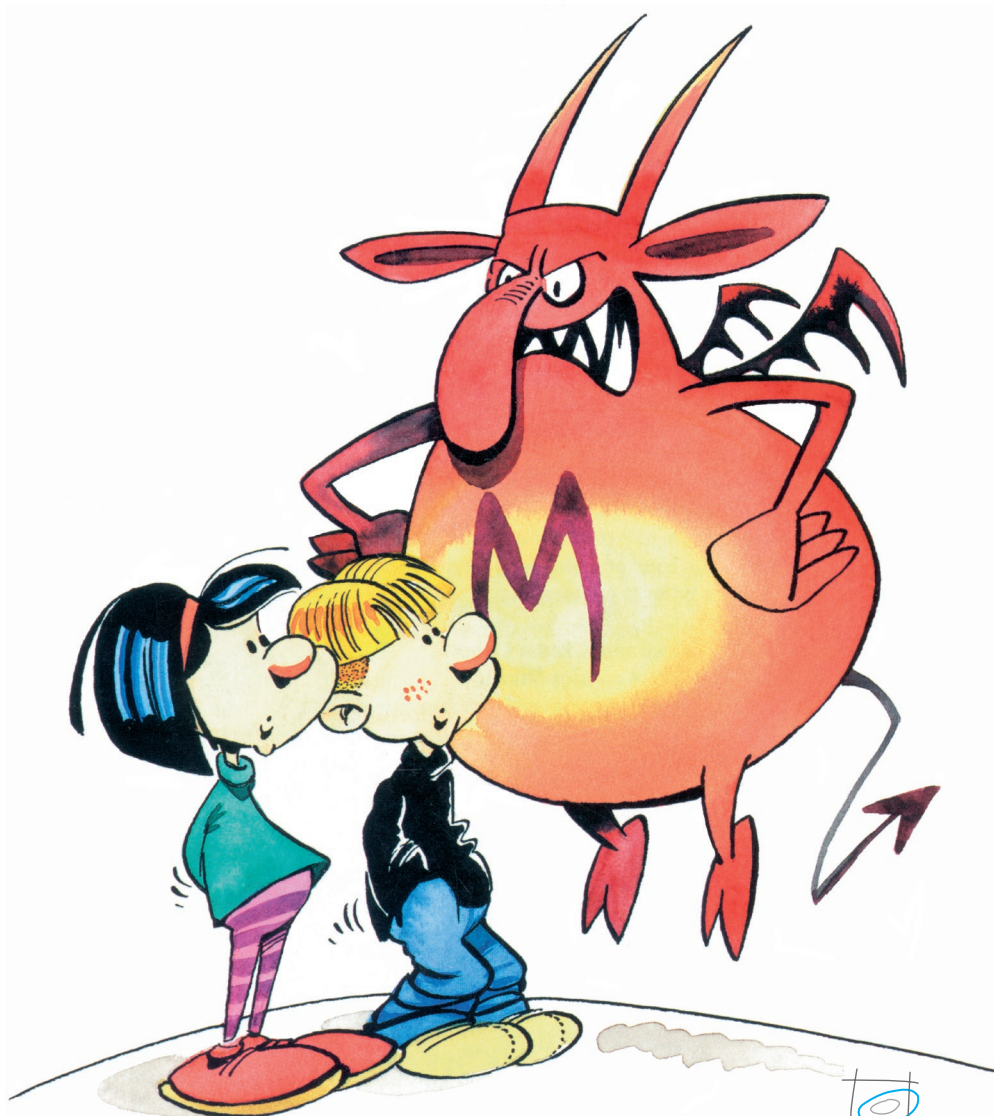


MUKOVISZIDOSE

DIE FRAGEN DIE SIE SICH STELLEN



association luxembourgeoise
de lutte contre la mucoviscidose

Danke

Die ALLM bedankt sich bei allen Personen und Firmen, die an der Ausarbeitung dieser Broschüre beteiligt waren. Wir wollen uns besonders bedanken bei unseren ausländischen Schwesterorganisationen, Cystic Fibrosis Worldwide (www.cfww.org) und Cystic Fibrosis Europe (CFE), die uns mit Rat und Informationen unterstützt haben.

Zeichnungen: Roger Leiner
Layout und Druck: Imprimerie Albert Lux s.à.r.l.

2. Edition April 2008

Zur Beachtung : Die vorliegende Broschüre dient der allgemeinen Aufklärung. Sie enthält weder bindende Ratschläge noch Verordnungen. Die ALLM und die Verfasser lehnen dafür jede Verantwortung ab und bitten den Leser, nach Bedarf die Meinung des behandelnden Arztes einzuholen.

Falls Sie weitere Informationen wünschen, kontaktieren Sie uns:

**association luxembourgeoise de lutte
contre la mucoviscidose a.s.b.l.**

B.P.212
L-3403 Dudelange

CCP IBAN LU14 1111 0398 0030 0000
Tel.: 2452 7777, Fax: 2452 7778

www.allm.lu

*Reconnue d'utilité publique par arrêté grand-ducal
du 10 juillet 1998*



An die Eltern:

Sie haben soeben erfahren, daß Ihr Kind an Mukoviszidose leidet. Dies ist eine ernste, komplexe und schwierig zu verstehende Krankheit. Trotzdem können wir aus den neuesten Erkenntnissen der medizinischen Forschung Hoffnung schöpfen.

Vor der Geburt war Ihnen diese Krankheit wahrscheinlich weitgehend unbekannt. Jetzt stellen Sie fest, daß Ihr Kind, trotz Ihrer besten Bemühungen krank ist ...

Bei den Geschwistern hat es doch keinerlei Probleme gegeben, es sei denn, es ist Ihr erstes Kind und nach der riesigen Freude des Elternwerdens kommt nun eine nicht erahnte Angst auf.

Während einer Zeit, die Ihnen wie eine Ewigkeit vorgekommen ist, haben sich die Ärzte nicht geäußert. Bevor man Ihnen die Gewissheit über die Diagnose gegeben hat, mußten Hypothesen erstellt werden, Feststellungen und Untersuchungen oder Tests gemacht werden, vielleicht war sogar ein Klinikaufenthalt notwendig.

Und nun ist die Diagnose gestellt: Mukoviszidose.

Mit diesem Wort sind viele Begriffe verbunden, über die Sie sich Gedanken machen: Erbkrankheit, **Genetik**, Atem- und Verdauungsprobleme, **chronische** Krankheit, ermüdende und tägliche Behandlungen, Physiotherapie, **Lungendrainage**, spezielle Ernährung, usw.... Kurzum, Sie wissen nicht mehr, wo Ihnen der Kopf steht.

Um Ihnen diese Fragen zu beantworten, haben Eltern wie Sie, Patienten und Ärzte diese Broschüre geschrieben. Sie wird Ihnen eine vielseitige Informationsquelle sein, die den Wörterbüchern in nichts nachsteht!

In diesem Sinne versucht die Luxemburger Mukoviszidose-Vereinigung ALLM mit allen Mitteln, Ihnen Rede und Antwort zu stehen: telefonisch, schriftlich, übers Internet oder durch die Herausgabe von Informationsschriften. Sie sind nicht mehr allein: die ALLM wird Ihnen stets zur Seite sein um Sie in Ihrem Kampf gegen die Krankheit zu unterstützen.

Ihr Kampf ist auch der unsrige.

Mit den besten Grüßen,

Mike Beckers, Vorsitzender der ALLM



Inhalt

Was ist Mukoviszidose?	5
Wie vererbt sich Mukoviszidose?	6
Welche Symptome?	7
Was bewirkt Mukoviszidose?	8
Wie sollte man sich verhalten?	9
Wie wird das tägliche Leben aussehen?	12
Wie weit ist die Forschung?	16
Was tut die ALLM?	17
Glossar	18



Was ist Mukoviszidose?

