

ensemble

Das Magazin der CF-Familie

«Wird es je ein Medikament für mich geben?»

Nicole Schüpbach (13) mit CF-Mutation «Klasse 1»

Seiten 7-10





Inhalt

Editorial **4**

Aktuelles **5**



«Wird es je ein Medikament für mich geben?» **7**

Neue strategische Ausrichtung:
Wir lassen niemanden im Stich **11**

Thesma: Spielerische Atemtherapie **13**

Forschung: Was steckt in der Pipeline? **17**

Entwicklung des Körpergewichts bei
CF-Betroffenen unter Trikafta **19**

Verbesserte Glukosetoleranz dank
CFTR-Modulatoren **21**

Wenn der Durst kommt, ist es zu spät **22**

Rückblick von Doris Schaller,
CF-Sozialarbeiterin **24**

Liebe Leserin, lieber Leser

«Wir lassen niemanden im Stich!» ist der Leitgedanke unserer strategischen Ausrichtung, die wir im Vorstand für die nächsten Jahre definiert haben. Dank den Errungenschaften von Trikafta verändern sich die Bedürfnisse unserer Zielgruppe. Was bedeuten diese Veränderungen für uns als Patientenorganisation? Wer braucht uns nun mehr, wer vielleicht etwas weniger? Wie können wir sicherstellen, dass wir weiterhin für alle da sind, und niemanden im Stich lassen?

Wir werden uns künftig stärker auf diejenigen fokussieren, die keine Modulatoren nehmen können und auf diejenigen, die trotz Modulatoren mit schweren Lungenschädigungen leben. Ebenso auf diejenigen, die an Begleit- und Nebenerkrankungen ihrer CF leiden sowie auf die Transplantierten.

In diesem Heft zeigen wir auf, was in den nächsten Jahren von der Forschung zu erwarten ist. Wir berichten über Neuigkeiten aus den Bereichen Ernährung und Atemtherapie und über die strategischen Ziele, die wir uns für die kommenden Jahre gesetzt haben.



Reto Weibel

«Ich lasse niemanden im Stich!» war auch einer meiner Gedanken, als ich mich mit meinem Rücktritt als Präsident von Cystische Fibrose Schweiz auseinandergesetzt habe. Nach bald 25 Jahren Engagement für CFS ist für mich die Zeit gekommen, diese herausfordernden und gleichzeitig enorm bereichernden Aufgaben ab 2024 weiterzugeben. Die letzten fünf Jahre waren für mich die ereignisreichste, kräftezehrendste, aber auch die glücklichste Zeit meines Engagements in unserer Gemeinschaft. Beim Kampf für die neuen Modulator-Medikamente wie Trikafta habe ich im nationalen Parlament, bei Behörden und im Gespräch mit den Medien die Situation der CF-Betroffenen mit meiner eignen Betroffenheit glaubhaft vertreten können. Ich bin stolz, dass CFS in diesem Prozess eine wichtige Rolle gespielt hat und die neuen Medikamente seit 2020 auch in der Schweiz verfügbar sind.

Neben dieser Arbeit haben wir in den letzten Jahren auch eine neue, eigenständige Geschäftsstelle aufgebaut, die Kooperation mit der Patientenorganisation aha! Allergiezentrum Schweiz aufgegleist und einen neuen visuellen Auftritt mit entsprechenden Kommunikationsmitteln umgesetzt.

Auch die über Jahre gewachsene Idee einer koordinierten, schweizweiten Zusammenarbeit mit den medizinischen CF-Fachorganisationen haben wir neu lanciert. Bereits diesen März wird ein neuer CF-Rat gegründet: Erstmals koordinieren CF-Betroffene, Ärztinnen und Ärzte, CF-Pflegefachpersonen, CF-Sozialarbeitende, CF-Ernährungsberatende wie auch CF-Physiotherapeutinnen und -therapeuten ihre Strategien und Aktivitäten.

All diese Entwicklungen zeugen davon, dass wir tatsächlich niemanden mit CF im Stich lassen – bis zum Tag, an dem Cystische Fibrose heilbar ist!

Reto Weibel
Präsident CFS

Aktuelles



Jetzt bis
27. März online
anmelden!

Die nächste Generalversammlung 2023 findet am 6. Mai in Bern statt

Die nächste GV wird von einem Programm mit Referaten und Erfolgsgeschichten von CF-Betroffenen umrahmt, die Hoffnung verbreiten. Die Teilnahme inklusive Lunch und Zwischenverpflegung ist kostenlos. Sie werden auch die Gelegenheit haben, mit den Regionalgruppenleitenden und Mitgliedern der CFS-Kommissionen näher in Kontakt zu treten.

Der Anlass findet von 09.00 bis 15.00 Uhr in der Eventfabrik in Bern statt und wird in Deutsch und Französisch durchgeführt – mit Simultanübersetzung. Und er wird online übertragen. Alle Unterlagen zur GV wie Traktanden und Jahresbericht werden frühzeitig auf unserer Website aufgeschaltet:
cystischefibroseschweiz.ch/GV2023

CFS-Präsident Reto Weibel tritt per 2024 zurück

Nach knapp 25 Jahren ehrenamtlicher Arbeit im Vorstand von Cystische Fibrose Schweiz (vormals CFCH) hat der amtierende CFS-Präsident Reto Weibel seinen Rücktritt per Generalversammlung 2024 angekündigt.

Der Vorstand und die Geschäftsführerin danken Reto Weibel schon jetzt für sein immenses Engagement und seine wichtige Arbeit für CF-Betroffene. Sein Rücktritt stellt einen grossen Verlust für unsere Organisation dar. Aber gleichzeitig sind wir dankbar für die frühe Ankündigung, die es uns ermöglicht, einen nahtlosen Übergang zu gewährleisten.

CFS sucht ab sofort einen neuen Präsidenten oder eine neue Präsidentin. Der Vorstand hat eine Findungs-



kommission einberufen, die für die Auswahl einer geeigneten Person zuständig ist.

Als Präsident oder Präsidentin haben Sie viel Gestaltungsspielraum und

die Möglichkeit, all ihre Fähigkeiten einzusetzen, um die CF-Gemeinschaft aktiv zu prägen. Die Anforderungen an das Amt finden Sie im Stelleninserat auf unserer Website:
cystischefibroseschweiz.ch/Praesident

Aktuelles



Broschüre «Babyjahre – Leben mit Cystischer Fibrose»

Die neue Broschüre «Babyjahre – Leben mit Cystischer Fibrose» ist kürzlich in den drei Sprachen Deutsch, Französisch und Italienisch erschienen. Sie enthält nützliche Tipps von Experten und soll Eltern und Angehörigen neu diagnostizierter Babys als Wegweiser dienen. Darin werden einige Grundlagen vermittelt, damit die Familie und ihr Baby die ersten Lebensjahre mit CF gut meistert. Nach der Diagnose treten unzählige Fragen auf – nicht nur zum gesundheitlichen Verlauf der Krankheit, sondern auch zum weiteren Gedeihen des Säuglings und dem Umgang mit der Erkrankung in den nächsten Lebensjahren.

