

Retrograde cricopharyngeale Dysfunktion

„No Burp“-Syndrom: Blähbauch mit ungewöhnlicher Ursache

Markus Hess, Susanne Fleischer, Bettina Hess

Die retrograde cricopharyngeale Dysfunktion, auch bekannt als „No Burp“-Syndrom, ist eine Erkrankung, die durch die Unfähigkeit, Luft aufzustoßen („rülpsen“), gekennzeichnet ist. Sie beeinträchtigt die Lebensqualität der Betroffenen erheblich und geht mit Symptomen wie gurgelnden Geräuschen im Hals, Blähbauch und Blähungen einher. Die Erkrankung ist in der medizinischen Fachwelt weitgehend unbekannt. Eine Option der Therapie ist die Injektion von Botulinumtoxin in einen ursächlich verantwortlichen, dysfunktionalen Muskel des Ösophagusphinkters.

Die retrograde cricopharyngeale Dysfunktion (R-CPD) ist eine seltene Funktionsstörung des cricopharyngealen Muskels, die das Aufstoßen von Luft (Ruktus) unmöglich macht. Die Symptome sind für die Betroffenen äußerst unangenehm. Einige sind mit Schmerzen verbunden, andere sind psychisch belastend und führen dazu, dass sich Menschen mit R-CPD häufig in soziale Isolation begeben, anstatt sich einer Ärztin

oder einem Arzt anzuvertrauen. Daher bleibt eine entsprechende Diagnose oft jahrelang aus. Suchen betroffene Menschen schließlich ärztlichen Rat, verlassen sie die Praxis häufig mit allgemeinen Empfehlungen, die selbst bei Beachtung keine durchschlagende Wirkung zu entfalten vermögen.

Häufig durchlaufen die Betroffenen, die den Weg in die Arztpraxis gefunden haben, eine frustrane Serie diagnostischer Untersuchungen (z. B. Ösophago-Gastro-Duodenoskopie, Koloskopie, Austestung verschiedener Nahrungsmittelunverträglichkeiten, langwierige Diäten), ohne dass eine schlüssige (und zutreffende) Diagnose dabei herauskäme. Für die Patientinnen und Patienten ist dies eine weitere Belastung – spätestens jetzt suchen viele von ihnen im Internet nach Erfahrungen von Menschen, die unter ähnlichen Symptomen leiden.

Eine weitgehend unbekanntete Erkrankung

Erst seit wenigen Jahren haben der Erfahrungsaustausch sowie patientengeführte Diskussionen über das „No Burp“-Syndrom auf einschlägigen Social-Media-Plattformen sowohl bei Patientinnen und Patienten als auch in der Ärzteschaft ein geschärftes Bewusstsein für die R-CPD-Erkrankung gefördert. Die Anzahl der diagnostizierten Fälle steigt, wobei viele Menschen bereits die zutreffende Selbstdiagnose gestellt haben. Diese erste Erkenntnis führt häufig dazu, dass Betroffene im Anschluss gezielt nach qualifizierten Behandlungsmöglichkeiten suchen [1].

Für R-CPD typische Symptome wurden erstmals im Jahr 1987 von Kahrilas et al. [2] beschrieben. Die Erkrankung wird dort als eine Dysfunktion des oberen Ösophagusphinkters („upper esophageal sphincter“, UES) bezeichnet, welche Gurgelgeräusche, Schmerzen und eine starke Ausdehnung der Speiseröhre verursacht. Aufgrund der mit R-CPD verbundenen Symptome wurden mehrere Begriffe zur Beschreibung der Erkrankung verwendet, darunter „Unfähigkeit aufzustoßen“ oder „Abelchia“, das „No Burp“-Syndrom und das „Unfähigkeit-zu-rülpsen-Syndrom“. Nachdem es mehrere Jahrzehnte lang an Literatur mangelte, wurde der Begriff „retrograde cricopharyngeale Dysfunktion“ und die Abkürzung R-CPD in einer von Dr. Robert W. Bastian vom Bastian Voice Institute in Downers Grove bei Chicago, IL/USA, im Jahr 2019 veröffentlichten Fallserie von 51 Betroffenen geprägt [3].

