mit der Verwendung von Einmalspielzeug zum einmaligen Gebrauch (Wattepusten durch Strohhalm; Hauchen an Spiegel; optische Darstellung des Ausatmens durch das Malen von Sonnenstrahlen, die die Länge der Ausatmung zeigen).

Therapieziel	Therapieinhalt	Maßnahmen
Ökonomisieren des Atmens durch Sekretclearance in den oberen und unteren Atemwegen	Inhalation für obere und untere Atemwege mit geeignetem Gerät	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Geräteschulung ▪ Erlernen der Inhalationstechnik ▪ Anwendung und Hygiene ▪ Elternanleitung und spielerische Inhalationstechnik
Ökonomisieren des Atmens durch Sekretclearance in den oberen und unteren Atemwegen	Sekretmobilisation und -elimination	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anbahnen, Anleiten und Unterstützen der auto-genen Drainage ▪ Einsatz von Atemhilfsmitteln ▪ Erarbeiten der therapeutischen Körperstellungen ▪ Erlernen von Hustentechniken mit und ohne Atemhilfsmittel ▪ aktive Pustespiele (unter Berücksichtigung hygienischer Aspekte)*
Erhalten und Verbessern der Ventilation und Perfusion der Lunge	Positionswechsel	<ul style="list-style-type: none"> ▪ atemvertiefende Maßnahmen wie z. B. Dehnungen und Vibrationen, Schüttelungen der Extremitäten in unterschiedlichen Ausgangsstellungen ▪ Erarbeiten der therapeutischen Körperstellungen
Erhalten der Thoraxmobilität	Mobilisieren thoraxumgebender Strukturen	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Weichteiltechniken ▪ Erarbeiten der therapeutischen Körperstellungen
Verwenden von Atemhilfsmitteln	Stabilisation der Atemwege und Sekretmobilisation	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Ermitteln und Anleiten eines geeigneten Atemhilfsmittels

► **Tab. 2** Sensomotorisches System – Therapieziele und daraus resultierende Inhalte und Maßnahmen.

Therapieziel	Therapieinhalt	Maßnahmen
Fördern der sensomotorischen Entwicklung bei Säuglingen und Kindern	Positionsanbahnung in Richtung Vertikalisierung und Wahrnehmung schulen	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Techniken auf neurophysiologischer Grundlage wie Bobath oder Vojta ▪ sensorische Integrationstherapie der Basissinne
Erhalten und Verbessern der körperlichen Fitness	Training motorischer Grundeigenschaften (mit und ohne Gerät) und Erhalten und Verbessern der kardiopulmonalen Belastbarkeit	Fördern von <ul style="list-style-type: none"> ▪ Kraft ▪ Ausdauer ▪ Mobilität ▪ Koordination ▪ Gleichgewicht ▪ Tiefensensibilität

großen Atemwege mobilisiert wurde. Dieser kann akustisch und palpatorisch von den Patientinnen und Patienten und Physiotherapeutinnen und -therapeuten erkannt werden, sodass dann effektiv abgehustet werden kann. Das Bewusstsein für die Wichtigkeit des Hustens sollte den Patientinnen und Patienten vermittelt werden, da das Vermeiden von Husten zu einer verstärkten Sekretretention führt und somit einen Nährboden für eine weitere Keimbesiedelung darstellen kann.

Weitere Therapiemaßnahmen

Die klinische Symptomatik steht bei der Auswahl der Therapieinhalte im Vordergrund. Im Folgenden handelt es sich um eine Auflistung von Therapieinhalten in Anlehnung an die Empfehlungen zur Atemphysiotherapie der Deutschen Atemwegliga [24] und aus eigener Erfahrung der Autorinnen und des Autors.

Es wird keinerlei Anspruch auf Vollständigkeit erhoben (► **Tab. 1**, ► **Tab. 2** und ► **Tab. 3**).