Die Broschüre kann kostenlos über info@cystischefibroseschweiz.ch bestellt oder auf unserer Website heruntergeladen werden: cystischefibroseschweiz.ch/merkblätter-broschuren

Hike – Breathe – Enjoy: CFS-Event in Flims Laax Falera am 7. Oktober 2023

Ein Wander-Event in einer der schönsten Destinationen der Schweiz für alle, die sich gerne in der Natur bewegen. Ob kurze oder lange, leichte oder schwere Routen – alle Strecken bieten viel Spass in einer wunderschönen Landschaft und warten darauf, entdeckt zu werden!

Es erwartet Sie ein spannender Tag mit Rahmenprogramm und tollem Konzert am Abend in Falera. Weitere Infos folgen bald per Newsletter. – Bitte tragen Sie sich das Datum unbedingt schon mal ein. Ich freue mich darauf, Sie in dieser schönen Region zu begrüßen!

Anna Randegger
Organisatorin und Vorstandsmitglied



«Wird es je ein Medikament für mich geben?»

Nicole Schüpbach, 13 Jahre, leidet an Cystischer Fibrose der «Klasse 1». Aufgrund ihrer Genmutation R553x/1760T>C kann sie kein Trikafta nehmen. Dennoch lässt sich die aufgeweckte Schülerin nicht unterkriegen.

Autorin: Cornelia Etter

«Ich war schon enttäuscht, als ich erfahren habe, dass ich das neue vielversprechende Medikament Trikafta nicht nehmen kann. Danach habe ich mir keine grossen Gedanken mehr darüber gemacht», erzählt Nicole. Und fügt in ihrer ruhigen Art hinzu: «Es wäre aber schon cool, gäbe es auch ein Medikament für mich.»

Angst, dass für Betroffene wie sie nicht weitergeforscht werden könnte, hat Nicole jedoch nicht, obwohl sie zur sogenannten «Klasse 1» der CF-Betroffenen gehört. Die Drüsen in ihren Bronchien funktionieren nicht und lassen auch keine Flüssigkeit durch. Somit können Krankheitserreger nicht abgewehrt werden. Sie ist äusserst anfällig für schwere Infekte, die zu einer gravierenden Verschlechterung ihres Gesundheitszustandes beitragen können.

Besorgniserregende Lungenfunktion

Die Mutter Sonja Schüpbach sagt über ihre Tochter: «Nicole geht es immer gut, wenn man sie fragt. Aber das stimmt nicht ganz. Ihre Lungenfunktion beträgt nur noch 61 Prozent. Sie musste schon kuren gehen, weil die Ärzte fanden, der Wert sei besorgniserregend für ein so junges Mädchen. Aber uns geht es schon «gut», wenn sie die Nächte durchschläft. Wenn sie allerdings einen Infekt hat, bedeutet das eine Woche Horror.»



Nicole Schüpbach mit Mutter Sonja, die sie unterstützt, wo sie nur kann.

Nicoles Mutter ist sehr besorgt über die nächtlichen Hustenanfälle ihrer Tochter. Vor allem, weil sie am nächsten Tag müde und erschöpft ist. «Wenn es ein Medikament für Nicole gäbe, würde ihr Körper weniger Schleim produzieren, den sie abhusten muss und den wir täglich abklopfen. Ich denke, es würde ihr den Alltag erheblich erleichtern und sie hätte mehr Energie.»

Physiotherapeut und Familie als Stützen

Nicole absolviert jeden Tag Atemtherapie und geht regelmässig in die Physiotherapie. «Mein Physiotherapeut hilft mir sehr: Er hat immer gute Tipps und

Ideen. Ich durfte auch schon einen Prototyp des atemgestützten Therapiegerätes «Thesma» (siehe S. 13) ausprobieren. Dieser basiert auf einem Computerspiel, bei dem ich durch das Atmen in ein Mundstück mit Widerstand ein U-Boot durch eine Unterwasserwelt bewegen kann. Das hat mich bei meinen täglichen Atemübungen motiviert – vor allem während der Corona-Pandemie. Auch meine Familie unterstützt mich sehr: Sie helfen mir immer, wenn ich etwas brauche oder eine Frage habe.» Dazu gehört Nicoles drei Jahre jüngerer Bruder, der nicht von CF betroffen ist, mit dem sie sich gut versteht.

«Nicole geht es immer gut, wenn man sie fragt. Aber das stimmt nicht ganz. Ihre Lungenfunktion beträgt nur noch 61 Prozent.»

Sonja Schüpbach, Mutter von Nicole



Für Nicole gibt es keinen Tag ohne Atemtherapie und Inhalieren.

FREIER ATMEN MIT SIMEOX

Effektive Sekretmobilisation
für Patienten mit Lungener-
krankungen



- › Wenn herkömmliche Therapien wie Feuchtinhalation und (O)PEP nicht ausreichen
- › Bei Cystischer Fibrose, Bronchiektasen, COPD, PCD/Kartagener Syndrom und anderen
- › Auch für Patienten, die nicht von den neuen CFTR-Modulatoren-Therapien profitieren

Jetzt kostenlos testen!*



+41 (0)43 588 29 85 CF@physio-assist.com

 **PhysioAssist**
www.physioassist.com



* Testung erfolgt immer in Rücksprache
mit dem behandelnden Arzt.



Dank dem unermüdlichen Einsatz ihrer Mutter und den Ärzten am Luzerner Kinderspital erhält Nicole nun das Sekretmobilisations-Gerät «Simeox» für zuhause, mit dem sie ihre Atemtherapie absolvieren kann. «Das Angenehme daran ist, dass ich im Liegen inhalieren kann und nicht so schnell müde werde», erklärt Nicole. «Zudem löst das vibrierende Gerät auch tiefsitzenden Schleim und verflüssigt ihn, was es einfacher macht, ihn abzuhusten.»

Glaube an die Zukunft

«Schule macht immer Spass», erzählt Nicole weiter. «Ich bin dieses Jahr in die Kanti (Gymnasium) gekommen», schiebt sie voller Stolz nach. «Ich bin zwar auch gerne zuhause, aber Freundinnen und Freunde zu haben, mit denen ich Zeit verbringen kann, ist das Grösste! Wir haben uns immer viel zu erzählen und lachen uns meistens halbtot. Dabei vergesse ich oft, dass ich krank bin. Meine Lehrpersonen und die meisten meiner Freundinnen wissen über meine Krankheit Bescheid. Zudem reite ich gerne und tanze Hip-Hop,



Die aufgeweckte Schülerin liebt Pferde. Beim Reiten vergisst sie ihre Krankheit.

wenn es mein Gesundheitszustand erlaubt.»

Hoffen auf die Forschung

Was macht sie, wenn es ihr mehrere Tage schlecht geht? Sie hofft, dass es schnell vorüber geht und macht ihre Atem- und Physiotherapieübungen noch gewissenhafter als sonst. «Ich muss einfach abwarten», sagt sie abgeklärt. «Aber tief in mir drin hoffe ich, dass es eines Tages auch ein Medikament gibt, dass mir das Leben erleichtert.»



Nicole absolviert regelmässig Physiotherapie. Zuhause übt sie auf dem Trampolin.