Was steckt dahinter?

Die R-CPD ist eine seltene Erkrankung, bei der der cricopharyngeale Muskel – ein Sphinktermuskel am oberen Ende der Speiseröhre – nicht in der Lage ist, sich bei gewissen vegetativen Funktionen zu entspannen. Der M. cricopharyngeus spielt eine zentrale Rolle beim Schlucken und reguliert den Zugang zur Speiseröhre. Der Muskel entspannt sich, um Nahrung und Flüssigkeit anterograd passieren zu lassen, und kontrahiert dann wieder, um den Rückfluss zu verhindern.

Normalerweise stößt der Körper überschüssige Luft durch Aufstoßen aus der Speiseröhre aus. Dabei entspannt sich der Muskel ganz kurz, um die Luft entweichen zu lassen. Bei Menschen mit R-CPD ist die retrograde Funktion des M. cricopharyngeus während der Ausdehnung der Speiseröhre gestört:

Der Muskel verharrt bei Aufstoßversuchen in einem kontrahierten Zustand, was verhindert, dass die eingeschlossene Luft aus dem Magen und der Speiseröhre



1 R-CPD-Patientin: Zunahme des Bauchumfanges („Blähbauch“) im Tagesverlauf. a) morgens; b) abends. Während der Aufnahme flache Atmung ohne Akzentuierung einer Bauchatmung (mit freundlicher Genehmigung der Patientin).

© MEVOC, Hamburg

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

in den Pharynx entweichen kann. Dies führt zu einer Ansammlung von Luft im Ösophagus und einem dadurch hervorgerufenen Spannungsdruckgefühl. Zu den typischen Beschwerden gehören ein ausgeprägt schmerzhaft aufgeblähter Bauch (**Abb. 1**) und laute „froschartig“ gurgelnde ösophageale Geräusche.

Ohne die Ventilfunktion des *M. cricopharyngeus* können Betroffene keine Erleichterung durch Aufstoßversuche finden, was sekundär zu Bauchschmerzen, Völlegefühl, Übelkeit, vermehrtem Windabgang und damit verbundenen sozialen Einschränkungen führt. Betroffene berichten von Beklemmungen und Angst vor geselligen Aktivitäten sowie von sozialer Ausgrenzung – häufig begeben sie sich in Selbstisolation. Auch das Erbrechen kann bei Menschen mit R-CPD beeinträchtigt oder sehr erschwert sein. Andererseits versuchen viele Patientinnen und Patienten, durch Erbrechen die Luft aus der Speiseröhre herauszuwürgen („Lufterbrechen“), um auf diese Weise die Symptome zu lindern.

Die R-CPD beeinträchtigt die Lebensqualität erheblich – Betroffene suchen oft jahrelang nach einer Erklärung, bevor sie eine adäquate Diagnose und Behandlung erhalten. Zuvor wird meist versucht, durch Vermeidung kohlenensäurehaltiger Getränke sowie durch selbst auferlegte Ernährungs- und Lebensstiländerungen die Beschwerden zu lindern.

Ursachen weitestgehend unklar

Die genaue Ursache der dauerhaften Kontraktion des *M. cricopharyngeus* bei R-CPD-Betroffenen ist unklar. Einige Klinikerinnen und Kliniker vermuten, dass eine neurologische Störung oder eine Fehlfunktion des Reflexbogens, der für das Öffnen des Muskels verantwortlich ist, die Ursache sein könnte. Familiäre Häufungen bei Geschwistern lassen genetische Kofaktoren vermuten. Die Erkrankung kann Menschen jeden Alters betreffen, beginnt jedoch häufig im Kindesalter oder in der frühen Jugend – die Beschwerden bestehen möglicherweise ein Leben lang. Bisher ungeklärt ist die Frage, warum die normale anterograde cricopharyngeale Funktion desselben Muskels – nämlich das Öffnen des Sphinkters beim Schlucken – nicht beeinträchtigt ist.

