

# Journal für Pneumologie

Asthma – COPD – Imaging – Funktionsdiagnostik –  
Thoraxchirurgie – Interstitielle Lungenerkrankungen (ILD) –  
Schlafapnoe – Thoraxtumor – Infektiologie – Rehabilitation

## **Cystische Fibrose - eine Multiorganerkrankung**

Renner S

*Journal für Pneumologie 2014; 2 (1), 21-25*

Homepage:

**[www.kup.at/pneumologie](http://www.kup.at/pneumologie)**

Online-Datenbank  
mit Autoren-  
und Stichwortsuche

# Journal für Pneumologie

## e-Abo kostenlos

### Datenschutz:

Ihre Daten unterliegen dem Datenschutzgesetz und werden nicht an Dritte weitergegeben. Die Daten werden vom Verlag ausschließlich für den Versand der PDF-Files des Journals für Pneumologie und eventueller weiterer Informationen das Journal betreffend genutzt.

### Lieferung:

Die Lieferung umfasst die jeweils aktuelle Ausgabe des Journals für Pneumologie. Sie werden per E-Mail informiert, durch Klick auf den gesendeten Link erhalten Sie die komplette Ausgabe als PDF (Umfang ca. 5–10 MB). Außerhalb dieses Angebots ist keine Lieferung möglich.

### Abbestellen:

Das Gratis-Online-Abonnement kann jederzeit per Mausklick wieder abbestellt werden. In jeder Benachrichtigung finden Sie die Information, wie das Abo abbestellt werden kann.

### Das e-Journal

#### Journal für Pneumologie

- ✓ steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) stets internetunabhängig zur Verfügung
- ✓ kann bei geringem Platzaufwand gespeichert werden
- ✓ ist jederzeit abrufbar
- ✓ bietet einen direkten, ortsunabhängigen Zugriff
- ✓ ist funktionsfähig auf Tablets, iPads und den meisten marktüblichen e-Book-Readern
- ✓ ist leicht im Volltext durchsuchbar
- ✓ umfasst neben Texten und Bildern ggf. auch eingebettete Videosequenzen.

# Cystische Fibrose – eine Multiorganerkrankung

S. Renner

**Kurzfassung:** Bei dieser Stoffwechselerkrankung sind verschiedene Organsysteme betroffen, dies führt zu einer Vielzahl an Symptomen und zur Notwendigkeit sehr aufwendiger Therapiekonzepte. Durch diese und die frühe Diagnosestellung mittels Neugeborenen-Screening konnte die Lebenserwartung deutlich verbessert werden. Heute ist die Hälfte aller Patienten im Erwachsenenalter. Die Hoffnung liegt in der Weiterentwicklung kausaler Medikamente.

**Schlüsselwörter:** CFTR-Protein, Neugeborenen-Screening, Schweißtest, Keimbisiedelung, Lunge, Gastrointestinaltrakt, Ernährung, Sport, kausale Therapie, Prognose.

**Abstract: Cystic Fibrosis – A Multiorgan Disease** In this metabolic disease, several apparatuses are involved, which leads to a multitude of symptoms and necessity of extensive therapy concepts. This and an early diagnosis with newborn-

screening as well were able to increase life expectancy; today half of all patients with cystic fibrosis are grown-up persons. However, hope for concerned patients' lies in further development of causal therapy. **J Pneumologie 2014; 2 (1): 21–5.**

**Keywords:** CFTR-protein, newborn screening, sweattest, colonisation, respiratory system, gastrointestinal system, nutrition, sports, causal treatment, prognosis.

## ■ Einleitung

Mit einer Inzidenz von 1:3500 gilt die Cystische Fibrose (CF) als die häufigste Stoffwechselerkrankung der kaukasischen Bevölkerung. Die Anzahl der pro Jahr geborenen Kinder mit CF in Österreich ist ca. 25, derzeit gibt es insgesamt ca. 800 Patienten mit CF, davon ist bereits die Hälfte der Patienten im Erwachsenenalter.

