

Mukoviszidose –

Was Eltern darüber wissen sollten

Ihr Kind hat *Mukoviszidose* oder es besteht der Verdacht darauf. Hier erhalten Sie einen ersten Überblick über diese Erkrankung. Sie erfahren auch, wo Sie für Ihre Familie Unterstützung finden.

Die Erkrankung

Mukoviszidose – auch *Cystische Fibrose* (kurz: *CF*) – ist eine erbliche Multiorgan-Erkrankung, die lebenslang bestehen bleibt. Sie wird bei etwa 150 bis 200 Neugeborenen jedes Jahr in Deutschland festgestellt. Die Eltern sind in der Regel nicht erkrankt. Sie tragen neben der gesunden Erbanlage aber immer auch eine veränderte in sich. Wenn beide Eltern gleichzeitig diese weitervererben, erkrankt das Kind. Jedes Kind dieses Paares ist mit einer Wahrscheinlichkeit von 1 zu 4 betroffen. Das bedeutet, es können auch mehrere Kinder in einer Familie erkranken.

Normalerweise bilden die Drüsen in Organen wie Lunge oder Bauchspeicheldrüse einen dünnflüssigen Schleim. Bei Mukoviszidose ist das anders: Der Schleim ist zäh und klebrig. Er verstopft die Drüsen und läuft nicht mehr ab. Es kommt zu immer wiederkehrenden Entzündungen. Die Organe können nicht mehr richtig arbeiten.

Anzeichen und Beschwerden

Die Krankheitszeichen sind von Kind zu Kind unterschiedlich ausgeprägt. Auch wie die Krankheit verlaufen wird, lässt sich nicht sicher vorhersagen.

Manche Neugeborene haben schon bei der Geburt einen Darmverschluss durch klebrigen Stuhl. Die meisten Kinder entwickeln im ersten Lebensjahr Auffälligkeiten, manche aber auch später – teilweise erst im Jugend- oder Erwachsenenalter.

Häufig sind die Kinder anfällig für Infekte. Sie sind untergewichtig, wachsen nicht so gut und sind körperlich weniger belastbar. Oft haben sie auch Probleme mit der Verdauung. Im Einzelnen können auftreten:

- **Lunge und Bronchien:** ständiger Husten mit Auswurf, wiederholte Atemwegsinfekte, Lungenentzündungen
- **Bauchspeicheldrüse und Darm:** Bauchschmerzen, Verdauungsstörungen (Durchfall, Verstopfung, fettige oder schleimige Stühle), Untergewicht, verzögerte körperliche Entwicklung, Mangel an Vitaminen und Spurenelementen
- **Schweißdrüsen:** ungewöhnlich salziger Schweiß, Schlappeheit durch Salzverlust (besonders bei Fieber und körperlicher Betätigung)
- **Nase und Nasennebenhöhlen:** häufige Entzündungen, behinderte Atmung, verstopfte Nase durch *Polypen*
- **Leber und Gallenwege:** Gallensteine, erhöhte Leberwerte, Schrumpfleber (*Leberzirrhose*)



Die Erkrankung schreitet mit der Zeit fort. In Deutschland liegt die durchschnittliche Lebenserwartung eines heute mit Mukoviszidose geborenen Kindes bei 57 Jahren. Frauen können schwanger werden. Männer sind oft zeugungsunfähig. Mukoviszidose wirkt sich nicht auf die Intelligenz der Betroffenen aus. Sie ist auch nicht ansteckend.

Untersuchungen

Mukoviszidose wird meist im Rahmen des *Neugeborenen-Screenings* erkannt. Dieses wird in Deutschland flächendeckend angeboten. Eine Ärztin oder ein Arzt entnimmt dafür dem Neugeborenen am 2. bis 3. Lebenstag Blut aus der Ferse. Bei einem auffälligen Ergebnis kann man mit einem sogenannten *Schweißtest* die Mukoviszidose nachweisen. Auch ältere Kinder sollten diesen Test bei Verdacht auf Mukoviszidose erhalten. Beim Schweißtest regt ein Medikament, das in der Regel auf den Unterarm aufgetragen wird, die Schweißbildung an (siehe Foto auf der Rückseite). Der übermäßige Salzgehalt im Schweiß lässt sich zuverlässig feststellen. Es ist ratsam, diese Untersuchung in einer spezialisierten Einrichtung durchführen zu lassen.

Auf einen Blick



- In Deutschland leben etwa 8000 bis 10000 Menschen mit dieser angeborenen Multiorgan-Erkrankung.
- Die Drüsen im Körper bilden einen dickflüssigen Schleim. Organe wie Lunge oder Bauchspeicheldrüse werden dadurch dauerhaft geschädigt.
- Anzeichen können sein: ständiger Husten, Atemnot, wiederkehrende Infekte, Untergewicht, Bauchschmerzen, fettige Stühle, verzögertes Wachstum.
- Mukoviszidose ist bislang nicht heilbar. Fachleute empfehlen aufgrund der vielfältigen Beschwerden eine lebenslange Betreuung in einer spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtung.
- Behandlungsmöglichkeiten sind zum Beispiel: eine ausgewogene, energiereiche Ernährung, Atem-Physiotherapie, Sport, Medikamente wie Ersatz-Eiweiße (*Enzyme*) der Bauchspeicheldrüse zur Verdauung, fettlösliche Vitamine, Inhalationen zur Schleimlösung, *Antibiotika* und *CFTR-Modulatoren*.