Therapieinhalte sind:

- Reinigen der Atemwege durch die Mobilisation des Sputums,
- Erhalten und Steigern der körperlichen Leistungsfähigkeit,
- Fördern der Atemregulation,
- Geräteschulung zur Inhalation und Anwendung von Atemhilfsmitteln,
- Mobilisation der thoraxumgebenden Gewebe,
- Unterstützen der sensomotorischen Entwicklung bei Kindern,
- Beraten und Anleiten.

Die folgenden Tabellen geben einen Überblick über mögliche Therapieziele und die daraus resultierenden Inhalte und Maßnahmen. Die Darstellung bezieht sich auf das „Neue Denkm-

► **Tab.3** Soziale emotionales System – Therapieziele und daraus resultierende Inhalte und Maßnahmen.

Therapieziel	Therapieinhalt	Maßnahmen
Lebensqualität erhalten	Alltag erleichtern	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Reihenfolge der Therapieinhalte festlegen ▪ Therapie und Therapiepausen ermöglichen ▪ spielerische Therapieaspekte erläutern ▪ Vermitteln von Bewegungsfreude ▪ Therapie in den Alltag einfließen lassen ▪ Therapievariationen anbieten ▪ Geräteschulung ▪ Elternanleitung ▪ Behandlungspläne erstellen ▪ Selbstmanagement stärken ▪ Adhärenz und Motivation fördern

dell“ von Antje Hüter-Becker [25]. Es ermöglicht eine ganzheitliche Sichtweise, in der die Patientin bzw. der Patient mit Symptomen und ihrer/seiner Lebensumwelt betrachtet wird. Es handelt sich um ein Theoriemodell zur Erklärung, Strukturierung und Ordnung von physiotherapeutischem Wissen und Handeln. Es verfolgt für Patientinnen und Patienten das Ziel der optimalen Gestaltung der Partizipation und die größtmögliche Selbstständigkeit am gesellschaftlichen Leben. Die Wirkorte der Therapie werden als System definiert und weisen darauf hin, dass die Betrachtung der Patientinnen und Patienten immer ein ganzheitlicher Ansatz zugrunde liegt und nicht nur die Funktion als solche beinhaltet [25].

Die hier dargestellten Wirkorte sind modifiziert und bündeln die in den folgenden Tabellen dargestellten Ziele, Inhalte und Maßnahmen der Physiotherapie bei PCD nach ihren Wirkorten.

1. Respiratorisches System (► **Tab. 1**)
2. Sensomotorisches System (► **Tab. 2**)
3. Soziale emotionales System (Aktivität und Teilhabe) (► **Tab. 3**)

Physiotherapie während des stationären Aufenthalts

Während eines stationären Aufenthalts, z. B. aufgrund einer Exazerbation, ist eine tägliche Physiotherapie zu empfehlen [14]. Die Behandlungsinhalte richten sich nach dem aktuellen atemphysiotherapeutischen Befund, der klinischen Symptomatik und den medizinischen Erhebungen (Anamnese, Diagnose, ärztliche Untersuchung). Ein intensives Sekretmanagement mit gezielter Inhalation und Physiotherapie kann in der Akutphase den Atem ökonomisieren und Patientinnen und Patienten zu mehr Aktivität und Teilhabe im Alltag verhelfen.

Physiotherapie im ambulanten Setting in der Klinikambulanz

Eine regelmäßige Vorstellung zur Evaluation des respiratorischen Managements durch Physio- oder Atemtherapeutinnen bzw. -therapeuten im Zusammenhang mit der regelmäßigen ärztlichen Kontrolluntersuchung wird in einigen spezialisierten Ambulanzen angeboten. Die Voraussetzung einer effizienten und individuellen Therapie ist ein gezielter Befund, der in regelmäßigen Abständen evaluiert werden sollte. Dieser

kann u. a. einen Belastungstest beinhalten, um die körperliche Leistungsfähigkeit der Patientinnen und Patienten einschätzen zu können. Erfahrungsgemäß eignen sich der 6-Minuten-Geh-test (6-MGT) sowie der Stair-Climb-Test (SC-Test) zur Evaluation der körperlichen Leistungsfähigkeit [11]. Ergänzend besteht die Möglichkeit der Durchführung einer Spiroergometrie durch die behandelnde Ärztin bzw. den behandelnden Arzt.