## Vererbung und Mutation

Der Erbgang ist autosomal rezessiv, somit sind die Träger gesund und wissen in den seltensten Fällen um ihre Trägerschaft, die Trägerhäufigkeit ist 1:25.

Das verantwortliche Gen liegt am Chromosom 7, derzeit sind ca. 1900 Mutationen bekannt, die häufigste und bekannteste Mutation ist deltaF 508 (dF508) und ist in Österreich in homozygoter Form bei 60 % der CF-Patienten vorhanden. Die Mutationen lassen sich in 5 Klassen einteilen, je nach Art des Defektes, davon werden Klasse I–III als eher schwere Formen und Klasse IV und V als eher leichte Formen bezeichnet. Die Mutation dF508 gehört zur Klasse II. Die Art und Klasse der Mutation ist für kausale Therapieoptionen von zunehmender Bedeutung.

## CFTR-Protein

Das CF-Gen bildet das CFTR-Protein (Cystic Fibrosis Transmembran Regulator Protein), das an der Wand von Epithelzellen für den Chloridtransport nach außen verantwortlich ist. Wenn das CFTR-Protein diese Transportaufgabe nicht erfüllen kann, kommt es zu verminderten Konzentrationen von Cl, Na und Wasser im Bereich des Lumens und dadurch zu erhöhter Viskosität des Sekretes in folgenden Gangsystemen: respiratorisches Epithel, intestinales Epithel, Gallengänge, Pankreasgänge, Nebenhoden und Vas deferens.

## Betroffene Organe und klinische Auswirkung

Das Problem des zähen Schleimes führt einerseits zur Verstopfung und Zystenbildung in den Organen, andererseits zur sekundären Infektion, Inflammation und letztendlich zur Zerstörung des betroffenen Organes. Das hauptsächlich limitierende

Organ mit den größten therapeutischen Herausforderungen ist sicherlich die Lunge, doch bei manchen Patienten sind Probleme der Leber oder Nebenhöhlen vorherrschend. Die Beteiligung der anderen Organe führt zu einer zusätzlichen Komorbidität und auch Belastung der Patienten, vor allem in Hinblick auf die zunehmende Lebenserwartung.

Weiters kommt es über die Schweißdrüsen zur vermehrten Ausscheidung von Na und Cl, da der Primärschweiß nicht rückresorbiert werden kann. Dadurch kann es bei verminderter NaCl-Zufuhr zur Elektrolytentgleisung, einer hypochlorämischen Alkalose, kommen, die typisch für CF-Patienten ist und unerkannt zum Tod führen kann.

## ■ Symptome, bei denen man an CF denken könnte

Da so verschiedene Organe bei CF beeinträchtigt sind, können auch die Symptome, die zur Diagnosestellung führen, sehr unterschiedlich sein. Je kleiner die Kinder, umso eher sind die gastrointestinalen Symptome dominierend, mit zunehmendem Alter kommt es jedoch zu einem Überwiegen der respiratorischen Probleme.

Folgende Symptome können zum Verdacht auf CF und zur Erstvorstellung führen: Gedeihstörung, Stuhlprobleme mit Obstipation oder schleimig-fettigen Stühlen, Bauchschmerzen, Blähungen, Analprolaps, chronisch rezidivierende Bronchitis, Pneumonien, chronische NNH-Entzündung, chronische Pankreatitis oder Infertilität des Mannes.

Eine typische Komplikation des Säuglingsalter ist der Mekoniumileus postpartum oder eine verzögerte Mekoniumabgabe, dies sollte immer zu einer weiteren CF-Abklärung führen.

Auch bei einer Elektrolytentgleisung mit hypochlorämischer Alkalose kann eine CF als Grunderkrankung die Ursache sein. Diese kommt vor allem bei Säuglingen vor, meist mit Apathie oder Krämpfen, aber auch in späterem Lebensalter, wie z. B. bei Sport in extremer Hitze ohne entsprechenden Elektrolyt- und Flüssigkeitsersatz, und kann sich in Erschöpfung oder generalisierten Krämpfen äußern.

