MUKOVISZIDOSE

Landesverband Berlin-Brandenburg e.V.

Mukoviszidose ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung. Eltern geben das Erbmerkmal an ihre Kinder weiter. Von etwa 2500 Neugeborenen erkrankt eines an Mukoviszidose. Diese Krankheit ist bis heute nicht heilbar!

Die Ursache der Mukoviszidose-Erkrankung ist ein Gendefekt. Nur wenn beide Eltern diesen Gendefekt in sich tragen und an ein Kind weitervererben, erkrankt es an Mukoviszidose. Wird nur ein defektes Gen vererbt, ist das Kind Merkmalsträger ohne selbst krank zu sein.

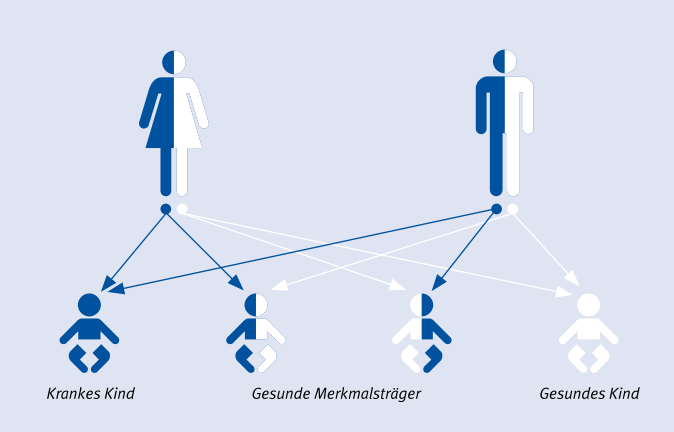
Was ist Mukoviszidose?

von Privatdozentin Dr. med. Doris Staab
Mukoviszidose-Zentrum, Charité Klinikum, Berlin

Mukoviszidose [*mukus = Schleim, viscös = zäh*] ist die häufigste angeborene Stoffwechselerkrankung der weißen Bevölkerung. Sie tritt in Europa mit einer Häufigkeit von etwa einer Erkrankung auf 2.500 Neugeborene auf. Mukoviszidose ist bis heute nicht heilbar. Dank verbesserter Therapiemöglichkeiten hat sich die Lebenserwartung und Lebensqualität der Betroffenen in den letzten Jahrzehnten deutlich verbessert.

Während das Krankheitsbild der Mukoviszidose schon seit den dreißiger Jahren des vorigen Jahrhunderts bekannt ist, wurde erst 1989 die dafür verantwortliche Genmutation, das heißt die Veränderung im Erbmaterial auf dem Chromosom 7, gefunden. Diese winzige genetische Veränderung führt zu einer Funktionsstörung aller schleimbildenden Drüsen im Körper. Hierzu gehören die Schweißdrüsen und Speicheldrüsen, die Drüsen der Bronchien und des Magen-Darm-Traktes, insbesondere die Bauchspeicheldrüse. Es wird ein zu zähes Sekret gebildet, das in den verschiedenen Organen zu unterschiedlichen Störungen führen kann: In den Bronchien kommt es zu Verstopfungen der Atemwege mit zähem Schleim. Das führt einerseits zu einer mechanischen Behinderung der Atmung, andererseits bildet dieser Schleim einen idealen Nährboden für Bakterien. Die Folge sind gehäufte Lungenentzündungen, die zu einer Beeinträchtigung des Lungengewebes führen. Der chronische Husten, mit dem die Patienten versuchen, ihren Schleim loszuwerden, ist ein Hauptsymptom dieser Erkrankung.