Die folgende Checkliste erläutert nach eigenen Erfahrungen die Themenschwerpunkte eines physiotherapeutischen Konsils in der pneumologischen Ambulanz:

- persönliche Daten mit Kontakt,
- Entbindung von der Schweigepflicht, um mit ambulanten Therapeutinnen und Therapeuten in Kontakt zu treten,
- aktuelle klinische Symptomatik,
- Aktivität im Alltag,
- Teilhabe im sozialen Umfeld,
- Therapiealltag mit Inhalation (Technikschulung, Geräteoptimierung, Reihenfolge der Inhalation, Verordnung empfehlen),
- Beratung und Anwendung von Atemhilfsmitteln,
- physiotherapeutische Maßnahmen (Durchführung zu Hause, in der Praxis – beraten und schulen),
- Atemtechniken (Sekret mobilisierend, atemerleichternd, atemvertiefend – beraten und schulen),
- Dyspnoe-Skala: modifizierte Medical Research Council (mMRC)-Skala oder BORG-Skala zur Selbsteinschätzung der Atmung und Belastung,
- 6-MGT oder SC-Test zur evaluierten Verlaufskontrolle der Belastbarkeit,
- Adhärenzsteigerung durch Formulieren eines gemeinsamen Ziels, Motivieren zur Therapie, Bestärken des Selbstmanagements und der individuellen Möglichkeiten.

Physiotherapie im ambulanten Setting in der Praxis

Die Diagnose PCD und Kartagener Syndrom sind noch nicht in den Listen für den langfristigen Heilmittelbedarf (LHB) bzw. besonderen Verordnungsbedarf (BVB) aufgeführt, die vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) verabschiedet werden. In den Heilmittelrichtlinien werden die Behandlungen daher auf eine Anzahl von 50 Einheiten (max. 6-mal/Verordnung) be-

grenzt [26]. Sollten nach Abschluss der erwähnten Höchstgrenze weitere Therapien nötig sein, darf die Ärztin bzw. der Arzt weiter verordnen. Um Regressforderungen zu vermeiden, muss eine Dokumentation erfolgen. Eine Pause ist daher nicht länger notwendig [26]. Um weitere Behandlungen abzusichern, besteht die Möglichkeit, einen Antrag auf einen LHB zu stellen. Dieser wird mit einer Kopie der Heilmittelverordnung zur Genehmigung an die zuständige Krankenkasse versendet. Sollte nach 4 Wochen kein abschlägiger Bescheid eingegangen sein, gilt die Behandlung als genehmigt [27]. I. d. R. erhalten die Versicherten einen Bescheid mit Nennung eines Zeitraums (mindestens 1 Jahr) für die Genehmigung des LHB. Nach Ablauf dieser Frist muss ein neuer Antrag gestellt werden, insofern der Heilmittelbedarf weiterbesteht. Diese Genehmigung muss sowohl der verordnenden Ärztin bzw. dem verordnenden Arzt als auch der behandelnden Physiotherapeutin bzw. dem behandelnden Physiotherapeuten in Kopie übergeben werden [27]. Die Verordnung sollte in Anlehnung an die vergleichbare Schwere der Erkrankung auf „KG-Muko“ ausgestellt werden [26]. Der Heilmittelkatalog sieht eine verpflichtende Regelbehandlungszeit von 60 Minuten für eine „KG-Muko-Behandlung“ vor. Das Heilmittel ist nicht mehr ausschließlich den Patientinnen und Patienten mit Mukoviszidose vorbehalten.