Bei milden Formen der Erkrankung sind monosymptomatische Beschwerden typisch, wie z. B. eine isolierte Pansinusitis

Aus dem Zentrum für Cystische Fibrose, Universitäts-Kinderklinik Wien

**Korrespondenzadresse:** Dr. Sabine Renner, Univ.-Kinderklinik Wien, A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20, E-mail: sabine.renner@meduniwien.ac.at

oder eine rezidivierende Pankreatitis. Oft erfolgt die Diagnosestellung einer milden CF-Form über die Kinderwunschambulanz bei primärer Infertilität des Mannes (z. B. bei dF508/R117H).

### Komorbiditäten der Erkrankung

Mit zunehmendem Alter der Patienten kommen zusätzliche klinische Probleme hinzu, wie ein CF-assoziiertes Diabetes mellitus (Typ III), der ab dem Jugendalter bei 5 % der Patienten und bei ca. 30 % der Erwachsenen auftritt. Als weitere Komorbidität ist die Osteoporose zu erwähnen, diese muss ab dem 16. Lebensjahr regelmäßig mittels Densitometrie abgeklärt werden.

### Neugeborenscreening

Um die Diagnosestellung nicht zu verzögern und so wertvolle Monate oder Jahre der Therapie zu versäumen, wurde in den meisten europäischen Ländern und den USA das Neugeborenscreening für CF eingeführt [1, 2]. In Österreich besteht das erste flächendeckende nationale CF-Screeningprogramm, dieses wird gemeinsam mit dem übrigen Stoffwechselscreening durchgeführt, wurde 1997 eingeführt und besteht aus einem 2-stufigen Konzept. Das Enzym Immunreaktives Trypsinogen (IRT) wird in der ersten Lebenswoche und bei auffälligen Werten in der 4. Lebenswoche bestimmt; ist es weiterhin erhöht, erfolgt eine schriftliche Aufforderung vom Screeninglabor zur Durchführung eines Schweißtestes in einem CF-Zentrum. Ist dieser pathologisch, erfolgt die Vorstellung und die weitere Betreuung im CF-Zentrum.

Wichtig ist zu wissen, dass es auch immer wieder zum Auftreten von falsch negativen Werten im NG-Screening kommen kann; dies kommt bei ca. 1 Kind pro Jahr in Österreich vor, somit ist eine Zuweisung zur Schweißtestuntersuchung auch bei negativ gescreenten Kindern mit entsprechender Symptomatik durchaus sinnvoll.

Die Wahrscheinlichkeit, bei erhöhten IRT-Werten im NG-Screening an CF erkrankt zu sein, liegt bei ca. 25–35 %, die restlichen Kinder gelten als „falsch positiv“ gescreent und sind gesund.

## ■ Diagnose

### Schweißtest

Der erste Schritt zur Diagnosestellung bei klinischem Verdacht auf CF ist der Schweißtest. Dabei wird über Stimulation der Schweißdrüsen der Schweiß auf Elektrolyte untersucht und nach den Richtlinien der ECFS (Europäische CF-Society) der Cl-Gehalt als Parameter der Diagnose verwendet. Dabei sind Werte über 60 mÄ/l pathologisch, im ersten Lebensjahr sind Werte unter 30 mÄ/l, danach unter 40 mÄ/l unauffällig. Alle Werte zwischen 30 mÄ/l (40mÄ/l) und 60 mÄ/l gelten als grenzwertig und müssen ebenfalls weiter abgeklärt werden [3].

Der Schweißtest kann bei klinisch stabilen Patienten ab der 2. Lebenswoche, bei über 3 kg, in jedem Lebensalter durchgeführt werden und ist schmerzlos. Organisatorisch wird diese Untersuchung an Kinderabteilungen durchgeführt, diese führen die Untersuchung auch bei Erwachsenen mit Verdacht auf CF durch.

