

Empfehlungen für die Behandlung von Menschen mit Mukoviszidose (Standards of Care, 3. Auflage; 2023-2024)

Diese Texte wurden aus dem Englischen nach bestem Wissen übersetzt vom Mukoviszidose e.V., Bonn. Es können jedoch keine Garantien in Bezug auf die Inhalte übernommen werden. Die englische Originalversion ist zu finden unter dem folgenden Link [ICF-D-24-00061R2_FINAL_Southern_290924_0.pdf](#) (PDF, englischsprachig)

Autoren

Hilde De Keyser, Cystic Fibrosis Europe (CFE)

Fiona Dunlevy, European Cystic Fibrosis Society (ECFS)

Elise Lammertyn, Cystic Fibrosis Europe (CFE)

Kevin W Southern, University of Liverpool, UK

Was war Ihre Forschungsfrage?

Wie sieht die beste Behandlung für Menschen mit Mukoviszidose aus?

Wie können wir die verfügbaren Erkenntnisse am besten nutzen, um Menschen mit Mukoviszidose und ihre Familien zu unterstützen und zu stärken?

Warum ist das wichtig?

Ärzte, Wissenschaftler und Unternehmen erforschen und testen Möglichkeiten, die Behandlung von Menschen mit Mukoviszidose zu verbessern. Sie arbeiten daran, mehr darüber zu erfahren, wie Mukoviszidose den Körper beeinflusst, neue Medikamente und Behandlungen zu entwickeln und Behandlungen miteinander zu vergleichen.

Manchmal zeigt die Forschung eindeutig, dass eine Behandlung die Gesundheit verbessert. Manchmal sind die Ergebnisse weniger eindeutig, und es ist unklar, ob eine Behandlungsoption besser ist als eine andere.

Medizinische Fachgesellschaften wie die Europäische Mukoviszidose-Gesellschaft und Patientenorganisationen wie Cystic Fibrosis Europe (CFE) setzen sich dafür ein, die Behandlung von Menschen mit Mukoviszidose zu verbessern. Eine Möglichkeit, dies zu tun, ist die Zusammenarbeit bei der Erstellung von „Behandlungsstandards“.

Das bedeutet, dass wir der CF-Community und ihren medizinischen Leistungserbringern zuhören, alle verfügbaren Forschungsergebnisse berücksichtigen und eine breite Übereinstimmung darüber erzielen, was Menschen mit Mukoviszidose brauchen und wie die

beste Behandlung aussieht. Diese Standards beschreiben das Niveau der Behandlung, das Menschen mit Mukoviszidose erwarten können und das CF-Teams anstreben sollten. Die Standards beschreiben auch, wie die Zukunft für Menschen mit Mukoviszidose hoffentlich aussehen wird.

Diese Leitlinien geben Menschen mit Mukoviszidose und ihren Familien die Möglichkeit, mit ihren Mukoviszidose-Teams zusammenzuarbeiten, um den besten Behandlungsstandard zu erreichen.

Da viele Menschen mit Mukoviszidose jetzt Zugang zu einer Modulatortherapie haben, ist dies eine neue Zeit für die Community. Daher ist jetzt ein guter Zeitpunkt, sich mit den besten Erkenntnissen hinsichtlich der Behandlung zu befassen.

Was haben Sie gemacht?

In den vergangenen 20 Jahren hat die European Cystic Fibrosis Society (ECFS) Standards für verschiedene Bereiche der CF-Behandlung veröffentlicht. Die letzte große Aktualisierung erfolgte im Jahr 2018. Seitdem hat sich in der Welt der Mukoviszidose viel getan. Im Jahr 2022 setzte die ECFS einen Kernausschuss ein, um die Standards für die Behandlung von Menschen mit Mukoviszidose zu aktualisieren. Dem Ausschuss gehörten Ärzte (die sowohl Erwachsene als auch Kinder mit Mukoviszidose betreuen), ein Psychologe, ein Vertreter der europäischen Patientenorganisation (CF Europe), Wissenschaftler und andere Gesundheitsfachkräfte an.

Der Ausschuss listete die verschiedenen Themen für die Standards auf und lud Experten aus der ganzen Welt ein, eine Zusammenfassung zu jedem Thema zu schreiben. Diese Experten, „Autoren“ genannt, waren Fachleute aus dem Gesundheitswesen, Forscher, Mitarbeiter einer Patientenorganisation und Menschen mit Mukoviszidose. Die Autoren wurden auch gebeten, 1-3 Aussagen mit den wichtigsten Botschaften für ihren Abschnitt zu verfassen.

