



Lungenfibrose



Hautverdickung



Herzbeteiligung
Pulmonale Hypertonie



Osteoporose



Psyche



Nierenbeteiligung



Darmbeteiligung
Refluxerkrankung



Finger- und
Zehenwunden



Sexualfunktion

Abbildung 4:

24

Bei der Systemischen Sklerose kann eine Reihe von Symptomen vorkommen, welche vor allem zu Erkrankungsbeginn im Sinne einer Standortbestimmung umfassend abgeklärt und im weiteren Verlauf regelmässig kontrolliert werden sollten.

Abklärungen/Diagnosestellung

Da die Erkrankung sehr unterschiedlich mit unterschiedlichen Organbeteiligungen verlaufen kann, ist die Diagnosestellung mitunter schwer. Bei der Systemischen Sklerose reichen die Erscheinungsformen von einer Frühform oder sehr milden

Form («nur» Raynaud-Phänomen und für die Systemische Sklerose typische Autoantikörper ohne weitere Auffälligkeiten) bis zur schnell fortschreitenden diffusen Systemischen Sklerose.

Zwischen diesen beiden Extremen lassen sich nahezu alle Variationen finden. Zudem sind Mischformen mit anderen rheumatologischen Erkrankungen möglich, besonders zu nennen sind der Systemische Lupus erythematodes, Muskelentzündungen (Polymyositis), Polyarthritiden (Rheumatoide Arthritis) und das Sjögren-Syndrom.

Aufgrund oben genannter Unterschiede steht eine individuelle Betreuung des Patienten im Vordergrund. Es gibt Patienten mit Systemischer Sklerose, welche teilweise

über viele Jahre keine medikamentöse Therapie benötigen, wohingegen andere Patienten mit raschem Auftreten und schnellem Fortschreiten der Erkrankung von Anfang an intensiv behandelt werden müssen. Da die Erkrankung auch im Verlauf plötzlich an Dynamik gewinnen kann, werden für alle Patienten regelmäßige, mindestens einmal jährliche, standardisierte Verlaufskontrollen empfohlen.

Ein **optimales Management** betroffener Patienten sollte beinhalten:

Table 5:

Ziele eines optimalen Managements bei Patienten mit Diagnose einer Systemischen Sklerose

- korrekte Diagnosestellung so früh wie möglich
- Einteilung («Staging») der Erkrankung
- Organuntersuchungen, umfassende Laboruntersuchung inkl. der typischen Auto-Antikörper
- Erstellung eines individuellen Therapiekonzeptes, Planung regelmäßiger Kontrollen (Therapieansprechen, Anpassung der Therapie)
- umfassende Krankheitsaufklärung des Patienten
- Erkennen von Risikofaktoren
- aktiver Einbezug des Patienten in die Therapie
- «Lifestyle»-Modifikation (z.B. Nikotinstopp, Kälteschutz)

Wie wird die Systemische Sklerose erkannt?

Gerade zu Beginn ist die Diagnose oft schwierig, da die Erkrankung einerseits unterschiedlichste Erscheinungsformen hat und andererseits so selten ist, dass manche Ärzte noch nie einen Patienten mit Systemischer Sklerose behandelt haben.

Die Diagnose sollte daher im Allgemeinen von Spezialisten gestellt werden, welche über eine gute Erfahrung mit dem Krankheitsbild der Systemischen Sklerose verfügen.

Es können, wie oben genannt, verschiedene Organe auf unterschiedlich starke Art befallen sein. Gerade zu Beginn fallen oft Durchblutungsstörungen und Gelenksbeschwerden auf. Dabei sind meist symmetrische Weichteilschwellungen