### Genetische Untersuchung

In weiterer Folge erfolgt nach positivem Schweißtest eine genetische Untersuchung, vor allem um die Mutation festzustellen und so die Klasseneinordnung vornehmen und die Eltern / Patienten besser aufklären zu können [4, 5].

Bei grenzwertigem Schweißtest ist die genetische Untersuchung zur Diagnosestellung wichtig. Oft finden sich dann auch eher seltene Mutationen, die nur durch Sequenzierung und MLPA-Analyse festgestellt werden können, wie z.B. del19.

### Keimbeseidlung

Das Hauptproblem der Lunge ist die Besiedlung mit pathogenen Keimen, sowohl Bakterien, aber auch Pilzen und Viren. Prinzipiell sind in den ersten Lebensjahren eher gram-positive Bakterien wie Staphylokokkus aureus oder gram-negative wie Haemophilus influenzae zu finden. Vereinzelt kann es jedoch schon im Kleinkindesalter zur Besiedlung mit Pseudomonas aeruginosa oder anderen Problemkeimen kommen. Problematisch ist die Besiedlung mit multiresistenten Keimen, wie Burgholderia cepacia, oder auch atypische Mykobakterien, vor allem in Hinblick auf eine spätere Transplantation, und es sollte alles versucht werden, um eine Eradikation zu erreichen.

Um die Besiedlung zu verhindern, werden die Patienten eingeschult, Vorkehrungen im Wohnbereich und in der Lebensführung zu treffen. So ist der direkte Kontakt zwischen CF-Patienten auf alle Fälle zu meiden; in der Ambulanz tragen die Patienten eine Maske und werden je nach Besiedlung an unterschiedlichen Tagen eingeteilt.

## ■ Therapie

Das Problem der Erkrankung ist sicherlich die extrem aufwendige Therapie. Alle betroffenen Organsysteme müssen konsequent und täglich behandelt werden, und dies ab der Diagnosestellung, d.h. bei den Screeningkindern ab dem 2. Lebensmonat [6]. Im Folgenden werden die Therapiekonzepte aufgelistet.

### Respirationstrakt

#### Basistherapie

Inhalationen werden zweimal täglich als Feuchtinhalation durchgeführt, mit Beta-2-Mimetika, isotoner oder hypertoner NaCl-Lösung (3 %, 6 %, 7,5 %) oder mit Dornase-alpha, einem speziell für CF entwickelten Mukolytikum. Je nach Alter werden verschiedene Verneblerköpfe verwendet. Nach der Inhalation ist eine Desinfektion aller Verneblerteile erforderlich, diese wird mit einem Vaporisator, der auch trocknen kann, empfohlen. Die Hygieneerschulung ist ein wichtiger und stets zu wiederholender Teil der Therapieschulung.

#### Physiotherapie

Diese erfolgt nach der Inhalation täglich 1–2x und muss dem Alter angepasst werden: Im Säuglingsalter erfolgen passive Techniken, wie Klopfen, Dehnen, Pezziballvibrationen oder Säuglings-Pep, später aktive Therapien wie Hüpfen, Pustspiele, Flutter, PeP-System, Cornett. Ab dem Jugendalter kann auch die autogene Drainage durchgeführt werden, der Vorteil ist, dass man kein Gerät verwenden muss, das später wieder

desinfiziert werden muss. Die Physiotherapeuten suchen sich die beste Möglichkeit, je nach dem Alter und dem Zustand des Patienten [7, 8].