Symptomatik

Von R-CPD betroffene Menschen leiden typischerweise unter einer Vielzahl von

Symptomen, die ihren Alltag erheblich beeinträchtigen können. Die Kardinalsymptome sind:

- **Unfähigkeit zu rülpfen:** Dies ist das Hauptmerkmal von R-CPD, und es kann seit der Kindheit bestehen.
- **Gurgelnde Geräusche:** Viele Betroffene berichten über (peinliche) gurgelnde Geräusche im Brust- und Halsbereich, die durch die eingeschlossene Luft entstehen.
- **Blähbauch und Druckgefühl:** Luft staut sich im Verdauungstrakt und verursacht ein unangenehmes Völlegefühl, das sich nach dem Konsum kohlenensäurehaltiger Getränke fast immer deutlich verschlimmert. Der Bauchumfang nimmt gegen Abend zu, es treten Bauchschmerzen und mehr Blähungen auf („Blähbauch“, **Abb. 1**). Da die Luft nicht nach oben entweichen kann, wird sie über den Darm abgeleitet, was zu vermehrtem Windabgang führt. Oft kommt es auch zu Übelkeit.
- **Thorakales Engegefühl:** Durch den Druck im Ösophagus kann es zu einem Engegefühl bis hin zu Schmerzen und Einschränkungen beim Atmen mit dem Gefühl von Luftnot kommen.
- **Unverträglichkeit kohlenensäurehaltiger Getränke:** Viele Menschen mit R-CPD vermeiden den Genuss dieser Getränke, um die bestehenden Symptome nicht obendrein zu verstärken.
- **Soziale Einschränkungen:** Aufgrund der Symptome vermeiden viele Betroffene gesellschaftliche Teilhabe und gemeinsames Essen. Oft entwickeln sie Ängste oder Schamgefühle, was zu sozialer Isolation führen kann.

Cave: Schluckstörungen (Dysphagie), Stimmstörungen (Dysphonie) und Atemstörungen (Dyspnoe) sind keine Symptome einer R-CPD. Insofern helfen entsprechende Fragebögen nicht weiter. Ebenso wenig gehören Lebensmittelallergien und -unverträglichkeiten in das abzuklärende Spektrum, auch wenn viele Betroffene (und deren Behandelnde) aus Unkenntnis der Diagnose R-CPD zum Teil ausgiebige gastroenterologische Untersuchungen haben durchführen lassen.

Blähbauch als mögliches Leitsymptom

Ein im Tagesverlauf zunehmend sichtbarer, schmerzhafter Blähbauch – oft unabhängig von der Nahrungsaufnahme – ist ein häufiges, aber unspezifisches Symptom. Gastroenterologisch werden oft

funktionelle Ursachen wie abdominophrenische Dyssynergie, Aerophagie, intestinale Dysbiose oder Motilitätsstörungen diskutiert. Allerdings kann ein Blähbauch auch Leitsymptom einer R-CPD sein. Durch die fehlende Entspannung des oberen Ösophagussphinkters kann Luft nicht nach oral entweichen, staut sich in der Speiseröhre und im Magen und führt sekundär zu Druckschmerzen, abdominalen Distension und Völlegefühl. Besonders bei langem Sitzen, etwa auf Flügen, nehmen die Beschwerden zu. Bleibt die Routinediagnostik ohne pathologischen Befund, sollte daher differenzialdiagnostisch an eine R-CPD gedacht und eine interdisziplinäre Abklärung initiiert werden.

