



Leben mit CF

Erste
Schritte

**Mein Kind hat
Cystische Fibrose
...was nun?**

Informationen für Eltern
und Angehörige betroffener Kinder



Schweizerische Gesellschaft
für Cystische Fibrose (CFCH)

Liebe Eltern, liebe Familienangehörige

Ihr Kind hat Cystische Fibrose (CF) – eine Diagnose, die erst einmal verstanden und angenommen werden muss. Sicherlich haben Sie nun viele Fragen, die Sie beschäftigen und auch die nächste Zeit begleiten werden. Es kursieren leider immer noch zahlreiche Fehlinformationen und Vorurteile über die CF. Mit Hilfe dieser Broschüre möchten wir Ihnen einen ersten Überblick über die CF geben und hoffen Ihnen Mut zu machen, diese chronische Erkrankung zusammen mit Ihrem Kind zu meistern. An Ihrem CF-Zentrum steht Ihnen das Team aus verschiedenen Fachpersonen unterstützend und beratend zur Seite.



Was genau bedeutet ein Leben mit Cystischer Fibrose (CF)?

Die CF, auch Mukoviszidose genannt, ist mit einem Auftreten von ca. 1:3600 eine der häufigsten genetischen Stoffwechselerkrankungen in Mitteleuropa. Sie ist nicht ansteckend, sondern wird von den Eltern vererbt. In der Schweiz sind ungefähr 900 Menschen von dieser chronisch fortschreitenden Krankheit betroffen. Nach dem heutigen Stand der Wissenschaft ist die CF nicht heilbar und wird hauptsächlich symptomorientiert behandelt. Der Verlauf der CF ist für jeden Betroffenen anders, daher ist es unmöglich bei der Diagnose eine Prognose bezüglich des Krankheitsverlaufes abzugeben. Dank der zahlreichen medizinischen Fortschritte und Entwicklungen in den letzten Jahren steigt die mittlere Lebenserwartung stetig.

Die Cystische Fibrose (CF) ist eine Erbkrankheit. CF ist eine chronische Erkrankung. Die motorische und geistige Entwicklung von Kindern mit CF verläuft normal.

Vererbung

CF wird von beiden Elternteilen vererbt

Als Vererbung bezeichnet man die Weitergabe von Merkmalen und Eigenschaften durch die Eltern an die nachfolgende Generation. Die Erbinformation liegt zweifach vor (Mutter und Vater) und befindet sich auf den Genen. Jedes Kind erhält somit sein Erbgut jeweils zur Hälfte von der Mutter und zur Hälfte vom Vater.