Unsere neue strategische Ausrichtung: Wir lassen niemanden im Stich

Da der Grossteil der CF-Betroffenen inzwischen vom neuen Modulator-Medikament Trikafta profitiert und ein weitgehend symptomfreies Leben führen kann, richtet sich die künftige Strategie von CFS auf jene Betroffenen aus, für die Trikafta nicht in Frage kommt oder die es nicht vertragen. – Bis zu dem Tag, an dem es für alle ein wirkungsvolles Medikament gibt.

Autor: Peter Mender, Vizepräsident CFS

Im Mai 2022 wurde das Modulator-Medikament Trikafta nun auch für Kinder ab 6 Jahren zugelassen. Das bedeutet, dass mittlerweile rund 85% der CF-Betroffenen in der Schweiz dank diesem neuen Medikament ein deutlich symptomfreieres Leben führen. Der Anteil der weitgehend symptomfreien CF-Betroffenen wird dank der neuen Modulator-Medikamente erfreulicherweise zunehmen. Daneben gibt es aber weitere CF-Betroffene, die aufgrund ihrer Genetik nicht auf die neuen Medikamente ansprechen, bereits schwerwiegende Lungenschädigungen vorweisen oder aber wegen akuter Nebenerkrankungen weiterhin die Unterstützung von CFS brauchen.



Peter Mender, Vizepräsident CFS

CFS passt ihre Strategie den sich verändernden Bedürfnisse der CF-Betroffenen an. Sie will in Zukunft in erster Linie für diejenigen aktiv sein, die die Modulator-Medikamente nicht nehmen können oder trotz der neuen Medikamente weiterhin Unterstützung benötigen.

Anpassung der strategischen Prioritäten

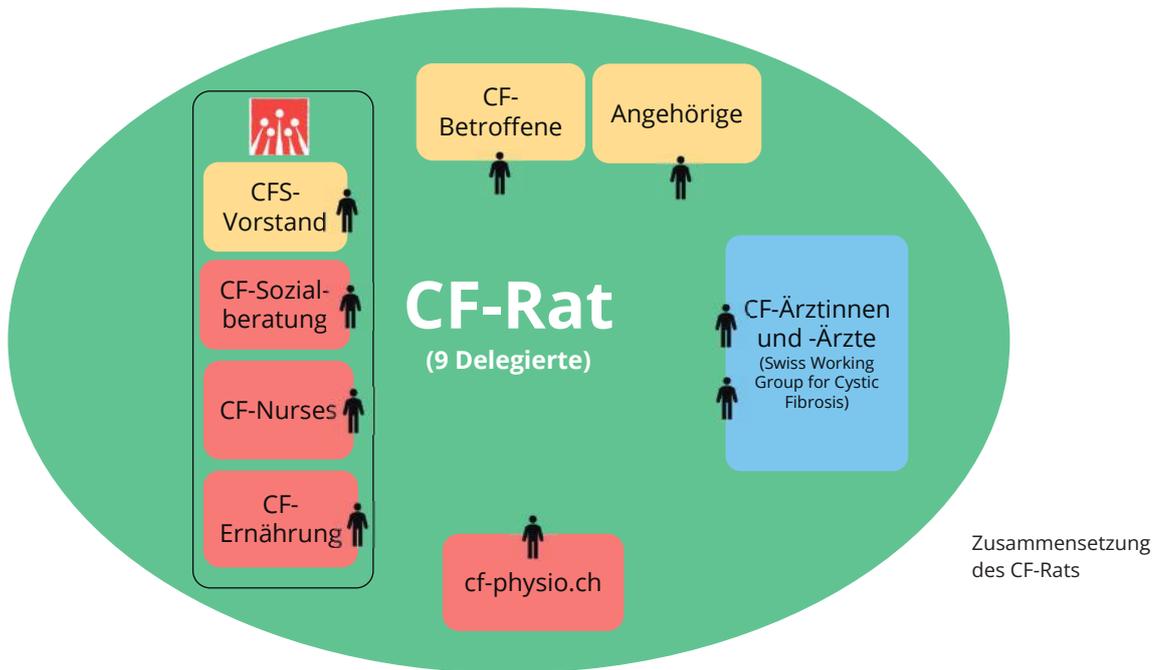
An seiner jährlichen Strategietagung im Herbst 2022 hat der Vorstand die Strategie von CFS gründlich hinterfragt und teilweise neue Schwerpunkte gesetzt. Die Handlungsfelder «Dienstleistungen», «Medizinischer Fortschritt und Forschung», «Interessenvertretung» sowie «Kooperation und Vernetzung» stehen weiter im Zentrum. Die Aktivitäten innerhalb dieser Handlungsfelder und die damit zusammenhängende Kommunikation werden jedoch konsequent auf die sich aufgrund der neuen Modulator-Medikamente verändernden Zielgruppen ausgerichtet. CF-Betroffene, die nicht auf die Modulator-Medikamente ansprechen oder aufgrund ihres Gesundheitszustandes auf Unterstützung angewiesen sind, stehen im Vordergrund.

Für 2023 hat der Vorstand folgende Schwerpunkte gesetzt:

1. Wir lancieren neue Dienstleistungsangebote

In den CF-Zentren soll für CF-Betroffene und ihre Angehörigen ein **schweizweites Angebot für psychologische Beratung und Unterstützung** aufgebaut werden. Aktuell wird am CF-Zentrum Zürich ein solches Pilotprojekt initialisiert. Aufgrund der gemachten Erfahrungen wird das Angebot dann schweizweit ausgerollt.

Neu werden CF-Betroffene – Erwachsene und Familien mit CF-betroffenen Kindern – die Möglichkeit haben, einen von CFS finanziell unterstützten **individuellen Gesundheitsaufenthalt** zu geniessen. CFS richtet dazu einen zweckgebundenen Fonds ein, der ausschliesslich für diesen Zweck herangezogen werden kann. Die Details zum individuellen Gesundheitsaufenthalt, welcher die bisherige Klimakur ablösen soll, werden zurzeit ausgearbeitet.



2. Wir setzen neue Schwerpunkte in der Forschung

Jährlich unterstützt CFS verschiedene Forschungsprojekte mit erheblichen finanziellen Mitteln. In Zukunft soll prioritär erforscht werden, mit welchen Medikamenten und Therapieansätzen CF-Betroffenen ohne Zugang zu Modulator-Medikamenten ein symptomfreieres Leben ermöglicht werden kann. Um die Wirkung der Forschung zu erhöhen, das heisst, um die Kräfte zu bündeln, werden die Forschungsprioritäten in Zukunft europaweit noch besser koordiniert. Dies ist unter anderem die Aufgabe der Patient Organization Research Group (PORG), in die CFS eine Vertretung delegiert.

3. Wir treten weiter für unsere Interessen ein

Im Zusammenhang mit den Auseinandersetzungen um die Zulassung von Trikafta haben wir uns in Verwaltung und Politik ein ausgezeichnetes Netzwerk aufgebaut. Dieses wollen wir weiterhin pflegen und unsere Interessen im Dialog pointiert einbringen. Aktuell steht die Revision des KVG im Vordergrund, die für Betroffene

seltener Krankheiten sehr wichtig ist. Mit einem systematischen Monitoring des politischen Geschehens sichern wir ab, dass wir uns, sobald ein für uns wichtiges Thema aufkommt, frühzeitig aktiv einbringen können.