Eine Erbkrankheit, welche stets von beiden Elternteilen, meist unwissentlich, an das Kind vererbt wird. Sie betrifft zu gleichen Anteilen Jungen und Mädchen.

Sie wird schon bei der Befruchtung der Eizelle festgelegt, aber die Symptome können sich auch erst viel später bemerkbar machen.

Es handelt sich um eine **chronische** Erkrankung, deren Verlauf von Patient zu Patient unterschiedlich sein kann. Die Symptome von Mukoviszidose werden durch einen gestörten **Salztransport (NaCl)** von und zu den Zellen verursacht.

Es ist eine sehr ernste Krankheit die eine aufwendige, multidisziplinäre, Behandlung erfordert. Es ist wichtig zu wissen daß Mukoviszidose nicht ansteckend ist.

Was bedeutet Mukoviszidose?

Dieses seltsame, schwer auszusprechende Wort stammt von:

MUKUS (Schleim) + VISKÖS = MUKOVISZIDOSE

Im englischsprachigen Raum wird der Ausdruck „**Cystic Fibrosis**“ (CF) verwendet, auf Deutsch „**Zystische Fibrose**“. Diese Namen beziehen sich auf bestimmte Besonderheiten der Krankheit, nämlich die Entwicklung einer Bindegewebswucherung (Fibrose) in der Bauchspeicheldrüse, die zur Ausbildung von flüssigkeitsgefüllten Hohlräumen (Zysten) in diesem Organ führt.



Wann wurde die Krankheit entdeckt?

Eine Studie deutet die Ursprünge der Krankheit in der Gegend um die Türkei und den Irak und schätzt den Zeitpunkt der Entstehung vor etwa 5.000 Jahren. Die Mukoviszidose habe sich im Laufe der Jahrtausende gegen Westen ausgebreitet und so ganz Europa, Lateinamerika, Nordamerika und Australien erreicht, d.h. alle Länder, in denen sich Europäer angesiedelt haben.

In unseren Gegenden trifft man die Mukoviszidose in der Literatur des 17. Jahrhunderts an, mit Berichten über Kinder mit „salzigem Kuß“.

Erst in den dreißiger Jahren werden die Krankheitszeichen klinisch erfasst. Ärzte wie Dr. Guido Fanconi, der der Krankheit den Namen Mukoviszidose gibt, und Dr. Dorothy Andersen, die die Krankheit **Cystic Fibrosis** nennt, spielen dabei eine wichtige Rolle. Erst 1953 findet Dr. Paul di Sant'Agnese eine Methode zum Nachweis der Erkrankung, den so genannten **Schweißtest**, der auch heute noch angewendet wird.

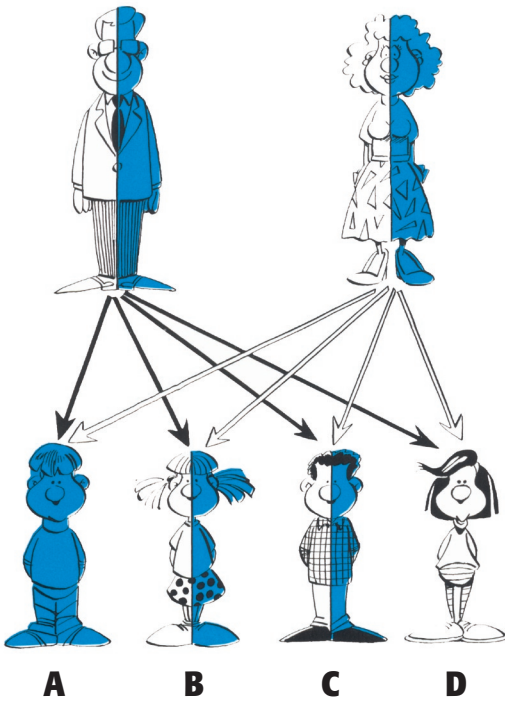
Im Jahr 1989 wird endlich die fehlerhafte Erbanlage, die die Krankheit auslöst, entdeckt. Dies ist ein wichtiger Erfolg auf dem Weg zur Bekämpfung der Krankheit, der Dr. Lap-Chee Tsui aus Kanada zuzuschreiben ist.



Wie vererbt sich Mukoviszidose?

Jede Person besitzt zwei **CFTR-Gene**, die Proteine kodieren, die für den **Salztransport** in den Zellen verantwortlich sind. Personen bei denen nur einer dieser beiden **Gene** defekt ist werden als Träger bezeichnet, leiden aber nicht an Mukoviszidose. Personen bei denen beide **Gene** defekt sind, leiden an Mukoviszidose.

Bei der Befruchtung übertragen Vater und Mutter jeweils einen ihrer beiden **CFTR-Gene** auf ihr Kind. Dadurch kann sich eine der vier folgenden Situationen ergeben:



1

Vater und Mutter übertragen dem Kind D je ein gesundes **CFTR-Gen**: das Kind ist gesund. Im Gegensatz zu den Eltern besitzt das Kind kein defektes **Gen**, es kann die Krankheit somit auch nicht weiter übertragen.

2&3

Ein Elternteil überträgt ein gesundes, das andere ein defektes **CFTR-Gen**: die Kinder B und C sind wie ihre Eltern Träger der Erbanlage, also Überträger der Krankheit, leiden selbst aber nicht an der Krankheit.

4

Beide Eltern übertragen dem Kind A das defekte **CFTR-Gen**: dieses Kind leidet an Mukoviszidose.

Für Eltern, welche beide Überträger der Krankheit sind, ist also die Wahrscheinlichkeit, ein krankes Kind zu bekommen bei jeder Zeugung 1 zu 4.

Sie beträgt 1 zu 2, daß das Kind gesund ist, die Krankheit aber übertragen kann, und 1 zu 4, daß das Kind gesund ist und die Krankheit nicht übertragen kann.

Diese Art der Vererbung nennt man **autosomal rezessive** oder verdeckte Vererbung.

Wie oft tritt die Krankheit auf?

Die Statistik besagt, daß in unseren Regionen einer von 25 Menschen Träger des defekten **CFTR-Gens** ist und somit Überträger der Krankheit ist.

Hieraus folgt daß durchschnittlich eines von 2.500 Kindern mit Mukoviszidose geboren wird. Hiermit ist Mukoviszidose die häufigste Erbkrankheit.

Ist es eine ansteckende Krankheit? **Nein!**

Mukoviszidose ist nicht ansteckend. Durch den zähflüssigen Schleim husten Mukoviszidosepatienten viel häufiger als gesunde Menschen, auch wenn keine Infektionen vorliegen. Im Falle des Vorliegens von Infektionen handelt es sich in der Regel um Krankheitserreger die normalerweise für gesunde Menschen ungefährlich sind (z.B. *Pseudomonas Aeruginosa*). Manche Menschen werden sich darüber Sorgen machen, daß ihr Kind einen Freund mit Mukoviszidose hat. In der Schule wird man oft diese Frage stellen. Das Lehrpersonal sollte die Antwort kennen: Die Krankheit ist nicht ansteckend.

Wir empfehlen jeder Familie, dem Lehrpersonal diese Broschüre zusammen mit dem Faltblatt "Mukoviszidose und Schule" zu überreichen.



Welche Symptome

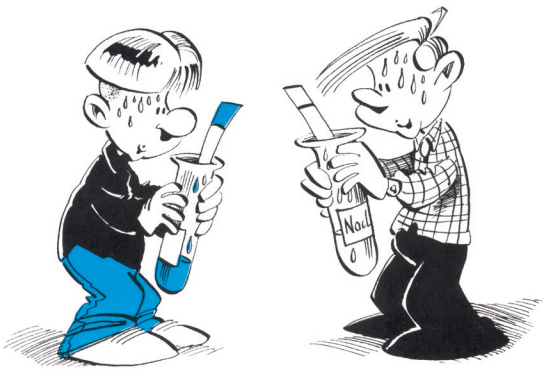
zeigen sich bei Mukoviszidose?

