

## Mukoviszidose – Das Wichtigste in Kürze

### Definition:

Mukoviszidose (cystische Fibrose, CF) ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung. Sie beruht auf Fehlern im sogenannten CFTR-Gen (CFTR = Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Dieses bildet einen Ionenkanal, der den Salzhaushalt des Körpers reguliert. Durch die Fehler im Gen entsteht bei Menschen mit Mukoviszidose zäher Schleim, der verschiedene Organe verstopfen und so ihre Funktion beeinträchtigen kann.

Betroffen sind vor allem:

- Lunge
- Bauchspeicheldrüse
- Leber
- Fortpflanzungsorgane
- Darm

Es sind mehr als 2.400 verschiedene Veränderungen des CFTR-Gens bekannt. Allerdings führt nur ein kleiner Teil davon auch tatsächlich zum Ausbruch von Mukoviszidose.

### Verbreitung:

Mukoviszidose ist vergleichsweise selten, zählt in Westeuropa und Nordamerika aber dennoch zu den häufigeren Vertretern unter den Erbkrankheiten. In Deutschland sind derzeit rund 6.500 Menschen mit Mukoviszidose registriert, wobei die tatsächliche Anzahl vermutlich etwas höher liegt.

### Symptome der Lunge:

- anhaltender chronischer Husten
- erhöhte Schleimproduktion
- pfeifende Atemgeräusche
- chronische Nasennebenhöhlenentzündungen und
- wiederholt auftretende Lungenentzündungen.

### Weitere mögliche Symptome:

- Durstgefühl
- Kopfschmerzen
- Schwindel
- Muskelkrämpfe
- Verdauungsprobleme
- starkes Untergewicht
- Wachstumsverzögerungen bei Babys und Kleinkindern

## Risikofaktoren:

Mukoviszidose ist eine autosomal-rezessive Erbkrankheit. Sie wird also unabhängig vom Geschlecht vererbt und kommt nur dann zum Ausbruch, wenn das Erbgut eines Menschen zwei Kopien des defekten CFTR-Gens aufweist. In Deutschland ist etwa einer von 25 gesunden Menschen Träger des Mukoviszidose-Gens und kann dieses, meist ohne es zu wissen, weitervererben.

## Diagnose:

Die Diagnose der Mukoviszidose ist bislang ziemlich aufwendig und erfolgt stufenweise:

- Familienanamnese und Analyse auftretender Symptome
- Schweißtest
- Gentest

Beim Neugeborenenenscreening auf Mukoviszidose kann die Krankheit mittels IRT- (= Immun-reaktives Trypsinogen) und PAP (= Pankreas-assoziiertes Protein)-Test und einem CFTR-Gentest festgestellt werden.

## Therapie:

Der ursächliche Gendefekt ist bislang nicht heilbar. Die Behandlung der Symptome steht im Vordergrund:

- Inhalationstherapie mit verschiedenen Wirkstoffen (z.B. zur Schleimlösung, zur Erweiterung der Atemwege, Antibiotika)
- Atemphysiotherapie und Sport
- gezielte Ernährungstherapie
- Lungentransplantation
- Behandlung eventueller Folgeerkrankungen wie z.B. Diabetes, Lebererkrankungen oder Osteoporose

Einige bestimmte CFTR-Mutationen können mit den zugelassenen Medikamenten Ivacaftor, Tezacaftor und Lumacaftor behandelt werden, die die Funktion der fehlerhaften Ionenkanäle wiederherstellen bzw. verstärken können. Das neueste zugelassene Mukoviszidose-Medikament ist eine Dreifach-Kombination der Korrektoren Tezacaftor und Elexacaftor mit dem CFTR-Verstärker Ivacaftor. Mit den unterschiedlich kombinierten Wirkstoffen gibt es inzwischen für rund 90 % der Mukoviszidose-Patient:innen eine geeignete Therapie.

Aufgrund der verbesserten Behandlungsmöglichkeiten und der früheren Diagnostik hat sich die Prognose für Mukoviszidose-Betroffene in den letzten Jahren stetig verbessert. Im Durchschnitt erreichen die Betroffenen heute ein Lebensalter von über 50 Jahren.

Quelle: Hammermann, J. et al., Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie e.V. (GPP), Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKJ): S3-Leitlinie Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren, Diagnostik und Therapie. Stand: 09/2019 | Mehr Informationen: [www.lungeninformationsdienst.de/krankheiten/mukoviszidose](http://www.lungeninformationsdienst.de/krankheiten/mukoviszidose) | Fachliche Beratung: Prof. Dr. Burkhard Tümmler © 2023, 2. Auflage