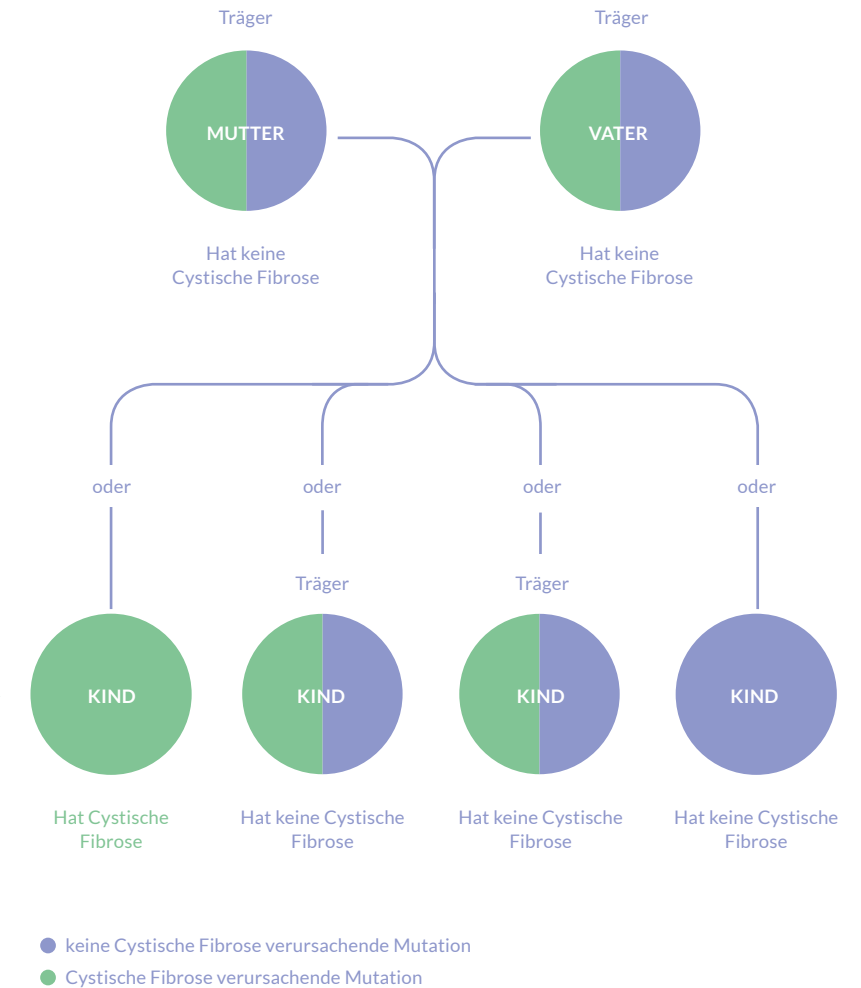
Zur Erkrankung CF kommt es, wenn von beiden Elternteilen ein „erkranktes“ Gen (ein Abschnitt auf Chromosom 7, der für die Bildung eines Chloridkanals zuständig ist) vererbt wird. In der medizinischen Fachsprache sprechen wir von einer „Mutation“.

Eltern erkrankter Kinder sind somit Träger der CF-Mutation, auch wenn sie selbst nicht erkrankt sind und insofern keine Symptome haben. In der Schweiz ist jede 25. Person (4%) Träger einer CF-Mutation.

Die Mutation im CFTR-Gen:

Die CF verursachende Mutation liegt auf dem CFTR-Gen. Mittlerweile weiss man, dass es mehr als 2000 verschiedene Mutationen gibt, von denen aber nur 10% als krankheitsauslösend gelten. Je nach dem um welche Art der Mutation es sich handelt, sind der Schweregrad und Krankheitsverlauf der CF unterschiedlich stark ausgeprägt.

Beide Eltern sind in der Regel unwissentlich und ohne äusserlich erkennbare Zeichen Erbträger des veränderten CFTR-Gens.



Wenn beide Elternteile „Träger“ der CF verursachenden Mutation sind, besteht eine Wahrscheinlichkeit von 1:4 (25%), dass dieses Kind unter CF leiden wird.

Diagnose

Mit welchen Tests kann man CF nachweisen?

Für alle Neugeborenen in der Schweiz wird das 2011 etablierte „Neugeborenen Screening für CF“ empfohlen. Dafür werden dem Neugeborenen am 4. Tag einige Tropfen Fersenblut entnommen und unter anderem auf ein für CF charakteristisch erhöhtes Enzym (Eiweiss) getestet. Fällt das Testergebnis positiv aus, wird das CF Zentrum zur weiterführenden Diagnostik informiert. Anschliessend wird dann ein sogenannter „Schweisstest“ durchgeführt und wenn dieser auffällig ist, wird eine weiterführende Diagnostik mittels Gentest eingeleitet um die CF zu bestätigen oder auszuschliessen.