Wir haben die Aussagen Hunderten von Menschen in der Mukoviszidose-Community gezeigt, um sie zu fragen, ob sie mit den Aussagen einverstanden sind. Dieser Schritt war wichtig, um sicherzustellen, dass eine große Mehrheit der Menschen in der Community mit der Aussage zufrieden war. Wir gingen davon aus, dass eine Aussage auf Zustimmung stieß (auch Konsens genannt), wenn mindestens 80 % der Menschen mit der Aussage einverstanden waren. Bei Projekten zu Behandlungsstandards in anderen Bereichen wurde diese 80 %-ige Zustimmungsquote ebenfalls verwendet. Dies macht die Aussagen sehr aussagekräftig.

Was haben Sie herausgefunden?

Wir haben mit der Planung des Projekts zur Aktualisierung der Standards für die Behandlung von Menschen mit Mukoviszidose im Jahr 2022 begonnen. Zwischen 2023 und Mitte 2024 haben

104 Autoren 4 wissenschaftliche Veröffentlichungen mitverfasst und veröffentlicht, die Anleitungen zu folgenden Themen enthalten:

- Rechtzeitige und genaue Diagnose
- Aufbau und Erhalt der Gesundheit
- Erkennen und Behandeln von CF-Gesundheitsproblemen
- Planung für ein längeres Leben

Wählen Sie das Dokument „**SoC Index**“, um einen vollständigen Überblick über alle in den 4 Veröffentlichungen behandelten Themen zu erhalten.

Wir haben 89 Aussagen erstellt. Insgesamt nahmen 659 Personen aus der Community an einer Umfrage teil, um die Aussagen zu überprüfen. Alle Aussagen stießen auf große Zustimmung (meist weit über der 80 %-Schwelle).

Wählen Sie das Dokument „**SoC Empfehlungen**“, um die 89 konsensbasierten Aussagen aus den Veröffentlichungen zu lesen.

Die erste Veröffentlichung trägt den Titel „**Rechtzeitige und genaue Diagnose (Timely and accurate diagnosis)**“ und erinnert die Leser daran, dass eine schnelle und genaue Diagnose immer noch sehr wichtig ist. Die genetische Analyse wird immer nützlicher und ist in immer mehr Krankenhäusern verfügbar. Diese genetische Analyse wird neben dem Neugeborenen-Blutspot-Screening, kurz NBS, eingesetzt. Ein qualitativ hochwertiges NBS ist für eine frühzeitige Diagnose unerlässlich. Wir empfehlen zum ersten Mal, in jedem Land/jeder Region Expertenzentren für die Diagnostik einzurichten, um eine schnelle und genaue Diagnose zu gewährleisten. CFTR-Modulator-Medikamente sind nur für Menschen mit Mukoviszidose zugelassen, die bestimmte Varianten in ihrem CFTR-Gen aufweisen. Das bedeutet, dass es noch wichtiger ist, CF und die spezifischen Genvarianten, die sie verursachen, genau zu diagnostizieren. In der Veröffentlichung wird auch erläutert, wie man mit unklaren Diagnosen umgeht.

Die zweite Veröffentlichung trägt den Titel "**Aufbau und Erhalt der Gesundheit (Establishing and maintaining health)**". Es deckt bewährte Aspekte der Mukoviszidose- Behandlung ab, darunter Ernährungsempfehlungen, Reinigung der Atemwege und Bewegung. Es wird beschrieben, wie die Gesundheit bestmöglich erhalten werden kann, anstatt sie als nacheinander auftretende und zu behandelnde Probleme anzusehen. Dies ist eine neue Art, den Lebensweg mit Mukoviszidose zu betrachten. Die Veröffentlichung erinnert uns auch daran, wie wichtig „partnerschaftliche Zusammenarbeit“ ist. Menschen mit Mukoviszidose und ihre Mukoviszidose-Teams sollten bei der Festlegung von Gesundheitszielen zusammenarbeiten. Dies hilft Menschen mit Mukoviszidose, sich gesund zu ernähren, frei zu atmen, Zigaretten und E-Zigaretten zu vermeiden und einen aktiven, gesunden Lebensstil zu führen. Mit Hilfe der Telemedizin und entsprechenden Kontrollen könnte die Zahl der Krankenhausbesuche für einige Menschen verringert werden, doch sind persönliche Besuche in der Klinik nach wie vor wichtig. CFTR-Modulator-Medikamente sollten für alle in Frage kommenden Menschen mit Mukoviszidose verfügbar sein.