Beim Neugeborenen:

Ein verzögertes Ausscheiden des Mekoniums (erster Stuhl des Neugeborenen) bedeutet nicht unbedingt, dass das Kind Mukoviszidose hat, stellt allerdings ein Vorzeichen dar.

Ein Darmverschluss beim Neugeborenen ist schon bezeichnender und kommt häufiger beim Mukoviszidose-Baby vor (10% der Fälle). Man bezeichnet dies auch als Mekoniumileus.

Ein weiteres Zeichen ist eine langsame Gewichtszunahme. Es ist nicht ungewöhnlich, dass das Baby einen nicht unerheblichen Teil seines Gewichtes in den ersten Lebenstagen abnimmt (5 bis 10%) und das Geburtsgewicht erst wieder nach 8 bis 10 Tagen erreicht. Ein Mukoviszidose-Baby kann 12, sogar 20 Tage benötigen, um sein Geburtsgewicht wieder zu erreichen. Dieses Zeichen muss beachtet werden, um das klinische Bild zu vervollständigen.



Beim Kind:

Die Gewichtskurve bleibt unter dem Durchschnitt, das Kind bleibt etwas schwächig trotz eines guten Appetits. Es verdaut schlecht, hat Bauchschmerzen, der Stuhl ist besonders fetthaltig, oft umfangreich und eher schaumig: einige weitere Hinweise, die auf die Möglichkeit einer Mukoviszidose hindeuten können.

Es hustet ähnlich wie beim Keuchhusten: ein trockener, wiederholter und besonders erschöpfender Husten.

Es schwitzt oft, das Kopfkissen ist morgens oft feucht. Außerdem schmeckt der Schweiß salzig.

Dies alles sind weitere **klinische Anzeichen**, die zur Diagnose führen. Es ist jedoch zu beachten, dass die Symptome nicht unbedingt alle gleichzeitig auftreten müssen.

Diagnose

Die oben genannten Anzeichen führen zur Diagnose, welche durch den **Schweißtest** bestätigt wird (siehe unten)

Gibt es eine vorgeburtliche (pränatale*) Diagnosemöglichkeit? **JA!**

Diese Diagnostik wendet sich an Paare, welche wissentlich Träger des defekten **Gens** sind und an Familien, die schon ein Kind mit Mukoviszidose haben. Sie ermöglicht, von der achten bis zur zehnten Schwangerschaftswoche, spätestens bis zur achtzehnten Woche, festzustellen, ob das Kind krank sein wird oder nicht. Jeder muss, in Abhängigkeit von seiner persönlichen Ethik für sich entscheiden, ob diese Art der Früherkennung angewandt werden soll und gegebenenfalls ein Schwangerschaftsabbruch in Frage kommt.

Der Schweißtest*

Dieser in einem speziellen Labor oder Klinik durchgeführte Test ist absolut schmerzfrei und muss dreifach durchgeführt werden, um das Resultat zu bestätigen. Dabei wird im Schweiß der Gehalt an **Chlorid** und **Natrium** bestimmt. Ein erhöhter Gehalt bestätigt den Verdacht auf Mukoviszidose.

Bei einem solchen erhöhten Gehalt an **Chlorid** oder **Natrium** stellt der absolute Wert allerdings kein Maß für die Schwere der Krankheit dar.

Der Gentest

Wenn der **Schweißtest** auf Mukoviszidose deutet, wird die Diagnose heutzutage durch einen Gentest bestätigt. Mehr als 1.000 verschiedene defekte **CFTR-Gene**, **Mutationen** genannt, sind bekannt. Diese können in einem Labor bestimmt werden wofür nur eine kleine Menge Blut benötigt wird. In der Praxis wird aber nur auf die am häufigsten vorkommenden **Mutationen** geprüft, die aber mehr als 99% der Fälle abdecken.

Obwohl manche **Mutationen** schwerere Symptome verursachen als andere, lässt sich der Verlauf der Krankheit anhand der **Mutation** nicht unbedingt voraussagen. Die am häufigsten vorkommende **Mutation** in unseren Regionen ist die F508. Diese **Mutation** ist als schwer eingestuft.



Was bewirkt Mukoviszidose?

Es ist eine Allgemeinerkrankung, welche den Zustand des **Mukus** verändert. Dieses durch Drüsen hergestellte organische Produkt, befindet sich unter anderem in den Bronchien und im Verdauungsapparat.

Bei gesunden Menschen wird in den Lungen Schleim (**Mukus**) produziert und dieser wird mit Hilfe der so genannten Flimmerhärchen abtransportiert, um so die Lungen sauber zu halten. Bei Mukoviszidose verhindert eine ungewöhnliche Zähigkeit des Schleims dessen vollständigen Abtransport und verursacht somit Probleme. Die Bronchien verstopfen und entzünden sich und verursachen so den Husten und den Auswurf (oder das **Sputum**).

Im Verdauungstrakt sind Leber und Bauchspeicheldrüse (Pankreas) betroffen. Die **Pankreasenzyme** gelangen nicht in den Darm und können die Verdauung der Fette und der Proteine nicht veranlassen (**Pankreasinsuffizienz**). Unmittelbare Konsequenzen sind Bauchschmerzen, Durchfall oder Verstopfung und verlangsamte Gewichtszunahme.

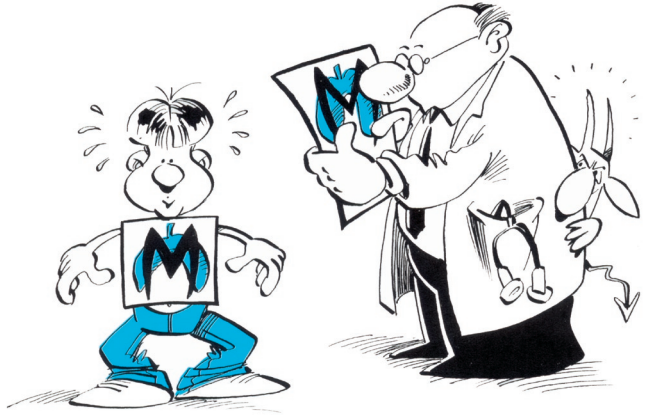
Die Krankheit entwickelt sich mehr oder weniger schnell, kennt Ruhephasen, gefolgt von besonders schwierigen Phasen; sie bleibt jedoch während des gesamten Verlaufs besonders besorgniserregend.

Um sie richtig zu behandeln, darf nichts improvisiert oder vernachlässigt werden, auch wenn alles günstig zu verlaufen scheint.

Leider findet man noch allzu oft eine Verschlechterung des Lungenzustandes bei Kindern, bei denen zu spät die Behandlung einer Erkältung, einer Angina oder einer Grippe angefangen wurde...

Eine entsprechende Überwachung durch den behandelnden Arzt in Koordination mit dem nächsten spezialisierten Zentrum ist unabdinglich.

Die meisten Patienten im Kindes- und Jugendalter besuchen regelmäßig spezialisierte Mukoviszidosezentren (kurz Mukozentren) in den Nachbarländern. Diese Mukozentren wurden eingerichtet um die multidisziplinäre Behandlung der Multisystem-Krankheit Mukoviszidose zu gewährleisten. In diesen Zentren wird die Behandlung durchgeführt von einem Team, bestehend aus Ärzten verschiedener Fachgebiete, Physiotherapeuten, Lungenfunktionsassistenten, Ernährungsberater, auf Mukoviszidose spezialisierte Krankenpfleger, usw.



