



Mukoviszidose

Ursache, Krankheitsbild und Therapie

Informationen für Menschen mit Mukoviszidose,
Angehörige und Interessierte

Impressum

Herausgeber

Mukoviszidose e.V. | In den Dauen 6 | 53117 Bonn
Tel.: 0228 9 87 80-0 | Fax: 0228 9 87 80-77
info@muko.info | www.muko.info

V.i.S.d.P.

Dr. Miriam Schlangen, Geschäftsführung

Medizinische Redaktion

Dr. Volker Melichar
Prof. Dr. Michael Hogardt

Gestaltung

studio-petrol.de

Druck

Köllen Druck + Verlag GmbH
Ernst-Robert-Curtius-Straße 14 | 53117 Bonn

Bildnachweis

Alle Bilder und Grafiken sind Eigentum des Mukoviszidose e.V., privat sowie von Adobe Stock. Agenturfotos sind mit Models gestellt.
stock.adobe.com: Titel - pegbes, S. 17 - analysis121980, S. 18 - barbol,
S. 24 - blas, S. 28 - Cpro

Im folgenden Text bezieht sich die genutzte Bezeichnung eines Geschlechts für irgendeine Person stets auf alle Geschlechter.

Inhaltsverzeichnis

1. Was ist Mukoviszidose?	6
2. Das mutierte CFTR-Gen und der CFTR-Kanal	6
3. Wie wird Mukoviszidose vererbt?	10
4. Welche Tests führen zur Diagnose Mukoviszidose?	10
5. Was passiert im Körper bei Mukoviszidose?	12
5.1 Atemwege	12
5.2 Verdauungssystem	14
5.3 Diabetes	15
5.4 Salzverlust	15
5.5 Auswirkungen auf die Fruchtbarkeit	15
5.6 Osteoporose	16
5.7 Arthritis und Arthrose	16
6. Infektionen der Atemwege	16
6.1 Bakterien	16
6.2 Viren	17
6.3 Pilze	18
7. Welche Untersuchungen werden bei Mukoviszidose regelmäßig gemacht?	19
8. Therapie der Mukoviszidose	20
8.1 Medikamente	20
8.2 Inhalation	22
8.3 Ernährung	22
8.4 Physiotherapie	23
8.5 Sport	24
8.6 Transplantation	24
8.7 Rehabilitation	25
9. Forschungsansätze und klinische Studien	26
10. Mit Mukoviszidose leben	26
10.1 Hygienemaßnahmen bei Mukoviszidose	28
11. Der Mukoviszidose e.V. – Helfen. Forschen. Heilen.	29
11.1 Beratungsangebote	29
11.2 Selbsthilfe	29
11.3 Forschungsförderung	29
11.4 Arbeitskreise im Mukoviszidose e.V.	29
11.5 Informationsangebote zu Mukoviszidose	30

1. Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (=zystische Fibrose, cystic fibrosis, CF) ist eine angeborene seltene Stoffwechselerkrankung, an der in Deutschland mehr als 8.000 Menschen erkrankt sind. Mukoviszidose ist nicht heilbar. Dank früher Diagnosestellung und Therapie mit immer besseren Medikamenten steigt die Lebenserwartung der Betroffenen aber kontinuierlich. Ein heute Neugeborenes mit Mukoviszidose hat eine gute Chance, das Rentenalter zu erreichen. Die Lebenserwartung eines heute geborenen Menschen mit Mukoviszidose in Deutschland liegt bei 67 Jahren, das mediane* Sterbealter lag im Jahr 2023 bei 38 Jahren. Inzwischen sind mehr als 60% der Betroffenen im Erwachsenenalter.

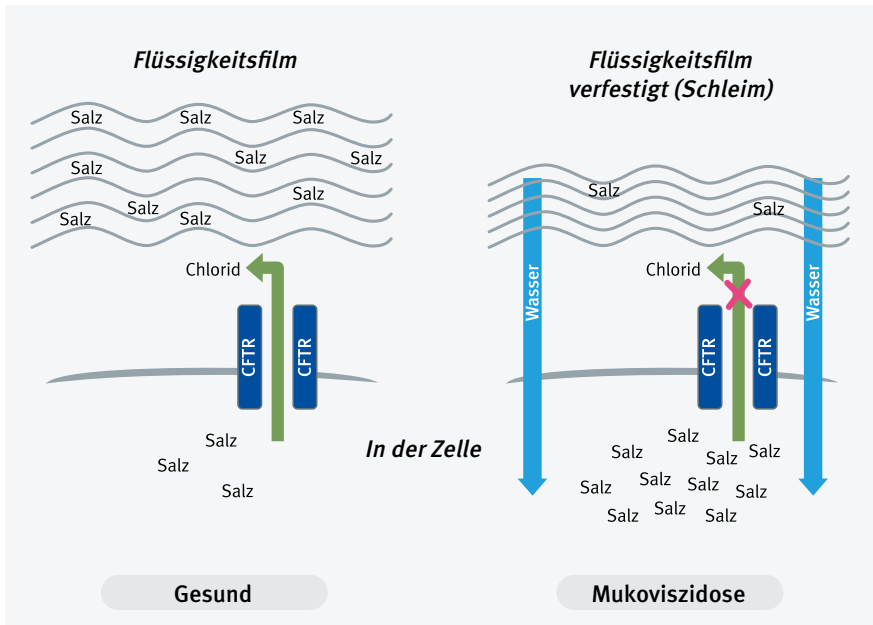
Menschen mit Mukoviszidose müssen ihr ganzes Leben lang täglich Medikamente einnehmen, auf ihre Ernährung achten, inhalieren, spezielle Atemtherapien und krankengymnastische Übungen durchführen und besondere Hygienerichtlinien beachten.

2. Das mutierte CFTR-Gen und der CFTR-Kanal

Seit 1989 weiß man, dass die Ursache der Mukoviszidose eine Mutation im Gen **CFTR** (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) ist, das auf dem Chromosom 7 im Erbgut liegt. Infolge des Gendefektes wird in vielen Organen des Körpers ein zäher Schleim produziert. Das CFTR-Gen ist die Grundlage dafür, dass die Zelle den **CFTR-Kanal** bildet, durch den Chlorid, ein Salzbestandteil, aus der Zelle austreten kann. Der CFTR-Kanal, der auch als Chlorid-Kanal bezeichnet wird, sitzt in der äußeren Zellwand – wie eine Tür. Dort lässt er Chlorid-Teilchen durch. Dieser Kanal ist bei Mukoviszidose defekt: die Tür klemmt, lässt sich nicht oder nur schlecht öffnen oder wurde gar nicht in die Zellwand eingebaut. Die Folge ist, dass die Menge an Chlorid-Teilchen auf der Zellaußenseite nicht stimmt. Dies wiederum beeinflusst auch die Konzentrationen anderer Salzteilchen, vor allem von Natrium, dem Partner von Chlorid im Salz. Der so gestörte Salzhaushalt bedingt dadurch auch einen gestörten Wasserhaushalt. Deshalb sind die Charakteristika bei Mukoviszidose der salzige Schweiß und der zähe Schleim.

Der Begriff Mukoviszidose setzt sich aus den lateinischen Wörtern „mucus“ (Schleim) und „viscidus“ (zäh) zusammen.

*Der Median einer Auflistung von Zahlenwerten ist der Wert, der an der mittleren (zentralen) Stelle steht, wenn man die Werte der Größe nach sortiert (ist nicht gleich Durchschnitt).



Gesunder Mensch: Beim Gesunden tritt Chlorid über den CFTR-Kanal aus der Zelle aus und verbindet sich außerhalb der Zelle mit Natrium zu Salz (Natriumchlorid, NaCl). Dort befindet sich auch Wasser und bildet einen salzigen Flüssigkeitsfilm um die Zellen.

Menschen mit Mukoviszidose: Bei Mukoviszidose ist der CFTR-Kanal defekt. Dadurch kann kein oder nur wenig Chlorid aus der Zelle austreten. Die Folge ist, dass sich außerhalb der Zelle weniger Salz bildet und innerhalb der Zelle mehr Salz zurückbleibt. Das Wasser verteilt sich von alleine so, dass die Salzkonzentration innerhalb und außerhalb der Zelle ausgeglichen wird. Durch diesen Vorgang, auch Osmose genannt, wird der salzarmen Schleimhaut an der Zelloberfläche Wasser entzogen, das in die salzreiche Zelle fließt. Der Flüssigkeitsfilm außerhalb der Zelle wird dadurch trockener, er verfestigt sich und wird zu zähem Schleim.

