

Mukoviszidose – Das Wichtigste in Kürze

Definition:

Mukoviszidose (cystische Fibrose, CF) ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung. Ursache sind verschiedene Defekte (Mutationen) im 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 Betroffenen 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 2.000 verschiedene Veränderungen des CFTR-Gens bekannt, allerdings beeinträchtigt nur ein kleiner Teil davon die Funktion des Ionenkanals.

Verbreitung:

Mukoviszidose ist vergleichsweise selten, zählt in Westeuropa und Nordamerika aber dennoch zu den häufigeren Vertretern unter den Erbkrankheiten. In Deutschland sind etwa 8.000 Menschen betroffen.

Symptome der Lunge:

- Husten mit schleimigem Auswurf
- Atemnot (Dyspnoe)
- häufige und wiederkehrende Infektionen der Atemwege und Lungenentzündungen
- chronische Infektion mit bakteriellen Erregern

Weitere mögliche Symptome:

- salziger Schweiß
- Verdauungsprobleme
- starkes Untergewicht
- Wachstumsverzögerungen bei Babys und Kleinkindern

(Fortsetzung auf der Rückseite)

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
- Einnahme von Verdauungsenzymen
- gezielte Ernährungstherapie
- Lungentransplantation
- Behandlung eventueller Folgeerkrankungen wie z.B. Diabetes, Lebererkrankungen oder Osteoporose

Einige bestimmte CFTR-Mutationen können inzwischen mit den zugelassenen Medikamenten Ivacaftor, Tezacaftor und Lumacaftor behandelt werden, die die Funktion der fehlerhaften Ionenkanäle wiederherstellen bzw. verstärken können.

Aufgrund der verbesserten Behandlungsmöglichkeiten und der früheren Diagnostik hat sich die Prognose für Mukoviszidose-Patienten in den letzten Jahren stetig verbessert. Im Durchschnitt erreichen die Betroffenen heute ein Lebensalter von über 40 Jahren.

Quellen: Nährlich et al., Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie: S2-Konsensus-Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“, 2013, Müller, F.M. et al.: S3 - Leitlinie „Lungenerkrankung bei Mukoviszidose“

Fachliche Beratung: Prof. Dr. Burkhard Tümmler © 2018, 1. Auflage