Neuerdings gibt es in Luxemburg auch ein Mukozentrum für Erwachsene. Für weitere Informationen wenden Sie sich bitte an die ALLM.

Gibt es bei Mukoviszidose die Möglichkeit der Früherkennung?

In einigen Regionen im Ausland wendet man eine allgemeine Früherkennung an, das so genannte **neonatale Screening**. Dies geschieht in der ersten Lebenswoche.

Im Anschluss an die Blutentnahmen zur Früherkennung anderer Krankheiten wird ein zusätzlicher Mukoviszidosestest angewandt. Es handelt sich um einen Tropfen Blut, welcher an der Ferse des Neugeborenen entnommen wird und in welchem der Gehalt eines besonderen Enzyms, des Immunreaktiven Trypsins (I.R.T.) bestimmt wird.

Auch hier werden Schwellwerte gesetzt. Dieser Test muss anschließend durch den **Schweißtest** bestätigt werden, da erhöhte I.R.T. Gehalte auch durch andere Krankheiten als die Mukoviszidose hervorgerufen werden können.

Durch die relativ hohe Anzahl von Fehldiagnosen, wird diese Art von Früherkennung noch nicht allgemein angewandt. Es besteht Hoffnung, dass diese Fehldiagnosen in den nächsten Jahren minimiert oder ausgeschlossen werden können.



Wie sollte man sich verhalten?

Nachdem der Arzt die Diagnose einer Mukoviszidose beim Kind gestellt hat, sind folgende Dinge zu überwachen:

- das Wachstum: Gewicht und Größe
- der Ernährungszustand
- der Lungenzustand (Husten, Schleimauswurf, pfeifende Atmung)

Das Beachten dieser Zeichen durch die Eltern ist unbedingt wichtig. Sie dient als Basis der ärztlichen Überwachung. Der Kinderarzt wird Ihnen auch allgemeine Regeln für eine angemessene Ernährung geben. Er wird Sie auch über die richtige Anwendung und die absolute Notwendigkeit einer Atemphysiotherapie informieren.

Je nach Fall wird er Medikamente verschreiben, um unzureichende Funktionen von Bauchspeicheldrüse, Darm und besonders der Lungen auszugleichen.

Die Ernährung Allgemeine Prinzipien.

Wie dies bei einem Neugeborenen ohne Probleme der Fall ist, und falls nach der Geburt keine spezielle Situation wie z.B. ein Darmverschluss vorlag, wird der beste Start ins Leben durch das Stillen gewährleistet. Falls dies jedoch nicht möglich ist, gibt es eine Reihe von Milchersatzprodukten, die für Ihr Kind geeignet sind.

Eine ausgewogene Ernährung, die reich an allen Nährstoffen ist (Kohlenhydrate, Proteine und Fette) und die 120 bis 150% des Kalorienbedarfs eines gleichaltrigen Kindes darstellt, ist sehr wichtig.

Die Zufuhr von Fetten kann durch gewöhnliche Milchprodukte gewährleistet werden: Butter, Käse, Joghurt oder Mais- oder Sonnenblumenöl. Außerdem sollte man noch unter ärztlicher Überwachung die Zugabe der Vitamine A, D, E, K und folgender Mineralstoffe beachten: Fluor, Zink, Selen, Eisen, Magnesium.

Das Beibehalten einer hochkalorischen Ernährung wird ermöglicht durch die Verabreichung von **Pankreasenzymen**, welche die fehlenden Ausscheidungen der Bauchspeicheldrüse ersetzen.

Im Falle von **Pankreasinsuffizienz** wird der Arzt Ihnen empfehlen, Ihrem Kind bei jeder Mahlzeit einige Kapseln **Pankreatin** zu verabreichen. Diese Kapseln sind so beschaffen, dass sie während der Verdauung ihre Wirkstoffe freigegeben: dies sind magensäurefeste **Pankreasenzyme**.

Die Einnahme dieser Medikamente ist sehr einfach und wird bald zur Gewohnheit. Die Dosierung ist vom Fettgehalt und Proteingehalt der Mahlzeit abhängig und von der Toleranz des Kindes gegenüber den entsprechenden Fettstoffen.

Die Wirkung setzt sofort ein: der Stuhlgang wird wieder regelmäßig, sein öliges Aussehen verschwindet und der starke Geruch verändert sich. Falls das Mukoviszidose-Kind einen erhöhten Appetit hat, sollte man ihm mehr zu Essen geben, jedoch auch den Arzt darüber informieren, so dass dieser sich ein Bild über die Funktion der Bauchspeicheldrüse machen und die Dosierung der **Pankreasenzyme** entsprechend anpassen kann. Falls das Kind jedoch keinen Appetit hat, muss vielleicht kalorienreiche Zusatznahrung verabreicht werden, welche in verschiedenen Formen verkauft wird.

Jede Störung der Verdauung sollte vermerkt und dem Arzt mitgeteilt werden: Durchfall, Verstopfung, Bauchweh, ...



Die Behandlungen von Bronchial- oder Lungenproblemen

Der zähe und klebrige **Mukus** in den Lungen der Mukoviszidose-Patienten ist der perfekte Nährboden für verschiedene Bakterien die zu gefährlichen Infektionen führen können. Manche dieser Mikro-Organismen, wie zum Beispiel **Pseudomonas Aeruginosa**, **Staphylococcus Aureus**, **Haemophilus Influenzae** und **Burkholderia Cepacia**, verursachen erhebliche Lungenschäden bei Mukoviszidose-Patienten. Diese Lungenschäden führen in vielen Fällen zu einer unwiderruflichen Verringerung der Lungenfunktion.

Bereits im Säuglingsalter bestimmt die Atem-Physiotherapie das Leben eines Mukoviszidose-Patienten. Die Notwendigkeit, den Schleim aus den Bronchien zu entfernen macht daraus eine unumgängliche, lebenswichtige und alltägliche Beschäftigung.

Die Therapie, eine Art Bronchien-Reinigung die verhindert dass der Schleim sich in den Bronchien ansammelt und zu Entzündungen und Infektionen führt, muss von professionellen Physiotherapeuten durchgeführt werden. In den letzten Jahren sind eine Zahl von neuen Techniken und Hilfsmittel entwickelt worden die sehr wirksam sind. Einige dieser Techniken können zwar von den Eltern und, ab einem bestimmten Alter, vom Patienten selbst erlernt und durchgeführt werden, eine professionelle Begleitung bleibt aber notwendig.

Verschiedene "alte" Techniken, wie zum Beispiel Clapping, werden nicht mehr angewandt, da ihre Unwirksamkeit bewiesen wurde.



Aufbau der Behandlung

In dem nachfolgenden Text wird die **Inhalationsbehandlung** erwähnt. Eine Form die wir fast alle kennen ist die so genannte "Disc", die zum Beispiel viel von Asthmatikern benutzt wird. Hierbei wird das Medikament, mit Hilfe der Discs, in Puderform eingeatmet. Eine andere Möglichkeit ist die Anwendung von Inhalationssystemen. Ein klassisches Inhalationssystem besteht aus einem **Vernebler**, der die Inhalationslösung in feine **Aerosoltröpfchen** zerstäubt, und einem Kompressor. Seit einigen Jahren gibt es **Vernebler**, die den Medikamentennebel mit Hilfe von Schwingmembrantechnologie erzeugen. In diesem Fall ist der Kompressor durch Elektronik ersetzt worden. Inhalationssysteme werden von fast allen Mukoviszidose-Patienten täglich benutzt. Es ist zu beachten daß die Benutzung eines **Verneblers** eine sorgfältige Hygiene und Desinfektion des Gerätes erfordert. Die Wahl des **Verneblers** sollte zusammen mit dem behandelnden Arzt getroffen werden.