Der zähe Schleim verstopft viele Organe, vor allem die Lunge, die Bauchspeicheldrüse, den Darm, die Leber und die Gallengänge. Als Folge entstehen vielfältige Symptome, allem voran Husten und Verdauungsstörungen (siehe Seite 12 ff).

Ausnahme Schweißdrüsen

Die Zellen in den Schweißdrüsen haben ebenfalls CFTR-Kanäle. Allerdings ist aufgrund der besonderen Aufgabe der Schweißdrüsen, die Körpertemperatur zu regulieren, der CFTR-Kanal vor allem für die Aufnahme von Chlorid in die Zelle zuständig und nicht für die Abgabe nach außen. Funktioniert der Kanal nicht, wird der Schweiß salziger. Das wird zur Diagnosestellung mit dem Schweißtest (siehe Seite 11) genutzt. Schon im Mittelalter war dieses Symptom der Mukoviszidose bekannt und wurde in Liedern und Geschichten beschrieben („Das Kind stirbt bald, dessen Stirn beim Küssen salzig schmeckt“, siehe Quellenangabe Seite 30).

Über 2.000 verschiedene Mutationen im CFTR-Gen

Ist ein Gen fehlerhaft, spricht man davon, dass es eine Mutation hat. Oft wird mittlerweile von „CFTR-Variationen“ anstelle von „CFTR-Mutationen“ gesprochen, denn mit dem Begriff „Mutation“ wird in der Regel eine krankmachende Eigenschaft verbunden. Für viele der 2.000 bislang identifizierten CFTR-Varianten ist aber noch nicht bekannt, ob sie tatsächlich Mukoviszidose verursachen. Der Übergang zwischen gesund und krank ist allerdings fließend und auch bei Menschen, bei denen nur ein CFTR-Gen verändert ist, können sich CF-ähnliche Symptome zeigen (CFTR-bedingte oder assoziierte Erkrankungen). Das CFTR-Gen kann an verschiedenen Stellen fehlerhaft sein und das bewirkt unterschiedliche Defekte im CFTR-Kanal, die sich auch im Krankheitsgeschehen unterschiedlich auswirken. Derzeit sind ca. 2.000 verschiedene Mutationen im CFTR-Gen bekannt. Die verschiedenen Mutationen bewirken verschiedene Funktionseinschränkungen des CFTR-Kanals:

- » Die Bildung (Synthese) des Kanals funktioniert nicht, es entsteht kein oder nur wenige CFTR-Kanäle.
- » Der Kanal wird mit falscher dreidimensionaler Struktur gebildet. Kontrollmechanismen der Zelle, die dafür zuständig sind, dass die Zellbestandteile korrekt gebildet werden, bauen den defekten Kanal ab.
- » Es entstehen leicht fehlerhafte CFTR-Kanäle, die zwar nicht von den Kontrollmechanismen der Zelle abgebaut werden, sich aber nur sehr eingeschränkt für den Chlorid-Transport öffnen.
- » Die CFTR-Kanäle werden gebildet und zur Zelloberfläche gebracht, sie werden dort aber vorzeitig wieder durch die eigene Zelle abgebaut.

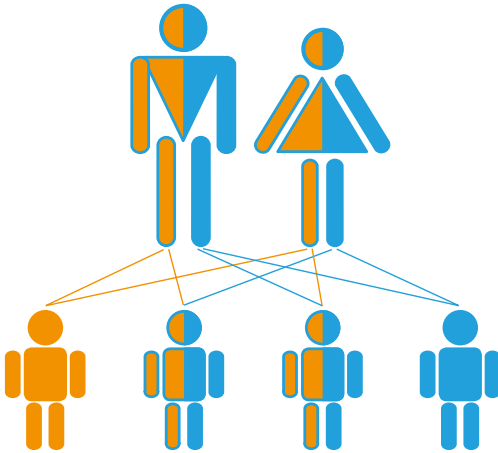
Einige dieser Auswirkungen der Mutationen können inzwischen durch unterschiedliche Medikamente (CFTR-Modulatoren, siehe Seite 20) behandelt werden und die Erforschung und Entwicklung weiterer Medikamente läuft auf Hochtouren, um irgendwann möglichst alle Defekte behandeln zu können.

Die Abbildung rechts zeigt die verschiedenen Funktionseinschränkungen, die durch die Mutationen bei Mukoviszidose entstehen. Sie werden in Klassen (I bis VI) eingeteilt, denen sich die Mutationen (oder Varianten) zuordnen lassen. Die CFTR-Modulatortherapie (siehe Seite 20) wirkt je nachdem, welche Funktionseinschränkung im CFTR-Kanal vorliegt.

Normal	I	II	III	IV	V	VI
Reifes funktionales CFTR Cl⁻ Cl⁻ Cl⁻ Cl⁻ Cl⁻ Golgi Endoplasmatisches Retikulum CFTR	Kein funktionales CFTR Golgi Endoplasmatisches Retikulum Kein CFTR	Kein funktionales CFTR Golgi Endoplasmatisches Retikulum Protease baut CFTR ab	Defekte Kanal-Regulation Golgi Endoplasmatisches Retikulum CFTR	Defekter CFTR-Kanal Golgi Endoplasmatisches Retikulum CFTR	Kaum funktionales CFTR Golgi Endoplasmatisches Retikulum Kaum CFTR	Reduzierte Stabilität in Membran Golgi Endoplasmatisches Retikulum CFTR
Vollständige CFTR RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA	Instabile trunkierte CFTR RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA	Vollständige CFTR RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA	Vollständige CFTR RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA	Vollständige CFTR RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA	Inkorrekte RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA	Vollständige CFTR RNA Nukleus Endoplasmatisches Retikulum Golgi CFTR DNA
CFTR-Defekt:	Kein funktionales CFTR-Protein	Keine CFTR-Prozessierung	Defekte Kanal-Regulation	Reduzierte Kanal-Leitfähigkeit	Reduzierte CFTR-Synthese	Reduzierte CFTR-Stabilität
Mutationstyp:	Nonsense; Frameshift; Splicing	Missense; Deletion von Aminosäuren	Missense; Austausch von Aminosäuren	Missense; Austausch von Aminosäuren	Missense; Splicing-Defekt; Missense	Missense; Austausch von Aminosäuren
Beispiele für Mutationen	Gly542X Trp1282X AARG553X	Phe508del ASn1303Lys Ile507Del	Gly551Asp Gly178Arg Ser549Asn	Arg117His Arg347Pro Arg117Cys	3849+10kbC-T 2789+5G-A 3120+1G-A5T	4326delTC Gln1412X 4279InsA

3. Wie wird Mukoviszidose vererbt?

Der Mensch hat, abgesehen vom Geschlechts-Chromosom, jedes Gen zweimal in seinem Erbgut (auf zwei sogenannten Genorten: „Allelen“). Wenn eine Kopie des CFTR-Gens von einer Mutation betroffen ist, kann das Gen auf der zweiten Kopie den Defekt ausgleichen. Ist nur eine Kopie verändert (= mutiert), gilt man als Merkmalsträger und kann das Gen zwar vererben, man selbst erkrankt aber nicht an Mukoviszidose.



Beide Eltern tragen ein mutiertes CFTR-Gen (orange), das sie an ihre Nachkommen weitergeben können. Bekommt das Kind von beiden Elternteilen das mutierte Gen, hat es Mukoviszidose (links). Geben beide Elternteile oder nur eines das gesunde CFTR-Gen weiter, ist das Kind gesund, kann aber das mutierte Gen in sich tragen (Mitte) oder ein komplett gesundes Gen (rechts).

Sind beide Kopien (Allele) des CFTR-Gens verändert, ist man von Mukoviszidose betroffen. Die Besonderheit bei Mukoviszidose ist dabei, dass auf den beiden Kopien unterschiedliche Mutationen im CFTR-Gen auftreten können („compound heterozygot“) aber auch gleiche Mutationen („homozygot“).

Wenn ein Elternpaar ein Mukoviszidosekranken Kind bekommt, kann man davon ausgehen, dass beide Eltern Träger eines mutierten CFTR-Gens sind. Mutter und Vater geben nach dem Zufallsprinzip jeweils eines ihrer beiden CFTR-Gene an das Kind weiter. Sind beide Eltern Merkmalsträger, das heißt sie sind selber gesund, tragen aber jeweils ein mutiertes Gen in sich, kann es mit einer statistischen Wahrscheinlichkeit von 25% passieren, dass das Kind von jedem Elternteil das mutierte Gen erhält und somit Mukoviszidose hat.

