

Fehler im Erbgut



© BillionPhotos.com / fotolia.com

Die zystische **Fibrose** ist die häufigste vererbte Stoffwechselerkrankung in Deutschland. Durch die medikamentöse Therapie ist es möglich, das Leben Betroffener zu erleichtern und zu verlängern.

tionen des CFTR-Gens, welches ein Protein im Bereich der Chloridkanäle kodiert. Folglich ist die Abgabe von Natrium und Chlorid in das Drüsensekret beeinträchtigt. Ohne diese osmotisch aktiven Ionen reichert sich unter anderem in den Atemwegen ein zähflüssiges, dickes Sekret an, das nicht abtransportiert werden kann. Der Schleim ruft eine Obstruktion der Atemwege hervor und dient Erregern als optimaler Nährboden. Auch die Bauchspeicheldrüse ist bei Patienten mit Mukoviszidose beteiligt: Sie produziert wegen des Gendefektes ein zäheres Sekret. Auf diese Weise wird verhindert, dass das Organ die für die Verdauung notwendigen Enzyme in ausreichender Menge liefern kann.

Die unheilbare Erbkrankheit tritt bei etwa einem von 2500 Neugeborenen weltweit auf und wird autosomal-rezessiv vererbt. Dies bedeutet, dass ein Kind nur dann erkrankt, wenn es von beiden Elternteilen ein defektes Gen erhält. Inzwischen sind mehr als 1900 Mutationen bekannt – manche treten häufiger, andere seltener auf. In Deutschland sind die meisten Patienten Träger der sogenannten F508del-Mutation.

Zahlreiche Symptome Die zystische Fibrose verläuft individuell, wobei milde Formen oft später diagnostiziert werden. In der Regel leiden die kleinen Patienten unter Verdauungsproblemen, starkem Un-

tergewicht und chronischem Husten. Der Verdacht auf Mukoviszidose besteht demnach, wenn ein Kind ständig hustet und bereits im Säuglingsalter an Lungenentzündungen erkrankt. Im Verlauf der Mukoviszidose wird das Lungengewebe aufgrund der zahlreichen Infekte und Entzündungen irreversibel geschädigt, sodass es in Folge zu Atemnot und einer Unterversorgung mit Sauerstoff kommt.

Aufgrund des gestörten Salz- und Wassertransportes verstopft zähflüssiger Schleim eine Reihe lebenswichtiger Organe. Neben der Lunge sind die Leber, der Darm und die Bauchspeicheldrüse beeinträchtigt. Betrifft die krankhafte Veränderung der Pankreas auch die insulinproduzierenden Inselzellen, entwickelt sich ein sekundärer Diabetes mellitus. Bei Neugeborenen verschließt klebriger Stuhl (Kinderpech) unter Umständen den Darm. Weitere typische Krankheitsanzeichen sind außerdem Obstipationen sowie fettige Durchfälle.

Klinischer Nachweis Mittels der Pränataldiagnostik ist es möglich, bereits vor der Geburt eine Mukoviszidose zu bestimmen. Dies wird empfohlen, wenn es in der Familie ein betroffenes Geschwister-Kind gibt. Die Entdeckung, dass der Schweiß von Mukoviszidose-Patienten über einen erhöhten Salzgehalt verfügt, führte 1959 zur Verwendung des Gibson und Cooke

Die Bezeichnung Mukoviszidose setzt sich aus den lateinischen Begriffen mucus (Schleim) und viscidus (zäh) zusammen und beschreibt die Hauptkennzeichen des Leidens. Die Ursache der angeborenen Stoffwechselerkrankung sind Muta-

Schweißtests zur Diagnose der zystischen Fibrose. Auch heute wird dieses zuverlässige Verfahren nach wie vor genutzt.

Eine Kinderkrankheit wird erwachsen Dank physiotherapeutischer Verfahren und der Fortschritte in der Medizin hat sich die Prognose der erkrankten Personen in den letzten Jahren erheblich verbessert. Die durchschnittliche Lebenserwartung liegt derzeit bei etwa 40 Jahren. Ziel der medikamentösen Therapie bei Mukoviszidose sind die Linderung der Symptome sowie die Stabilisierung der Lungenfunktion. Folgende Maßnahmen kommen zum Einsatz:

- ▶ Inhalation von hypertonen Kochsalzlösungen
- ▶ Atemtraining mit dem sogenannten Flutter-Ventil

- ▶ orale Expektoranzien und Sekretolyse durch rekombinante humane DNase
- ▶ Antibiotika (bei Bedarf)
- ▶ Pankreas-Enzymsubstitution
- ▶ Betamimetika zur Erweiterung der Bronchien
- ▶ Glukokortikoide
- ▶ Einläufe bei Obstipation
- ▶ Ivacaftor, ein CFTR-Potentiator, verbessert die Lungenfunktion und reduziert die Verschlimmerung der Beschwerden. Er ist jedoch nicht bei allen CFTR-Mutationen wirksam.

