

**Lunge verklebt.** Die Zystische Fibrose ist eine angeborene Stoffwechselkrankheit, bei der der Wasser- und Salzhalt der Schleimhäute gestört ist. Zäher Schleim verklebt die Lunge und verstopft die Bauchspeicheldrüse. Von der Zystischen Fibrose sind bisher 1600 Mutationen bekannt, deren Krankheitsverläufe sehr unterschiedlich sein können. Heilbar ist die Krankheit derzeit noch nicht.

# Zystische Fibrose – gestörter Stoffwechsel

**A**lle Zellen des Körpers tauschen mit ihrer Umgebung unter anderem Wasser und Salz aus. Bei Menschen mit Zystischer Fibrose, auch Mukoviszidose genannt, funktioniert dieser Austausch nicht richtig. „Die Ursache des genetischen Stoffwechseldefekts liegt auf Chromosom 7. Ist dieses Gen

die Fachärztin, die sich auf das Krankheitsbild spezialisiert hat.

Bei vielen Betroffenen entsteht zäher Schleim in der Lunge, sodass es sich in die Bronchien zurückstaut. Dadurch ist nicht nur die Lungenfunktion beeinträchtigt, auch Atemwegsinfektionen treten vermehrt auf. „Der Schleim kann ausserdem zu

schmerzen, Durchfall und fehlende Gewichtszunahme. Bei einigen Neugeborenen äußert sich die Erkrankung bereits kurz nach der Geburt durch einen Darmverschluss. Ein weiteres Indiz bei Neugeborenen ist der salzig schmeckende Schweiß, der durch die gestörte

Fortschreiten der Lungenschädigung zu verlangsamen.

## **Früherkennungstest**

Deshalb werden alle Neugeborenen seit 1998 im Rahmen der in der ersten Lebenswoche durchgeführten Vorsorgeuntersuchung auf Erbkrankheiten un-

exokrinen Drüsen des Körpers beeinträchtigt. Das sind jene Drüsen, die Sekrete bilden“, erklärt Maria Bauer von der Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde am Kepler Universitätsklinikum in Linz in einem Beitrag für das Forum Gesundheit. Welche Auswirkungen der Gendefekt im Konkreten hat, hängt von der Mutation ab. Da es viele unterschiedliche gibt, ist auch der Krankheitsverlauf individuell verschieden. „Die Symptome ergeben sich aus der Fehlfunktion des jeweiligen Organs und treten überall dort auf, wo Organe ein Sekret bilden“, so

abgehustet werden und ist ein idealer Nährboden für Erreger“, erklärt die Expertin.

### Bauchspeicheldrüse

Bei einigen Menschen wird auch die Bauchspeicheldrüse in Mitleidenschaft gezogen. Bauer: „Das Bauchspeicheldrüsensekret ist zu dickflüssig und verstopft die Gänge der Drüse. Es tritt in weiterer Folge ins Gewebe aus, wodurch Zysten entstehen beziehungsweise das Organ fibrosiert.“ Im Verdauungstrakt können Nährstoffe nicht richtig in den Körper aufgenommen werden. Es entstehen Bauch-

Eine Zystische Fibrose ist noch nicht heilbar, jedoch ist die Lebenserwartungen in den vergangenen Jahren massiv gestiegen. Früher war sie auf das Kindesalter beschränkt, heute erreichen bei zeitgerecht einsetzender Behandlung 80 Prozent der Betroffenen das Erwachsenenalter. Diese Tatsache ist auf die verbesserte Behandlung zurückzuführen, die auf drei Säulen basiert: Vitamin- und Enzymersatz, Atemtherapie und Inhalationen sowie eine Antibiotikatherapie. Diese Behandlung muss täglich mehrere Male durchgeführt werden, um das

aus der Ferse – wird die Bestimmung des immunreaktiven Trypsins vorgenommen. Während es bei nicht erkrankten Kindern zu einer Normalisierung des Wertes in den ersten Lebenswochen kommt, bleibt dieser bei Kindern mit Zystischer Fibrose in den ersten Lebensmonaten deutlich erhöht. Im Fall eines erhöhten ersten Wertes wird das Kind zu einer zweiten Bestimmung bestellt und erst bei neuerlich erhöhtem Wert ein diagnostischer Schweißtest abgeschlossen.