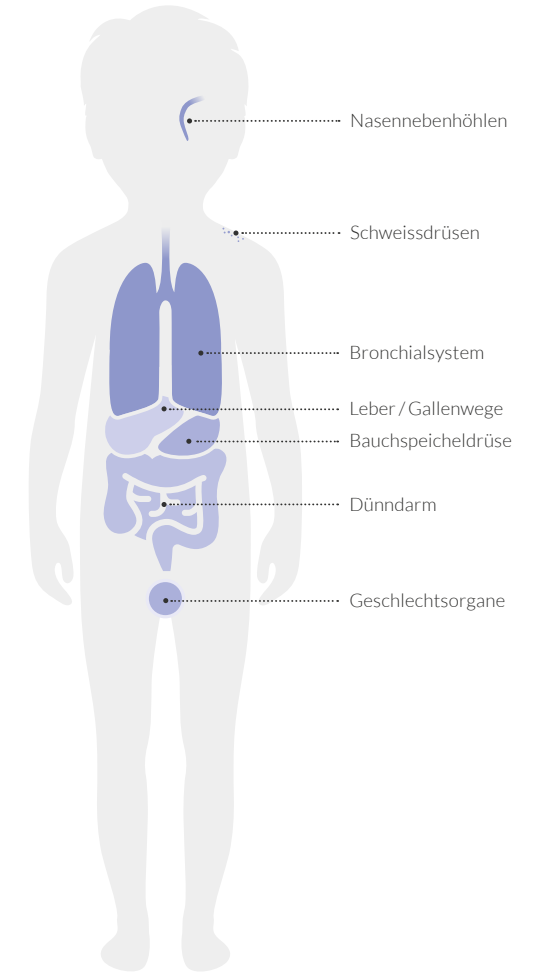
Die Diagnose erfolgt schrittweise:



Krankheitsbild

Was passiert bei CF im Körper des Kindes?

Die zuvor erwähnte Mutation des Chloridkanals führt zu einer Veränderung des Wasser- und Salzhalt. Daraus resultiert eine Störung der schleim- und schweisproduzierenden Drüsen, so dass der im Körper vorhandene Schleim („Mucus“) nicht ausreichend verflüssigt wird und Verdauungssäfte eindicken. Dies wiederum führt zu einer vermehrten Schleimansammlung in den Atemwegen und zu einer ungenügenden Abgabe von Verdauungssäften aus den Verdauungsorganen.



Organbeteiligung bei CF

Die Erkrankung verläuft von Person zu Person unterschiedlich. Jeder Betroffene hat seine individuelle Verlaufsform!

Symptome

Welche typischen Symptome zeigt die Cystische Fibrose?

Die häufigsten Krankheitssymptome betreffen die Atemwege und die Verdauungsorgane. Die Lunge steht im Vordergrund und bestimmt meist den Schweregrad der Erkrankung. Zähflüssiges Sekret bietet darüber hinaus einen Nährboden für Bakterien und Viren. Zu Beginn sind bakterielle Lungeninfektionen mit *Staphylococcus aureus* häufig, später muss insbesondere dem *Pseudomonas aeruginosa* Aufmerksamkeit geschenkt werden.

Ähnlich wie bei der Lunge verstopft dickflüssiger Schleim die Ausführungsgänge der Bauchspeicheldrüse. Sie transportiert bei Gesunden die Verdauungsenzyme in den Darm und sorgt dafür, dass Nahrung, insbesondere Fette, verdaut werden. Kann diese Funktion nicht erfüllt werden, kommt es zu krankheitstypischen Symptomen. Des Weiteren kann es durch den eingedickten Gallensaft zu Veränderungen in der Gallenblase und zu Leberveränderungen kommen.

Eine weitere Aufgabe der Bauchspeicheldrüse ist die Produktion von Insulin. In einer späteren Lebensphase (häufig erst im Erwachsenenalter) kann es zu einer Störung und einer verminderten Insulinabgabe kommen, so dass die Betroffenen dann eine Zuckerkrankheit (Diabetes mellitus) entwickeln können.



Symptome:

Vor allem die Atemwege und die Verdauungsorgane sind betroffen.

Atemwege

- Husten
- Auswurf mit Schleim
- Lungeninfektionen (hauptsächlich durch Bakterien)
- Leistungseinschränkung

Verdauung

- Gedeihprobleme mit Unterversorgung an Nährstoffen
- Fettstühle
- Bauchschmerzen
- Blähungen

Behandlung

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Die CF ist anspruchsvoll in der Behandlung und setzt tägliche und zeitaufwendige Therapien voraus.