4. Wir koordinieren uns im neuen CF-Rat schweizweit mit den anderen CF-Fachorganisationen

In der Schweiz unterstützen neben CFS verschiedene Fachorganisationen CF-Betroffene und ihre Angehörigen. Dies geschieht nur teilweise koordiniert und führt dazu, dass an verschiedenen CF-Zentren unterschiedliche Leistungen angeboten und unterschiedliche Standards gepflegt werden. In einem längeren Entwicklungsprozess haben alle CF-Fachorganisationen – CFS, Ärztinnen und Ärzte (SWGCF), Sozialarbeitende und Therapierende – beschlossen, ihre Aktivitäten in einem neu gebildeten CF-Rat zu koordinieren (siehe Abbildung oben). Dies ist ein grosser Schritt vorwärts. Der CF-Rat nimmt seine Arbeit im März 2023 auf. Im Rat sind neben CFS und den Fachorganisationen auch die Betroffenen sowie deren Angehörige vertreten. Wir werden ihnen

die Zusammensetzung des CF-Rates und dessen Arbeitsweise im nächsten «ensemble» näher vorstellen.

Mit der oben beschriebenen Kurskorrektur wollen wir den sich aufgrund der neuen Medikamente verändernden Bedürfnissen der CF-Betroffenen und ihrer Angehörigen Rechnung tragen. Es ist uns bewusst, dass die eingeleiteten Veränderungen nur einen ersten Schritt darstellen und wir die weitere Entwicklung aufmerksam beobachten müssen. Weitere Schritte werden folgen. Bei der Festlegung des zukünftigen Kurses wird auch der CF-Rat eine wichtige Rolle spielen, laufen doch dort die Informationen aus allen CF-Gruppierungen zusammen.

Es bleibt unser Anspruch, alle CF-Betroffenen und ihre Angehörigen auch in Zukunft wirkungsvoll zu unterstützen – bis zum Tag, an dem Cystische Fibrose heilbar ist.

Thesma: Spielerische Atemtherapie

Trotz der massiven Verbesserung der Lungengesundheit, die viele CF-Betroffene dank Trikafta erfahren, fallen die Atemphysiotherapie und das Inhalieren für einige CF-Betroffene nicht weg. Eltern müssen betroffene Kinder und Jugendliche täglich für die Therapie motivieren, was laut Kinderphysiotherapeut Thomas Schumacher mitunter für alle Beteiligten zur Belastungsprobe wird.

Autorin: Cornelia Etter

Aus diesem Grund hat Thomas Schumacher zusammen mit Tobias Kreienbühl, einem Forscher und Entwickler der Hochschule Luzern (HSLU) und seinem Bruder Kurt als Projektleiter die «Thesma»-Lösung entwickelt: CF-Betroffene können mit einer Virtual-Reality-Brille (VR-Brille) oder einem Laptop und einem Atemtherapiegerät ihre Übungen spielerisch ausführen und so, gut angeleitet und motiviert, ihre Therapieziele erreichen.

Thesma steht für «Therapiespiele mittels Atemsteuerung». Zurzeit besteht das «Taucherspiel» aus einem Mund-

stück (Pari PEP), in das gegen Widerstand ausgeatmet wird. Dies erhöht den Druck in den Atemwegen, was die Sekretmobilisierung ermöglicht. Das Mundstück wird mit einem Druckschlauch an eine Übertragungsbox, die «Thesma-Box», angeschlossen. Diese übermittelt die Daten zur Darstellung des Spiels an eine VR-Brille oder an einen Laptop, ein Tablet oder ein Handy. Die oder der Betroffene befindet sich dabei in einem virtuellen U-Boot, welches durch das Ein- und Ausatmen in einer animierten Unterwasserwelt fortbewegt wird.

Thesma bietet ausserdem eine Plattform für Pneumologinnen und Therapeuten («Caregiver»-Portal), wo sie Zugang zu den Daten ihrer Patientinnen und Patienten erhalten. Dort können sie zum Beispiel Ausführungsqualität und -häufigkeit der Übungen wie auch allfällige Fortschritte beobachten. Die spielerische Therapie kann jederzeit dem aktuellen Gesundheitszustand einer Patientin oder eines Patienten angepasst werden, was sie äusserst individuell und flexibel macht.

«Serious Game» ist ein ernsthaftes Spiel: Zwar gibt es eine Handvoll Konkurrenzprodukte zu Thesma, aber diese sind zu stark auf den Gaming-

Ansatz anstatt auf die Therapie ausgerichtet und fördern daher die korrekte Durchführung nicht. Der Serious Game-Ansatz von Thesma basiert zwar auf Unterhaltung, ist jedoch primär auf die Therapie und die Technik der Sekretmobilisation ausgelegt. Die ausgewählten Atemübungen werden zudem von auf CF spezialisierten Physiotherapeutinnen und -therapeuten aus der ganzen Schweiz festgelegt und laufend angepasst. Bei genügend grosser Datenmenge kann ein Algorithmus, aufgrund der jeweiligen Benutzerangaben, sogar gewisse Voreinstellungen vornehmen.

Zur Entwicklung des Geräts bis zur Marktreife wurde der gemeinnützige Trägerverein «Therapiespiele mittels Atemsteuerung» (THESMA) gegründet. Der Prototyp und erste Tests durch Betroffene und Fachpersonen sind aufgrund der positiven Feedbacks äusserst erfolversprechend. Der nächste Schritt des Vereins ist nun, das Produkt den CF-Betroffenen zugänglich zu machen. Ziel ist es, die Hard- und Software so weiterzuentwickeln, dass sie einen noch eindeutigeren therapeutischen Mehrwert liefern und die Spiele so attraktiv sind, dass sie Kinder, Jugendliche und Erwachsene zur Langzeittherapie motivieren. Betrof-



Kurt Schumacher unterstützt seinen Bruder als Projektleiter.



Im U-Boot unterwegs: Das Spiel motiviert die junge Patientin bei den Atemübungen.

© Christof Schürpf

fene sollen die Thesma-Lösung zum Selbstkostenpreis erwerben; weitere Spiele sollen zu einem späteren Zeitpunkt über einen App-Store bezogen werden können.

Die innovative Atemtherapie-Motivationshilfe hilft CF-Betroffenen, ihre Therapie genauer und mit mehr Ausdauer auszuführen. Dadurch können hoffentlich Infektionen und damit Spitalaufenthalte reduziert werden.

Acht Fragen an Thomas Schumacher, Kinderphysiotherapeut und Mitentwickler von Thesma

Wie ist die Idee entstanden, ein «Serious Game» für CF-Betroffene zu entwickeln?

Thomas Schumacher: Zusammen mit einem CF-Betroffenen, den ich seit vielen Jahren betreuen durfte, ist die Idee entstanden, in der Fülle ständig neuer Apps nach etwas zu suchen, das die Motivation bei der Atemphysiotherapie und beim Inhalieren verbessert. Doch trotz aufwändiger Recherche haben wir nichts gefunden, was unserer Vorstellung entsprochen hätte. Ich fragte deshalb bei einem Quartierfest meinen Nachbarn, einen Informatik-

ingenieur FH, ob es schwierig sei, so etwas zu bauen. Dieser verneinte und baute für uns in seinem Hobbyraum einen ersten Prototyp.