### Lungentransplantation

Die Lungentransplantation kann die letzte lebensrettende Operation bei Zystischer Fibrose sein. Eine so komplizierte Operation kommt nicht für alle Menschen infrage. Patienten, die auf der Warteliste für eine Lungentransplantation stehen, leiden bereits seit vielen Jahren unter einer schweren chronischen Lungenerkrankung. Grundsätzlich gelten dieselben Voraussetzungen wie bei allen Organtransplantationen.

Das Alter des Spenders ist nicht wichtig: „Unser ältester Spender war 78 Jahre alt. Das Alter sagt in dem Fall nichts aus, man kann ja mit 78 auch noch Dreitausender besteigen“, sagt Walter Klepetko, Thoraxchirurg an der Medizinischen Universität. Was bei der Lungentransplantation aber besonders wichtig ist, ist die passende Größe. Die Spenderlunge darf weder zu groß sein, damit sie nicht zusammengedrückt wird. Zu klein auch nicht, weil sie sonst den Brustkorb nicht ausfüllt. Ihre Größe lässt sich mittlerweile etwas anpassen, ohne dass sich Organfunktion dadurch verringert: „Man kann entweder Teile

von der Lunge wegnehmen, um sie ein bisschen zu verkleinern oder nur Lappen transplantieren. Dadurch haben wir einen sehr großen Spielraum.“ Nach einer Transplantation stehen regelmäßige Kontrolluntersuchungen an der Tagesordnung, um chronische Abstoßungsreaktionen rechtzeitig erkennen zu können. Um diese zu verhindern, müssen Betroffene täglich Tabletten einnehmen. Nicht nur die Erfahrung und die bessere Nachsorge, auch bahnbrechende neue Technologien haben die Erfolgchancen deutlich erhöht. Die Überlebensrate nach einem Jahr ist auf über 90 Prozent gestiegen.

– MAGDALENA MEERGRAF

Für weitere Informationen zu **Selbsthilfe** die Seite mit der Gratis-App „Shortcut Reader“ scannen

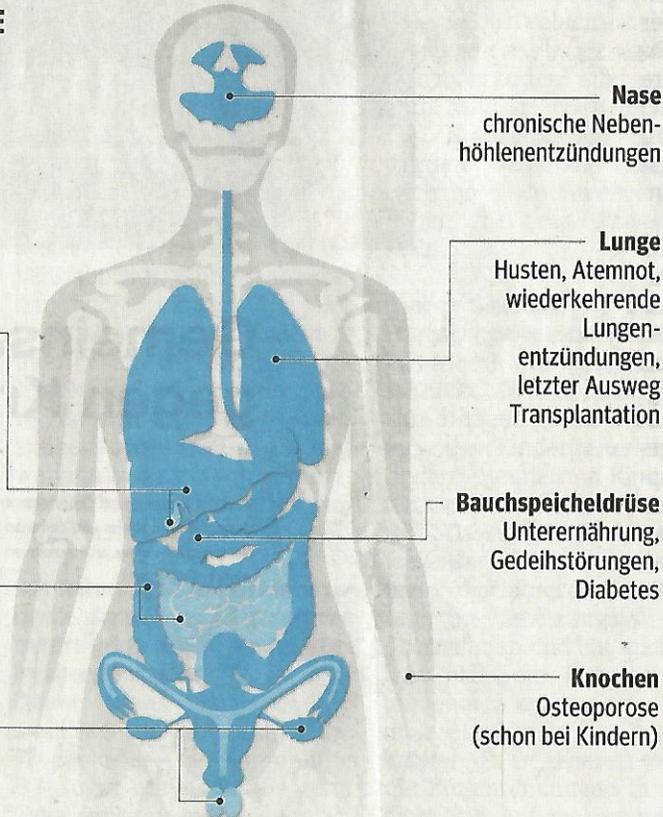
## CYSTISCHE FIBROSE (MUKOVISZIDOSE): DIE UNHEILBARE ERBKRAKHEIT

Frühe Diagnose hilft Langzeitschäden einzudämmen

**Leber und Gallenblase**  
verstopfte Gallengänge, Leberzirrhose

**Darm**  
chronische Verstopfungen, Darmverschluss (besonders bei Neugeborenen)

**Geschlechtsdrüsen**  
Fruchtbarkeitsstörungen, Unfruchtbarkeit



Grafik: KS | Quelle: Deutsches Mukoviszidose Register/Mukoviszidose e. V.

**„Die Ursache der Zystischen  
Fibrose liegt auf Chromosom 7.  
Ist dieses verwandelt, sind  
exokrine Drüsen beeinträchtigt.“**

Maria Bauer, Kinderärztin an der Landes-Frauen- und Kinderklinik Linz

