



Was ist Mukoviszidose?

Mit weltweit etwa 80.000 Betroffenen gehört Mukoviszidose (zystische Fibrose, CF) zu der Gruppe der seltenen Erkrankungen. Die Symptome und Therapiemöglichkeiten der Mukoviszidose sind sehr umfangreich und auch aufgrund der Seltenheit ist der Wissenstand rund um die Erkrankung bei vielen immer noch sehr gering. Das Krankheitsbild in der Übersicht:¹



Ursachen

Mukoviszidose ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung, die autosomal-rezessiv vererbt wird. Jeder Mensch besitzt zwei Kopien des *CFTR*-Gens*, eine von der Mutter und eine vom Vater. Wer von beiden Elternteilen eine defekte Kopie des Gens erbt, erkrankt. Verursacht wird die Krankheit durch eine Veränderung des *CFTR*-Gens. Das *CFTR*-Gen befindet sich auf Chromosom 7 und dient als Bauplan für einen Transportkanal, durch den elektrisch geladene Atome und Moleküle aus Schleimhautzellen transportiert werden.

Bei CF-Betroffenen führen Defekte im *CFTR*-Gen zu Störungen dieses Kanals, dem sogenannten CFTR-Protein. Je nach spezifischer Mutation im *CFTR*-Gen wird das CFTR-Protein dann entweder in zu geringer Menge produziert, zu schnell wieder abgebaut, oder es funktioniert nicht richtig, oder sogar alles zusammen. In verschiedenen Organen findet dadurch ein unzureichender Salz- und Wasseraustausch zwischen Zellen und Zelloberflächen statt, wodurch sich an den Zelloberflächen zähflüssige Sekrete bilden, welche die Organe verstopfen und fortschreitend schädigen können.



Symptome – wie macht sich CF bemerkbar?

Mukoviszidose ist eine Multisystemerkrankung und verkürzt die Lebenserwartung der Betroffenen. In der Lunge und im Bronchialsystem sind die Defekte meist am stärksten ausgeprägt, doch alle Organe mit *CFTR*-Kanalproteinen auf der Zelloberfläche können früher oder später von der CF betroffen sein – also unter anderem auch die Leber, der Verdauungstrakt oder das Fortpflanzungssystem. Die Ausprägung der Krankheit ist abhängig von der Mutation und somit können Symptome sehr unterschiedlich sein.



Symptome der Atemwege

Viele Betroffene leiden vor allem an Atemwegsbeschwerden. Für Mukoviszidose typisch ist ständiges Husten, das dazu dient, den zähen Schleim aus den Lungen zu entfernen. Aber auch Kurzatmigkeit aufgrund einer eingeschränkten Lungenfunktion und regelmäßige, oft schwere Infektionen, wie etwa Lungenentzündungen, sind häufige Begleiter.



Symptome des Verdauungstrakts

Die zähen Sekrete können die Bauchspeicheldrüse und die Leber verstopfen, wodurch Verdauungsenzyme nicht ausreichend in den Darm gelangen und Nährstoffe nicht richtig verarbeitet werden. Die Folgen sind meist Bauchschmerzen, Verstopfung, fettiger Stuhlgang, starkes Untergewicht und verminderter Körperwuchs, weshalb die meisten Betroffenen zu jeder Mahlzeit Verdauungsenzyme einnehmen müssen.



Therapie

Auch wenn Mukoviszidose noch nicht geheilt werden kann, ist die Lebenserwartung aufgrund des medizinischen Fortschrittes deutlich gestiegen. Eine frühzeitige und konsequente Behandlung kann die Symptome mildern, Komplikationen verhindern und die Lebensqualität steigern. Allerdings ist auch die Behandlung selbst Teil der Krankheitslast. Die tägliche Therapie ist sehr zeitintensiv und beansprucht einen großen Teil des Alltags und der Freizeit. Zu festgelegten Zeiten müssen täglich viele Medikamente eingenommen und Arztbesuche wahrgenommen werden. Auch Atem-, Physio-, Ernährungs- und Sporttherapie gehören zu den vielen Bausteinen der CF-Therapie.

* CFTR steht für Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator

1 Mukoviszidose – was passiert im Körper? (<https://www.mukostories.de/mukoviszidose-was-passiert-im-koerper>)