Diagnoseverfahren

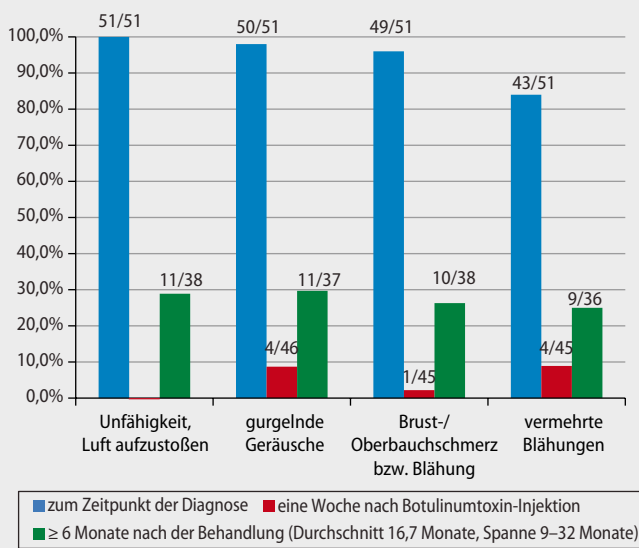
Die Diagnose der R-CPD ist eine Ausschlussdiagnose und beruht in erster Linie auf der klinischen Vorgeschichte [4, 5]. Daher ist die diagnostische Abklärung variabel und morphologische Befunde sind in der Regel unauffällig. In vielen der bisher veröffentlichten Fallstudien wurde kein definitiver diagnostischer Test (Ösophagoskopie, modifizierte Kontrastbreischluckuntersuchung, Ösophagogramm oder Ösophagusmanometrie) identifiziert, der das Vorliegen einer R-CPD zuverlässig belegt [6]. In einem Review aus dem Jahr 2024 wird die hochauflösende Manometrie („high resolution manometrie“, HRM) als diagnostisches Standardverfahren empfohlen [7].

Zusätzlich zur Anamnese sollte bei Verdacht auf das Vorliegen von R-CPD grundsätzlich eine flexible Pharyngolaryngoskopie durchgeführt werden. Außerdem empfiehlt sich eine Schluckuntersuchung („flexible endoscopic examination of swallowing“, FEES) mit flüssigen und soliden Boli, um eine anterograde Dysfunktion des Schluckaktes auszuschließen. Zur morphologischen Abklärung der oberen Speiseröhre bietet sich direkt nach der FEES die transnasale Ösophagoskopie an (mit Weißlicht und spektral gefiltertem Licht, z. B. „narrow band imaging“, NBI).

Behandlungsmöglichkeiten

Botulinumtoxin-Injektionen

Die Injektion von Botulinumtoxin in den cricopharyngealen Muskel ist die gängigste Behandlungsmethode bei R-CPD. Das Botulinumtoxin entspannt den Muskel für viele Wochen und ermöglicht es den Behandelten, wieder aufzustoßen.



2 Prävalenz von vier Kardinalsymptomen der retrograden cricopharyngealen Dysfunktion zum Diagnosezeitpunkt, eine Woche beziehungsweise mehr als sechs Monate nach der Botulinumtoxin-Injektion. Die prozentuale Angabe ergibt sich aus dem Verhältnis von Personen mit diesem Symptom zur Gesamtzahl der jeweils untersuchten Personen (mod. nach [3]).

Über 80% der Patientinnen und Patienten berichten innerhalb der ersten Woche nach der Injektion über eine deutliche und anhaltende Besserung. Nur in wenigen Fällen sind zusätzliche Injektionen erforderlich, um eine langfristige Linderung zu erzielen.

Die durch die Therapie bestätigte Diagnose (*ex iuvantibus*) kann demnach durch die – meist nur einmalige – Injektion von Botulinumtoxin in den cricopharyngealen Muskel erfolgen. In den meisten Fällen kann die Behandlung mit Botulinumtoxin zu einer langandauernden Besserung der Beschwerden führen, interessanterweise also länger als durch die Wirkungsdauer des Toxins im Gewebe zu erwarten wäre [8].

Die erzwungene Verschlussschwächung ermöglicht das Aufstoßen und lindert die Symptome. Die Injektion in den (individuell variabel ausgeprägten) Muskel sollte unter Vollnarkose während einer direkten unteren Pharyngoskopie/oberen Ösophagoskopie erfolgen, bei der die oder der Behandelnde den cricopharyngealen Muskel darstellt, palpirt und das Botulinumtoxin injiziert. Eine Injektion von außen ohne visuelle oder Elektromyografie(EMG)-Kontrolle ist aus unserer Sicht nicht ratsam, da hierbei das Risiko für eine falsche Platzierung mit entsprechenden langwie-

rigen Nebenwirkungen zu groß ist (z. B. wochenlange Heiserkeit oder Atemstörung aufgrund einer Lähmung des M. cricoarytaenoideus posterior, dem sogenannten Postikus).