1 Wie können die Bronchien freigemacht werden?

Die Atem-Physiotherapie stellt, wie oben erwähnt, die tägliche, «erlösende» Handlung dar. Man kann ihre Wirkung verstärken durch die Veränderung der Konsistenz des Schleimes und seiner Haftung an den Bronchialwänden, durch die Einnahme oder Inhalation von Medikamenten.

Zusätzlich zur mechanischen Verstopfung der Bronchien durch den Schleim kann eine neuro-vegetative Verengung der Bronchien hinzukommen, ein so genannter **Bronchospasmus**, den man an einem Pfeifgeräusch beim Ausatmen erkennt. Dies kann in einigen Fällen zu einem richtigen Asthma ausarten. In dem Fall wird der Arzt so genannte **bronchialerweiternde Medikamente** verschreiben, bevor die (autogene) **Drainage** durchgeführt wird.

2 Wie kann die Entzündung der Bronchien bekämpft werden?

Es handelt sich um ein **immunologisches** Problem. Der Arzt erkennt diesen Zustand anhand verschiedener Laboruntersuchungen.

Einzelne Medikamente dämpfen die Entzündung. Ihre Anwendung bedarf jedoch engmaschiger Verlaufskontrollen, insbesondere wenn es sich um **Kortisonderivate** handelt.



3 Wie werden Infektionen behandelt?

Eine Infektion der Atemwege stellt den größten Risikofaktor dar. Sie kann spontan entstehen, oder als Folge einer Angina, einer Rhinopharyngitis oder einer Viruserkrankung.

Sie bedingt stets:

ein sofortiges Handeln

eine Behandlung, welche auf die Krankheitserreger abgestimmt ist: Bakterientyp und Resistenzgrad

eine genaue und angepasste Dosierung der zur Behandlung bestimmten Antibiotika. Die Dosierung bei Mukoviszidose ist stets höher als üblich in Bezug auf Körpergewicht oder Körperfläche.

Die Behandlung einer Infektion besteht hauptsächlich in der Einnahme von Antibiotika*, welche in drei verschiedenen Formen verabreicht werden können:

oral, in Form von Sirup, Pulver oder Pillen

durch intramuskuläre Injektion oder intravenöse Infusion: in bestimmten Fällen werden regelmäßige Antibiotika-Kuren verschrieben. Der zeitliche Abstand der Kuren wird den Gegebenheiten angepasst, kann sich von einmal bis mehrmals jährlich erstrecken.

Durch Inhalation, also die Einatmung eines Medikamentennebels oder Aerosols. Diese Lösung ist eine interessante Alternative, weil sie ermöglicht, die Medikamente direkt in die Bronchien zu bringen, wodurch weniger Nebenwirkungen auftreten.

In einigen Fällen wird der Arzt die Antibiotika während der Behandlungszeit wechseln, bedingt durch eine Allergie oder eine Resistenz der Bakterien gegenüber einem bestimmten Medikament.

Bei der Behandlung einer Mukoviszidose sind verschiedene Möglichkeiten in Betracht zu ziehen. Jeder Fall unterscheidet sich von dem anderen, so dass der Arzt auf der Basis definierter Grundlagen unterschiedliche Verschreibungen anwenden muss.

Man kann die Mukoviszidose-Patienten nicht vergleichen, jeder Fall ist einzigartig.



Wie wird das tägliche Leben aussehen?

Die Familie

Wenn ein Mitglied der Familie Mukoviszidose (oder eine andere schwere, **chronische** Krankheit) hat, ist es sehr schwer, zu vermeiden dass die Krankheit das Leben der Familie nicht komplett einnimmt. Dies ist vor allem problematisch bei Kindern. Damit das Kind sich voll entwickeln kann, sollte sein Leben soweit wie möglich dem der gesunden Kinder ähneln, mit denen es zusammen ist. Wie sie muss es allmählich zur Selbstständigkeit gelangen.

Somit haben die Eltern eine besonders delicate Aufgabe: Ein Kind zu pflegen, ohne es dauernd als krankes Kind zu kennzeichnen. Es zu beschützen ohne es zu „überbehüten“.

Dabei ist es ratsam, dass beide Eltern sich - im Rahmen ihrer Möglichkeiten - gemeinsam um Pflege und Erziehung kümmern, wie bei ihren anderen Kindern auch. Dabei muss beachtet werden, dass die besondere Situation des kranken Kindes keine Beziehungsprobleme zu den Geschwistern bewirkt: Vernachlässigung, Neid, usw., durch die stete Notwendigkeit der Pflege. Dies muss auch für das gesamte Umfeld, wie Grosseltern, Tanten, Onkel, Freunde, gelten...

Es ist nicht von Nutzen, Ihre Probleme für sich zu behalten. Sie mit anderen zu teilen wird Ihnen helfen, sie besser zu lösen. Die ALLM kann Ihnen zuhören, helfen, und Sie unterstützen.

Die Ferien

Wie für alle Kinder haben die Ferien, die Schulausflüge, Skischule oder Naturschule positive Auswirkungen. Jedoch muss dabei alles, was in Bezug zur Behandlung steht, mit einbezogen werden, wie Physiotherapie, **Inhalationsbehandlung** und Medikamente. Es sollte auch beachtet werden, dass das sanitäre Umfeld ausreichend ausgestattet ist.

Es ist sehr wichtig, einen jungen Menschen, der an Mukoviszidose leidet nicht von diesen Aktivitäten auszuschließen. Man sollte ihn im Gegenteil dazu anregen, mitzumachen.

Dies stellt oft für die betroffenen Familien eine Möglichkeit dar, die alltäglichen Probleme für einen Moment in den Hintergrund treten zu lassen.

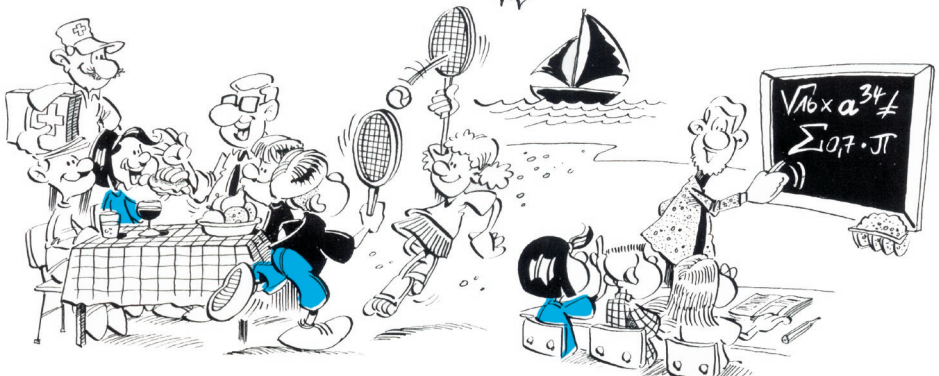
Der Sport

Sport ist eine Möglichkeit zur Eingliederung und zur Entfaltung der Persönlichkeit sowohl im physischen wie im psychischen Umfeld.

Der Sport als Ausgleich erleichtert die **Lungendrainage** durch den Atemrhythmus, der aufgrund der durchgeführten Aktivität erforderlich ist. Sport ist eine der Freizeitbeschäftigungen, die zu bevorzugen ist.

Im Allgemeinen gilt: Je mehr Sport desto besser, denn das Betreiben von Sport verbessert die körperliche Verfassung. Dabei gilt jedoch, dass es notwendig sein kann, Grenzen zu setzen im Hinblick auf Ausdauer oder übermäßige Anstrengung.

Wenige Sportarten sind auszuschließen. Es gibt hier keine besonderen Verbote, eher Empfehlungen, besonders im Hinblick auf Leistungssport und Wettkämpfe.