4. Welche Tests führen zur Diagnose Mukoviszidose?

Im Jahr 2016 wurde die Mukoviszidose deutschlandweit in das Neugeborenen-Screening aufgenommen. Der große Vorteil ist, dass dadurch die Diagnose schon früh feststeht und damit auch die Therapie früh begonnen werden kann. Damit lassen sich das Fortschreiten der Erkrankung und Folgeschäden verzögern oder sogar verhindern. Bei Kindern, die vor 2017 geboren wurden, wurde die richtige Diagnose oft später gestellt, bei manchen Patienten sogar erst im späteren Erwachsenenalter. Dann lagen oft schon Organschäden vor, die nicht mehr rückgängig gemacht werden können.

Für die Diagnosestellung der Mukoviszidose wird ein Schweißtest durchgeführt, der auf dem Nachweis des Chloridgehalts im Schweiß beruht. Wichtig ist, dass bei einem Verdacht auf Mukoviszidose die weitere Diagnostik in einem spezialisierten Mukoviszidose-Zentrum erfolgt.

Bei 98 % der Menschen mit Mukoviszidose, die eine für Mukoviszidose typische Symptomatik zeigen, werden im Schweißtest Werte über 60 mmol/l nachgewiesen. Bei einigen Mutationen im CFTR-Gen liegen die Chlorid-Konzentrationen jedoch im Normal- oder Grenzbereich. Weist bei einem nicht eindeutigen Ergebnis der Zustand des Patienten auf Mukoviszidose hin, helfen weitere Diagnoseverfahren, eine Aussage zu treffen. Nach der Diagnosestellung und bei unklarem Schweißtest ist ein **Gentest** wichtig, um zu bestimmen, welche Mutation im CFTR-Gen vorliegt, da manche Therapien (CFTR-Modulatoren, siehe Seite 20) nur bei bestimmten Mutationen verschrieben werden können.

Aussage des Schweißtests:

- » Chlorid-Ionen-Konzentration unter 30 mmol/l: Mukoviszidose unwahrscheinlich
- » Chlorid-Ionen-Konzentration von 30 – 60 mmol/l: Mukoviszidose möglich, der Test muss wiederholt werden und eventuell andere Diagnosetests durchgeführt werden
- » Chlorid-Ionen-Konzentration von mehr als 60 mmol/l: starker Verdacht auf Mukoviszidose, Test wird zur Bestätigung der Diagnose wiederholt

Die weltweit häufigste Mutation ist die F508del-Mutation, die in Deutschland bei über 80% der Menschen mit Mukoviszidose auf mindestens einem Allel vorkommt, bei knapp der Hälfte als homozygote Mutation (beide Allele der Gene haben dieselbe Mutation). Alle anderen der etwa 2.000 Mutationen lassen sich jeweils bei weniger als 2%, die meisten davon bei weniger als 0,3% der Menschen mit Mukoviszidose finden.

Unklare Diagnose (CFSPID) und CF-ähnliche Symptome (CFTR-RD)

Es können auch unklare Diagnosen auftreten, z.B. wenn das Neugeborenen-Screening auffällig und der Schweißtest grenzwertig ist und trotzdem ein oder zwei veränderte Gene gefunden werden, von denen man nicht weiß, ob sie die Krankheit Mukoviszidose auslösen. Man spricht dann von CFSPID: Cystic Fibrosis Screening Positive Inconclusive Diagnosis. CFSPID ist zunächst keine Erkrankung, kann aber zu einer Erkrankung werden und zwar zu Mukoviszidose oder zu einer CF-assoziierten oder CF-bedingten Erkrankung (CFTR-RD). Die Ausprägung der Mukoviszidose-Symptome versteht man inzwischen als Kontinuum, in dem auch CF-Merkmalsträger Symptome zeigen können.

5. Was passiert im Körper bei Mukoviszidose?

Die Veränderungen im CFTR-Kanal führen aufgrund des gestörten Salz- und Wassertransports dazu, dass ein zäher Schleim eine Reihe lebenswichtiger Organe verstopft. Vor allem die Atemwege, die Bauchspeicheldrüse und der Darm sind davon betroffen.

Der Krankheitsverlauf ist individuell sehr unterschiedlich. Es können nur einzelne, aber auch mehrere Organe Mukoviszidose-Symptome zeigen. Die Schwere der Krankheitsausprägung variiert stark. Eine eindeutige Zuordnung, welche Mutationen bei Mukoviszidose welche Symptome und welchen Schweregrad auslösen, ist nicht möglich.

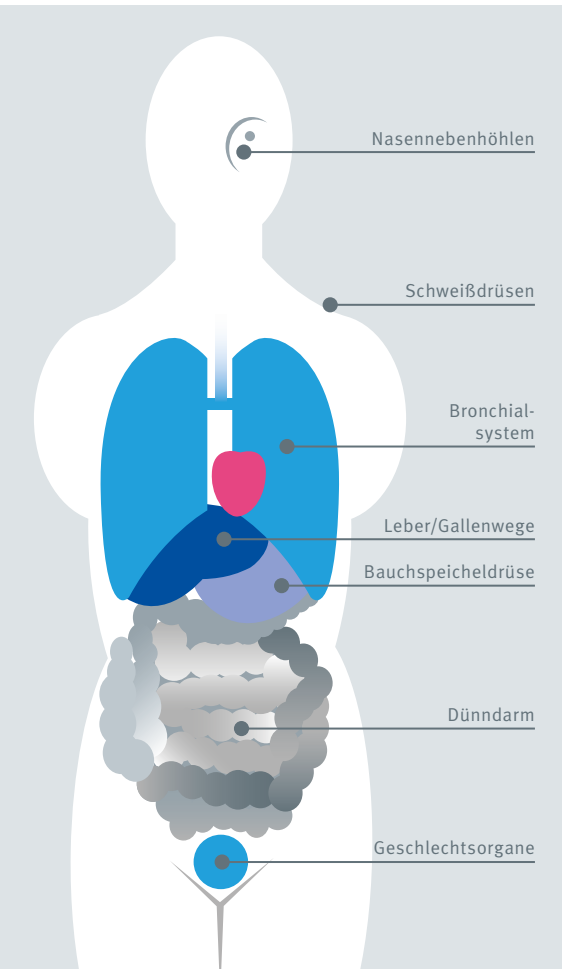
Es gibt nur annähernde Erfahrungswerte, mit welchem Krankheitsverlauf zu rechnen sein könnte. Große internationale Datenbanken sammeln Berichte über Mutationen und Krankheitssymptome, um dem auf die Spur zu kommen (zum Beispiel www.cftr2.org).

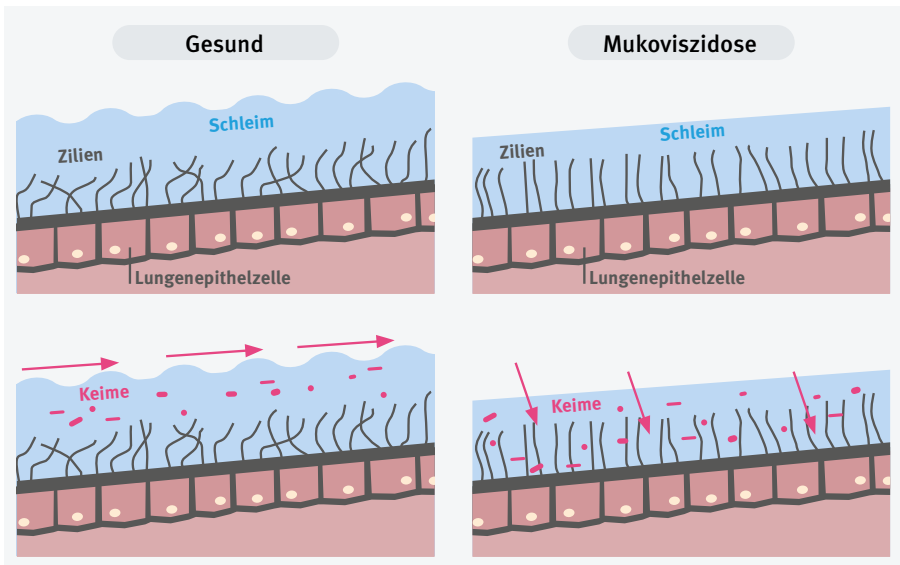
5.1 Atemwege

Symptome der Atemwege stehen bei den meisten Betroffenen im Vordergrund. Da sich der zähe Schleim nicht leicht abhusten lässt, verstopft er die Atemwege. Dadurch entsteht **Husten**, die Atmung ist erschwert, es kommt zu wiederkehrenden Infekten und **Lungenentzündungen**. Die Lungenfunktion (gemessen an der Einsekundenkapazität FEV₁, siehe Seite 19) nimmt bei fast allen Betroffenen im Laufe der Jahre ab.