Exkurs Bisher gingen Experten davon aus, dass chronische Entzündungen der Atemwege bei Mukoviszidose überwiegend durch Keime ausgelöst werden. Jedoch stellte man im Rahmen neuerer australischer Studien fest, dass bei betroffenen Säuglingen bereits in den ersten

Lebensmonaten zwar Atemwegs-entzündungen, jedoch kein Bakterienbefall nachweisbar waren. Eine wichtige Rolle bei diesen „keimfreien“ Entzündungen spielen der Botenstoff Interleukin-1, der nun erstmals auch im Lungengewebe von Mäusen mit einer der Mukoviszidose ähnlichen Erkrankung entdeckt wurde. Einen entsprechenden, zur Behandlung möglichen Wirkstoff (Anakinra) gibt es bereits, ob dieser auch bei Patienten mit Mukoviszidose wirksam ist, muss allerdings erst in klinischen Studien überprüft werden. ■

Martina Görz,
PTA und Fachjournalistin (FJS)

Anzeige

JETZT REISEAPOTHEKE AUFFÜLLEN:

Die Soforthilfe bei akutem Durchfall

- ✓ Schmilzt sofort auf der Zunge
- ✓ Einnahme ohne Wasser
- ✓ Ideal für unterwegs



Imodium® akut lingual, 2 mg Schmelztabletten. Wirkstoff: Loperamidhydrochlorid. **Zusammensetzung:** Arzneil.wirks. Bestandteil: 1 Schmelztbl. enth. 2 mg Loperamidhydrochlorid. **Sonst. Bestandt.:** Gelatine, Mannitol, Aspartam, Natriumhydrogencarbonat, Pfefferminz-Aroma (enth. Maltodextrin, Levomenthol). **Anwendungsgebiete:** Symptomatische Behandlung akuter Diarrhöen für Jugendliche ab 12 Jahren u. Erwachsene, sofern keine kausale Therapie zur Verfügung steht. Eine über 2 Tage hinausgehende Behandl. nur unter ärztl. Verordnung u. Verlaufsbeobachtung. **Warnhinweis:** Enth. Aspartam, Levomenthol. **Gegenanzeigen:** Allergie gegen Loperamid, Levomenthol od. einen der sonst. Bestandteile. Bakterielle Darmentzündung durch in die Darmwand eindringende Erreger, z. B. Salmonellen, Shigellen, Campylobacter. Zustände, bei denen e. Verlangsamung d. Darmtätigkeit wegen mögl. Folgeerscheinungen zu vermeiden ist, wie Ileus, Megacolon, toxisches Megacolon. Sofort absetzen wenn Obstipation, aufgetriebener Leib o. Ileus auftreten. Durchfälle mit Fieber und/oder blutigem Stuhl. Durchfälle während od. nach der Einnahme v. Antibiotika (pseudomembranöse [antibiotikassozierte] Colitis). Akuter Schub einer Colitis ulcerosa. Absolut: Kinder < 2 Jahren. Kinder zwischen 2 u. 12 Jahren nicht ohne ärztliche Verordnung ebenso wie bei chronischer Diarrhö, bestehender od. durchgemachter Lebererkrankung (verlangsamter Abbau mögl.). Nicht empfohlen in d. Stillzeit. **Schwangerschaft:** Strenge Indikationsstellung. Nebenwirkungen (aus klinischen Studien und nach Markteinführung jeweils höchste Häufigkeit): **Häufig:** Kopfschmerzen, Schwindel; Obstipation, Übelkeit, Flatulenz. **Gelegentlich:** Schläfrigkeit; abdominelle Schmerzen und Beschwerden, Mundtrockenheit, Schmerzen im oberen Abdominaltrakt, Erbrechen, Dyspepsie; Hautauschlag. **Selten:** Überempfindlichkeitsreaktionen, Anaphylaktische Reaktionen (einschließlich anaphylaktischem Schock), anaphylaktische Reaktionen; Bewusstlosigkeit, Stupor, Bewusstseinsstrübung, Hypertonie, Koordinationsstörungen; Miosis; aufgeblähter Bauch; bullöse Reaktionen (einschließlich Stevens-Johnson Syndrom, toxisch epidermale Nekrolyse, Erythema multiforme), Angioödem, Urticaria, Pruritus; Harnretention, Müdigkeit; Glossodynie. McNeil GmbH & Co. oHG, 41430 Neuss. Stand: 02/2012