Schweißtest beim Kleinkind

Untersuchungen

Wurde die Diagnose durch zweimaligen Schweißtest bestätigt, sollte das Blut Ihres Kindes auf die veränderte Erbanlage getestet werden. Denn auf dem verantwortlichen Gen gibt es verschiedene Veränderungen, die zu unterschiedlich starken Beschwerden führen.

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen, etwa von Größe, Gewicht, Infektionserregern, Blut, Lunge und Leber, begleiten Ihr Kind dauerhaft.

Behandlungen

Bislang ist die Erkrankung nicht heilbar. Verschiedene Behandlungen lindern die Beschwerden oder zögern sie hinaus. Ein früher Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung und die Lebensqualität verbessern. Heute leben Menschen mit Mukoviszidose deutlich länger als früher. Die vielen gesundheitlichen Schwierigkeiten erfordern, dass Ihr Kind lebenslang und umfassend unterstützt wird. Fachleute empfehlen die Betreuung durch ein Spezialisten-Team in einem Mukoviszidose-Zentrum. Ziel ist, dass Ihr Kind so normal wie möglich lebt und aufwächst.

Die Behandlung setzt sich aus mehreren unterschiedlichen Maßnahmen zusammen. Dazu gehören unter anderem:

- Eine angepasste Ernährung mit Zusatz von fettlöslichen Vitaminen ist wichtig. Bei den Mahlzeiten helfen Medikamente (*Enzyme* der Bauchspeicheldrüse), besser zu verdauen. Die Dosis richtet sich nach der Fettmenge. Ernährungsberatungen helfen Ihnen dabei.
- Tägliche Inhalationen mit Medikamenten und Atemübungen lösen den zähen Schleim und helfen beim Abhusten.
- Regelmäßige Bewegung und Sport helfen, die Gesundheit weiter zu verbessern.
- Bei Infektionen können Medikamente wie Antibiotika erforderlich sein.

Es ist hilfreich, diese Maßnahmen so weit wie möglich in den normalen Tagesablauf einzubetten.

Neue Medikamente: CFTR-Modulatoren

Mittlerweile gibt es spezielle Medikamente, sogenannte *CFTR-Modulatoren*, mit denen die meisten Betroffenen gezielt behandelt und die Veränderungen in den Körperzellen teilweise ausgeglichen werden können. Sie sind in Abhängigkeit von den persönlichen genetischen Befunden und dem Alter der Betroffenen zugelassen. Viele weitere Wirkstoffe werden in Studien geprüft. Fragen Sie das Behandlungsteam.

Was Sie selbst tun können

- Lassen Sie Ihr Kind in einer spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtung betreuen. Nehmen Sie dort an Schulungen und Beratungen teil. Hier finden Sie eine Einrichtung in Ihrer Nähe: www.muko.info/adressen/cf-einrichtungen.
- Für Ihr Baby ist Muttermilch empfehlenswert – alternativ Säuglingsnahrung. Die Beikost sollte ab dem 5. Monat beginnen. Sollte Ihr Kind nicht ausreichend gedeihen, kann man auf eine energiereiche Säuglingsmilch umstellen und die Beikost entsprechend anreichern.
- Atemwegsinfektionen verlaufen bei Mukoviszidose oft schwer. Um Infektionen vorzubeugen, ist regelmäßiges und gründliches Händewaschen mit Wasser und Seife für Betroffene sowie alle Kontaktpersonen wichtig.
- Fachleute raten dazu, dass betroffene Kinder alle von der STIKO empfohlenen Impfungen erhalten sollen. Zusätzlich empfehlen sie eine Impfung gegen Hepatitis-A und die jährliche Grippe-Schutzimpfung (*Influenza*).
- Bei Fragen zur Vererbung oder Testung veränderter Erbanlagen informieren Sie sich in einer spezialisierten Einrichtung, die Ihnen auch eine geeignete humangenetische Beratungsstelle vermitteln kann.

Mehr Informationen



I. Quellen, Methodik und Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht unter anderem auf der „S3-Leitlinie: Mukoviszidose bei Kindern in den ersten beiden Lebensjahren (AWMF-Reg.-Nr. 026–024)“ und auf Empfehlungen von Fachleuten.

Methodik und Quellen:

→ www.patienten-information.de/kurzinformationen/mukoviszidose#methodik

II. Kontakt Selbsthilfe

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt.

→ www.achse-online.de/pi, Telefon: 030 3300708-0,
E-Mail: info@achse-online.de

Mit freundlicher Empfehlung



Impressum

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

Im Auftrag von:

Bundesärztekammer (BÄK) und
Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)

E-Mail patienteninformation@azq.de

Web www.patienten-information.de
www.azq.de

KBV