Die dritte Veröffentlichung trägt den Titel "**Gesundheitsprobleme bei CF erkennen und angehen (Recognizing and addressing CF health issues)**". Es behandelt die besonderen Gesundheitsprobleme von Menschen mit Mukoviszidose, wie CF-bedingten Diabetes und Lebererkrankung. Es ist nach wie vor wichtig, Atemwegsinfektionen und Entzündungen zu überwachen, zu erkennen und zu behandeln, auch bei Menschen, die mit CFTR-Modulatoren behandelt werden. CF-Teams unterstützen Menschen mit Mukoviszidose in ihrer emotionalen und psychologischen Entwicklung. Das Leben kann zu einer Herausforderung werden, wenn immer mehr Behandlungen erforderlich sind, manchmal auch Transplantationen. Menschen mit fortgeschrittener Mukoviszidose benötigen eine ganzheitliche Betreuung, die auf die Bedürfnisse jedes Einzelnen abgestimmt ist. Dabei sollten Lebensqualität, Behandlungsaufwand und Gesundheitsergebnisse in einem ausgewogenen Verhältnis stehen. Schließlich erörtern wir, wie CF-Teams Menschen mit Mukoviszidose im fortgeschrittenen Krankheitsstadium und am Lebensende unterstützen und betreuen.

Die vierte Veröffentlichung trägt den Titel "**Planung für ein längeres Leben (Planning for a longer life)**". Die Aussichten für Menschen mit Mukoviszidose ändern sich. Neue Behandlungen

und ein besserer Gesundheitszustand könnten zu einer höheren Lebenserwartung führen. Aus diesem Grund enthalten die Standards nun Informationen über die Planung für ein längeres Leben. Diese Veröffentlichung unterstützt Menschen mit Mukoviszidose dabei, ihre chronische Erkrankung mit einem erfüllten und aktiven Leben in Einklang zu bringen. Wir erörtern Themen wie Schule und Weiterbildung, Arbeit, unabhängiges Leben, Umgang mit der „Lebensverwaltung“ (Versicherungen, Renten usw.) und Ruhestand. Wir erörtern, wie sich Mukoviszidose auf die Familienplanung und -gründung auswirkt. Wir betrachten, wie sich globale Ungleichheit und Armut auf die Behandlung von Menschen mit Mukoviszidose auswirken können. Wir betrachten die Beziehung zwischen Mukoviszidose und unserem sich verändernden Planeten. Wir erörtern auch die Werte und Überzeugungen von Menschen mit Mukoviszidose und wie sich dies auf ihre Behandlung auswirkt. Wenn einige Menschen mit Mukoviszidose ein höheres Alter erreichen, werden sie mit den gesundheitlichen Problemen des Alterns konfrontiert, die nicht mit Mukoviszidose zusammenhängen. Ältere Menschen mit Mukoviszidose müssen auch an den Gesundheitsuntersuchungen teilnehmen, die der gesamten Bevölkerung zur Verfügung stehen. Einige Vorsorgeuntersuchungen (z. B. für Darmkrebs) sind für Menschen mit Mukoviszidose besonders wichtig. Schließlich sprechen wir über Forschung und Register, beides sehr wichtige Themen für die CF-Community. Menschen mit Mukoviszidose sollten die Möglichkeit haben, die Forschung mitzugestalten und zu ihr beizutragen. Die partnerschaftliche Zusammenarbeit zwischen dem Mukoviszidose-Team und den Menschen mit Mukoviszidose ist der Schlüssel zur Verwirklichung ihrer Hoffnungen und Vorstellungen.

Was bedeutet das und warum ist auch Vorsicht geboten?

Die Einführung der CFTR-Modulator-Behandlung hat CF für viele Menschen verändert. Sie hat auch die Art und Weise verändert, wie CF-Teams Menschen mit CF betreuen. Verschiedene Therapien und medizinische Verfahren, die seit vielen Jahren zur Standardpraxis gehören, werden nun aufgrund der jüngsten Fortschritte neu bewertet. Das bedeutet, dass neue Studien erforderlich sind, aber das braucht Zeit. Eine klare Kommunikation mit dem Mukoviszidose-Team war für Menschen mit Mukoviszidose schon immer wichtig. Dies ist umso wichtiger, während die Forscher weitere Erkenntnisse über die Modulatortherapie sammeln, ebenso wie die partnerschaftliche Zusammenarbeit und die gemeinsame Entscheidungsfindung. Menschen mit Mukoviszidose und ihre Mukoviszidose-Teams müssen Entscheidungen über Fragen wie die Reduzierung einiger unterstützender Therapien oder die Fortsetzung der CFTR-Modulator-Therapie während der Schwangerschaft gemeinsam diskutieren und treffen.