Kinderphysiotherapeut Thomas Schumacher ist Initiator der Thesma-Lösung.

Was motiviert Sie? Warum engagieren Sie sich speziell für CF-Betroffene?

Ich arbeite seit über 20 Jahren mit CF-Betroffenen. In dieser Zeit gab es nur sehr wenige technische Neuentwicklungen im Bereich der Therapie-Unterstützung. Es gibt also einen «Entwicklungs-Stau» vor allem, was die Digitalisierung betrifft. Ausserdem habe ich durch die vertiefte Beschäftigung mit dem Thema herausgefunden, wie gross das Potenzial für die Patientinnen und Patienten ist, wenn eine qualitativ gute Software beim Ausführen der Atemtherapie hilft. Ich weiss, welche Eigenschaften wichtig sind und wie medizinisches Fachpersonal eingreifen muss, damit sich die Wirkung der Übungen verbessert. So kann die Effizienz verbessert werden. Das ist für Menschen entscheidend, die täglich so viel Zeit in diese Aktivität investieren. Auch für meine Arbeit als Therapeut ist es befriedigend, zu sehen, dass meine Interventionen eine Verbesserung der Lebensqualität für die Betroffenen bewirken. Nicht zuletzt bin ich motiviert, das Projekt weiter voranzutreiben, weil der CF-Betroffene, den ich eingangs erwähnt habe, inzwischen an seiner Erkrankung verstorben ist. «Thesma» ist auch eine Hommage an ihn.

Die Zusammenarbeit von Ihnen als Physiotherapeut mit Entwicklern und Programmierern stelle ich mir komplex vor. Wie sind Sie bei der Entwicklung von Thesma in groben Zügen vorgegangen?

Ziemlich intuitiv. Ich hatte anfangs keine Ahnung, was auf mich zukommen würde. Der erste Prototyp, den mein Nachbar gebaut hatte, war technisch recht einfach gehalten, so dass ich mir die Vorgänge gut vorstellen konnte. Zu dieser Zeit stellte ich mir das Projekt auch noch viel einfacher vor, als es schliesslich geworden ist. Als ich dann mit der Hochschule Luzern (HSLU) in Kontakt getreten bin und noch einen weiteren Entwickler ins Boot geholt habe, merkte ich, dass es wohl doch

nicht so simpel sein würde. Neben den rein technischen Problemen stellten sich immer mehr auch organisatorische und finanzielle Fragen: Wie kann man so ein Projekt überhaupt finanzieren? Soll dafür am Kapitalmarkt Risikokapital aufgenommen werden? Wer würde uns in diesem Umfeld überhaupt ernst nehmen?

Ich komme aus einem anderen Bereich und habe offensichtlich keinerlei Erfahrungen mit der Spielentwicklung. Bald wurde mir aber klar, dass ich das Geld für die Entwicklung nicht von Investoren haben möchte, da sie wirtschaftlichen Druck ausüben würden. Dies wollte ich vermeiden, um bei der Entwicklung die therapeutische Qualität als oberstes Ziel behalten zu können und nicht möglichst bald mit einem unfertigen oder sogar schlechten Produkt auf den Markt gehen zu müssen. Da ich mein Einkommen nach wie vor als Physiotherapeut verdiene, ist ein schneller Gewinn für mich nicht wichtig, weshalb die Entwicklung über À-fonds-perdu-Beiträge finanziert werden sollte. Da die Thesma-Lösung für CF-Betroffene entwickelt wird, ist der Markt sowieso beschränkt und verspricht keine riesigen Gewinnaussichten.

Was war die grösste Hürde? Gab es Rückschläge?

Es hat immer wieder Rückschläge gegeben. Nachdem wir mit dem ersten Businessplan versucht haben, an Spenden und Beiträge von Stiftungen zu kommen und nach einem halben Jahr keine einzige definitive Zusage erhalten haben, war ich schon ziemlich frustriert. Schwierig ist auch, im richtigen Moment das Richtige bereitzuhalten: So hatten wir im Frühling 2020 zum Beispiel ein super Team für die Entwicklung zusammen. Software, Hardware – alles konnte von spezialisierten Fachleuten zu günstigen Konditionen gemacht werden. Aber leider waren zu dem Zeitpunkt die finanziellen Mittel nicht bereit. Nun haben wir zwar einen Teil der Finanzierung zusammen, aber jetzt sind die Fachleute wieder anderweitig beschäftigt ...

Was war der schönste oder spannendste Moment?

Einer der schönsten Momente war der erste Test während des Corona-Lockdowns, als ich einer CF-Patientin einen Prototyp gebracht habe, die nicht in die Praxis kommen durfte. Sie berichtete mir nach sechs Wochen, dass sie mit unserem Thesma-Taucherspiel täglich ihre Sekretmobilisation gemacht habe und noch nie so effektiv ihren Schleim



Maliha Schumacher testet einen abgeänderten Prototyp für chronische Sinusitis.

mobilisieren konnte. Das hat mich sehr gefreut und motiviert, weiterzumachen!

Sehr schön war auch, mit dem eingangs erwähnten CF-Betroffenen die ersten Tests mit der neu geschriebenen Software der HSLU durchzuführen und zu sehen, wie die Visionen, die wir über Jahre hinweg immer wieder besprochen hatten, endlich Gestalt annahmen.

Was ist der aktuelle Projektstand?

Im Moment sind wir dran, Hard- und Software stabiler zum Laufen zu bringen und erste Tests mit Therapeutinnen aus dem «Zirkel für CF/ Atemtherapie Zentralschweiz» (Physio-swiss Qualitätszirkel) durchzuführen. Ausserdem laufen Vorbereitungen für Anträge bei «Innosuisse», um die Arbeit der HSLU zu finanzieren. Dank der finanziellen Unterstützung von Cystische Fibrose Schweiz (CFS) und zwei grossen Schweizer Stiftungen sind wir jetzt daran, die Entwicklungsphasen für den Frühling zu planen. Dafür suchen wir noch geeignete Fachleute, die einerseits Zeit haben und andererseits bereit sind, zu einem reduzierten Ansatz zu arbeiten. Falls sich jemand angesprochen fühlt, darf sie oder er sich gerne bei mir melden.

Wann können die ersten CF-betroffenen Kinder und Jugendlichen die Thesma-Lösung und das Taucherspiel erwerben? Und wo?

Zu erwerben ist Thesma leider noch nicht. Wir hoffen aber, dass wir bis Ende 2023 alle interessierten CF-Betroffenen in der Schweiz versorgen können, vorausgesetzt wir haben die Entwicklungsfachleute gefunden und die Finanzierung ist gesichert. Wenn ein marktreifes Produkt vorliegt, soll die Hardware über CFS und die Software über die gängigen App Stores vertrieben werden. CFS hat schon früh an unser Projekt geglaubt und uns

vielfach stark gefördert. Der Vorstand und die Geschäftsleiterin haben uns nicht nur finanziell, sondern auch mit vielen nützlichen Tipps zum Fundraising und guten Kontakten zu diversen Stiftungen unterstützt. Zudem gaben sie uns die Möglichkeit, unser Projekt am diesjährigen CFS-Kongress in Luzern zu präsentieren.

Eignet sich das Spiel auch für Erwachsene?