Atemwege

Vorrangiges Ziel ist die Freihaltung der Atemwege von zähem Schleim und Bakterien. Dazu dient das tägliche Inhalieren von schleimverflüssigenden Medikamenten sowie tägliche Atemphysiotherapie. Hierbei werden Sie von erfahrenen Physiotherapeuten unterstützt. Kommt es zu Atemwegsinfekten und zur Besiedlung mit Bakterien ist eine Antibiotikatherapie sinnvoll. Je nach Erreger und Allgemeinbefinden ist teilweise eine Hospitalisierung mit Antibiotikakur und intensiver Physiotherapie notwendig.

Verdauung

Neben der oft gestörten Funktion der Verdauungsenzyme (ca. 85% aller CF) haben Betroffene mit einer CF einen erhöhten Kalorienbedarf. Der Energieverbrauch, der für die Atmung und Infektbekämpfung im Körper anfällt, setzt eine hochkalorische und ausgewogene Ernährung voraus. Bei Fehlfunktionen der Bauchspeicheldrüse (dieser Test wird im Stuhl durchgeführt) müssen zu jeder Mahlzeit Verdauungsenzyme und täglich fettlösliche Vitamine eingenommen werden, damit Nährstoffe ausreichend vom Körper aufgenommen werden können und es zu keinen Mangelerscheinungen kommt.

CF Betroffene brauchen ein interdisziplinäres Behandlungs-Team!

Die Behandlung der CF ist komplex und erfordert eine gute Zusammenarbeit zwischen Ihnen, Ihrem Kind und den verschiedenen Fachdisziplinen. Profitieren Sie von dem gesamten Team, das Ihnen am CF-Zentrum zur Seite stehen wird: Fachärzte, Pflegefachkräfte, Sozialarbeiter, Ernährungsberater, Physiotherapeuten und psychologische Berater.

Eine chronische Erkrankung wie die CF stellt Sie vor ganz neue Herausforderungen. Versuchen Sie trotzdem nicht den Mut zu verlieren und gemeinsam mit Ihrer Familie positiv in die Zukunft zu blicken. Mit Zuversicht und einer auf Ihr Kind individuell ausgerichteten Therapie sowie der Unterstützung durch Ihr CF-Zentrum können Sie die Symptome dieser komplexen Erkrankung kontrollieren.

Weiterführende Informationen und Unterstützung bietet Ihnen die **Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH)**.

Eine elektronische Version dieser Broschüre
und weitere Informationsbroschüren aus dieser
Reihe finden Sie hier:



cfsource.ch/de-ch



Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH)
Société Suisse pour la Mucoviscidose (CFCH)
Società Svizzera per la Fibrosi Cistica (CFCH)

Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH)

Altenbergstrasse 29

Postfach 686

3000 Bern 8

T: +41 (0) 31 313 88 45

info@cfch.ch

www.cfch.ch

Die Inhalte dieser Broschüre wurden in Zusammenarbeit mit einer Gruppe von Fachpersonen erarbeitet:

Dr. med. Linn Krüger, Pneumologie, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital Bern (in Zusammenarbeit mit dem Team der Pädiatrischen Pneumologie) · **Doris Schaller**, Sozialarbeiterin FH, Pneumologie, Universitätsklinik für Kinderheilkunde, Inselspital Bern · **Patrizia Bevilacqua**, CF-Pflegefachfrau, Quartier Bleu, Praxis für Pneumologie, Bern · **Monika Steiner**, CFCH, Bern

Der Inhalt dieser Broschüre wurde durch Dr. Andreas Jung, Vorstandsmitglied CFCH, geprüft.

Leben mit CF

Eine Dienstleistung von
Vertex Pharmaceuticals (CH) GmbH, Baarerstrasse 88, 6300 Zug, www.vrtx.com
Vertex, and the Vertex triangle logo are registered trademarks of Vertex Pharmaceuticals Incorporated.
© 2017 Vertex Pharmaceuticals Incorporated | VXR-CH-92-00010 | 10/2017

