

Die Krankheit Mukoviszidose: Daten und Fakten

- Mukoviszidose (englisch: Cystic Fibrosis, CF) ist die am häufigsten vererbte Stoffwechselerkrankung in Europa.
- In Deutschland leben bis zu 8.000 Menschen mit dieser bis heute unheilbaren Erkrankung. Jeder Zwanzigste ist Träger des „Mukoviszidose-Gen“, selber aber gesund.
- Jedes Jahr werden in Deutschland 150 bis 200 Kinder mit Mukoviszidose geboren.
- **Krankheitsursache:** Die Ursache für Mukoviszidose ist ein Fehler im Erbgut. Seit 1989 ist bekannt, dass dieser Fehler auf dem Chromosom 7, im so genannten CFTR-Gen, liegt (CFTR: Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Dieser Regulator ist ein Protein, das auf der Oberfläche einiger Zellen sitzt und wie ein Kanal wirkt. Ist dieser Kanal aufgrund einer Mutation im CFTR-Gen defekt, kommt es zu einem Ungleichgewicht im Salz-Wasser-Haushalt der Zelle und in Folge zur Bildung eines sehr zähen Schleims, der eine Reihe lebenswichtiger Organe verstopft: v.a. die Lunge, die Bauchspeicheldrüse, die Leber und der Darm sind betroffen. Der Schleim in der Lunge bietet einen hervorragenden Nährboden für Bakterien.

Mittlerweile sind rund 2.000 Mutationen im CFTR-Gen bekannt, die individuellen Krankheitsverläufe können sehr unterschiedlich sein.

- **Die häufigsten Symptome sind:**
 - Chronischer Husten/Chronische Lungenentzündung, Atemnot
 - Verdauungsstörungen
 - Untergewicht
 - Diabetes
 - Im Verlauf der Krankheit können zusätzlich Leber, Niere und Knochen betroffen sein. Männliche Betroffene sind meistens unfruchtbar.
- **Therapie:** Durch Medikamente wie Enzyme der Bauchspeicheldrüse, Schleim verflüssigende Wirkstoffe und Antibiotika sowie regelmäßiges Inhalieren, täglich spezielle Atemtherapien und krankengymnastische Übungen.
- **Stand der Forschung:** An der Entwicklung einer Gentherapie wird nach wie vor gearbeitet, allerdings ist der erhoffte Erfolg bisher ausgeblieben. Hoffnungsvoll sind dagegen mutationsspezifische Ansätze, mit denen die Restfunktion des geschädigten Eiweißmoleküls korrigiert oder verbessert werden kann. Von großer Bedeutung für die Praxis ist außerdem immer noch die Verbesserung der



symptomatischen Therapie mit der Bekämpfung von Atemwegsinfektionen, Ernährungsoptimierung, Physiotherapie und Sporttherapie.

- Im September 2016 wurde in Deutschland ein bundesweites Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose eingeführt. Immer mehr Patienten werden dadurch bereits im ersten Lebensjahr diagnostiziert (2019: 72 Prozent).
- 2019 sind 58 Prozent der Mukoviszidose-Patienten älter als 18 Jahre.
- Auswertungen aus dem Deutschen Mukoviszidose-Register haben ergeben, dass die durchschnittliche Lebenserwartung eines 2019 in Deutschland neugeborenen Menschen mit Mukoviszidose bei 53 Jahren liegt.

Quelle: Deutsches Mukoviszidose-Register, Berichtsjahr 2019.

Ansprechpartner:

Mukoviszidose e.V.

Pressestelle

Carola Wetzstein

Tel.: 49 (0)228 987 80-22

Mobil: +49 (0)171 9582382

E-Mail: CWetzstein@muko.info