Schule und Ausbildung

Die Mukoviszidose hat keinen Einfluss auf die intellektuelle Kapazität eines Patienten. Man muss aber dabei in Betracht ziehen, dass der täglicher Aufwand der Behandlung sehr viel Zeit und Energie kostet. Dies kann eine negative Auswirkung auf die Leistungen in der Schule haben. Um diesen negativen Einfluss zu vermeiden, ist eine enge Zusammenarbeit mit dem Lehrpersonal notwendig.

Es könnten zum Beispiel besondere Anpassungen nötig sein, je nach:

Gesundheitszustand

**verschiedene durch die Schule bedingte Umstände
(weite Schulwege, Schulprogramme, Kantine, ...),
Behandlungsprogramm**

Alle Aspekte dieser Problematik hier zu beleuchten, würde den Rahmen dieser Broschüre sprengen. Das Faltblatt „Mukoviszidose und die Schule“ gibt Ihnen hierzu weitere Informationen und ermöglicht Ihnen, die Beziehung zum Lehrpersonal zu vereinfachen.

Es soll hier jedoch unterstrichen werden, dass ein Mukoviszidose-Patient ein normales Schulleben führen kann und weiterführende Studien wie jedes andere Kind machen kann.

Durch eine angepasste Berufsorientierung ist ein guter Eintritt ins Berufsleben durchaus möglich.

Die Segregation

„Segregation“ ist ein Wort, das im Allgemeinen in einem negativen Zusammenhang benutzt wird. Es steht mit den Wörtern „Trennung“ und „Isolation“ in Verbindung und steht meistens mit unangenehmen Ereignissen in Zusammenhang. Im Falle der Mukoviszidose muss die Diskussion über die Segregation in einem positiven Kontext gesehen werden, und die Nachteile, die sich daraus ergeben, werden weitgehend kompensiert. Zunächst wollen wir erklären, weswegen wir über Segregation bei Mukoviszidose sprechen.

In dieser Broschüre wird die Bakterie mit der Bezeichnung „*Pseudomonas Aeruginosa*“ erwähnt, eine Bakterie, die beträchtliche Schäden an den Lungen der infizierten Mukoviszidosepatienten verursacht, die aber im Allgemeinen ziemlich harmlos ist für Personen die nicht an Mukoviszidose leiden.

Es werden zwei *Pseudomonas Aeruginosa* Stämme unterschieden, nämlich:
nicht- epidemisches *Pseudomonas Aeruginosa*
epidemisches *Pseudomonas Aeruginosa*

Meistens stammt eine Infektion mit einem nicht- epidemischen *Pseudomonas*stamm aus dem natürlichen Umfeld. Diese Stämme sind im Allgemeinen nicht widerstandsfähig gegen Antibiotika und die Chancen, sie zu eliminieren sind ziemlich gut. Meistens hilft eine Behandlung mit Antibiotika, die Infektion zu heilen. Trotzdem kann eine Infektion mit einem einmaligen *Pseudomonas*stamm, die nicht erfolgreich behandelt wird, epidemisch werden.

Die epidemischen *Pseudomonas*stämme sind jene, über die wir uns Sorgen machen müssen. In der Mehrheit der Fälle werden die Infektionen mit einem epidemischen *Pseudomonas*stamm von einem anderen Mukopatienten übertragen. Hier spricht man dann von einer Kreuzinfektion. Diese Stämme sind leicht übertragbar, wie das Wort „epidemisch“ schon sagt. Die Wahrscheinlichkeit, dass die epidemischen *Pseudomonas*stämme einen Widerstand gegen Antibiotika entwickelt haben, ist sehr hoch, was die Behandlung der Infektion erschwert.

Die Studien in einigen Ländern beweisen, dass das Infektionsrisiko mit einem epidemischen *Pseudomonas*stamm geringfügig ist, wenn die Mukopatienten sich nicht begegnen, was bedeutet, wenn es Segregation zwischen den Mukopatienten gibt.

Dies ist der erdrückende Grund, die Segregation zu praktizieren, und deshalb gewährleisten die Mukozentren der meisten Länder, dass die Mukopatienten sich nicht begegnen, und so öffentliche Treffen zwischen Mukopatienten nicht mehr in diesen Ländern organisiert werden.

Wir können natürlich die Mukopatienten nicht daran hindern, sich zu begegnen, und deshalb sind strikte Hygieneregeln aufgestellt worden, um die Risiken von Kreuzinfektionen zu minimieren, die bei Zusammenkünften zwischen Mukopatienten auftreten können. Sie werden die Hygieneregeln auch in dieser Broschüre finden.



Hygieneregeln

In der Mehrheit der Länder raten die Ärzte und Muko-Organisationen den Patienten, sich nicht zu treffen, um Kreuzinfektionen zu vermeiden. Da wir jedoch Mukopatienten nicht verbieten können, sich zu treffen, wurden strikte hygienische Regeln festgelegt um das Risiko von Kreuzinfektionen zu verringern. Wir verstehen sehr wohl, dass diese Regeln von einigen Menschen als übertrieben angesehen werden und für andere gar eine Last darstellen, doch sind sie unumgänglich, um Kreuzinfektionen zu vermeiden. Wir sind auch der Meinung, dass Regeln wie zum Beispiel: „Benutzen von Taschentüchern, wenn man hustet“ oder „sich regelmäßig die Hände waschen“ von allen Menschen befolgt werden sollten.

Beim Treffen von Mukopatienten sollten folgende Regeln befolgt werden:

- Körperkontakt vermeiden.
- Sich nicht küssen.
- Sich nicht die Hände schütteln.
- Nicht in das Gesicht des anderen husten.
- In ein Taschentuch husten, das man nach Gebrauch wegwirft.
- Wenn man in seine Hände hustet, diese sofort waschen.
- Sich die Hände regelmäßig waschen.
- Einen Abstand von mindestens einem Meter einhalten.
- Nicht direkt in das Gesicht des anderen sprechen.
- Einen Mundschutz tragen wenn man erkältet ist.
- Kein Glas, Teller, Tasse usw. anderer Personen benutzen.
- Seine eigenen Medikamente beziehungsweise medizinische Utensilien benutzen.

Welche Rechte haben Sie?

Sozialversicherungen

Die Mukoviszidose wird von den Krankenkassen (Union des Caisses de Maladie) als schwere und **chronische** Krankheit anerkannt, so dass die Rückerstattung der Kosten für die meisten Dienstleistungen und Medikamente zu 100% erfolgt (Artikel 112 der Statuten der Krankenkassenvereinigung). Diese Rückerstattung wird von der Krankenkassenvereinigung in der Form eines Erstattungsbeleges (titre de prise en charge) bestätigt, und zwar auf Antrag gegen Vorlage eines begründeten Rezepts (ordonnance médicale) des behandelnden Arztes. Der Erstattungsbeleg muss dem Apotheker bei Aushändigung der Medikamente vorgelegt werden.

Caisse Médico-Chirurgicale Mutualiste

Eine zusätzliche Versicherung bei der Caisse Médico-Chirurgicale Mutualiste kann nur empfohlen werden. Dabei ist es überaus ratsam, sich für die PrestaPlus zu entscheiden. Die Beiträge hierzu werden sich für den Fall wiederholter Krankenhausaufenthalte schnell amortisieren.

Sonderzulage

Diese Zulage, "allocation spéciale supplémentaire", im Volksmund „Doppeltes Kindergeld“ genannt, kann für Ihr Kind bis zum 18. Lebensjahr, von der Caisse Nationale des Prestations Familiales ausgezahlt werden. Je nach Einkommenslage kann diese Zulage bis zum Alter von 27 Jahren ausgezahlt werden. Die Anfrage muss an die Caisse Nationale des Prestations familiales gerichtet werden und sich auf ein medizinisches Gutachten stützen welches dem Kind eine ständige Einschränkung bzw. Behinderung von mindestens 50% aufgrund seiner Krankheit bescheinigt. Die notwendigen Formulare können bei der Caisse Nationale des Prestations Familiales angefragt werden oder werden Ihnen vom behandelnden Arzt ausgehändigt.



