

MUKOVISZIDOSE – WAS ELTERN DARÜBER WISSEN SOLLTEN



Foto: ©iStock.com/pkline

LIEBE ELTERN,

Ihr Kind hat *Mukoviszidose* oder es besteht der Verdacht darauf. Vermutlich sind Sie nun verunsichert und besorgt. Diese Information soll Ihnen helfen, sich mit diesem seltenen Krankheitsbild vertraut zu machen.

Auf einen Blick: Mukoviszidose

- In Deutschland leben etwa 8000 Menschen mit dieser angeborenen Stoffwechselkrankheit.
- 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.
- Seit 2016 gibt es den *Test auf Mukoviszidose* beim *Neugeborenen-Screening*. Der sogenannte *Schweißtest* beweist in der Regel die Erkrankung.
- Mukoviszidose ist bislang nicht heilbar. Fachleute empfehlen aufgrund der vielfältigen Beschwerden eine lebenslange Betreuung in einer spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtung.
- Behandlungsmöglichkeiten sind zum Beispiel: kalorienreiche Ernährung, Inhalationen, Physiotherapie, Medikamente, Sport.

► DIE ERKRANKUNG

Die Mukoviszidose – auch *Cystische Fibrose* (kurz: *CF*) – ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung, die lebenslang bestehen bleibt. Sie wird bei etwa 3300 Neugeborenen jedes Jahr in Deutschland festgestellt. Die Eltern sind in der Regel nicht erkrankt. Sie tragen neben der gesunden Erbanlage aber immer auch die kranke in sich. Wenn beide Eltern gleichzeitig die kranke weitervererben, bekommt das Kind Mukoviszidose. Rein rechnerisch gesehen ist 1 von 4 Kindern von Eltern mit kranken Erbanlagen betroffen.

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 vorhersagen. Manche Neugeborene haben einen Darmverschluss durch klebrigen Stuhl. Manchmal fällt den Eltern beim Küssen ihres Kindes auf, dass der Schweiß salziger als üblich schmeckt. Die meisten Kinder entwickeln in den ersten Lebensjahren Auffälligkeiten. 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, Auswurf, wiederholte Atemwegsinfekte, Lungenentzündungen
- **Bauchspeicheldrüse und Darm:** Bauchschmerzen, Verdauungsstörungen, fettiger Stuhl, Vitaminmangel, Untergewicht, verzögerte körperliche Entwicklung
- **Schweißdrüsen:** ungewöhnlich salziger Schweiß; Schlappeheit durch Salzverlust, besonders bei Fieber und körperlicher Betätigung
- **Nase und Nasennebenhöhlen:** häufige Entzündungen, behinderte Atmung

Die Erkrankung schreitet mit der Zeit fort. Mit guter Behandlung erreichen viele heute das Erwachsenenalter und werden 40 Jahre und älter. Bei Frauen ist die Fruchtbarkeit herabgesetzt, sie können aber generell schwanger werden. Männer sind oft zeugungsunfähig. Mukoviszidose wirkt sich nicht auf die Intelligenz der Betroffenen aus. Sie ist auch nicht ansteckend.

► Mukoviszidose

► UNTERSUCHUNGEN

Seit Herbst 2016 empfehlen Fachleute den Test auf Mukoviszidose beim *erweiterten Neugeborenen-screening*. Ist das Ergebnis auffällig, erfolgt der sogenannte *Schweißtest*, um Mukoviszidose nachzuweisen. Auch bei älteren Kindern mit Verdacht auf Mukoviszidose sollte dieser erfolgen. Beim Schweißtest regt ein Medikament, das in der Regel auf den Unterarm aufgetragen wird, die Schweißbildung an. Nach etwa einer halben Stunde kann der übermäßige Salzgehalt im Schweiß zuverlässig festgestellt werden. Ist der Salzwert erhöht, wird der Test zur Kontrolle wiederholt. Um die Diagnose zu bestätigen, kann das Blut Ihres Kindes auf die veränderte Erbanlage getestet werden. Manchmal prüfen Ärztinnen und Ärzte mit weiteren Untersuchungen die Funktionen der Lunge und der Bauchspeicheldrüse oder die Besiedlung mit Erregern.

► BEHANDLUNGEN

Bislang ist die Erkrankung nicht heilbar. Durch verschiedene Behandlungen lassen sich Beschwerden lindern oder hinauszögern. Ein früher Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der Kinder verbessern. Das erhöht die Aussicht auf ein längeres und gesünderes Leben. Die Lebenserwartung von Patientinnen und Patienten mit Mukoviszidose steigt dadurch stetig an.

Die vielfältigen gesundheitlichen Schwierigkeiten erfordern eine lebenslange und umfassende Betreuung. Fachleute empfehlen die Betreuung durch ein Team aus mehreren Spezialistinnen und Spezialisten in einem Mukoviszidose-Zentrum. Trotz allem soll versucht werden, dass das Kind so normal wie möglich lebt und aufwächst.

► MEHR INFORMATIONEN

Quellen, Methodik und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Betroffene von Betroffenen. Alle benutzten Quellen, das Methodendokument und weiterführende Links finden Sie hier:

www.patienten-information.de/kurzinformationen/quellen-und-methodik/mukoviszidose

Weitere Kurzinformationen für Patienten: www.patinfo.org

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier:

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

2. Auflage, 2018

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

Im Auftrag von: Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)

und Bundesärztekammer (BÄK)

Telefax: 030 4005-2555

E-Mail: patienteninformation@azq.de

www.patinfo.org

www.azq.de



Einige Behandlungen erfolgen nach Bedarf. Viele kommen ein- oder mehrmals täglich zum Einsatz und werden möglichst in den Alltag einbezogen:

- Eine kalorienreiche Ernährung mit viel Fett und Eiweiß sowie Vitaminen ist wichtig. Bei den Mahlzeiten helfen Medikamente, besser zu verdauen.
- Tägliche Inhalationen mit Medikamenten und Atemübungen unterstützen die Lungenfunktion.
- Regelmäßige Bewegung und Sport helfen die Gesundheit weiter zu verbessern.
- Bei Infektionen können Medikamente wie Antibiotika erforderlich sein.
- Je nachdem, welche Organe noch betroffen sind, gibt es weitere Behandlungsmöglichkeiten.

Derzeit prüfen Studien verschiedene Medikamente, um gezielt die Ursache der Mukoviszidose zu behandeln. Einige sind bereits zugelassen. Fragen Sie das Behandlungsteam.

► WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Lassen Sie Ihr Kind in einer spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtung betreuen. Nehmen Sie dort Schulungen, Beratungs- und Kontrolltermine wahr.
- Sie erhalten viele Informationen. Fragen Sie – auch wiederholt – nach, wenn Ihnen etwas unklar ist. Lassen Sie sich die Informationen schriftlich mitgeben.
- Oft ist der Austausch mit anderen Betroffenen hilfreich. Kontakte zu anderen Eltern erhalten Sie über Selbsthilfeorganisationen.
- Haben Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit oder möchten Sie Ihr Blut oder das Ihres Kindes auf veränderte Erbanlagen testen, informieren Sie sich in einer humangenetischen Beratungsstelle.

Mit freundlicher Empfehlung