Keime aller Art finden gute Voraussetzungen, sich im zähen Schleim der Mukoviszidose-Lunge anzusiedeln. Da der zähe Schleim den natürlichen Abtransport von Keimen behindert, können sich diese gut vermehren (siehe Abbildung Seite 13). Die Entzündung im Lungengewebe, die bei der Bekämpfung der Keime durch das Immunsystem entsteht, schädigt das Gewebe.

Die häufigste Organbeteiligung bei Mukoviszidose





Gesunde Lunge: Die feinen beweglichen Flimmerhärchen (Zilien) auf den Lungenepithelzellen sind im normalen Schleim beweglich und transportieren Keime und Verunreinigungen aus der Lunge heraus (mukoziliäre Clearance). Der Schleim mit den Keimen wird abgehustet oder geschluckt.

Mukoviszidose-Lunge: Durch den zähen Schleim sind die Zilien weniger beweglich und können Keime und Verunreinigungen nicht einfach aus der Lunge heraustransportieren. Die Keime siedeln sich im Schleim an und vermehren sich. Der zähe Schleim lässt sich nicht leicht abhusten.

Die **Infektionen mit Keimen** können medikamentös behandelt werden, aber die Infektionen kehren meist früher oder später wieder oder werden im Lauf der Jahre chronisch. Dann können sie mit Medikamenten nicht mehr komplett vertrieben werden. Um die Ansteckung mit Keimen zu minimieren, sind bei Mukoviszidose gezielte Hygienemaßnahmen wichtig (siehe Seite 28, Hygienemaßnahmen).

Spätfolgen der Mukoviszidose sind anhaltende Atemnot und häufige Krankenhausaufenthalte mit intravenöser Medikamentengabe gegen die Keime. Die Lunge kann durch die Entzündungen und Infektionen irgendwann so stark geschädigt sein, dass Betroffene auf eine zusätzliche externe Sauerstoff-Versorgung angewiesen sind. Als letzte Therapiemöglichkeit kann dann eine **Transplantation** der Lunge nötig sein.

Auch die oberen Atemwege, die **Nasennebenhöhlen**, sind oft von der Mukoviszidose betroffen. Typisch sind hier wiederkehrende Infekte mit verstopfter Nase und Schnupfen.

5.2 Verdauungssystem

Die Veränderungen in Bauchspeicheldrüse und Darm können beim Baby schon im Mutterleib zu Verstopfung (Obstipation) führen, der „**Mekoniumileus**“ (Darmverschluss mit dem sog. Kindspech) kann sogar im Mutterleib per Ultraschall erkennbar sein. Ein Darmverschluss (**DIOS, Distales Intestinales Obstruktions-Syndrom**) kann auch nach dem Neugeborenen-Alter auftreten und tritt auch bei älteren Menschen mit Mukoviszidose auf. Viele Betroffene erleben zwar keinen DIOS, leiden aber dennoch häufig an chronischer Verstopfung. Der Darm ist bei Mukoviszidose oft träge (Motilitätsstörung) und der Nahrungsbrei wird nur langsam transportiert (verlängerte Passagezeit). Mangelnde körperliche Bewegung und zu geringe Trinkmengen tragen zudem noch zu **Verstopfungen** bei. Damit verbunden sind oft **Bauchschmerzen** und **Appetitlosigkeit**. Eine gezielte Ernährung ist deshalb von Anfang an wichtig (siehe Seite 22, Ernährung).

Der starke Druck im Bauchraum durch die Verstopfung, aber auch zum Beispiel durch das Husten, verbunden mit einer schwachen Muskulatur kann zum **Rektumprolaps** führen, einer Ausstülpung des Darms am After. Diese lässt sich in der Regel einfach wieder zurückschieben.

Der Grund für die schwierige Verdauungssituation ist der festsitzende Schleim in den verdauungszuführenden Organen **Bauchspeicheldrüse (Pankreas), Leber und Gallenblase**. Von dort werden normalerweise Verdauungssäfte in den Darm geleitet, was durch den festsitzenden Schleim aber verhindert wird. Dadurch ist vor allem die Verdauung von Fett erschwert, das dann unverdaut wieder ausgeschieden wird und als fettige Auflagerung im Stuhl auftritt. Wird Fett nicht verdaut, fehlt einer der wichtigsten Energielieferanten für den Körper und es können auch die fettlöslichen Vitamine nicht optimal aufgenommen werden (zum Beispiel Vitamin D). Daher sind auch **Gedeihstörungen** beim Kind und **starkes Untergewicht** typische Krankheitszeichen einer Mukoviszidose.

Die Bauchspeicheldrüse kann aber auch entzündet sein (**Pankreatitis**) und dadurch zusätzliche Beschwerden verursachen.

Auch die Leber kann sich entzünden und es können **Leberverfettung (Steatose)**, Vermehrung des Bindegewebes in der Leber (**Fibrose** und **Zirrhose**) oder **Pfortaderhochdruck** auftreten. Etwa ein Viertel der Kinder und ein Drittel der Erwachsenen mit Mukoviszidose leiden an Lebererkrankungen.

Der zähe Schleim verstopft auch oft die **Gallenblase** und die **Gallengänge**. Die Gallenwege können sich entzünden und die Gallenblase vergrößern und vermehrt Gallensteine bilden.

5.3 Diabetes

Die Bauchspeicheldrüse ist nicht nur für die Produktion von Verdauungssäften zuständig, sondern auch für die Produktion von Insulin, das für den Zuckerstoffwechsel benötigt wird. Ist diese Funktion der Bauchspeicheldrüse gestört, entsteht die Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus). Diese wird dem Diabetes Typ 3 zugerechnet und als **CFRD (Cystic Fibrosis Related Diabetes)** bezeichnet.

Diabetes tritt vorwiegend im höheren Alter auf. Etwa ein Drittel der erwachsenen Menschen mit Mukoviszidose sind davon betroffen.

Mehr Informationen finden Sie in der Broschüre „Diabetes bei Mukoviszidose“, zu bestellen unter www.muko.info/angebote/mediathek.

5.4 Salzverlust

Der Defekt im Mukoviszidose-Gen verursacht auch eine erhöhte Konzentration von Salz im Schweiß. Daher müssen viele Menschen mit Mukoviszidose darauf achten, viel Flüssigkeit und zusätzliche Elektrolyte aufzunehmen, besonders bei sportlicher Betätigung oder bei höheren Außentemperaturen.

5.5 Auswirkungen auf die Fruchtbarkeit

Bei Mukoviszidose kann der zähe Schleim die Samenleiter des Mannes verschließen und so den Transfer der Spermien aus dem Hoden verhindern. Sehr häufig ist überhaupt kein Samenleiter bei Mukoviszidose-betroffenen Männern vorhanden. Fast alle Männer mit Mukoviszidose sind deshalb zeugungsunfähig.

Bei Frauen ist die Zusammensetzung des Schleims im Gebärmutterhals verändert und reduziert die Beweglichkeit der männlichen Spermien auf dem Weg zur Gebärmutter. Daher reduziert sich die Fruchtbarkeit von Frauen mit Mukoviszidose um etwa die Hälfte. Durch die Modulatortherapie wird die Fruchtbarkeit allerdings deutlich gesteigert und drückt sich durch vermehrte, auch ungeplante Schwangerschaften aus.

Durch Therapieverfahren wie der künstlichen Befruchtung (IVF) und der intrazytoplasmatischen Spermieninjektion (ICSI) können darüber hinaus sowohl Frauen als auch Männer mit Mukoviszidose Eltern werden. Weitere Informationen zu Kinderwunsch und Elternschaft mit Mukoviszidose finden Sie im Internet unter www.muko.info/kinderwunsch.