Verlängerte Erziehungszulage

Falls dem Kind Anrecht auf die allocation spéciale supplémentaire (doppeltes Kindergeld) zuerkannt wurde, kann Ihnen die Erziehungszulage, welche normalerweise nur bis zum 2. Lebensjahr ausbezahlt wird, bis zum 4. Lebensjahr verlängert werden. Ein entsprechender Antrag muss an die Caisse Nationale des Prestations Familiales gerichtet werden, sobald das Kind 2 Jahre alt wird.

Recht auf Urlaub

Der Familienurlaub gibt Recht auf zwei zusätzliche Tage pro Jahr und pro krankes Kind unter 15 Jahren. Bei äußerst schwerer Krankheit des Kindes kann dies verlängert werden.

Sonderzulage für Schwerstbehinderte

Durch das Gesetz vom 16. April 1979 beschlossen, wurde diese Zulage allerdings mit Wirkung vom ersten Januar 1999 durch das Gesetz vom 9. Juni 1998 wieder abgeschafft. Sie konnte von Nutznießern bis zum 31.12.1998 in Anspruch genommen werden. Seit dem 1. Januar 1999 wurden keine neuen Anträge mehr angenommen.

Pflegeversicherung (Assurance Dépendance)

Um in den Genuss von materiellen Zuwendungen (körperliche Hilfe und Pflege) oder Rentenzahlung zu gelangen, muss die vom Patienten beanspruchte Hilfe einer Drittperson regelmäßig mindestens ein Drittel der wesentlichen lebenswichtigen Handlungen betragen. Die zu leistende Hilfe muss mindestens dreieinhalb Stunden pro Woche betragen. Was die Kinder von weniger als 8 Jahren anbetrifft, gewährt die Pflegeversicherung nur die zusätzlichen Hilfeleistungen für kranke oder behinderte Kinder die sie gleichaltrigen gesunden Kindern gewährt.

Zum Zeitpunkt der Herstellung dieser Broschüre, wurden die speziellen Handlungen im Rahmen der Behandlung von Mukoviszidose nicht von der Pflegeversicherung anerkannt. (Z.B. die Inhalation, die Präparation von Medikamenten, die hygienischen Maßnahmen, usw.) Die ALLM setzt sich dafür ein, dass diese Situation in Zukunft geändert wird. Für zusätzliche Informationen steht Ihnen die ALLM zur Verfügung.



Wie weit ist die Forschung?

Die medizinische Forschung wird auf breiter Front von vielen Laboratorien auf der ganzen Welt vorangetrieben.

Seit im Jahre 1985 das **CFTR-Gen** lokalisiert wurde, seine Identifizierung 1989 erfolgte und schließlich eine Vielzahl von **Mutationen** (mehr als 1000) entdeckt wurden, hatte man große Hoffnung, die Krankheit heilen zu können. Die größte Hoffnung, **Gentherapie**, welche darin besteht ein gesundes **Gen** in die betroffene Zelle zu verpflanzen, erwies sich leider bis zum Druck dieser Broschüre als problematisch. Obwohl einige Versuche erfolgreich waren, erwiesen sich die Nebenwirkungen als zu schwerwiegend. Diese Versuche haben aber dazu beigetragen dass man die Mechanismen bezüglich der Wirkung des **Gens** sehr viel besser versteht. Daraus haben sich neue Forschungs- und Behandlungsmöglichkeiten in verschiedenen Bereichen ergeben.

Obwohl Mukoviszidose leider immer noch eine unheilbare Krankheit ist, hat eine lange Liste von Forschungserfolgen und die sich daraus ergebenden Medikamente und Behandlungsmethoden die Lebenserwartung und die Lebensqualität der Mukoviszidosepatienten sehr stark verbessert.

Einige davon sind:

Medikamente zur Unterstützung der Verdauung, wie zum Beispiel **Pankreasenzyme** und Magensäureregulatoren.

Auf Mukoviszidose gezielte **Antibiotika**, wie zum Beispiel Makroliden und Tobramyzin.

Spezifisch für Mukoviszidose entwickelte schleimlösende Medikamente wie zum Beispiel rhDNase.

Ernährungs- und Zusatzpräparate die speziell für Mukoviszidosepatienten entwickelt worden sind.

Neue effektivere Behandlungsmethoden im Bereich der Physiotherapie (Techniken und Geräte).

Neue, effizientere und handlichere Inhalationssysteme.

Grosse Fortschritte im Bezug auf Lungentransplantationen.

Einfach dargestellt, kann man die Mukoviszidoseforschung in drei Hauptbereiche aufteilen:

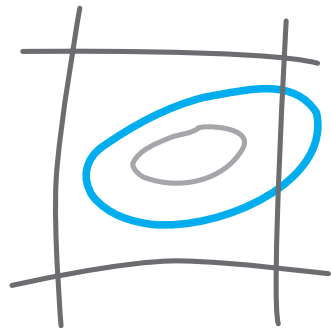
Genbezogene Forschung: Schwerpunkt dieser Art von Forschung ist die Reparatur oder der Austausch des defekten **Gens**. Brauchbare Resultate sind leider nur langfristig zu erwarten.

Forschung in Bezug auf den Mechanismus des **Salztransportes** in den Zellen: In diesem Bereich der Forschung wird versucht, den **Salztransport** mit Hilfe von pharmazeutischen Substanzen zu regulieren. Obwohl noch viele Hürden genommen werden müssen, verspricht man sich viel von diesem Bereich der Forschung.

Forschung im Bereich der Symptombekämpfung und Unterstützung des allgemeinen Zustandes des Mukoviszidosepatienten: In diesem Bereich sind die größten Erfolge erzielt worden.

Zusammenfassend können wir sagen, dass in den letzten Jahrzehnten sehr viel erreicht worden ist. Trotzdem, ist Mukoviszidose noch immer eine unheilbare Krankheit mit einer beschränkten Lebenserwartung. Es bleibt noch immer sehr viel Forschung notwendig um die Lebenserwartung und Lebensqualität der Mukoviszidosepatienten zu verbessern.

Solange der Mukoviszidoseforschung genügend Mittel zur Verfügung stehen, haben wir Anlass, optimistisch und hoffnungsvoll in die Zukunft zu schauen.



Was tut die ALLM?

Als gemeinnützige Organisation ist die ALLM die einzige nationale Vereinigung, deren Zweck es ist, den Mukoviszidosepatienten eine bessere Lebensqualität zu bieten. Sie vereint Patienten, Eltern, Ärzte und medizinisches Fachpersonal sowie Sympathisanten.

Das Hauptziel der ALLM ist es, die Lebenserwartung und Lebensqualität der Mukoviszidosepatienten zu verbessern.

Um dieses Ziel zu erreichen:



Finanzieren wir die Forschung der Mukoviszidose;

Informieren wir Patienten, Familien, Pflegepersonal, Gesellschaft und Medien;

Unterstützen wir die betroffenen Familien auf moralischer sowie materieller Ebene.

Repräsentieren wir Patienten bei der Union des Caisses de Maladie (UCM), beim Staat und bei anderen nationalen und internationalen Organisationen.

Die ALLM bezieht ihre Mittel aus Beiträgen, Spenden, Subventionen und Veranstaltungen.

Seit 1998 wird die ALLM als gemeinnützige Vereinigung von staatlicher Seite anerkannt. Somit können Spenden für die ALLM, im Rahmen der dafür vorgesehenen Regeln, von den Steuern abgesetzt werden.