Die Beschwerden im Magen-Darm-Trakt entstehen hauptsächlich durch die Zähigkeit der Verdauungssäfte aus der Bauchspeicheldrüse. Durch die Verstopfung des Ausführungsganges der Bauchspeicheldrüse gelangen zu wenig Verdauungsenzyme in den Darm. Dies führt zu Verdauungsstörungen, die sich in massigen, fettigen Durchfällen, Bauchschmerzen und mangelnder Gewichtszunahme äußern. Die Bauchspeicheldrüse selbst wird durch die aufgestauten Verdauungssäfte auf Dauer verändert. Diese bindegewebige Umwandlung mit kleinen Hohlräumen nennt man auch Cystische Fibrose (CF). Das Ausmaß der Erkrankung ist von Mensch zu Mensch unterschiedlich.



Woran erkennt man Mukoviszidose?

In der Regel erscheinen die Neugeborenen noch gesund. Einige wenige leiden bereits kurz nach der Geburt an einer Verstopfung des Darms (Mekoniumileus). Bei vielen Patienten wird die Diagnose jedoch in den ersten Lebensjahren gestellt. Sie fallen durch Gedeihstörungen und Durchfälle oder chronischen Husten auf. Bei geringer Ausprägung wird die Erkrankung mitunter erst im Jugendalter erkannt. Zur Sicherung der Diagnose wird meist der Schweiß der Patienten untersucht (Schweißtest). Ein zu hoher Salzgehalt des Schweißes weist mit hoher Sicherheit auf das Vorliegen dieser Erkrankung hin. Heute wird auch an Blutzellen eine Genanalyse durchgeführt, mit der man die genetische Veränderung direkt nachweisen kann. Hierdurch wird eine vorgeburtliche Diagnose durch Fruchtwasserpunktion in der Frühschwangerschaft möglich.

Wie wird Mukoviszidose behandelt?

Eine große Hoffnung verbindet sich mit der Gentherapie, die jedoch noch in fernerer Zukunft liegt. Wichtige Etappenziele konnten aber bereits erreicht werden.
Die Forschung schreitet stetig voran. Aussichtsreiche Medikamentenstudien lassen sehr effektive Behandlungsformen in die nahe Zukunft rücken. Bis dahin richten sich die Therapieansätze allein auf die Behandlung der Symptome der Erkrankung.
Diese Therapie stützt sich überwiegend auf drei Säulen:

1. Atemtherapie

Zur Verbesserung des Schleimtransportes in den Bronchien müssen mehrmals täglich Inhalationen mit schleimverflüssigenden Medikamenten durchgeführt werden. Ältere Kinder und erwachsene Patienten erlernen eine Selbstreinigungstechnik der Lunge, die autogene Drainage, die sie von Hilfspersonen unabhängig macht. Sport und regelmäßiges körperliches Training werden empfohlen, um die Atmung zu vertiefen und Herz und Kreislauf zu trainieren.

2. Antibiotikatherapie
Zur Behandlung von Infektionen der Bronchien und der Lunge sind häufige Antibiotikagaben in Tablettenform oder als Inhalationen erforderlich. Bei chronischen Infektionen müssen Patienten evtl. mehrmals jährlich für einige Wochen intravenöse Antibiotikatherapien durchführen. Diese finden im stationären Rahmen statt, können unter bestimmten Voraussetzungen auch als ambulante Therapie zuhause durchgeführt werden.

3. Ernährungstherapie
Zur Vermeidung von Untergewicht und Mangelernährung ist eine hochkalorische und fettreiche Ernährung zusammen mit der Gabe von Verdauungsenzymen zu jeder Mahlzeit notwendig. Bei manchen Patienten ist es außerdem notwendig, die Ernährung über energiereiche Trinknahrung oder über eine nächtliche Sondenernährung zu ergänzen. Probleme mit Leber und Gallenblase können weitere verdauungsfördernde Medikamente erforderlich machen. Es besteht ein erhöhtes Risiko, einen Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit) zu entwickeln.

Wie lebt man mit Mukoviszidose?

Die Ausprägung der Erkrankung kann von Patient zu Patient sehr unterschiedlich sein. Während einige in ihrer körperlichen Leistungsfähigkeit kaum oder wenig beeinträchtigt sind, haben andere schwerer zu kämpfen. Für alle gilt aber, dass die tägliche Therapie ein hohes Maß an Disziplin und Durchhaltevermögen vom Patienten und seinen Angehörigen erfordert.