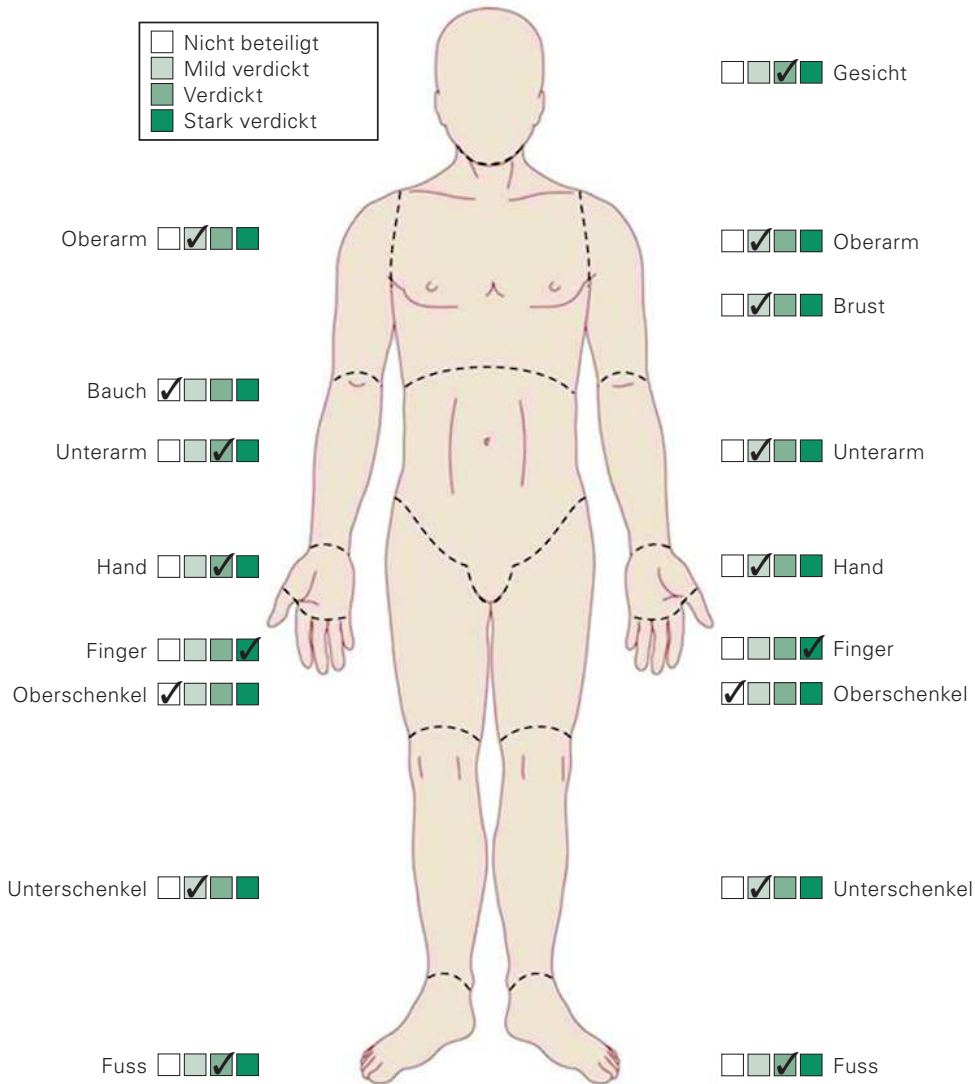
der Hände und Finger anzutreffen. Diese Beschwerden treten aber auch bei anderen Erkrankungen auf. Patienten mit einem ausgeprägten Raynaud-Syndrom, einer zunehmenden Hautverdickung, Auftreten von schlecht heilenden Wunden an den Fingern oder auch mit Atemproblemen oder ausgeprägter Leistungsintoleranz sollten umgehend weiter durch einen Spezialisten abgeklärt werden.

Befragung/Untersuchung

Der Arzt wird den Patienten zunächst nach seinen Symptomen befragen und körperlich genau untersuchen. Dabei wird er darauf achten, wo und wie stark die Hautverhärtungen vorhanden sind, und diese in einem standardisierten Verfahren messen (modifizierter Rodnan Skin Score).

Abbildung 5:

Modifizierter Rodnan Skin Score. Je nach Ausmass der Hautverdickung wird dem jeweiligen Areal eine Zahl zugeordnet (0: nicht beteiligt bis 3: stark verdickt) und am Schluss werden alle Zahlen addiert (minimal 0, maximal 51 Punkte).



Bei der Befragung und Untersuchung wird der Arzt bereits versuchen, Rückschlüsse auf die Einteilung der vermuteten Erkrankung (limitiert oder diffus) und einen möglichen Organbefall zu ziehen.

Labor

Bei der Systemischen Sklerose treten bei einem Grossteil der Patienten im Blut typische Substanzen auf, deren Menge / Vorhandensein sich mittels einer Blutentnahme messen lässt.

Diese Substanzen sind meistens Antikörper. Einerseits helfen diese Antikörper, die Diagnose zu stellen – andererseits konnte in Untersuchungen festgestellt werden, dass gewisse Antikörper mit der Krankheitseinteilung, dem Organbefall und dem Fortschreiten der Erkrankung zusammenhängen. Dabei ist wichtig zu wissen, dass ein gemessener Antikörper dem Arzt Hinweise gibt, in welche Richtung sich die Erkrankung entwickeln könnte – individuell aber grosse Unterschiede beim tatsächlichen Krankheitsverlauf bestehen.