5.6 Osteoporose

Der Knochenstoffwechsel kann bei Mukoviszidose gestört sein, da die Nährstoffe, Mineralstoffe und Vitamine für den Knochenaufbau und den Knochenerhalt aufgrund der Probleme mit der Verdauung nicht immer ausreichend zur Verfügung stehen. Dazu kommt, dass sich Betroffene gerade mit zunehmendem Krankheitsverlauf oft wenig sportlich betätigen können und auch nur wenig mit natürlicher Sonneneinstrahlung in Kontakt kommen. All diese Faktoren fördern eine Osteoporose (Knochenschwund), durch die die Knochen porös werden und leichter brechen.

Mehr Informationen finden Sie in der Broschüre „Osteoporose bei Mukoviszidose“, zu bestellen unter www.muko.info/angebote/mediathek.

5.7 Arthritis und Arthrose

In seltenen Fällen können bei Mukoviszidose auch die Gelenke durch entzündliche Vorgänge betroffen sein und sich in Form von Arthritis oder Arthrose äußern. Die Ursache dafür ist unklar, es werden verschiedene Zusammenhänge mit dem Immunsystem, der Keimbelastung des Körpers und bestimmten Medikamenten diskutiert.

6. Infektionen der Atemwege

In den Atemwegen befinden sich auch bei gesunden Menschen eine Reihe von Mikroorganismen (Bakterien, Viren, Pilze), die dort als natürliche Flora leben. Durch die Flimmerhärchen auf den Lungenzellen und den beweglichen Flüssigkeitsfilm können die Mikroorganismen kontinuierlich abgehustet werden und stellen somit keine Gefahr für den Körper dar (siehe Grafik Seite 13). Bei Mukoviszidose hingegen bildet der fest-sitzende Schleim ein ideales Milieu in dem sich die Keime der natürlichen Lungen-Flora vermehren und sich bestimmte Keime dort zusätzlich ansiedeln können. Bestimmte Keime können dort besonders gut leben. Durch ihre Vermehrung und die ausgelösten Abwehrmechanismen des Körpers (Immunreaktion) kommt es zu einer Entzündung, die das Lungengewebe nach und nach zerstört.

6.1 Bakterien

Das häufigste Bakterium in der Lunge von Menschen mit Mukoviszidose ist *Pseudomonas aeruginosa*. Dieses Bakterium lebt weit verbreitet in der Umwelt, vor allem in feuchter Umgebung, und kann in den Atemwegen schwere Entzündungen verursachen. Im Laufe des Lebensalters tragen immer mehr Betroffene *P. aeruginosa* in der Lunge: unter 5 % der Kinder im Alter von <2 Jahren, 12–15 % im Jugendalter und im Alter von 40–50 Jahren haben etwa 50 % der Betroffenen Pseudomonaden in der Lunge. Die Infektion mit Pseudomonaden kann mit Antibiotika behandelt werden. Mit zunehmendem Alter können sie allerdings meist nicht mehr ganz aus der Lunge vertrieben werden

und können auch Resistenzen gegen Antibiotika bilden. Die Therapie zielt dann darauf ab, die Anzahl der Bakterien und damit die entzündungsbedingte Lungenschädigung gering zu halten und zu verzögern.

Auch **Staphylokokken** (*Staphylococcus aureus*) können als infektiöse Keime in der Lunge vorkommen. Schon im jungen Alter werden Staphylokokken diagnostiziert, allerdings meist in der leicht therapierbaren, nicht resistenten Form. Im Verlauf der Erkrankung findet man dann auch resistenteren Formen, beispielsweise die Methicillin-resistente Form (**MRSA**).



Wachstum von *Staphylococcus aureus* auf einem Nährboden

Ein weiterer Keim bei Mukoviszidose ist **Burkholderia cepacia** und einige nah verwandte Stämme. Diese Bakterien werden oft unter dem Begriff *Burkholderia cepacia* Komplex (BCC) zusammengefasst. Diese Gruppe von Bakterien tritt frühestens im Schulalter auf und am häufigsten im Erwachsenenalter. Sie ist allerdings insgesamt sehr selten (altersabhängig bei 1–5% der Menschen mit Mukoviszidose nachweisbar).

Atypische Mykobakterien oder auch **nicht-tuberkulöse Mykobakterien** (NTM, hier vor allem *Mycobacterium abscessus*) werden in den letzten Jahren bei Menschen mit Mukoviszidose deutlich häufiger gefunden als früher. Die Anzahl von Patienten mit diesen Bakterien ist weltweit angestiegen, liegt aber immer noch bei wenigen Prozent.

6.2 Viren

Infektionen der Atemwege mit **Schnupfen- oder Erkältungsviren** verlaufen bei Mukoviszidose-Betroffenen meist schwerer und länger als bei sonst gesunden Menschen und können auch die unteren Atemwege (Lunge) betreffen.

Gefährliche Viren für die Atemwege, auch bei gesunden Menschen, sind **Influenza-Viren**. Da gegen diese Infektion jedoch geimpft werden kann, stellt sie nur selten ein besonderes Gesundheitsproblem für Menschen mit Mukoviszidose dar. Durch eine Influenza-Virus-Infektion („Grippe“) kann sich die Lungenfunktion der Betroffenen allerdings stark und langfristig verschlechtern. In der Corona-Pandemie 2020/21

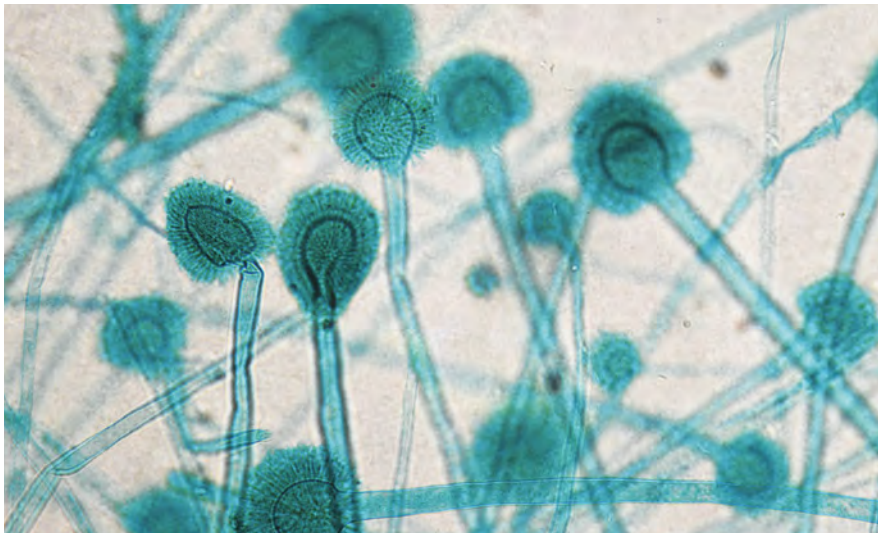
waren Menschen mit Mukoviszidose nicht häufiger und nicht schwerer von der Erkrankung Covid-19 betroffen. Die Gründe dafür sind vielfältig und bislang noch nicht ganz geklärt.

6.3 Pilze

Pilze und ihre Sporen finden sich überall in der Lebensumgebung und zum Teil auch in den Atemwegen des Menschen. Sie können in Einzelfällen schwere Krankheitsverläufe auslösen, sind meist aber ohne Krankheitswert (z.B. *Candida* spp.).

Eine Komplikation bei der Infektion mit *Aspergillus fumigatus* ist die ABPA (allergische bronchopulmonale Aspergillose), eine allergische Reaktion auf die Kolonisierung mit Aspergillus. Sie tritt bei etwa 2–5 % der Kinder und 5–10 % der erwachsenen Mukoviszidose-Betroffenen auf.

Außer *Aspergillus fumigatus* treten bei Mukoviszidose auch Pilze auf, die normalerweise nicht in den Atemwegen zu finden sind, wie beispielsweise *Scedosporium* spp. oder *Exophiala dermatitidis*. Bei schlechtem Zustand des Immunsystems und vorgeschädigter Lunge können diese Pilze ebenfalls eine erhebliche Verschlechterung der Lungenfunktion bewirken.