Das Wissen um das Fortschreiten der Erkrankung stellt einerseits eine emotionale Belastung dar. Es kann andererseits aber sehr motivierend auf den Patienten und seine Familie wirken, das Therapiemanagement selbstverantwortlich in die eigenen Hände zu nehmen. Mit Unterstützung durch Familie, Freunde und das Behandlerteam im Mukoviszidose-Zentrum kann für den Betroffenen ein »normales Leben mit Mukoviszidose« erreicht werden.

Ein Leben mit Mukoviszidose

von Martina Kuczmik

Ihr Sohn Jonas ist seit seinem ersten Lebensjahr Mukoviszidosepatient

Leben wir für die Mukoviszidose? Oder füllen wir die Mukoviszidose mit Leben? Immer wieder stelle ich mir diese oder ähnliche Fragen. Mein Sohn Jonas war 11 Monate alt, als wir nach unzähligen Arztbesuchen Klarheit über seine gesundheitliche Situation bekamen. Die Diagnose lautete: Mukoviszidose. Es war schwer, das zu hören. Nach der ersten Hilflosigkeit gab mir die Erarbeitung einer Wissensbasis Halt für die wichtigsten Handlungsschritte und ich begann zu verstehen, wie ich meinem Kind helfen kann. Wertvolle Unterstützung erhielt ich auch durch den Austausch mit anderen Familien.

Täglich stehen Jonas, seine beiden Brüder und ich vor der Herausforderung, die Notwendigkeiten der Therapie mit Leben zu füllen. Dabei ist der »Spagat« zwischen Annehmen und Ablehnen für jeden von uns manchmal schmerzhaft. In Phasen, in denen es Jonas schlechter geht, fühle ich mich den Folgen der Erkrankung ausgeliefert. Es gibt dieses Gefühl, nie genug zu tun, da es ja nicht zum Gesundwerden reicht. Besonders dann wird sehr deutlich, wie die Mukoviszidose in jedes Detail unseres Lebens einfließt und wie wichtig es für uns ist, die Familie und Freunde in unsere Normalität des alltäglichen Handelns hineinzulassen.

Dabei konnte ich in den vergangenen neun Jahren sehr viel von meinem Sohn lernen. An seiner Disziplin, seiner Klarheit im Sein, sowie dem ehrlichen und selbstverständlichen Umgang mit seiner Krankheit kann ich mir ein Beispiel nehmen. Das war und ist eine Chance, mich in Vertrauen zu üben und mein Handeln nicht von Angst und Sorge bestimmen zu lassen. Ich mache die Erfahrung, dass das Annehmen und Verstehen ein lebenslanger Prozess ist, bei dem ich als Mutter fast jeden Tag neue Erkenntnisse habe.

Der Mukoviszidose Landesverband Berlin-Brandenburg e.V.

Der Mukoviszidose Landesverband Berlin-Brandenburg e.V. besteht seit 1991 als eigenständiger Verein. Er ist aus der Idee heraus entstanden, die Betroffenen in Berlin und Brandenburg umfassend beraten und begleiten zu können. Wir sind an den bundesweit tätigen Mukoviszidose e.V. in Bonn angeschlossen.
Unsere Einsatzbereiche sind vielseitig und umfassen folgende Aufgaben:

Kontakt und Beratung
Die MitarbeiterInnen unserer Kontakt- und Beratungsstelle in Berlin stehen jedem Interessierten als kompetente AnsprechpartnerInnen rund um das Thema Mukoviszidose zur Verfügung. Wir beraten Sie gern und helfen umfassend bei der Klärung sozialrechtlicher Fragen sowie persönlicher Anliegen.
Wir stehen im Kontakt mit den Mukoviszidose-Ambulanzen und -Kliniken in Berlin und Brandenburg.