Neben den Antikörpern werden im Labor Entzündungswerte und die Funktion verschiedener Organsysteme bestimmt. Auch für eine mögliche Herzbeteiligung oder Lungenbeteiligung lassen sich im Blut Stoffe messen und sowohl zur Diagnosestellung als auch zur Verlaufskontrolle unter Therapie verwenden.

Kapillarmikroskopie

Eine wichtige und dabei einfach durchzuführende, schmerzfreie Untersuchungsmethode ist die Kapillarmikroskopie. Dabei kann man mittels Mikroskop die Durchblutung und den Zustand kleinster Blutgefässe am Nagelbett untersuchen. Dies ist am Nagelbett besonders gut möglich, da hier die kleinsten Blutgefässe dicht unter der Oberfläche liegen und in ihrer gesamten Struktur erkennbar sind. Diese werden gezählt, vermessen und gemäss ihrer Form beurteilt. Auch kleinste Einblutungen sind erkennbar.

Abbildung 6:

Kapillarmikroskopisches Bild eines Patienten mit Systemischer Sklerose mit vergrößerten Blutgefäßen (Pfeil hellblau) und einer kleinen Einblutung (Pfeil dunkelblau).



Abbildung 7:

Zum Vergleich ein unauffälliges kapillarmikroskopisches Bild einer gesunden Person



Überprüfung der Lungenbeteiligung

Die Kontrolle der Lungenbeteiligung ist sehr wichtig, da bei mehr als 70% der Patienten Veränderungen in der Lunge gefunden werden können und vor allem in der Vergangenheit die Lungenbeteiligung zu den meisten krankheitsbezogenen Todesursachen zählte. Dabei muss unterschieden werden, ob es sich um Veränderungen im Blutkreislauf der Lungen (pulmonal arterielle Hypertonie) handelt oder um eine Verhärtung des Lungengewebes. Auch Patienten, die keine Beschwerden wie Husten, Atemnot oder verminderte Belastbarkeit haben, sollten sich auf eine Lungenbeteiligung untersuchen und nachkontrollieren lassen, da eine Therapie bei Lungenbeteiligung möglichst früh begonnen werden sollte.

Am genauesten lässt sich die Architektur des Lungengewebes mit einer hochauflösenden **Computertomographie (CT)** beurteilen. Auch Hinweise für Entzündungen v.a. beim Krankheitsbeginn lassen sich in der Computertomographie sehen. Ein normales Röntgenbild zeigt Lungenveränderungen erst (zu) spät.

Die Lungenfunktion lässt sich heute sehr genau mit einer **Spirometrie** und der **CO-Diffusionskapazität** messen. In dieser Untersuchung werden die verschiedenen Lungenvolumina und der Fluss der Luft beim Ein- und Ausatmen, und auch der Widerstand im Bronchialsystem gemessen. Zusätzlich lässt sich die Fähigkeit der Lungenbläschen, Sauerstoff auszutauschen, bestimmen. Gerade Veränderungen im Sauerstoffaustausch geben den Ärzten Hinweise für eine mögliche Lungenbeteiligung.

In den Belastungstests kann die individuelle Leistungsfähigkeit bestimmt und dann mit Verlaufskontrollen verglichen werden. Dazu hat sich der **6-Minuten-Gehtest** bewährt. Der Patient geht auf ebenem Boden in 6 Minuten möglichst weit. Die Wegstrecke wird in Metern gemessen und parallel werden die Sauerstoffsättigung, der Blutdruck und der Puls vor und nach der Belastung dokumentiert.

Überprüfung der Herzbeteiligung

Einerseits kann v.a. das rechte Herz betroffen sein, falls es das Blut gegen einen erhöhten Widerstand in den Lungenkreislauf pumpen muss (bei Lungenhochdruck), andererseits können auch im Herz eine Bindegewebsverdickung, Herzbeutelentzündung oder Muskelentzündung auftreten.

Zu Beginn wird ein **Elektrokardiogramm (EKG)** durchgeführt, in welchem der Arzt den Herzrhythmus, die -frequenz und Störungen der Erregungsleitung des Herzens untersuchen kann. Zudem kann das EKG Hinweise für weitere Veränderungen am Herzen geben (Sauerstoffarmut, Entzündung, Herzgrösse, Herzbelastung). Diese müssen allerdings mit genaueren Methoden weiter abgeklärt werden.