Zukünftig ist es wünschenswert, dass die Diagnosen PCD und Kartagener Syndrom wie z. B. die Mukoviszidose in die Diagnoseliste des LHB aufgenommen werden, um eine bestmögliche physiotherapeutische Versorgung der Patientinnen und Patienten zu gewährleisten.

Die Spezialisierung *Atemphysiotherapie* ist eine wichtige Zusatzqualifikation, um durch die Aneignung vertieften theoretischen und praktischen Wissens die Qualität der Therapie zu sichern. Eine Liste mit Therapeutinnen und Therapeuten, die über die Zusatzqualifikation *Atemphysiotherapie* verfügen, hilft bei der Therapeutinnen- bzw. Therapeutesuche und ist auf den Internetseiten der Deutschen Atemwegsliga und des Mukoviszidose e. V. einsehbar (Box).

ADRESSLISTEN VON PHYSIOTHERAPEUTINNEN UND -THERAPEUTEN MIT SPEZIALISIERUNG IN DER ATEMPHYSIOTHERAPIE (AUSWAHL)

<https://www.atemwegsliga.de/physiotherapeuten.html>

<https://www.muko.info/leben-mit-cf/adressen/physiotherapie>

Eine in Deutschland flächendeckende Versorgung mit spezialisierten Atemphysiotherapeutinnen bzw. -therapeuten ist nicht gegeben. Patientinnen und Patienten müssen häufig weite Wege auf sich nehmen, um spezialisierte Praxen aufzusuchen. Eine Zertifizierung der Fortbildungen zur Atemphysiotherapie existiert in Deutschland bisher nicht. Somit ist sie keine Voraussetzung für die Abrechnung einer atemphysiotherapeutischen Behandlung und die Behandlungsqualität damit nicht gesichert. Um die Qualität der Behandlungsinhalte dennoch zu erkennen, ist es für Patientinnen und Patienten und die verordnenden Ärztinnen und Ärzte wichtig, die Inhalte der Basistherapie zu

kennen und den individuellen Therapieverlauf gemeinsam mit den Therapeutinnen bzw. Therapeuten zu kommunizieren.

Physiotherapie während der Rehabilitation

Die Durchführung einer stationären Rehabilitation ist bei Patientinnen und Patienten mit PCD sinnvoll. Das Team sollte interdisziplinär sein und das Ziel der sozialen Teilhabe der Patientinnen und Patienten verfolgen. Fachärztinnen/-ärzte wie z. B. Pneumologinnen/Pneumologen, HNO-Ärztinnen/-Ärzte, spezifisch ausgebildete Pflegekräfte, Physiotherapeutinnen/-therapeuten, Sporttherapeutinnen/-therapeuten, Ernährungs- und Sozialberatende, Psychologinnen/Psychologen und Pädagoginnen/Pädagogen lassen ihre Fachexpertise mit individuellen Therapieangeboten einfließen und sollten im interdisziplinären Austausch sein. Physiotherapeutische Ziele sind u. a. der Ausbau der kardiorespiratorischen Ausdauerfähigkeit und die Vertiefung des eigenen Therapieregimes hinsichtlich der Inhalationstherapie. Weiterhin findet eine Stärkung der Therapieakzeptanz, des Selbstmanagements und der Alltagsbewältigung statt [11].

Hygienemaßnahme

In Anlehnung an die Anforderungen an die Hygiene bei der medizinischen Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Mukoviszidose ist erfahrungsgemäß auch bei der physiotherapeutischen Behandlung von Menschen mit PCD die Einhaltung und Umsetzung bestimmter Hygienevorgaben zu beachten. Besonders im Hinblick auf mögliche Problemkeime sollten notwendige hygienische Infrastrukturen vorhanden sein. Diese sollten ggf. eine räumliche und zeitliche Trennung der Patientinnen und Patienten aufweisen, um eine Übertragung von z. B. *Pseudomonas aeruginosa* zu verhindern. Ein möglichst aktueller bakteriologischer Befund ist für die Planung der Behandlung notwendig, damit eine Trennung nach dem vorliegenden Keimspektrum stattfinden kann [28, 29].