Unbedingt. Thesma ist in erster Linie ein «Compliance-Tool» (Instrument zur Einhaltung der Therapievorschriften), welches bei genauer Ausführung die Atemtechnik fördert. Dieser Mechanismus liegt unseren Spielen konsequent zugrunde. Wenn also jemand lieber ein Diagramm sehen und so überprüfen möchte, ob er seine Übungen richtig ausführt, kann er das auch. Für Kinder und spielaffine Menschen wird das Taucherspiel auf den Grundmechanis-

«Dank dem «Serious Game»-Ansatz werden Spielmöglichkeiten geboten, die gleichzeitig eine entspannte Atmung und die Langzeitmotivation fördern.»

mus gelegt, das heisst, nur, wenn die therapeutischen Vorgaben erfüllt sind, passiert etwas im Spiel. Das «Game» muss auch nicht in jedem Fall digital sein; für ganz kleine Kinder könnte auch eine Spielzeug-Eisenbahn in Gang gesetzt werden, wenn sie mit dem richtigen Muster ins Thesma-Gerät atmen. So kann jederfrau und jedermann intuitiv an der Atemtechnik arbeiten. Das Alter spielt dann keine Rolle.

CAFFÈ
CHICCO DORO

**Decaffeinato
CUOR DORO**

Für alle, die den Kaffeegeschmack nicht aufgeben wollen.

nur 0,01% Koffein

Wir verwenden das **Swiss Water® Process.**

CAFFÈ
CHICCO DORO
Decaffeinato
ENTKOFFENERT
DECAFFINE
DECAFFENATED

SWISS WATER® PROCESS

Besuchen Sie die Website shop.chiccodoro.com Mehr erfahren

Forschung: Was steckt in der Pipeline?

Suche nach der optimalen, individuellen Therapie

CFTR-Modulatoren kommen für etwa 85 bis 90% der Mukoviszidose-Betroffenen in Frage. So war die gängige Auffassung, als vor zwei Jahren der vierte Modulator Trikafta auf den Markt kam. Inzwischen bekommen immer mehr Betroffene aus der Gruppe der 10 bis 15%, die ursprünglich nicht davon zu profitieren schienen, doch eine effektive Modulator-Therapie. Lediglich Patienten, bei denen überhaupt kein CFTR-Protein gebildet wird, benötigen andere Ansätze, wie zum Beispiel die Gentherapie.

Erste Studien zu gentherapeutischen Ansätzen und mRNA-Therapien beginnen voraussichtlich noch in diesem Jahr. Aber auch der Einsatz von Trikafta wird bei weiteren Patientengruppen getestet und könnte sogar bei einigen Patienten mit Stoppmutationen wirksam sein.

Unterschiedliche Forschungs-Ansätze bei verschiedenen Patientengruppen

Mit den mutationsspezifischen Modulator-Therapien haben sich verschiedene Gruppen ergeben, die unterschiedliche Therapieansätze benötigen. So gibt es Patienten, bei denen Modulatoren bereits frühzeitig eingesetzt werden können und dadurch der Krankheitsverlauf zumindest verzögert wird. Auch bei vielen Patienten mit schon fortgeschrittenem Krankheitsverlauf scheinen die Modulatoren gut anzuschlagen und dürften, neben der Lebensqualität, auch die Lebenserwartung deutlich erhöhen. Aber dann gibt es auch Patienten, die weniger von Modulatoren profitieren, weil sie z.B. bereits lungen-transplantiert sind. Oder eine weitere Gruppe an Patienten, die für sie nicht

in Frage kommen oder aus anderen Gründen, z.B. wegen Nebenwirkungen, nicht nehmen können. Für alle diese Gruppen sind neue therapeutische Ansätze in der Entwicklung.

Co-Potentialion und neue Modulatoren-Kombinationen für bessere Wirksamkeit

Durch den Modulator Trikafta werden bei Patienten mit einer bzw. zwei F508del-Mutationen laut Potentialdifferenzmessungen (nPD, ICM) etwa 45 bis 50% der CFTR-Funktion wiederhergestellt. Damit sieht es durchaus so aus, als könnte man weitere klinische Verbesserungen durch eine Optimierung der Modulator-Therapie erreichen. So könnten Stabilisatoren den CFTR-Kanal länger in der Zellmembran halten. Ausserdem hat man festgestellt, dass mehrere Potentiatoren synergistisch wirken und die Wirkung von Modulatoren verstärken können (Co-Potentiators). In der Dreifachkombination Trikafta ist ein Mix aus Korrektoren und Potentiators enthalten. Potentiators aktivieren dabei den schon vorhandenen Kanal und benötigen die Korrektoren, die vorher

der Zelle helfen, das CFTR-Kanalprotein richtig zu bilden. Inzwischen hat man festgestellt, dass Elexacaftor, einer der Wirkstoffe von Trikafta, nicht nur als Korrektor wirkt, sondern auch als Potentiator, was wahrscheinlich zu einer Wirkverstärkung führt.

Für Patienten mit F508del-Mutation sind folgende Ansätze in der Entwicklung (Auswahl):

- Neue Dreifachkombination VX-121/ Tezacaftor/VX-561 (Phase 3), die nur noch einmal tägliche Tabletteneinnahme erfordert und wirksamer sein soll als Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (Trikafta). Ausserdem kön-



Drei Tabletten pro Tag, die es in sich haben: Trikafta.

- nen Patienten mit einer Elexacaftor-Unverträglichkeit davon profitieren.
- Zwei-, bzw. Dreifachkombinationen von Abbvie (Phase 2)
 - Modulatoren SION-638 und SION-109 von Sionna (Antrag auf klinische Entwicklung angekündigt)
 - Der Stabilisator PI3kyMP wird in Italien entwickelt (Prälinik)

(Neue) Modulator-Therapien für weitere Patientengruppen

Trikafta ist in den USA im Vergleich zu Europa für 177 weitere Mutationen zugelassen. Die Europäische Arzneimittelbehörde EMA würde eine entsprechende Zulassungserweiterung aber nur mit aussagekräftigen Ergebnissen aus klinischen Studien genehmigen. In den USA wurde die Zulassung bereits aufgrund von Labortests erteilt, was der EMA nicht ausreicht. Erfreulicherweise läuft jetzt eine klinische Studie, in der Trikafta für weitere Mutationen untersucht wird (VX21-445-124).

In Frankreich wurde zudem ein Programm (Compassionate Use) gestartet, bei dem alle CF-Patienten mit schlechtem Gesundheitszustand Trikafta testen dürfen – unabhängig von der Mutation. Nach vier bis sechs Wochen wird von einem Expertengremium geprüft, ob Trikafta bei den jeweiligen Patienten wirkt. Gibt es eine Verbesserung durch Trikafta, kann das Medikament weiter verordnet werden. In Deutschland gibt es leider kein vergleichbares Programm. Aber die in Frankreich erhobenen Daten werden sicherlich helfen, auch hier bei uns die Chancen bei individuellen Anträgen bei den Krankenkassen zu erhöhen. Auch das Hit-CF-Projekt zur Untersuchung der Aussagekraft eines Organoidmodells zur Vorhersage der Wirkung von Modulatoren bei individuellen Patienten läuft noch. Trotz verschiedener Verzögerungen, u.a. durch eine neue Gesetzgebung und die Pandemie, soll die erste klinische Studie (CHOICES) Ende des Jahres starten. In der CHOICES-Studie werden die Modulatoren von

Proteostasis (PTI-801, PTI-808, PTI-428) getestet, die inzwischen von «FAIR Therapeutics» übernommen wurden.