Regionalgruppen
Um die Betroffenen im ganzen Land erreichen zu können, arbeiten wir mit den regionalen Selbsthilfegruppen zusammen. Wir unterstützen das Engagement vor Ort und helfen dabei Treffen zu organisieren, Kontakte herzustellen und den Kontakt der Regionalgruppen mit den Mukoviszidose-Ambulanzen zu verstärken.

Projekte des Mukoviszidose Landesverbandes

Zur besonders wirksamen Unterstützung der Betroffenen hat der Mukoviszidose Landesverband Berlin-Brandenburg e.V. eine Reihe eigener Projekte initiiert. Dazu gehören zum Beispiel:

Jede Spende hilft im Kampf gegen die Krankheit Mukoviszidose! Helfen Sie uns, mit Ihrer Spende, die wichtige Arbeit für mukoviszidosekranke Menschen weiterzuführen und unsere Projekte abzusichern und auszubauen.*

Bank für Sozialwirtschaft Berlin
Konto IBAN DE74 10020500 0003533311

** Wir sind als gemeinnütziger Verein anerkannt und berechtigt, Spendenbescheinigungen auszustellen.*

Mobile Krankengymnastik
Die Krankengymnastik ist eine wichtige Therapie bei Mukoviszidose. Unser Landesverband gewährleistet die Versorgung der Patienten durch mobile Krankengymnastik, also in den Wohnungen der Betroffenen und organisiert die Behandlungen in Berlin und großen Teilen Brandenburgs durch ein erfahrenes Team von PhysiotherapeutInnen, die speziell für die Behandlung der Krankheit Mukoviszidose geschult sind.

Freundschaftslauf
Einmal im Jahr organisieren wir einen Benefizlauf – den »Muko-Freundschaftslauf« in Potsdam – zugunsten mukoviszidosebetroffener Menschen. An diesem Tag laufen Freizeitläufer gemeinsam mit Betroffenen, deren Angehörigen und Freunden, um Spenden zu sammeln. Diese helfen, die Projekte des Mukoviszidose Landesverbandes Berlin-Brandenburg zu sichern. Die Veranstaltung ist mittlerweile zu einem regional bekannten Fest geworden und wird von zahlreichen Sponsoren und prominenten Gästen, darunter viele Sportler, unterstützt.

Sozialfonds
Mit einem Sozialfonds unterstützen wir Betroffene und deren Familien in sozialen Notlagen unbürokratisch durch die Gewährung finanzieller Hilfen.

Klimakuren
Seit 1999 führt der Landesverband Klimakuren an der Ostsee für erwachsene Patienten und Familien mit mukovizsidosekranken Kindern durch. Neben der positiven Wirkung auf den Körper ist seelische Erholung ein wichtiges Ziel dieser Reisen. Die Patienten können sich entspannen und stärken, um den Alltag mit der Krankheit wieder besser bewältigen zu können.

Kontakt- und Beratungsstelle
Rykestraße 25
10405 Berlin
Ruf: (030) 20 87 99 87
Fax: (030) 20 88 64 29
kontakt@muko-berlin-brandenburg.de

Sprechzeiten
Mo bis Do 9 - 15 Uhr
Fr 9 - 14 Uhr

Verkehrsanbindung
Straßenbahn Tram M10
Haltestelle: Prenzlauer Allee/Danziger Straße
und ein Fußweg von 150 Meter

Ein Behindertenparkplatz vor der Kontakt- und Beratungsstelle steht für die Zeit von 8 - 17 Uhr zur Verfügung.

www.muko-berlin-brandenburg.de

Herausgeber
Mukoviszidose Landesverband
Berlin-Brandenburg e.V.
Dirk Seifert, 1. Vorsitzender (V. i. S. d. P.)
Rykestraße 25
10405 Berlin

Ausgabe Dezember 2014
Fotos: Jörg Metzner / Horst F. Beckmann