

Fachwissen & Fallbeispiel

Mukoviszidose

Mukoviszidose, auch bekannt als zystische Fibrose, ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung, bei der in den Zellen zäher Schleim produziert wird. Dieser Schleim verstopft nach und nach lebenswichtige Organe. Die Krankheit gehört zu den seltenen Erkrankungen. Der Begriff Mukoviszidose leitet sich aus den lateinischen Wörtern „mucus“ (Schleim) und „viscidus“ (zäh) ab.

Fachwissen:

1. Ursache:
 - Verursacht durch Mutationen im CFTR-Gen, das für die Regulation von Salz- und Wassertransport in den Zellen verantwortlich ist.
2. Vererbung:
 - Autosomal-rezessiver Erbgang: Beide Eltern müssen Träger der Mutation sein, damit die Krankheit beim Kind ausbricht.
3. Betroffene Organe:
 - Vor allem die Lunge und das Verdauungssystem, aber auch Leber, Bauchspeicheldrüse und Fortpflanzungsorgane können betroffen sein.
4. Symptome:
 - Chronischer Husten, häufige Lungeninfektionen, Atemnot, Verdauungsprobleme, Wachstumsverzögerung und salziger Schweiß.
5. Diagnose:
 - Schweißtest (misst den Salzgehalt im Schweiß), genetische Tests, Neugeborenencreening.
6. Behandlung:
 - Keine Heilung, aber symptomatische Behandlung möglich:
 - Physiotherapie zur Verbesserung der Lungenfunktion.
 - Inhalationstherapien zur Schleimlösung.
 - Antibiotika gegen Infektionen.
 - Enzympräparate zur Unterstützung der Verdauung.
 - CFTR-Modulatoren (bei bestimmten Mutationen).
7. Prognose:
 - Fortschritte in der Behandlung haben die Lebenserwartung deutlich erhöht, oft bis ins Erwachsenenalter.
8. Lebensqualität:
 - Regelmäßige medizinische Betreuung, gesunde Ernährung und gezielte körperliche Aktivität sind wichtig.
9. Forschung:
 - Ständige Forschung zur Entwicklung neuer Medikamente und Therapieansätze.

Mukoviszidose erfordert eine lebenslange, umfassende medizinische Betreuung, um die Symptome zu kontrollieren und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern.

Fallbeispiel:

Lukas ist ein achtjähriger Junge, der mit Mukoviszidose geboren wurde. Schon früh fiel seinen Eltern auf, dass er oft hustete und Schwierigkeiten beim Atmen hatte. Bei einem Arztbesuch wurde nach einem Schweißtest und genetischen Untersuchungen die Diagnose gestellt.

Jeden Morgen beginnt Lukas seinen Tag mit einer Inhalationstherapie, um den zähen Schleim in seinen Lungen zu lösen. Seine Mutter hilft ihm dabei und führt anschließend gemeinsam mit ihm spezielle Atemübungen durch, die er von seiner Physiotherapeutin gelernt hat. Diese Übungen sind wichtig, um seine Lungenfunktion zu verbessern und Infektionen vorzubeugen.

In der Schule hat Lukas manchmal Schwierigkeiten, mit den anderen Kindern Schritt zu halten, besonders im Sportunterricht. Seine Lehrer sind jedoch informiert und achten darauf, ihm Pausen zu gönnen. Lukas nimmt regelmäßig Enzympräparate ein, die ihm helfen, seine Nahrung besser zu verdauen, da seine Bauchspeicheldrüse nicht ausreichend Verdauungsenzyme produziert.

Jeden Monat besucht Lukas mit seinen Eltern eine Spezialklinik, wo ein interdisziplinäres Team aus Ärzten, Physiotherapeuten und Ernährungsberatern seine Behandlung überwacht und anpasst. Dabei werden seine Lungenfunktion getestet und seine Medikamentendosierungen überprüft.

Trotz seiner Krankheit führt Lukas ein möglichst normales Leben. Er spielt gerne mit seinen Freunden und liebt es, Zeit mit seiner Familie zu verbringen. Seine Eltern sind sehr engagiert und sorgen dafür, dass er eine ausgewogene Ernährung erhält und regelmäßig Sport treibt, um seine Gesundheit zu fördern.

Durch die umfassende Betreuung und die Fortschritte in der Behandlung von Mukoviszidose hat sich Lukas' Lebensqualität deutlich verbessert. Er weiß, dass er seine Therapie konsequent durchführen muss, doch mit der Unterstützung seiner Familie und des medizinischen Teams kann er die Herausforderungen seiner Krankheit meistern und ein erfülltes Leben führen.