Wenn gar kein CFTR gebildet wird: Mutationsunabhängige Ansätze und mehr

Auch bei Klasse-1-Mutationen gibt es z.T. eine Restfunktion des CFTR-Kanals. Dann können ggf. sogar CFTR-Modulatoren wirken. Aber oft ist es hier so, dass gar kein CFTR-Protein gebildet wird. In solchen Fällen können Modulatoren nicht helfen. Es gibt aber Ansätze, die nicht von der CFTR-Mutation abhängen, z.B. die Aktivierung alternativer Chloridkanäle (z.B. TMEM16A), die dann einen Teil der CFTR-Funktion übernehmen können. Entwickelt wird z.B. der TMEM16A Aktivator ETD002.

Für Stoppmutationen werden sogenannte «Read Through»-Agenzien untersucht. Diese verhindern den vorzeitigen Stopp der CFTR-Bildung. Eloxx-002 ist ein Beispiel für eine klinische Entwicklung solcher Medikamente, die auch im Hit-CF-Projekt weiter untersucht werden sollen. Zusätzlich werden Zusatzstoffe (nonsense-mediated decay, NMD) zu dieser Medikamentenklasse im Labor erforscht, die die Wirkung insgesamt verstärken sollen.

Und schliesslich gibt es einige gentherapeutische Ansätze und Therapeutika auf mRNA-Basis (Auswahl). Zum Teil sind diese Therapien unabhängig von der CFTR-Mutation, teils sehr spezifisch für einzelne Mutationen:

- Krystal Bio: KB407 (CFTR-Gen in Herpes simplex Virus verpackt), erste klinische Studien angekündigt. Diese Gentherapie könnte unabhängig von der Mutation wirken, indem gesundes CFTR in die Zellen eingeschleust wird.
- SPL84 von «SpliceSense» für die Mutation 3849+10 kb C->
- mRNA-Therapeutika von «Vertex» in Kooperation mit «Moderna»
- Spirovant SP-101: eine inhalative Gentherapie (CFTR-Gen in Adeno-

virus verpackt) in Kombination mit dem Verstärker Doxorubicin

Forschungsförderung für Projekte mit Patientenpriorität

Mit den verschiedenen therapeutischen Möglichkeiten für die unterschiedlichen Patientengruppen ändern sich auch die Prioritäten für Forschungsfragen, die zu klären sind. Auf europäischer Ebene wird an neuen Erhebungen von Patientenprioritäten gearbeitet. Erste Ergebnisse zeigen hier Themen wie Reduktion der Therapielast, aber auch neue Therapiemöglichkeiten jenseits von Modulatoren, Sekundärerkrankungen durch die steigende Lebenserwartung und Real-World Erhebungen z.B. aus Registern zu Langzeit(neben)wirkungen der Modulatoren. Eine europäische Kooperation der Patientenorganisationen und des Studiennetzwerks ist hier angestossen worden, die die vorrangige Bearbeitung von Themen mit Patientenpriorität im Blick hat.

Abdruck mit freundlicher Genehmigung des Mukoviszidose e.V. – Bundesverband Cystische Fibrose (CF) – Deutschland. Für ein verbessertes Leseverständnis in der Schweiz wurde Kaftrio durch den Handelsnamen Trikafta ersetzt.

Entwicklung des Körpergewichts bei CF-Betroffenen unter Trikafta

In den Zulassungsstudien zeigte sich, dass die neue Dreifachkombination Trikafta eine signifikante Gewichtszunahme bei den Patientinnen und Patienten bewirkt. Längerfristige Auswirkungen auf das Gewicht und die Körperzusammensetzung bei jüngeren Betroffenen müssen noch genauer erforscht werden.

Autorin: Susana Fernandez



Susana Fernandez ist pädiatrische Ernährungsberaterin am Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) mit BSc BFH in Ernährung und Diätetik und VDD Metabolic Dietetics.

Seit Mai 2022 ist die neue Dreifachkombination Trikafta nun für Kinder ab 6 Jahren auf der Spezialitätenliste und wird somit von der Invalidenversicherung (IV) vollumfänglich vergütet.

In verschiedenen Studien wurde bereits aufgezeigt, dass sich die Einnahme der Dreifachkombination positiv auf die Lungenfunktion inklusive Reduktion der pulmonalen Exazerbationen, Zunahme von Gewicht und Body Mass Index (BMI) wie auch auf eine gestörte Glucose-Toleranz bei einem bestehen-

den CF-assoziierten Diabetes auswirken kann. Daten zur Veränderung der Körperzusammensetzung (Fettmasse, Muskeln, Knochen, Wasser etc.) bei Kindern zwischen 6 und 12 Jahren sind jedoch nur gering vorhanden. In diesem Zusammenhang untersucht das Universitäts- Kinderspital beider Basel (UKBB) anthropometrische Daten, also Daten zur Körpermessung, von Patientinnen und Patienten vor Therapiebeginn mit Trikafta und einige Monate danach.

Mittels Bioelektrischer Impedanzanalyse (BIA) wird die Leitfähigkeit sowie die Nicht-Leitfähigkeit von Körperflüssigkeiten beziehungsweise der hohe Widerstand (Impedanz) gegenüber elektrischem Strom gemessen. Durch die unterschiedlich gute Leitfähigkeit der Körperbestandteile können Rückschlüsse auf die Körperzusammensetzung gezogen werden. Die Analyse der Körperzusammensetzung kann Veränderungen von Fett- und Muskelmasse sowie des Körperfettanteils genau aufzeigen.

Wie bereits aus anderen Studien bekannt, ist eine Zunahme des Körpergewichts, des Körperfettanteils und des

BMI nach Beginn der Behandlung mit Trikafta auch bei unseren Patientinnen und Patienten ersichtlich (aufgrund der geringen Anzahl Messungen, sind die Daten zurzeit jedoch noch nicht repräsentativ).

Die aktuellen Empfehlungen besagen, dass Kinder mit CF im Vergleich zu Gleichaltrigen einen erhöhten Energiebedarf von 10 bis 100% haben. In Anbetracht der Ergebnisse von «Stallings et al 2018.», die einen verringerten Energieverbrauch nach Beginn einer hochwirksamen Modulatoren-Therapie nachweisen, ist es jedoch wichtig, festzustellen, ob diese Empfehlungen weiterhin angemessen sind, oder ob sie bei einigen Patientinnen und Patienten zu einer übermässigen Gewichtszunahme führen werden.

Es ist zwar bekannt, dass ein BMI unter der 50-igsten Perzentile mit einer schlechteren Lungenfunktion bei CF einhergeht, aber es ist auch wichtig zu verstehen, ob negative gesundheitliche Folgen mit höheren BMIs verbunden sind und welche Aussage die Veränderung der Körperzusammensetzung auf den Gesundheitszustand eines Menschen mit CF hat. Das Verständnis der

Auswirkungen von Übergewicht und Adipositas bei CF könnte zusätzliche Leitlinien für Obergrenzen des BMI zur Förderung einer optimalen Gesundheit liefern. Bei jungen Kindern, bei denen sich die Bauchspeicheldrüsenfunktion nach Beginn einer hochwirksamen CFTR-Modulator-Therapie teilweise wiederhergestellt hat, müssen möglicherweise auch die Makronährstoff-Zusammensetzung der CF-Diät und die Dosierung der Enzyme bei einer Ersatztherapie überarbeitet werden.