Mikroskopische Aufnahme von Aspergillus

7. Welche Untersuchungen werden bei Mukoviszidose regelmäßig gemacht?

Wenn die Diagnose Mukoviszidose gestellt wurde, müssen regelmäßig Untersuchungen durchgeführt werden, um den aktuellen Gesundheitszustand abzubilden und den Therapieerfolg zu kontrollieren. Manche der Untersuchungen werden bei jedem Ambulanzbesuch, manche nur jährlich zur Kontrolle durchgeführt, beziehungsweise abhängig vom Gesundheitszustand des Patienten. Auch ohne Komplikationen sollte sich ein Mensch mit Mukoviszidose deshalb einmal im Quartal in seiner CF-Ambulanz vorstellen.

Lungenfunktion

Die Lungenfunktion kann durch verschiedene Testmethoden untersucht werden. Diese zeigen, ob eine Verengung der Atemwege vorliegt, ob sich die Luft gleichmäßig in der Lunge verteilt und wie dehnbar die Lunge ist. Die häufigste Methode bei Mukoviszidose ist die **Spirometrie**, mit der die Einsekundenkapazität (FEV₁, forciertes expiratorisches Volumen in einer Sekunde) gemessen wird.

Wofür steht FEV₁?

Der FEV₁ ist einer der Messwerte, die bei der Lungenfunktionsmessung gemessen werden. Er beschreibt die Menge an Luft, die eine Person nach einem tiefen Atemzug innerhalb der ersten Sekunde ausatmet.

Wofür steht FEV₁%?

Der FEV₁% ist der prozentuale Wert des durchschnittlichen FEV₁, den gesunde Menschen des gleichen Alters, Geschlechts und Länge/Gewicht erreichen.

Zur Ergänzung kann eine **Body- oder Ganzkörperplethysmographie** (Messung zusätzlicher Atemparameter in einer geschlossenen Kabine) durchgeführt werden oder das **Multiple Breath Washout** (MBW)-Verfahren. Dieses Verfahren bestimmt den Lung Clearance Index (LCI), indem die Atemzüge gezählt werden, die benötigt werden, um ein zuvor eingeatmetes Gas wieder vollständig auszuatmen.

Mikrobiologie in der Lunge

Im Sputum (Auswurf von Schleim beim Husten) oder im Rachenabstrich wird regelmäßig untersucht, welche Mikroorganismen in der Lunge vorkommen. Das ist besonders wichtig, um diese mit speziellen Therapien schnell wieder aus der Lunge zu entfernen.

Blutuntersuchungen

Um den Gesundheitszustand des gesamten Körpers zu beurteilen, werden regelmäßig Blutuntersuchungen durchgeführt. Dabei lässt sich auch der Grad der Entzündung im Körper erkennen und andere Erkrankungen, zum Beispiel ein beginnender Diabetes, entdecken.

Ultraschall, Röntgen und Magnetresonanztomographie (MRT)

Je nachdem, welche Beschwerden vorherrschen, können auch speziellere Untersuchungen notwendig sein, wie beispielsweise Röntgen- oder MRT-Untersuchungen des Brustkorbes. Mit Ultraschall wird regelmäßig der Bauch überprüft.

8. Therapie der Mukoviszidose

Die Therapie der Mukoviszidose zielt darauf ab, die Symptome zu behandeln und damit der Verschlechterung des Gesundheitszustandes vorzubeugen. Eine Heilung gibt es nicht, allerdings ist in den letzten Jahren mit den sogenannten CFTR-Modulatoren ein neuer Therapieansatz entstanden, der am Basisdefekt der Mukoviszidose, dem CFTR-Kanal, ansetzt.

Die Therapie bei Mukoviszidose besteht aus täglicher Inhalation, Tabletteneinnahme, Physiotherapie und gezielter Ernährung. Wichtig ist, die Therapie von Anfang an in den Tagesablauf zu integrieren und regelmäßig durchzuführen. Denn das lohnt sich: Eine konsequente Therapie beeinflusst den Verlauf der Mukoviszidose deutlich.

8.1 Medikamente

CFTR-Modulatoren:

Diese Medikamente bewirken, dass der CFTR-Kanal besser funktioniert und dadurch das Problem des unausgeglichene Salz-Wasser-Haushalts gar nicht erst auftritt. Sie müssen meist zweimal täglich als Tablette eingenommen werden. Es gibt in der Modulatortherapie derzeit Potentioren und Korrektoren. Diese können für eine bessere Wirkung miteinander kombiniert werden. Potentioren aktivieren den CFTR-Kanal, in dem sie die Öffnungswahrscheinlichkeit des Kanals erhöhen. Korrektoren können an verschiedenen Stellen in den Herstellungsprozess des CFTR-Kanals eingreifen.

Die Modulatortherapie kann bewirken, dass sich die vorher angewendeten Standardtherapien und die Anforderungen an die Ernährung verändern. Bisher können aber noch nicht alle Menschen mit Mukoviszidose damit erfolgreich behandelt werden, da die Wirkung der Modulatoren von der Mutationsklasse abhängt (siehe Seite 9).

Da es hierzu fortlaufend neue Erkenntnisse und Medikamenten-Zulassungen gibt, finden sich aktuelle Neuigkeiten auf unserer Internetseite unter www.muko.info.

Schleimlösende Medikamente (Mukolytika):

Um den festsitzenden Schleim in der Lunge zu verflüssigen, können schleimlösende Medikamente inhaliert werden. Der Schleim wird flüssiger durch das Hinzufügen von Wasser (zum Beispiel durch die Inhalation von Kochsalzlösung) und die Zersetzung von klebrigen Bestandteilen im Schleim (zum Beispiel durch die Inhalation von DNase). Dadurch kann er aus den unteren Luftwegen besser abtransportiert und abgehustet werden.



Regelmäßige Tabletteneinnahme muss in den Tagesablauf integriert werden.

Entzündungshemmende Medikamente:

Eine anhaltende Entzündung führt zu einer Schädigung des Lungengewebes. Die Entzündung kann mit Medikamenten wie Cortison oder Ibuprofen gedämpft werden. Wenn die Entzündung aber durch eine Infektion mit Bakterien, Viren oder Pilzen verursacht wird, kommen Antibiotika und andere anti-infektive Medikamente zum Einsatz.

Medikamente gegen Infektionen:

Infektionen der Lunge mit Bakterien, Viren oder Pilzen werden mit den passenden Antibiotika, Virostatika oder Antimykotika behandelt. Antibiotika werden meist durch Inhalation in die Lunge gebracht, es kann aber auch nötig sein, sie als Tablette oder intravenös zu erhalten.

Verdauungsenzyme:

Um die Verdauung der Nahrung im Darm zu gewährleisten, müssen Mukoviszidose-Betroffene zu jedem Essen Verdauungsenzyme einnehmen. Die Menge der benötigten Enzyme muss passend zum jeweiligen Essen berechnet werden. Die Berechnung erlernt man am besten in der Ernährungsberatung, die regelmäßiger Bestandteil der Therapie sein sollte.



Feuchtinhalation



Trockeninhalation

8.2 Inhalation

Die Inhalation von Arzneistoffen bringt den Wirkstoff direkt in die Atemwege. Wesentlich für die Wirksamkeit der Inhalation ist die richtige Inhalationstechnik, die durch das Team der Mukoviszidose-Einrichtung mit dem Patienten geübt wird.

Bei der Inhalation von Medikamenten gibt es zwei verschiedene Anwendungsmöglichkeiten, die Feucht- und die Trockeninhalation. Bei der Feuchtinhalation wird das Medikament als wässrige Lösung inhaliert und vernebelt, bei der Trockeninhalation wird das Medikament als Pulver inhaliert. Beide Verfahren haben Vor- und Nachteile und können in der Therapie auch kombiniert werden. Die Technik der Trockeninhalation beispielsweise ist schwieriger durchzuführen, kostet aber erheblich weniger Zeit als die Feuchtinhalation.

8.3 Ernährung

Die Verdauungsstörung, die bei den meisten Mukoviszidose-Betroffenen auftritt, kann durch die Einnahme von Verdauungsenzymen weitgehend ausgeglichen werden. Trotzdem ist eine gezielte Ernährung bei Mukoviszidose besonders wichtig, da durch die erhöhte Atemarbeit und den vermehrten Husten, aber auch durch Infektionen, Fieber und Durchfälle mehr Energie verbraucht werden kann als bei einem gesunden Menschen. Dazu kommt ein erhöhter Flüssigkeits- und Salzbedarf und es kann auch ein Vitaminmangel auftreten. Bei Menschen, die eine Modulatortherapie einnehmen, normalisiert sich der Energie- und Salzbedarf allerdings oft und auch der Bedarf an Vitaminen kann sich verändern. Dann muss die Ernährung entsprechend angepasst werden, um Übergewicht und Stoffwechselerkrankungen vorzubeugen. Eine regelmäßige Ernährungstherapie gehört daher zu den Grundpfeilern der CF-Therapie.

