

MUKOVISZIDOSE – WAS ELTERN DARÜBER WISSEN SOLLTEN



Foto: ©iStockphoto.com/pkline

LIEBE ELTERN,

bei Ihrem Kind gibt es Hinweise auf Mukoviszidose oder es besteht ein Verdacht darauf. Wenn Sie nun verunsichert sind oder Ängste haben, ist das gut verständlich.

Dieses Informationsblatt soll Ihnen helfen, sich einen ersten Überblick über dieses seltene Krankheitsbild zu verschaffen.

► WAS IST DAS FÜR EINE ERKRANKUNG?

Die Mukoviszidose ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung, die lebenslang bestehen bleibt. Sie wird auch „Cystische Fibrose“ (kurz: CF) genannt. In Deutschland leben ungefähr 8000 Menschen mit Mukoviszidose. Etwa eines von 2500 Neugeborenen ist betroffen.

Die Eltern dieser Kinder sind in der Regel nicht selbst erkrankt, haben aber eine gesunde und eine kranke Erbanlage. Ein Kind erbt Mukoviszidose, wenn von jedem Elternteil zufällig die kranke Erbanlage übertragen wird. Rechnerisch erkrankt eins von vier Kindern dieser Eltern.

Bei Menschen mit Mukoviszidose bilden die Drüsen im Körper in einigen Organen einen zähen, klebrigen statt dünnflüssigen Schleim. Die Drüsengänge können leicht verstopfen und der dickflüssige Schleim staut sich an. So können immer wiederkehrende Entzündungen auftreten, wodurch langfristig die Organfunktionen gestört werden.

Die Lunge und die Bauchspeicheldrüse sind meistens beeinträchtigt, aber auch andere Organe können beteiligt sein, unter anderem Darm und Leber, ebenso die Fortpflanzungsorgane. Bei Frauen ist die Fruchtbarkeit herabgesetzt, sie können aber generell schwanger werden; Männer sind oftmals zeugungsunfähig.

Mukoviszidose wirkt sich nicht auf die Intelligenz der Betroffenen aus und ist auch nicht ansteckend.

Die Erkrankung schreitet mit der Zeit fort. Mit einer konsequenten Behandlung erreichen viele heutzutage das Erwachsenenalter und werden 40 Jahre und älter.

► WELCHE ANZEICHEN GIBT ES?

Die Krankheitszeichen sind von Kind zu Kind unterschiedlich ausgeprägt. Im Allgemeinen sind die Kinder anfällig für Infekte und körperlich weniger belastbar. Manche Kinder zeigen bereits nach der Geburt frühe Hinweise, zum Beispiel einen Darmverschluss durch zähklebrigen Stuhl. Manchmal fällt den Eltern beim Küssen ihres Kindes auf, dass der Schweiß salziger als üblich schmeckt. Die meisten Kinder entwickeln in den ersten Lebensjahren Auffälligkeiten. Bei einigen stehen Lungenprobleme im Vordergrund, bei anderen eher Probleme mit der Verdauung.

Wie die Krankheit bei einem bestimmten Kind verlaufen wird, lässt sich nicht vorhersagen.

Folgende Anzeichen können auftreten:

- **Lunge und Bronchien:** dauerhafter Husten mit Auswurf, wiederholte Atemwegsinfekte und Lungenentzündungen
- **Bauchspeicheldrüse und Darm:** Bauchschmerzen, Verdauungsstörungen, fettiger übelriechender Stuhl, Durchfall, Vitaminmangel, Untergewicht, verzögerte körperliche Entwicklung
- **Schweißdrüsen:** ungewöhnlich salziger Schweiß, Schlappeheit durch den Salzverlust, besonders bei Fieber und sportlicher Betätigung
- **Nase und Nasennebenhöhlen:** häufige Entzündungen der Nasennebenhöhlen, durch Schleimhautausstülpungen ist das Atmen oft beeinträchtigt; Schnarchen, Kopfschmerzen und Konzentrationschwäche können als Folge vorkommen

Viele dieser Anzeichen sind nicht sehr genau und können auch auf andere Erkrankungen hinweisen, wie etwa Bronchitis, Asthma, Darmkrankheiten oder Immunschwäche.