Fazit

Zusammenfassend kann festgehalten werden, dass es wenig evidenzbasierte Empfehlungen zur physiotherapeutischen Behandlung der PCD gibt. Die Erfahrungen von Physiotherapeutinnen und -therapeuten sind wichtig bei der physiotherapeutischen Versorgung von Menschen mit PCD. Sowohl in der bisherigen Literatur als auch aus eigenen Erfahrungen lassen sich die Inhalation sowie Sekretmobilisation in den unteren und oberen Atemwegen, körperliche Aktivität und die Verwendung von Hilfsmitteln als Grundbausteine festhalten. Physiotherapie sollte regelmäßig und individuell gestaltet durchgeführt werden. Damit eine gute atemphysiotherapeutische Versorgung für Patientinnen und Patienten mit PCD gewährleistet werden kann, ist es wichtig, dass sie sich an spezialisierte Physiotherapeutinnen und -therapeuten wenden. Um die Evidenz der physiotherapeutischen Maßnahmen und der unterstützenden sekretfördernden Inhalationstherapie zu verbessern, sind pro-

spektive Interventionsstudien notwendig [30]. Diese könnten z. B. über nationale und internationale erkrankungsspezifische Register erfolgen, wie das Internationale PCD-Register des Europäischen Referenznetzwerks ERN-LUNG [31] oder über das europäische klinische Studiennetzwerk für PCD (PCD-CTN) [32].

Danksagung

Wir danken unseren Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen sowie dem Selbsthilfeverein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dykinesie e. V. für den Austausch und die Unterstützung in der Forschung. Ein besonderer Dank gilt Herrn Prof. Dr. Heymut Omran für die Durchsicht des Manuskripts und seine fachlichen Kommentare.

Interessenkonflikt

Christina Krämer erhielt Honorare für Schulungen und Beratungen im Auftrag der Firma Physioassist. Sie ist ehrenamtliches Mitglied des Medizinischen Beirats des Selbsthilfevereins Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dykinesie e. V.

Jasmin Flock gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Birgit Borges-Lüke ist ehrenamtliches Mitglied des Medizinischen Beirats des Selbsthilfevereins Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dykinesie e. V.

Johanna Raidt gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Felix C. Ringshausen bzw. seine Institution erhielten Forschungsförderung durch das Deutsche Zentrum für Lungenforschung (DZL) und das Deutsche Zentrum für Infektionsforschung (DZIF), Fallpauschalen für die Teilnahme an klinischen Studien von Insmad, Parion Sciences und der University of Dundee/UK, persönliche Beraterhonorare bzw. Honorare für die Teilnahme an Advisory Boards von Parion Sciences, Boehringer Ingelheim und Insmad sowie persönliche Honorare für Vorträge von iIDE Werbeagentur. Er ist ehrenamtlicher Sprecher des Medizinischen Beirats des Selbsthilfevereins Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dykinesie e. V., Vorstandsmitglied des Deutschen Bronchiektasen-Registers PROGNOSIS, Mitglied der Steuerungsgruppe des europäischen Bronchiektasenregisters EMBARC sowie Mitglied des europäischen klinischen Studiennetzwerkes PCD-CTN.