In unseren Broschüren zum Thema Ernährung finden Sie genauere Informationen (zu bestellen unter: www.muko.info/angebote/mediathek).

8.4 Physiotherapie

Die regelmäßige Physiotherapie ist ein weiterer Baustein in der Mukoviszidose-Therapie. Hier lernen Menschen mit Mukoviszidose, den Husten produktiv einzusetzen, den zähen Schleim abzu husten und ihren Brustkorb zu dehnen. Die Atem- und Dehnungsübungen müssen täglich durchgeführt werden und beginnen schon im Säuglingsalter. Auch wenn eine Modulatortherapie eingenommen wird und sich dadurch die Menge an festsitzendem Schleim in der Lunge reduziert, bleibt die Physiotherapie ein wichtiger Bestandteil der Therapie. Bei akuten Verschlechterungen der Lunge (Exazerbationen) z.B. durch Infektionen ist es wichtig, die Physiotherapie-Techniken zu beherrschen und durchführen zu können.

Für die Mukoviszidose-Therapie ausgebildete Physiotherapeuten finden Sie unter Adressen auf www.muko.info/adressen.



Physiotherapie hilft beim Abhusten des festen Schleims.



Sport und körperliche Aktivität bei CF wirken sich positiv auf den Krankheitsverlauf aus.

8.5 Sport

Körperliche Betätigung und Sport wirken sich positiv auf die Gesundheit von Menschen aus und können bei Menschen mit Mukoviszidose die Lungenfunktion und die Beweglichkeit des Brustkorbs erhalten oder verbessern. Außerdem hat körperliche Bewegung einen positiven Effekt auf die Knochenfestigkeit, die koordinativen Fähigkeiten, die Körperhaltung und die körperliche Leistungsfähigkeit. Auch Mukoviszidose-Betroffene können ihre Leistungsfähigkeit durch ein gezieltes Training deutlich steigern.

Nicht jede Sportart ist gleich gut geeignet für Menschen mit Mukoviszidose. Betroffene können sich beim Mukoviszidose e.V. beraten lassen, welche Sportart für sie geeignet ist (siehe Seite 29).

8.6 Transplantation

Eine Transplantation der Lunge kann für Menschen mit Mukoviszidose eine Chance sein weiterzuleben, wenn das Lungengewebe bereits so geschädigt ist, dass es die Sauerstoffaufnahme und Kohlendioxidabgabe nicht mehr bewältigen kann. Bei einer Transplantation wird die Lunge oder Teile der Lunge durch ein Spenderorgan ersetzt. Da der Spender in allen Körperzellen ein gesundes, nicht mutiertes Mukoviszidose-Gen trägt, kann seine Lunge im Körper des Mukoviszidose-Betroffenen normal funktionieren. Die Mukoviszidose wird nur in diesem Organ nicht wieder auftreten. Allerdings ist eine Transplantation mit vielen Risiken verbunden und kann nicht als Heilung angesehen werden.

Ausführliche Informationen zur Entscheidungsfindung, zur Vor- und Nachbereitung einer Transplantation mit Erfahrungsberichten und Beratungsangeboten finden Sie auf unserer Internetseite unter www.muko.info/transplantation.

8.7 Rehabilitation

Die regelmäßige stationäre Rehabilitation in qualifizierten Einrichtungen ist ein wesentlicher Bestandteil in der Behandlung von Mukoviszidose.

Aufgaben der stationären Rehabilitation sind neben der Stabilisierung oder möglichst auch der Verbesserung des Gesundheitszustandes (d. h. das Erreichen medizinischer Ziele wie zum Beispiel der Verbesserung von Körpergewicht und Belastbarkeit sowie der Reduktion der Folgen von Infektionen der Lunge und Atemwege) auch wesentlich die Sicherung beziehungsweise Wiederherstellung der Teilhabe am sozialen und beruflichen Leben. Viele Mukoviszidose-Betroffene wissen um die Vorteile einer stationären medizinischen Rehabilitation in einer spezialisierten Klinik: In erster Linie Zeit für eine intensive Therapie unter der Betreuung eines multiprofessionellen Teams und die Chance, durch die Begegnung mit anderen Erkrankten Mut zu schöpfen und neue Anregungen zu erhalten.

Es gibt verschiedene Angebote für Erwachsene, für Kinder und Jugendliche (mit und ohne Begleitperson) oder für die ganze Familie als sogenannte „familienorientierte“ Maßnahme (FOR). Als Kostenträger für eine Rehabilitationsmaßnahme kommen zum Beispiel die Kranken- oder Rentenversicherung infrage. Wir empfehlen im Vorfeld der Reha-Beantragung den Austausch mit der CF-Ambulanz, damit die individuellen Reha-Ziele (zum Beispiel Steigerung der körperlichen Belastbarkeit, Besserung der Sekretmobilisation) gemeinsam besprochen werden können. Die konkrete Nennung der körperlichen Einschränkungen und der Reha-Ziele erhöht die Chance auf Genehmigung der gewünschten Reha.

Fragen und Antworten zum Reha-Antrag bei Mukoviszidose und eine Liste der spezialisierten Rehakliniken finden Sie auf www.muko.info.

9. Forschungsansätze und klinische Studien

Mukoviszidose ist noch immer eine unheilbare Krankheit. Die molekularen Hintergründe der Krankheit zu erforschen, ist ein genauso wichtiges Ziel wie die Entwicklung neuer diagnostischer Methoden und noch besserer Therapien. Der Mukoviszidose e.V. fördert Forschungsprojekte und Nachwuchswissenschaftler, um neue Therapieansätze zu ermöglichen sowie die bestehende Therapie zu optimieren mit dem Ziel, die Lebenszeit zu verlängern und die Lebensqualität von Menschen mit Mukoviszidose zu verbessern.

Auf unserer Internetseite finden Sie alle Informationen zu aktuellen Forschungsansätzen und klinischen Studien:

www.muko.info/forschung und www.muko.info/studienliste.

10. Mit Mukoviszidose leben

Trotz stark verbesserter Behandlungsmöglichkeiten in den letzten Jahren ist für Eltern und andere Angehörige die Diagnose Mukoviszidose bei ihrem Neugeborenen oder Kind zunächst ein großer Schock, der mit vielen Ängsten und Sorgen verbunden ist. Wie wird mein Kind mit dieser Krankheit leben können? Wie schaffe ich es, meinem Kind die bestmögliche Therapie zukommen zu lassen? Welche Unterstützungsmöglichkeiten gibt es? Diese und viele andere Fragen, aber auch das tägliche Leben mit den Therapieanwendungen und Terminen, stellen eine Belastung für die ganze Familie dar. Der Austausch mit anderen Betroffenen kann hier sehr hilfreich sein und der Besuch einer spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtung ist für den weiteren Verlauf der Krankheit entscheidend.

Zertifizierte Mukoviszidose-Einrichtungen finden Sie unter
www.muko.info/adressen

Wenn die Diagnose Mukoviszidose im Säuglingsalter gestellt wird, stehen die Eltern und Familien vor einer einschneidenden Umstellung ihres Lebens. Natürlich ist in dieser Zeit wichtig, dass sich die Medikamentengabe, Physiotherapie, Inhalationen und die spezielle Ernährung des Säuglings gut einspielt. Aber wichtig ist auch, sich fundierte Informationen über die Krankheit und bei Bedarf psychologische Unterstützung und sozialrechtliche Beratung zu holen. Informationen zu unseren Beratungsangeboten finden Sie auf Seite 29.

In jeder Lebensphase des Kindes stellen sich neue Herausforderungen, mit dem Eintritt in den Kindergarten, der Einschulung, der Pubertät und nicht zuletzt mit der Frage

nach Ausbildung und Beruf. Alle Phasen werden durch das Team der Mukoviszidose-Einrichtung begleitet. Durch eine kompetente Betreuung gewinnen Eltern und Patienten zunehmend Zuversicht, mit der neuen Situation gut umgehen zu können und zu lernen, die Krankheit in ihr Leben zu integrieren.