► Mukoviszidose

► UNTERSUCHUNGEN

Der Arzt befragt Sie ausführlich und untersucht Ihr Kind ganz genau. Bei Verdacht auf Mukoviszidose erfolgt in der Regel ein sogenannter Schweißtest. Dabei regt ein Medikament, das normalerweise auf den Unterarm geträufelt wird, die Schweißbildung an. Nach etwa einer halben Stunde kann der übermäßige Salzgehalt im Schweiß zuverlässig festgestellt werden. Wenn der Salzwert erhöht ist, wird der Schweißtest zur Kontrolle einmal wiederholt.

Um die Diagnose zu bestätigen, kann das Blut Ihres Kindes auf die veränderte Erbanlage getestet werden. Manchmal prüfen die Ärzte mit weiteren Untersuchungen die Funktionen der Lunge und der Bauchspeicheldrüse oder die Besiedlung mit Keimen.

► BEHANDLUNG

Die Mukoviszidose ist nicht heilbar, aber es gibt für viele Beschwerden gute Behandlungsmöglichkeiten. Die Vielfalt der Probleme und Komplikationen fordert eine lebenslange und umfassende Betreuung durch ein Team aus mehreren Spezialisten in einem Mukoviszidose-Zentrum oder einer Mukoviszidose-Ambulanz. Die Behandlung sollte möglichst frühzeitig beginnen. Ziel ist es, das Fortschreiten der Krankheit zu verzögern. Das Kind soll so normal wie möglich leben können. Einige Behandlungen erfolgen nach Bedarf ein- oder mehrmals täglich und werden weitgehend in den Alltag einbezogen, unter anderem Krankengymnastik mit speziellen Atemübungen.

► MEHR INFORMATIONEN

Weiterführende Links

Eine Auswahl geprüfter Informationen zum Thema finden Sie unter dem Suchwort „Mukoviszidose“ auf: www.patienten-information.de

Quellen und weiterführende Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Patienten von Patienten. Alle benutzten Quellen und weiterführende Links finden Sie hier:

www.patienten-information.de/kurzinformation-fuer-patienten/mukoviszidose/quellen

Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Ansprechpartner für Ihre Erkrankung finden Sie hier:

www.achse-online.de/pi, Tel.: 030 3300708-0

Weitere grundlegende Behandlungen sind Inhalationen mit schleimlösenden und bronchienweiternden Medikamenten, kalorienreiche Nahrung mit viel Fett und Eiweiß, Vitamine, Medikamente zur besseren Verdauung zu jeder Mahlzeit sowie Antibiotika bei bakteriellen Infektionen. Regelmäßige körperliche Bewegung gehört auch dazu. Je nachdem welche Organe betroffen sind, gibt es weitere Behandlungsmöglichkeiten.

► WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Sollte Ihr Kind Anzeichen für Mukoviszidose zeigen, lassen Sie die notwendigen Untersuchungen in einer Spezialambulanz durchführen. Informieren Sie sich dort ausführlich. Wenn Sie mehr wissen, können Sie leichter mit der Krankheit umgehen. Fragen Sie nach, wenn Sie etwas nicht verstanden haben.
- Wenn Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit haben und Ihr Blut oder das Ihres Kindes auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten, gehen Sie zu einer humangenetischen Beratung.
- Für Eltern junger Kinder ist eine frühzeitige Erziehung hin zu viel körperlicher Bewegung ein lohnendes Ziel, genauso wie die zum lustvollen Essen.
- Mit Unterstützung lassen sich Krisen leichter überwinden. Nehmen Sie Gesprächs- und Unterstützungsangebote Ihrer Angehörigen oder Freunde an. Es kann auch sinnvoll sein, psychologische oder psychotherapeutische Hilfe in Anspruch zu nehmen.

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)
Im Auftrag von: Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)
Telefon: 030 4005-2500 • Telefax: 030 4005-2555
E-Mail/Ansprechpartner: mail@patinfo.org
www.patinfo.org
www.aezq.de



Mit freundlicher Empfehlung