#### Antibiotika

Die Verordnung erfolgt einerseits bei pulmonaler Exazerbation, andererseits bei Keimnachweis im Respirationstrakt. Dies erfolgt durch Rachenabstrich, „coughing swab“, Sputum, induziertes Sputum oder BAL (bronchoalveoläre Lavage). Die Dosierung der Antibiotika erfolgt meist 50–100 % höher als bei gesunden Personen und sollte zwei Wochen nicht unterschreiten. Insgesamt versucht man, konsequent nach den Befunden der Mikrobiologie zu behandeln und keine Breitbandantibiotika zu verwenden. Je nach Gesundheitszustand oder nach Keimbefund ist auch immer wieder eine i.v.-Antibiose erforderlich [9, 10].

#### Inhalation mit Antibiotika

Inhalative Antibiotika stellen seit Jahren einen Eckpfeiler der Therapie bei Erstdiagnose eines *Pseudomonas aeruginosa* oder bei einer chronischen Besiedelung dar. Nach den Richtlinien der Europäischen CF-Society (ECFS) wird das On / off-Schema der inhalativen Therapie mit Tobramycin 2 × 300 mg, Aztreonam 3 × 75 mg oder Colistin 2 × 2 Mill. E bei chronischer *Pseudomonas*-Besiedelung empfohlen. Diese sind als Lösung oder als Trockeninhalation im Handel. Die Trockeninhalation ist zeitlich weniger aufwendig, jedoch kann es bei manchen Patienten zu Hustenreiz kommen. Außerdem ist es auch bei diesen Inhalationen unbedingt erforderlich, die Lunge zuvor über ein schleimlösendes Inhalationsregime gut zu reinigen. Um eine Atemwegsobstruktion bei bronchialer Hyperreagibilität zu vermeiden, wird die Prämedikation mit einem Beta-2-Mimetikum empfohlen. Die antibiotischen Lösungen werden generell gut vertragen und sind meist speziell für CF entwickelt worden; mit den neuen Vernebler-Devices reduziert sich der Zeitaufwand beträchtlich [11, 12].

### **Gastrointestinales System**

#### Basistherapie

##### *Substitution der Pankreasenzyme*

Diese wird bei nachgewiesener Pankreasinsuffizienz (Bestimmung der Pankreaselastase im Stuhl) ab Diagnosestellung durchgeführt und begleitet die Patienten nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft immer, auch, nachdem eine Lungen- oder Lebertransplantation erfolgt ist.

Die Enzyme werden als Mikropellets, in Kapseln befindlich, angeboten; die Eltern / Patienten werden genau bezüglich der Dosierung geschult, diese hängt vor allem vom Fettgehalt der Ernährung ab. Die Gabe ist bei jeder Mahlzeit erforderlich, somit auch bei der Jause im Kindergarten oder in der Schule, diese Möglichkeit muss man mit den betreuenden Personen genau besprechen [13].

##### *Fettlösliche Vitamine (ADEK)*

Die Substitution erfolgt ab der Diagnosestellung, es gibt genaue Richtlinien der ECFS über die Dosierung je nach Alter, dennoch muss die individuelle Gabe nach Spiegelbestimmung erfolgen. Im Handel steht ein eigenes Präparat für die CF-Erfordernisse zur Verfügung.

Folgende gastroenterologische Medikation kann bei manchen Patienten erforderlich sein:

- Ursodesoxycholsäure: zur Verbesserung der Konsistenz der Gallenflüssigkeit; diese wird bei Veränderungen der Leberfunktionsparameter oder der bildgebenden Diagnostik (Ultraschall oder MR) verordnet.
- Orale Mukolytika (Acetylcysteinsäure, PEG 400): bei Status post Mekoniumileus oder bei rezidivierendem DIOS (distales intestinales Obstruktionssyndrom).