Einige Menschen mit Mukoviszidose kommen für eine Modulatortherapie nicht in Frage. Das liegt daran, dass Modulatoren nicht bei allen Genvarianten wirken, die Mukoviszidose verursachen. Die Empfehlungen in den Veröffentlichungen sind jedoch für alle Menschen mit Mukoviszidose relevant, unabhängig davon, ob sie eine Modulatortherapie erhalten oder nicht.

Nicht alle Menschen mit Mukoviszidose erhalten die in diesen Veröffentlichungen beschriebene „Standardbehandlung“. Hierfür gibt es viele Gründe. Die Gesundheitssysteme in

den verschiedenen Ländern haben unterschiedliche Budgets. Vor allem in Ländern mit niedrigem und mittlerem Einkommen kann das Budget knapp sein. Manchmal werden teure Medikamente oder Verfahren nicht aus dem Budget bezahlt. Das bedeutet, dass manche Menschen, die für ein Medikament „in Frage kommen“, keinen Zugang zu ihm haben. Es dauert oft eine Weile, bis die Gesundheitsbudgets mit den Entdeckungen der Forschung Schritt halten und sich bereit erklären, neue Behandlungen zu finanzieren. Aber alle Mukoviszidose-Teams sollten Maßnahmen ergreifen, um die Behandlung zu verbessern, und sich bemühen, die von uns beschriebenen Behandlungsstandards zu erreichen.

Wie geht es weiter?

Standards helfen den Behandlungsteams, Menschen mit Mukoviszidose eine qualitativ hochwertige Behandlung zukommen zu lassen. Die Veröffentlichungen geben Menschen mit Mukoviszidose und ihren Familien die Möglichkeit, gemeinsam mit ihren Behandlungsteams ihre Ziele und Hoffnungen zu definieren. Die ECFS wird mit Mukoviszidose-Teams in ganz Europa zusammenarbeiten, um sie bei der Einführung dieser Behandlungsstandards zu unterstützen. Für einige Mukoviszidose-Zentren kann es eine Herausforderung sein, eine qualitativ hochwertige Behandlung aufzubauen. Diese Standards werden ihnen helfen, mit Hilfe der ECFS und den Patientenorganisationen Zugang zu den erforderlichen Ressourcen und Mitteln zu erhalten.

Für Menschen mit Mukoviszidose oder deren Eltern können die Behandlungsstandards helfen zu verstehen, wie eine hochwertige Behandlung aussieht. Die Standards können auch ein Ausgangspunkt für ein Gespräch mit dem medizinischen Team über die erhaltene Pflege sein. Doch bevor die Menschen diese Behandlungsstandards wirklich nutzen können, müssen sie wissen, dass es sie gibt, und sie müssen in der Lage sein, sie zu verstehen. Diese Zusammenfassung trägt dazu bei, das öffentliche Bewusstsein für diese neuen Standards zu steigern.

Wichtig ist, dass Fachkräfte des Gesundheitswesens und Patientenorganisationen die Behandlungsstandards nutzen können, um ihre Regierungen um mehr Mittel für Mukoviszidose zu bitten. Die Regierungen könnten sich beispielsweise die Behandlungsstandards ansehen und beschließen, mehr medizinisches Personal (Ärzte, Krankenschwestern, Ernährungsberater usw.) und neue Medikamente (wie CFTR-Modulatoren) zu finanzieren.

Wo kann ich die wissenschaftlichen Artikel lesen?

Die Artikel sind unter den folgenden Links kostenlos zu lesen (in englischer Sprache). Sie können sich auch unser **Inhaltsverzeichnis („SoC Index“)** ansehen, in dem erklärt wird, welche Themen in den einzelnen Veröffentlichungen behandelt werden.

- Timely and accurate diagnosis (Rechtzeitige und genaue Diagnose)
<https://doi.org/10.1016/j.jcf.2023.09.008>

- Establishing and maintaining health (Aufbau und Erhalt der Gesundheit)
<https://doi.org/10.1016/j.jcf.2023.12.002>
- Recognizing and addressing CF health issues (Gesundheitsprobleme bei CF erkennen und angehen) <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2024.01.005>
- Planning for a longer life (Planung für ein längeres Leben)
<https://doi.org/10.1016/j.jcf.2024.05.007>