Literatur

- [1] Omran H, Frischer T. Primäre ziliäre Dyskinesie. In: Mutius E von, Gappa M, Eber E (eds.) Pädiatrische Pneumologie. 3. Aufl. et al. Berlin, Heidelberg: Springer Verlag; 2014: 641–645
- [2] Raidt J, Staar BO, Omran H et al. Primary ciliary dyskinesia. *Inn Med (Heidelb)* 2024; 65: 545–559 doi:10.1007/s00108-024-01726-y
- [3] Goutaki M, Meier AB, Halbeisen FS et al. Clinical manifestations in primary ciliary dyskinesia: systematic review and meta-analysis. *Eur Respir J* 2016; 48: 1081–1095 doi:10.1183/13993003.00736-2016
- [4] Goutaki M, Husler L, Lam YT et al. Respiratory symptoms of Swiss people with primary ciliary dyskinesia. *ERJ Open Res* 2022; 8: 00673-2021
- [5] Pereira R, Barbosa T, Cardoso AL et al. Cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia: Similarities and differences. *Respir Med* 2023; 209: 107169 doi:10.1016/j.rmed.2023.107169
- [6] Eralp EE, Gokdemir Y, Atag E et al. Changing clinical characteristics of non-cystic fibrosis bronchiectasis in children. *BMC Pulm Med* 2020; 20: 172 doi:10.1186/s12890-020-01214-7
- [7] Ullmann N, Porcaro F, Petreschi F et al. Noncystic fibrosis bronchiectasis in children and adolescents: Follow-up over a decade. *Pediatr Pulmonol* 2021; 56: 3026–3034 doi:10.1002/ppul.25553
- [8] Ewen R, Pink I, Sutharsan S et al. Primary Ciliary Dyskinesia in Adult Bronchiectasis: Data from the German Bronchiectasis Registry PROGNOSIS. *Chest* 2024; 166: 938–950
- [9] Hannah WB, Seifert BA, Truty R et al. The global prevalence and ethnic heterogeneity of primary ciliary dyskinesia gene variants: a genetic database analysis. *Lancet Respir Med* 2022; 10: 459–468 doi:10.1016/S2213-2600(21)00453-7
- [10] Kuehni CE, Frischer T, Strippoli MP et al. Factors influencing age at diagnosis of primary ciliary dyskinesia in European children. *Eur Respir J* 2010; 36: 1248–1258 doi:10.1183/09031936.00001010
- [11] Raidt J, Brillault J, Brinkmann F et al. Management of Primary Ciliary Dyskinesia. *Pneumologie* 2020; 74: 750–765 doi:10.1055/a-1235-1520
- [12] Schofield LM, Duff A, Brennan C. Airway Clearance Techniques for Primary Ciliary Dyskinesia; is the Cystic Fibrosis literature portable? *Paediatr Respir Rev* 2018; 25: 73–77 doi:10.1016/j.prrv.2017.03.011
- [13] Strippoli MP, Frischer T, Barbato A et al. Management of primary ciliary dyskinesia in European children: recommendations and clinical practice. *Eur Respir J* 2012; 39: 1482–1491 doi:10.1183/09031936.00073911
- [14] Fauroux B, Tamalet A, Clement A. Management of primary ciliary dyskinesia: the lower airways. *Paediatr Respir Rev* 2009; 10: 55–57 doi:10.1016/j.prrv.2008.10.005
- [15] Lam YT, Pedersen ESL, Schreck LD et al. Physical activity, respiratory physiotherapy practices, and nutrition among people with primary ciliary dyskinesia in Switzerland – a cross-sectional survey. *Swiss Med Wkly* 2022; 152: w30221
- [16] Paff T, Daniels JM, Weersink EJ et al. A randomised controlled trial on the effect of inhaled hypertonic saline on quality of life in primary ciliary dyskinesia. *Eur Respir J* 2017; 49: 1601770 doi:10.1183/13993003.01770-2016
- [17] Spinou A, Hererro-Cortina B, Aliberti S et al. Airway clearance management in people with bronchiectasis: data from the European Bronchiectasis Registry (EMBARC). *Eur Respir J* 2024; 63: 2301689
- [18] Ullmann N, Santamaria F, Allegorico A et al. Primary ciliary dyskinesia: A multicenter survey on clinical practice and patient management in Italy. *Pediatr Pulmonol* 2023; 58: 1127–1135 doi:10.1002/ppul.26303
- [19] Bingol I, Gokdemir Y, Yilmaz-Yegit C et al. Comparison of conventional chest physiotherapy and oscillatory positive expiratory pressure therapy in primary ciliary dyskinesia. *Pediatr Pulmonol* 2020; 55: 3414–3420 doi:10.1002/ppul.25099
- [20] Gokdemir Y, Karadag-Saygi E, Erdem E et al. Comparison of conventional pulmonary rehabilitation and high-frequency chest wall oscillation in primary ciliary dyskinesia. *Pediatr Pulmonol* 2014; 49: 611–616 doi:10.1002/ppul.22861
- [21] Demchuk AM, Chatburn RL. Performance Characteristics of Positive Expiratory Pressure Devices. *Respir Care* 2021; 66: 482–493 doi:10.4187/respcare.08150
- [22] Fagevik Olsen M, Olofsson P, Frejd P et al. Technical Aspects of Devices and Equipment for Positive Expiratory Pressure With and Without Oscillation. *Respir Care* 2021; 66: 862–877
- [23] Jung M, Jung EM, Brokof A et al. Physical therapy techniques with infants and school children with primary ciliary dyskinesia (Kartagener syndrome). *Kinderkrankenschwester* 2001; 20: 209–214
- [24] Weise S, Kardos P, Pfeiffer-Kascha D et al. Empfehlungen zur Atemphysiotherapie. 3. Aufl. München, Orlando: Dustri Verlag Dr. Karl Feistle; 2019