Die **Echokardiographie** hat sich als Diagnoseuntersuchung bewährt. Dabei wird das Herz mittels Ultraschall von aussen untersucht. Man kann die Herzgrösse, die Dicke der Herzwände, die Klappen und deren Funktion messen. Gut beurteilbar ist auch, wie sich das Herz zusammenzieht und entspannt und ob sich im

Herzbeutel Flüssigkeit befindet oder nicht. Der Blutdruck lässt sich in der Lungenarterie abschätzen. Besteht zusammen mit anderen Untersuchungen der Verdacht auf einen Lungenhochdruck in der Echokardiographie, muss ein **Rechtsherzkatheter** durchgeführt werden. In diesem kann mittels Messsonde der Druck in der Lungenarterie exakt bestimmt werden.

Da der Lungenhochdruck bei Patienten mit Systemischer Sklerose relativ häufig vorkommt und mit Medikamenten heute sehr gut zu behandeln ist, werden regelmässige Kontrollen des Herzens (im Allgemeinen einmal im Jahr, bei Beschwerden früher) dringend empfohlen.

Überprüfung der Nierenfunktion

Eine diffuse Systemische Sklerose in den ersten Erkrankungsjahren oder eine hochdosierte Kortison-einnahme sind mit einem erhöhten Risiko für eine Nierenschädigung verbunden. Diese kann sehr gefährlich sein. Heute stehen wirksame Medikamente zur Verfügung, dennoch handelt es sich um eine lebensbedrohliche Komplikation der Systemischen Sklerose.

Die Nierenfunktion lässt sich im Allgemeinen sehr einfach im Blut und Urin bestimmen. Als typisches Zeichen einer gestörten Nierenfunktion tritt eine plötzliche Blutdruck-erhöhung auf.

Betäubung wird dabei eine Sonde mit Kamera eingeführt, mittels welcher sogar gezielt Gewebeproben entnommen werden können. Mit der Kamera lassen sich Veränderungen der Schleimhäute (Entzündungen, Wunden) oder Aussackungen sehen. Die Gewebeproben geben Aufschluss über die Ursachen und helfen dem Arzt bei der weiteren Behandlung und Nachkontrolle. Die Beweglichkeit der Speiseröhre beim Schlucken und das Schliessen des Magens kann man mit einer Röntgenuntersuchung oder einer Sondenmessung (Oesophagusmanometrie) abklären. Den Rückfluss von Magensäure in die Speiseröhre misst man ebenfalls mit einer Sonde (**Oesophagus-24-Stunden-pH-Metrie**).

32

Überprüfung des Darmes

Eine Beteiligung des Verdauungstraktes kommt bei der Systemischen Sklerose häufig vor und führt unbehandelt oft zu einer Einschränkung der Lebensqualität. Der obere Verdauungstrakt (inkl. Speiseröhre, Magen und einem kleinen Stück des Dünndarmes) lässt sich ausgezeichnet mit einer **Magenspiegelung** untersuchen. Unter leichter

Bestehen Hinweise für eine gestörte Darmbeweglichkeit mit Vermehrung einer unnatürlichen Bakterienflora und Episoden von Durchfall oder Verstopfung kann man diese mittels eines speziellen Tests (z.B. **H2-Atemtest**) abklären. Im Allgemeinen wird man bei neu aufgetretenen anhaltenden Stuhlunregelmässigkeiten mittels **Darmspiegelung** zusätzlich die Dickdarmschleimhaut beurteilen.

Zusammenfassung

Gerade weil die Systemische Sklerose eine seltene rheumatische Erkrankung ist, handelt es sich bei ihr um eine sehr ernst zu nehmende Krankheit. Unbehandelt/unkontrolliert ist die Sterblichkeit über den gesamten Krankheitsverlauf bei bestimmten Formen sehr hoch. Auch wenn die Erkrankung heute noch als «chronisch» und «unheilbar» gilt, ist sie mittlerweile zum Glück «behandelbar» und die Behandlungserfolge sind in den letzten 25 Jahren durch die verschiedenen, zielgerichteten Therapiemöglichkeiten deutlich gestiegen. Da die Erkrankung sehr komplex ist und weil betroffene Patienten einer dauerhaften, langjährigen Betreuung bedürfen, ist ein gutes Verhältnis und Vertrauen zwischen Patient, den Therapeuten und dem behandelnden Arzt sehr wichtig. Für eine Bereitschaft der Patienten, an Studien teilzunehmen und dadurch neue Erkenntnisse und Therapiemöglichkeiten der Erkrankung zu gewinnen, sind sowohl die betroffenen Mitpatienten als auch die behandelnden und forschenden Ärzte/Therapeuten sehr dankbar.