Das Botulinumtoxin wirkt als temporäre Chemodenervierung, die den Muskel für meist drei Monate schwächt und so das Aufstoßen ermöglicht. In Studien wurde festgestellt, dass über 99% der Patientinnen und Patienten nach der Injektion in der Lage waren, Luft aufzustoßen, und dass etwa 95%

eine deutliche Linderung ihrer Symptome erfuhren [9]. Die Effekte einer einmaligen Injektion können (erstaunlicherweise) zwölf Monate oder länger anhalten, und für über 80% der Betroffenen sind die Ergebnisse sogar dauerhaft (**Abb. 2**). Bei Personen, die nach einer Injektion keine ausreichende Besserung erfahren, oder bei denen die Symptome nach einer gewissen Zeit zurückkehren, kann eine weitere Injektion gleicher Art hilfreich sein.

Partielle cricopharyngeale Myotomie

Bei glücklicherweise meist nur sehr wenigen Patientinnen und Patienten werden die Symptome nach den Botulinumtoxin-Injektionen nicht ausreichend gelindert. In solchen Fällen kann eine partielle Myotomie des cricopharyngealen Muskels als permanente Option angezeigt sein. Bei diesem Eingriff wird der Muskel teilweise durchtrennt, um seine Entspannung zu erleichtern.

Dieser Eingriff erfolgt endoskopisch [6]. Komplikationen sind dennoch möglich und umfassen unter anderem Infektionen, Schäden an der Speiseröhre oder Stimmbandlähmungen.

Fazit und Ausblick

Die retrograde cricopharyngeale Dys-

funktion ist eine seltene, beeinträchtigende Erkrankung, die die Lebensqualität der Betroffenen stark einschränken kann. Das Wissen um die Existenz dieser Erkrankung ist fast schon der Schlüssel zum Erfolg. Dank der in den meisten Fällen typischen Anamnese und relativ einfachen Behandlungsmethode mittels Botulinumtoxin-Injektion können die Symptome effektiv mit guter Erfolgsaussicht gelindert werden. Die langfristige Wirksamkeit der Behandlungen ist vielversprechend, bedarf allerdings weiterer Forschung.

Es bestehen noch viele offene Fragen zu Ätiologie, Pathogenese und Pathophysiologie von R-CPD, zur Sicherung der Diagnose und Abklärung von Differenzialdiagnosen, zur Behandlung der Erkrankung (Dosis-Wirkung, perkutane EMG-gestützte Injektion) und zur Rolle von konservativer Therapie. Bisher gibt es keine Studien, die erklären, warum die Symptomlinderung bei den meisten Patientinnen und Patienten auch über die bekannte Wirkungsdauer von Botulinumtoxin hinaus erhalten bleibt.

Mit dem wachsenden Bewusstsein für die Erkrankung R-CPD, das sich durch den Erfahrungsaustausch in Social Media vergrößert hat, und der damit verbundenen steigenden Zahl an Betroffenen, die aktiv nach Lösungen suchen, ist zu erwarten, dass die Forschung zu R-CPD in den kommenden Jahren intensiviert wird. Personen mit den typischen Symptomen sollten aufgrund der bereits bestehenden guten Therapieaussichten frühzeitig ärztlichen Rat holen und sich über die diagnostischen und therapeutischen Optionen informieren können.

Mehr Infos online!

Das Literaturverzeichnis finden Sie in der PDF-Version unter:
springermedizin.de/cme-zeitschrift

Prof. Dr. Markus M. Hess

Medical Voice Center
 Martinstraße 64
 20251 Hamburg
hess@mevoc.de

Dr. med. Susanne Fleischer

Medical Voice Center, Hamburg

Dr. phil. Bettina Hess

Medical Voice Center, Hamburg

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.

Advertisement placeholder

Hier steht eine Anzeige.

Hier staat een advertentie.