#### **Ernährung**

Das Thema Ernährungszustand begleitet Eltern und Patienten bereits ab der Diagnosestellung. In vielen Studien konnte gezeigt werden, dass Kinder mit einem guten Ernährungszustand eine deutlich bessere Lungenfunktion und somit ein besseres Überleben haben. Die hyperkalorische Kost beginnt, falls Stillen allein nicht ausreichend ist, mit einer speziellen Säuglingsmilch (Cystilac), ab Beikosteinführung wird mit hochwertigen Ölen angereichert. Bei zusätzlicher Notwendigkeit, d.h. Abfall der BMI-Perzentile, werden Zusatzshakes rezeptiert. Falls trotz aller oralen Maßnahmen eine Dystrophie auftritt, sollte über eine bestimmte Zeit eine Versorgung mit einer PEG-Sonde erfolgen und so eine nächtliche Kaloriengabe möglich gemacht werden [14–17].

#### **Elektrolytsubstitution**

Die Salzgabe ist ebenfalls ab der Diagnosestellung und immer erforderlich, bei Säuglingen beginnt man mit einer Dosierung von 2 mmol/kg KG (entspricht 2 ml/kg einer 1-molaren NaCl-Lösung), je nach Lebensalter, Gewicht und Jahreszeit steigert man auf 2–3 × täglich 500–1000 mg. Das Monitoring erfolgt über die Bestimmung der Na-K-Ausscheidung im Harn, der Quotient Na/K sollte über 1 sein.

Zusätzlich zur 1-molaren Lösung stehen 1-g-Tabletten zur Verfügung, man kann Kapseln rezeptieren oder vereinbart zusätzliches Trinken von isotonen Getränken, dies ist vor allem bei Jugendlichen sehr beliebt, so enthalten 500 ml Isostar oder Gatorade ca. 600 mg NaCl.

#### **Sporttherapie**

Regelmäßige Sportausübung wird ab dem Kleinkindalter empfohlen, wobei empfehlenswert ist, die Kinder schon früh in einen Verein einzubinden. Vor allem im Jugendalter sind oft die Freundschaften über einen Verein die beste Motivation, auch in den „faulen“ Jahren weiterhin Sport zu betreiben. Falls eine Sportausübung im Verein oder in der Freizeit nicht gewünscht wird oder nicht möglich ist, wird je nach Werten bei der Spiroergometrie ein Trainingsprogramm für zu Hause am Standfahrrad oder Rudergeät verordnet.

Krafttraining wird ab der Pubertät empfohlen, in Studien konnte gezeigt werden, dass eine vermehrte Muskelmasse eine Verbesserung der Lungenfunktion bewirkt.

#### **Therapie der Komorbiditäten**

Beim Diabetes mellitus Typ III ist immer eine Insulintherapie erforderlich. Je nach Lebenssituation und Compliance sind alle Systeme möglich, die Pumpentherapie ist derzeit sicherlich die Therapie der Wahl [18]. Die Therapie der Osteoporose

erfolgt je nach den Befunden und der Möglichkeiten im Rahmen des Gesundheitszustandes [19].

### Sauerstofftherapie und nicht invasive Beatmung

Bei zunehmender respiratorischer Insuffizienz wird eine Sauerstofftherapie zu Hause verordnet, vorerst nachts und bei Belastung, bei globaler Insuffizienz 24 Stunden täglich. Auch die NIV (nicht-invasive Beatmung) zu Hause kann die letzten Monate vor der Lungentransplantation erleichtern [20].

### Transplantation

Als letzte Möglichkeit bei Organversagen besteht die Vorstellung zur Transplantation. Die Ergebnisse der Lungentransplantation sind sehr gut, sowohl im Kindes- als auch im Erwachsenenalter, die Überlebensrate im ersten Jahr nach TX ist 80 %, nach 5 Jahren 65 %, bei CF finden sich ähnliche Ergebnisse wie bei anderen Indikationen. Bei Besiedelung mit multiresistenten Keimen sind die Ergebnisse generell schlechter. Die Leber-TX ist selten erforderlich, bei ca. 2 % der meist männlichen Patienten kann es zur schweren Leberzirrhose kommen, dies oft schon im Kindesalter. Bei wenigen Patienten muss auch an eine kombinierte Lungen-Leber-TX gedacht werden.