Dennoch kann das Leben mit einer chronischen Erkrankung beängstigend und in manchen Phasen der Erkrankung schwer zu ertragen sein. Gesundheit ist nicht mehr selbstverständlich. Medizinische Fragen und zeitaufwändige Therapiemaßnahmen bestimmen den Alltag. Ängste, negative Gedankenschleifen und eine anhaltend gedrückte Stimmung können auftreten. Der Arzt und das Team in einer zertifizierten Mukoviszidose-Einrichtung werden auf die Symptome achten und Hilfe bei der Behandlung von Depressionen und Ängsten anbieten. Zudem kann man sich an den Mukoviszidose e.V. wenden: Der Verein berät unter anderem zu psychosozialen und sozialrechtlichen Fragestellungen und kann Hilfen vermitteln. Hier erhalten Betroffene auch den Kontakt zur regionalen Selbsthilfe, psychologischer Beratung und Information (siehe Seite 29 – 30).

Weiterführende Literatur:

- » Unser Kind hat Mukoviszidose: Informationen und Hilfen für Eltern
- » Ernährung von Säuglingen mit Mukoviszidose
- » Mukoviszidose: Ratgeber für Kindergarten und Schule

Diese und weitere Broschüren können Sie bestellen unter:

www.muko.info/angebote/mediathek



10.1 Hygienemaßnahmen bei Mukoviszidose

Mukoviszidose ist nicht ansteckend. Menschen mit Mukoviszidose können sich aber leichter als andere Menschen mit bestimmten Keimen aus der Umwelt anstecken. Insbesondere die Keime in den Atemwegen verursachen bei Mukoviszidose größere Probleme als bei anderen Menschen.

Deshalb ist es für Menschen mit Mukoviszidose angeraten, gewisse Hygienemaßnahmen einzuhalten. Dazu gehört vor allem das regelmäßige gründliche Händewaschen, denn die meisten Keime werden über die Hände übertragen. Im häuslichen Umfeld sind außerdem Hygienemaßnahmen sinnvoll, die vermeiden, dass Keime, die sich besonders in Feuchträumen vermehren, nicht in die Atemwege gelangen.



Regelmäßiges Händewaschen schützt vor Infektionen.

Ausführliche Informationen zur Hygiene bei Krankenhausaufenthalten, aber auch zuhause erhalten Sie in der Richtlinie des Robert Koch-Instituts „Anforderungen an die Hygiene bei der medizinischen Versorgung von Patienten mit Cystischer Fibrose (Mukoviszidose)“ unter: www.muko.info/leitlinien.

Für Treffen mehrerer Mukoviszidose-Betroffener gelten besondere Vorsichtsmaßnahmen, damit sich die Keime aus den Atemwegen nicht von Mensch zu Mensch übertragen. Viele Veranstaltungen schließen aus Sicherheitsgründen Patienten mit bestimmten Keimen (zum Beispiel MRSA, siehe Seite 17) aus, um andere zu schützen.

11. Der Mukoviszidose e.V. – Helfen. Forschen. Heilen.

Der Mukoviszidose e.V. vernetzt die Patienten, ihre Angehörigen, Ärzte, Therapeuten und Forscher. Er leistet Hilfe zur Selbsthilfe, verbessert die Therapiemöglichkeiten und fördert die Forschung. Darüber hinaus setzt er sich für die Belange der Betroffenen gegenüber Entscheidungsträgern in Politik, dem Gesundheitswesen und der Wirtschaft ein. Damit die gemeinsamen Aufgaben und Ziele erreicht werden können, ist der gemeinnützige Verein auf die Unterstützung engagierter Spender und Förderer angewiesen.

11.1 Beratungsangebote

Auf unserer Internetseite finden Sie alle Beratungsangebote des Mukoviszidose e.V. wie beispielsweise die sozialrechtliche Beratung, den Expertenrat, die Sportberatung, das Unterstützungsangebot muko.fit und vieles mehr.

www.muko.info/angebote/beratung

11.2 Selbsthilfe

Die Selbsthilfegruppen des Mukoviszidose e.V. können nach der Diagnosestellung eine erste Anlaufstelle für Eltern und Mukoviszidose-Betroffene sein. Aus dem Erfahrungs- und Gedankenaustausch mit Gleichbetroffenen können sie Mut und Hoffnung schöpfen und für das Leben mit der Mukoviszidose profitieren. Auch erwachsene Patienten sind in der Selbsthilfearbeit aktiv und haben mit der Arbeitsgemeinschaft Erwachsene mit CF im Mukoviszidose e.V. (AGECF) ein eigenes Forum. Kontakte finden Sie hier: www.muko.info/angebote/selbsthilfe und www.muko.info/agecf.

11.3 Forschungsförderung

Forschungsförderung bedeutet für den Mukoviszidose e.V. nicht nur, Forschungsprojekte zu bezahlen. Ziel des Vereins ist es vielmehr, das Thema Mukoviszidose für Wissenschaftler und Arbeitsgruppen interessant zu machen und gemeinsam an der Verbesserung der Behandlungsmöglichkeiten zu arbeiten.

11.4 Arbeitskreise im Mukoviszidose e.V.

Im Mukoviszidose e.V. haben sich aus allen behandelnden Berufsgruppen (Ärzte, Ernährungs- und Physiotherapeuten, psychosoziale Kräfte, Pflegekräfte, Sportwissenschaftler) und Forscher zu Arbeitskreisen und Arbeitsgemeinschaften zusammengeschlossen, um sich zu vernetzen und fortzubilden.

11.5 Informationsangebote zu Mukoviszidose

Der Mukoviszidose e.V. stellt über die Internetseite www.muko.info aktuelle Informationen zur Erkrankung bereit und kommuniziert über seine Sozialen Medien wie Instagram (www.instagram.com/mukoinfo), Threads (<https://www.threads.com/@mukoinfo>), Facebook (www.facebook.com/mukoinfo) und LinkedIn (<https://www.linkedin.com/company/mukoviszidose-e-v->). Der MUKOblog (<https://blog.muko.info>) bietet persönliche Einblicke in das Leben mit der Krankheit sowie in aktuelle Entwicklungen in der Mukoviszidose-Forschungslandschaft.

Auf vom Mukoviszidose e.V. organisierten Fachtagungen, Seminaren für Betroffene, Selbsthilfe-Treffen und Jahrestagungen werden ebenfalls regelmäßig Informationen zu Mukoviszidose ausgetauscht und Forschungstrends diskutiert. Veranstaltungsankündigungen finden Sie auf www.muko.info, direkt auf der Startseite.

Weitere Informationen zu Mukoviszidose und den Projekten des Mukoviszidose e.V. erhalten Sie in der Geschäftsstelle unter info@muko.info oder Telefon 0228 9 87 80-0.

Quellenangabe für Seite 8: (vgl. Ernst Ludwig Rochholz: Alemannisches Kinderlied und Kinderspiel aus der Schweiz J.J. Weber, Leipzig, 1857, S.280/615) und „Wehe dem Kind, das beim Kuss auf die Stirn salzig schmeckt, es ist verhext und muss bald sterben“ (vgl. J. X. Pfyffer: Zitierend aus dem Wörterbuch der Schweizerdeutschen Sprache Band 7, 1848, S. 899)

Der Mukoviszidose e.V.

In Deutschland sind über 8.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene von der unheilbaren Erbkrankheit Mukoviszidose betroffen. Jedes Jahr werden in Deutschland etwa 150 bis 200 Kinder mit der seltenen Krankheit geboren. Der Mukoviszidose e.V. vernetzt die Patienten, ihre Angehörigen, Ärzte, Therapeuten und Forscher. Er bündelt unterschiedliche Erfahrungen, Kompetenzen sowie Perspektiven mit dem Ziel, jedem Betroffenen ein möglichst selbstbestimmtes Leben mit Mukoviszidose ermöglichen zu können. Um die gemeinsamen Aufgaben und Ziele zu erreichen, ist der gemeinnützige Verein auf die Unterstützung engagierter Spender und Förderer angewiesen.

Mukoviszidose e.V. – Bundesverband
Cystische Fibrose (CF) – gemeinnütziger Verein



Bitte unterstützen Sie unsere Arbeit
durch Ihre Spende!

www.muko.info/spenden

Mukoviszidose e.V.

In den Dauen 6 | 53117 Bonn

Tel.: 0228 9 87 80-0 | Fax: 0228 9 87 80-77

info@muko.info | www.muko.info



MUKOVISZIDOSE_{e.V.}

Helfen. Forschen. Heilen.