



Definition

Die Mukoviszidose, auch Cystische Fibrose (CF) genannt, ist eine angeborene und bei Nichtbehandlung früh zum Tode führende Stoffwechselerkrankung, bei der sich die Drüsen im Körper durch Absonderung eines zäh-schleimigen Sekrets verstopfen, entzünden und die Zerstörung der Organe bewirken, die sie versorgen sollen. Sie wird autosomal rezessiv vererbt und ist die häufigste angeborene Stoffwechselerkrankung der weißen (kaukasischen) Rasse.

Häufigkeit, Symptome, Ursachen



Abb. 1:
Drei Geschwister mit Mukoviszidose

Ursache der Erkrankung ist ein Defekt eines Gens (CFTR-Gen in Position 7q31), von dem mehr als 1.500 Mutationen bekannt sind. Krankheitsbild und Verlauf der Mukoviszidose werden jedoch weniger vom Mutationstyp als vielmehr von einer Vielzahl äußerer Einflußgrößen geprägt, so dass jeder an Mukoviszidose erkrankte Mensch seinen persönlichen individuellen Krankheitsverlauf entwickelt. Die bei uns häufigste Mutation D-F508 zeigt lehrbuchhaft die Kombination von Verdauungsstörung und

Mukoviszidose < E 84 >

chronischer Bronchitis. Beide Störungen setzen früh im Säuglingsalter ein, wobei die Verdauungsstörung meist zuerst durch Bauchschmerzen, Hunger, fettigen Stuhlgang und einen großen Bauch auffällt (Abb. 1). In kurzer Zeit zeigt sich eine deutliche Ernährungsstörung mit Untergewicht, mangelnder Muskulatur und Ödemen. Das schlechte Gedeihen begünstigt Infekte der Luftwege. Häufiger Husten, zunächst asthma- oder keuchhustenähnlich und später mit eitrigem Auswurf sind dann Zeichen der fortschreitenden Lungenerkrankung mit Zerstörung des Lungengewebes (Abb. 2).

Die Kardinalsymptome in fortgeschrittenem Stadium der Erkrankung sind:

- Chronisch-obstruktive Lungenerkrankung
- Minderleistung der Bauchspeicheldrüse
- chronische Lebererkrankungen mit Pfortaderhochdruck
- hoher Kochsalzgehalt im Schweiß
- männliche Unfruchtbarkeit

Diagnostik

In der Regel führen klinische Symptome zur Verdachtsdiagnose Mukoviszidose. Tests, wie die Bestimmung des Chloridgehaltes im Schweiß oder Messungen in der Nasen- oder



Abb. 2:
17 jährige Patientin mit
schwerer chronischer Pseudo-
monas-Lungenentzündung

Rektumschleimhaut bestätigen die klinische Verdachtsdiagnose bzw. schließen sie aus. Mutationsanalysen bekräftigen den Anfangsverdacht, erlauben aber wegen der hohen Zahl der Gen-Mutationen nicht in allen Fällen den sicheren Nachweis einer Mukoviszidose.

Bei Neugeborenen gibt es Methoden der Früherkennung (Bestimmung von Trypsinogen in Trockenblut auf Filterpapier und nachgeschaltete Mutationsanalysen), die eine für die weitere Behandlung vorteilhafte Frühdiagnose ermöglichen.

Therapie

Je früher nach der Geburt die Mukoviszidose diagnostiziert wird, desto eher können vor dem Entstehen irreversibler Zell- und Organschäden funktionelle Mängel therapeutisch ausgeglichen werden. Allgemein gilt

- Mangelzustände auszugleichen,
- Fehlfunktionen zu kompensieren,
- Organzerstörung und Funktionsausfall zu vermeiden.

Für diese Therapien ist in den letzten Jahrzehnten ein um-

fangreiches medizinisches Behandlungsprogramm entwickelt worden, das den spezifischen Erfordernissen jedes einzelnen Kranken entspricht. Ziel ist, einen funktionellen Normalzustand zu erreichen, möglichst über Jahre und Jahrzehnte zu halten und dabei dem Patienten ein Optimum an Lebensqualität zu bieten. Dies wird durch

- Frühtherapie
- Schulungskonzepte
- Teamversorgung („comprehensive care“)
- Qualitätskontrollierte Behandlungszentren
- Psychosoziale Absicherung

erreicht. In den letzten 20 Jahren ist es gelungen, die Lebenserwartung der Mukoviszidose-Kranken zu vervierfachen, so dass heute bereits 50% der Betroffenen erwachsen sind und erwartet werden kann, dass die Lebenserwartung der heute geborenen Mukoviszidose-Kranken bis in das fünfte Lebensjahrzehnt reicht.

Das an der Homburger Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin bestehende Christiane-Herzog-Mukoviszidosezentrum betreut kontinuierlich über 80 Kinder und gehört zu den großen pädiatrischen Mukoviszidose-Spezialambulanzen in Deutschland. Details über die Mukoviszidose-Krankheit, ihre Behandlung und ihre Perspektiven erfährt man umfassend im Internet über die Homepage der Regionalgruppe www.muko-saar.de

Autor: Prof. Dr. med. Gerd Dockter

Pädiatrische Gastroenterologie
und Christiane-Herzog-Zentrum
Leiter: Prof. Dr. med. Gerd Dockter
Sprechstunde: Mo, Di, Do 8 – 12 Uhr,
Mi 14 – 16 Uhr nur nach Anmeldung
Tel.: (06841) 16-28343, Fax: 16-28341
E-Mail: kigdoc@uks.eu