### „Kausale Therapie“: Korrektoren und Potenziatoren

In den letzten Jahren haben sich Therapieansätze auf zellulärer Ebene entwickelt, diese beeinflussen den Aufbau und die Funktion des CFTR-Proteins in der Epithelzelle (CFTR-Modulatoren).

- Korrektoren: Das fehlgebildete CFTR-Molekül kann trotz des falschen Aufbaues an die Zelloberfläche transportiert werden, z. B. kann dies bei  $\Delta F508$  durch die Substanz VX 809 (Lumacaftor) bewirkt werden.
- Potenziatoren: Das funktionsuntüchtige CFTR-Protein an der Zelloberfläche kann durch diese Substanzen aktiviert werden und so zumindest eine 10–15 %-ige Funktion erreichen, z. B. durch VX 770 (Ivacaftor).

Für die Gating-Mutation G551D (Klasse-III-Mutation) ist das Ivacaftor (Kalydeco) seit 2012 zugelassen und kann für Patienten mit dieser Mutation ab dem 6. Lebensjahr verordnet werden [21]. Erfreulicherweise ist diese orale Therapie systemisch wirksam und bringt somit eine Verbesserung aller betroffenen Organsysteme. In den Zulassungsstudien konnten deutliche Verbesserung des Schweißtestes, der Lungenfunktion, der Häufigkeit pulmonaler Exazerbation und der Gewichtsentwicklung gezeigt werden.

Für die Patienten mit Klasse-II-Mutation, wie z. B.  $\Delta F508$  homozygot, wurde soeben eine Multicenterstudie beendet, die die Kombination des Korrektors mit dem Potenziator (VX 809 mit VX 770) untersucht hat und ebenfalls signifikante Verbesserungen zeigte; die Zulassung wurde bereits eingereicht.

### ■ Prognose

Die Erfolge durch die frühe Diagnosestellung und die konsequente Anbindung an ein Spezialzentrum mit Therapiebeginn ab dem Säuglingsalter können bereits in der steigenden Lebenserwartung nachgewiesen werden. Die Patienten haben 2013 insgesamt eine mediane Lebenserwartung von 41 Jahren

(nach Daten der Cystic Fibrosis Foundation, CFF); für Kinder, die ab 2010 geboren sind, wird die prognostizierte mediane Lebenserwartung mit 50–60 Jahren angegeben. Für den einzelnen Patienten gibt es jedoch deutliche Unterschiede, diese sind von der Mutation, aber auch von vielen zusätzlichen Faktoren, wie z. B. der Keimbeseidlung, abhängig.

Man muss jedoch beachten, dass nicht nur die Lebenserwartung ein wichtiger Punkt ist, sondern auch die Lebensqualität. So haben erfreulicherweise die Hälfte der Patienten, die mit 19 Jahren an die Erwachsenenabteilung transferiert werden, eine normale Lungenfunktion, normale Körperlänge und Körpergewicht sowie eine abgeschlossenen Schul- oder Berufsausbildung.

Bei den meisten Kindern sind nicht die Krankheitssymptome, sondern der extrem hohe Therapieaufwand das Hauptproblem. Um trotz gutem Gesundheitszustand eine konsequente Therapiedurchführung zu ermöglichen, ist neben den medizinischen Kontrollen auch eine regelmäßige psychologische Unterstützung der Familie erforderlich.

Insgesamt ist eine CF-Betreuung ohne ein multidisziplinäres Team nicht möglich. Alle Berufsgruppen, wie Diätologen, Physiotherapeuten, Pflege, Psychologen, Laboranten, Mikrobiologen und Ärzte, sind durch eine engagierte Betreuung bei sehr aufwendigen Patienten gefordert. Eine wertvolle Unterstützung der Arbeit mit Kindern ist die extramurale Betreuung über MOKI-Schwestern (mobile Kinderkrankenpflege). Die Hauptlast der Therapie liegt jedoch bei den Familien und Patienten, diesen gebührt höchster Respekt, dass sie die so aufwendigen Therapiekonzepte mittragen können.