- [25] Hüter-Becker A, Hüter-Becker A. Wo steht das „Neue Denkmodell“ heute? In: Das Neue Denkmodell in der Physiotherapie – Band 1: Bewegungssysteme. 2. Aufl. Stuttgart: Georg Thieme; 2013: 1–11
- [26] Braun K, Andress N, Curella L et al. Heilmittel richtig verordnen – Heilmittelkatalog. Besondere Verordnungsbedarfe/langfristiger Heilmittelbedarf. Neuauflage 2024. 2. Aufl. Stuttgart: Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg (KVBW); 2024
- [27] Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA). Patienteninformation – Genehmigung eines langfristigen Heilmittelbedarfs. Zugriff am 31. Oktober 2024: https://www.g-ba.de/downloads/17-98-3382/2021-04-01_G-BA_Patienteninformation_langfristiger-Heilmittelbedarf_bf.pdf
- [28] AK Physiotherapie im Mukoviszidose e. V. Hygieneempfehlungen für die Betreuung von Patienten mit Mukoviszidose (CF) in niedergelassenen Physiotherapiepraxen. Zugriff am 31. Oktober 2024: https://www.muko.info/fileadmin/user_upload/aks/physiotherapie/cf-leitlinie_hygiene.pdf
- [29] Simon A, Schmitt-Grohe S, Erdmann U et al. Anforderungen an die Hygiene bei der medizinischen Versorgung von Patienten mit Cystischer Fibrose (Mukoviszidose). Zugriff am 31. Oktober 2024: https://www.rki.de/DE/Content/Infekt/Krankenhaushygiene/Kommission/Downloads/Mukoviszidose_AG.pdf?__blob=publicationFile
- [30] Ringshausen FC, Shapiro AJ, Nielsen KG et al. Safety and efficacy of the epithelial sodium channel blocker idrevloride in people with primary ciliary dyskinesia (CLEAN-PCD): a multinational, phase 2, randomised, double-blind, placebo-controlled crossover trial. *Lancet Respir Med* 2024; 12: 21–33
- [31] Raidt J, Riepenhausen S, Pennekamp P et al. Analyses of 1236 genotyped primary ciliary dyskinesia individuals identify regional clusters of distinct DNA variants and significant genotype-phenotype correlations. *Eur Respir J* 2024; 64: 2301769 doi:10.1183/13993003.01769-2023
- [32] Raidt J, Maitre B, Pennekamp P et al. The disease-specific clinical trial network for primary ciliary dyskinesia: PCD-CTN. *ERJ Open Res* 2022; 8: 00139-2022 doi:10.1183/23120541.00139-2022