Glossar

Aerosol (Medikamentennebel): Ein Medikament in flüssiger oder in puderiger Form wird mittels eines speziellen Geräts in einen Nebel zerstäubt, so dass der Wirkstoff tief in die Bronchien gelangen kann. Siehe auch Inhalationsbehandlung.

Antibiotika: Pharmazeutische Substanzen zur Bekämpfung von Bakterien. Die Anwendung kann erfolgen durch orale Einnahme, durch Aerosolbehandlung, und durch intramuskuläre oder intravenöse Injektion.

Autogene Drainage: Von dem Patienten selbst durchgeführte Drainage.

Autosomal rezessiv: Verdeckte Vererbung. Genetisches Merkmal das auftritt, falls ein Kind von beiden Elternteilen ein defektes Gen erbt.

Bronchialerweiternde Medikamente (Bronchodilatoren): Der Durchmesser der Bronchien kann sich verändern unter dem Einfluss von Nervenfasern, die in der Muskelwand der Bronchien angelegt sind. In verschiedenen Situationen kommt es zu einer Bronchialverengung, die dann durch bronchialerweiternde Mittel gelöst werden kann. Dadurch wird die Atmung freier, so dass der Medikamentennebel tiefer eindringen kann.

Bronchospasmus: Bronchialverengung, die bei Mukoviszidosepatienten eine weitere Verschlechterung der Lungenfunktion bewirkt.

Burkholderia Cepacia: Bakterien, die in der Natur vorkommen und bei Mukoviszidosepatienten sehr schwere Infektionen verursachen können. In Westeuropa sind die Infektionsraten mit diesen Bakterien glücklicherweise sehr gering.

CFTR-Gen: Dieses Gen codiert das Protein das verantwortlich ist für den Chloridkanal der Zelle. Ein defektes (mutiertes) CFTR-Gen ist die Ursache von Mukoviszidose. Siehe auch Gen und NaCl.

Chlorid: Siehe NaCl.

Chronisch: Krankheit, die sich durch Schübe im Laufe der Zeit entwickelt. Ruhephasen wechseln sich mit fortschreitenden Phasen ab.

Cystic Fibrosis: englisch für ‚Zystische Fibrose‘. Diese Bezeichnung für Mukoviszidose wird im englischsprachigen Raum und auf internationaler Ebene angewandt.

Drainage: Unter Anleitung eines Physiotherapeuten durchgeführte Atemmanöver und Atemtechniken, die zur Lockerung von überschüssigem Mukus aus den Bronchien führen.

Gen: Der Abschnitt eines DNS-Moleküls, der ein bestimmtes Protein codiert. Gene kontrollieren die an die Nachkommen weitergegebenen Eigenschaften, wie z.B. Größe, Augenfarbe usw. Ein Gendefekt kann zu einer Erbkrankheit führen.

Genetik: Wissenschaft von der Vererbung.

Gentherapie: Behandlungsmethode wobei ein gesundes Gen anstelle eines defekten Gens eingebracht wird.

Haemophilus Influenzae: häufig vorgefundene Bakterien bei Bronchitis von Mukoviszidose-Patienten, vor allem im Kindesalter.

Immunologie: Wissenschaftlicher und medizinischer Fachbereich, der die Abwehr gegen Infektionen im menschlichen Organismus studiert.

Inhalationsbehandlung: Behandlung mit einem Inhalationssystem das eine Medikamentenlösung in feine Aerosoltröpfchen zerstäubt, der so genannte Aerosol oder Medikamentennebel.

Intramuskuläre Injektion: Verabreichung von Medikamentenlösungen durch Injektion in einen Muskel.

Intravenöse Infusion: Dauergabe von Medikamentenlösungen, z.B. Antibiotika, in eine periphere oder zentrale Vene.

Klinische Anzeichen: Anzeichen einer Erkrankung, die durch eine medizinische Untersuchung zu erkennen sind.

Kortison: Hormon der Nebennieren mit verschiedenen Eigenschaften, insbesondere entzündungs- und allergiehemmend.

Kortisonderivate: Hormone die abgeleitet sind von Kortison und oft als Medikament verabreicht werden bei schweren Infektionen.

Lungendrainage: Siehe Drainage.



Mukus: Schleim der von Schleimdrüsen im Darm, in den Bronchien usw. gebildet wird. Der Schleim hat verschiedene Funktionen: Befeuchtung und Schutz der Atemwege, der Verdauungsorgane usw.

Mutation: Änderung im Bereich eines Gens, die zu einer Erbkrankheit führen kann. Bei der Mukoviszidose gibt es viele verschiedene Mutationen, die jeweils auf dem ‚CFTR-Gen‘ des Chromosoms 7 lokalisiert sind.

NaCl: Kochsalz. Bestehend aus den Ionen Natrium (Na+) und Chlorid (Cl-). Bei Mukoviszidosepatienten sind die Chloridkanäle der Zellen defekt, was zu einer Störung des Salztransportes von und zu den Zellen führt. Der dadurch verursachte erhöhte Salzverlust erfordert eine regelmäßige Kochsalzzufuhr, vor allem bei vermehrtem Schwitzen.

Natrium: Siehe NaCl.

Neonatales Screening: Methode zur Früherkennung einer Erbkrankheit bei Neugeborenen. Dadurch wird ermöglicht mit der Behandlung zu beginnen bevor erste Krankheitssymptome wahrgenommen werden.

Pankreasenzyme: Substanzen die von der Bauchspeicheldrüse in den Darm ausgeschieden werden und zur Verdauung und Aufnahme von Proteinen und Fetten im Körper dienen.

Pankreasinsuffizienz: Krankheitsbedingte Verringerung der Ausscheidung von Pankreasenzymen durch die Bauchspeicheldrüse (Pankreas)

Pankreatin: Pankreasenzyme zur oralen Verabreichung, überzogen mit einer säurefesten Schicht, so dass sie bis in den Zwölffingerdarm gelangen und dort die Verdauung von Proteinen und Fetten einleiten.

Pränatal: Zeitspanne vor der Geburt.

Pseudomonas Aeruginosa: Bakterien, die überall in der Natur vorkommen, vor allem in feuchten Milieus. Sie sind bei gesunden Menschen normalerweise ungefährlich; bei Mukoviszidose-Patienten können sie jedoch zu schweren Infektionen führen.

Salztransport: Siehe NaCl.

Schweißtest: Spezielle Untersuchung zur Feststellung einer vermehrten Ausscheidung von Natriumchlorid (NaCl) im Schweiß von Patienten bei denen der Verdacht auf Mukoviszidose besteht. Diese Untersuchung ist fundamental zur Diagnosestellung der Mukoviszidose.

Sputum: Ausgespuckter Mukus aus den Bronchien; enthält u.a. Bakterien, inhalierte Staubpartikel und Leukozyten (=weiße Blutzellen), die bei der Bekämpfung von Infektionen helfen.

Staphylococcus Aureus: Bakterien, die in der Natur vorkommen und sich vor allem aggressiv in den Bronchien und Nasennebenhöhlen von Mukoviszidose-Patienten vermehren können.

Vernebler: Herzstück des Inhalationsgerätes. Siehe auch Inhalationsbehandlung.



Diese Broschüre ist von der ALLM zusammengestellt worden.
Für weitere Informationen, kontaktieren Sie uns:



association luxembourgeoise
de lutte contre la mucoviscidose

B.P.212

L-3403 Dudelange

CCP IBAN LU14 1111 0398 0030 0000

Tel.: 2452 7777, Fax: 2452 7778

www.allm.lu

*Reconnue d'utilité publique par arrêté grand-ducal
du 10 juillet 1998*



association luxembourgeoise
de lutte contre la mucoviscidose