Die Hoffnung in den nächsten Jahren liegt in der Weiterentwicklung der Therapie mit CFTR-Modulatoren.

### ■ Interessenkonflikt

Die Autorin ist als Referentin und im Advisory Board von Vertex, Gilead und AstraZeneca tätig.

### Literatur:

1. Castellani C. European best practice guidelines for cystic fibrosis newborn screening. *J Cystic Fibros* 2009; 8: 153–73.
2. Sermet-Gaudelus I. Guidelines on the early management of infants diagnosed with cystic fibrosis following newborn screening. *J Cyst Fibros* 2010; 9: 323–9.
3. De Boeck K. Cystic Fibrosis: terminology and diagnostic algorithms. *Thorax* 2006; 61: 627–35.
4. Farrell PM et al. Guidelines for diagnosis of Cystic Fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report. *J Pediatr* 2008; 153: S4–S14.
5. Castellani C et al. Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. *J Cyst Fibros* 2008; 7: 179–96.
6. Smyth AR et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice Guidelines. *J Cystic Fibros* 2014; 13: S23–42.
7. Association of Chartered Physiotherapists in cystic Fibrosis. Standards of Care and good clinical practice for the physiotherapy management of cystic fibrosis. UK Cystic Fibrosis Trust, London; 2011.
8. Flume PA et al. Cystic Fibrosis pulmonary guidelines: airway clearance therapies. *Respir Care* 2009; 54: 522–37.
9. De Groot R. Antibiotic pharmacokinetics in cystic fibrosis. Differences and clinical significance. *Clin Pharmacokinet* 1987; 13: 228–53.
10. Flume PA. Cystic fibrosis pulmonary guidelines: treatment of pulmonary exacerbations. *Am J Respir Crit Care Med* 2009; 180: 802–8.
11. Ryan G et al. Inhaled antibiotics for long term therapy in cystic fibrosis. *Cochrane Database Rev* 2011; 3: CD001021.
12. Mogayzel PJ et al. Cystic fibrosis pulmonary guidelines. *Am J Respir Crit Care Med* 2013; 187: 680–9.
13. Anthony H et al. Pancreatic enzyme replacement therapy in cystic fibrosis: Australian guidelines. *Pediatric Gastroenterological Society and the Dietitians Association of Australia. J Pediatr Child Health* 1999; 35: 125–9.
14. Stallings VA et al. Evidence based practice recommendations for nutrition-related

management of children with cystic fibrosis and pancreatic insufficiency: results of a systematic review. *J Am Diet Assoc* 2008; 108: 832–9.

15. Borowitz D et al. Consensus report on nutrition for pediatric patients with cystic fibrosis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 35: 246–59.

16. UK cystic fibrosis trust nutrition working group. Nutritional management of cystic fibrosis. Bromley, 2002.

17. Sinaasappel M et al. Nutrition in patients with cystic fibrosis: a European Consensus. *J Cystic Fibros* 2002; 1: 51–75.

18. Moran A et al. Clinical care guidelines for cystic fibrosis-related diabetes: a position

statement of the American Diabetes Association and a clinical practice guideline of the Cystic Fibrosis Foundation, endorsed by the Pediatric Endocrine Society. *Diabetes Care* 2010; 33: 2697–708.

19. Sermet-Gaudelus I et al. European cystic fibrosis bone mineralisation guidelines. *J Cystic Fibros* 2011; 10: S16–23.

20. Standards for the clinical care of children and adults with cystic fibrosis in the UK. UK Cystic Fibrosis Trust, London; 2011.

21. Ramsey BW et al. A CFTR potentiator in patients with cystic fibrosis and G551D mutation. *N Engl J Med* 2011; 365: 1663–72.

# Mitteilungen aus der Redaktion

## Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

## e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

## Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)