Ein kleiner Gendefekt mit sehr großen Auswirkungen

(mjl). Die Cystische Fibrose, auch Mukoviszidose genannt, zählt zu den häufigsten Erbkrankheiten. Ihr liegt ein Gendefekt zugrunde, der dann zur Erkrankung führt, wenn beide Elternteile ihn in sich tragen. Bei dieser Stoffwechselstörung kommt es zu Problemen mit dem Salztransport in bestimmte Zellen. Es bilden sich in weiterer Folge zähe Schleimsekrete, die insbesondere der Lunge zu schaffen machen. Erste Symptome zeigen sich bereits früh, oft sogar schon während des ersten Lebensjahres. Die Betroffenen haben mit starkem Husten, Bronchitis und Lungenentzündungen zu kämpfen. Man kann die Krankheit außerdem an der verstärkten Produktion von sehr salzig schmeckendem Schweiß erkennen. Da die Cystische Fibrose unheilbar ist, liegt der Behandlungsfokus auf dem richtigen Umgang mit Lungenkomplikationen. Gängig sind eine Inhalationstherapie mit Medikamenten und eine Lungenphysiotherapie, durch die eine Lösung des Sekrets in den Bronchien erreicht werden soll. Als letzte Konsequenz können Ärzte eine Lungentransplantation vornehmen. In österreichischen Krankenhäusern werden alle Neugeborenen routinemäßig auf Mukoviszidose untersucht.

Die Cystische Fibrose tritt früh im Leben auf. Foto: Artem / Fotolia