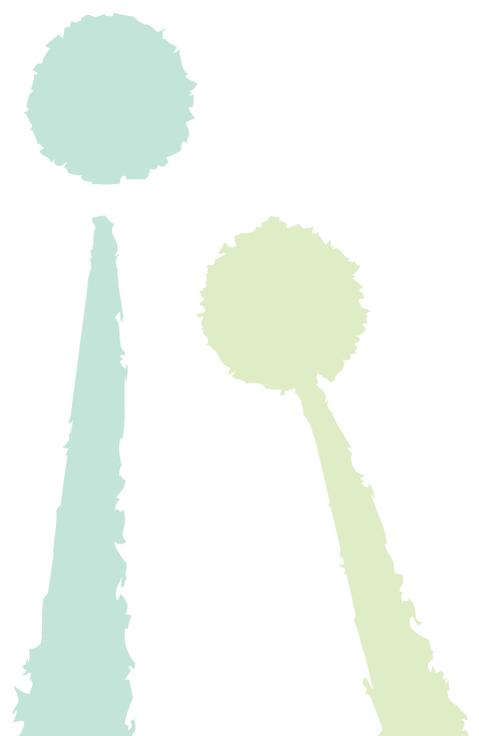
Die CF-Ernährungsberatenden adaptieren ihre Empfehlungen kontinuierlich gemäss den neusten Erkenntnissen aus den laufenden Studien. Wie lange die Studiendaten am UKBB noch erhoben werden, ist noch nicht klar. Sollte CFS zu einem späteren Zeitpunkt neue Ergebnisse erhalten, werden wir diese im «ensemble» publizieren.

Wirkung von Trikafta: Potentioren und Korrektoren

Die Wirkung von Trikafta ist eine Kombination aus drei sogenannten CFTR-Modulatoren: Elexacaftor, Tezacaftor und Ivacaftor. CFTR-Modulatoren reparieren teilweise den bei Patientinnen und Patienten mit Cystischer Fibrose (CF) defekten CFTR-Salzkanal. Man unterscheidet zwischen Korrektoren und Potentioren. Korrektoren unterstützen den richtigen Zusammenbau des Salzkanals in der Zelle und sorgen so dafür, dass es immerhin Salzkanäle gibt, auch wenn diese nicht optimal funktionieren. Potentioren können solche Salzkanäle aktivieren und deren Funktion verbessern.

Literaturverzeichnis

- Bass, Rosara; Brownell, Jefferson N.; Stallings, Virginia A. (2021): The Impact of Highly Effective CFTR Modulators on Growth and Nutrition Status. In: *Nutrients* 13 (9). DOI: 10.3390/nu13092907.
- Heijerman, Harry G. M.; McKone, Edward F.; Downey, Damian G.; van Braeckel, Eva; Rowe, Steven M.; Tullis, Elizabeth et al. (2019): Efficacy and safety of the elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor combination regimen in people with cystic fibrosis homozygous for the F508del mutation: a double-blind, randomised, phase 3 trial. In: *Lancet (London, England)* 394 (10212), S. 1940–1948. DOI: 10.1016/S0140-6736(19)32597-8.
- Middleton, Peter G.; Mall, Marcus A.; Dřevínek, Pavel; Lands, Larry C.; McKone, Edward F.; Polineni, Deepika et al. (2019): Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. In: *The New England journal of medicine* 381 (19), S. 1809–1819. DOI: 10.1056/NEJMoa1908639.
- Petersen, Max C.; Begnel, Lauren; Wallendorf, Michael; Litvin, Marina (2022): Effect of elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor on body weight and metabolic parameters in adults with cystic fibrosis. In: *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society* 21 (2), S. 265–271. DOI: 10.1016/j.jcf.2021.11.012.
- Scully, Kevin J.; Marchetti, Peter; Sawicki, Gregory S.; Uluer, Ahmet; Cernadas, Manuela; Cagnina, Rebecca E. et al. (2022): The effect of elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) on glycemia in adults with cystic fibrosis. In: *Journal of cystic fibrosis : official journal of the European Cystic Fibrosis Society* 21 (2), S. 258–263. DOI: 10.1016/j.jcf.2021.09.001.
- Stallings, Virginia A.; Sainath, Nina; Oberle, Megan; Bertolaso, Chiara; Schall, Joan I. (2018): Energy Balance and Mechanisms of Weight Gain with Ivacaftor Treatment of Cystic Fibrosis Gating Mutations. In: *The Journal of pediatrics* 201, 229–237.e4. DOI: 10.1016/j.jpeds.2018.05.018.
- Sutharsan, Sivagurunathan; McKone, Edward F.; Downey, Damian G.; Duckers, Jamie; MacGregor, Gordon; Tullis, Elizabeth et al. (2022): Efficacy and safety of elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor versus tezacaftor plus ivacaftor in people with cystic fibrosis homozygous for F508del-CFTR: a 24-week, multicentre, randomised, double-blind, active-controlled, phase 3b trial. In: *The Lancet. Respiratory medicine* 10 (3), S. 267–277. DOI: 10.1016/S2213-2600(21)00454-9.
- Turck, Dominique; Braegger, Christian P.; Colombo, Carla; Declercq, Dimitri; Morton, Alison; Pancheva, Ruzha et al. (2016): ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. In: *Clinical nutrition (Edinburgh, Scotland)* 35 (3), S. 557–577. DOI: 10.1016/j.clnu.2016.03.004.



Verbesserte Glukosetoleranz dank CFTR-Modulatoren

Die neuartige Dreifach-CFTR-Modulator-Therapie (Trikafta) verbessert die Lungenfunktion, den Body-Mass-Index (BMI), die Sinusclearance und die Lebensqualität von Patientinnen und Patienten mit Cystischer Fibrose. Aber welchen Einfluss hat die Behandlung auf die Glukosetoleranz der Betroffenen? Dieser Frage ging eine aktuelle Studie der Forschungsgruppe Dr. Gaisl am Universitätsspital Zürich (USZ) nach.

Autor: Thomas Gaisl

Die Kohortenstudie umfasste Erwachsene mit Cystischer Fibrose und der F508del-Mutation (homo- oder heterozygot), welche am USZ seit 2020 mit Trikafta behandelt werden. Die Untersuchungen vor der Behandlung und mindestens drei Monate nach Beginn der Trikafta-Behandlung umfassten einen oralen Glukosetoleranztest (OGTT) mit Glukose- und Insulinmessungen, den BMI, einen Lungenfunktionstest und Schweisschloridwerte. Die Forscher verwendeten eine Analyse der Reaktionsprofile, um die Veränderungen der Ergebnisse zu berechnen.

Ergebnisse

33 Patienten (27,8 ±6,3 Jahre; 73% männlich; 64% F508del homozygot) wurden eingeschlossen. 184 Tage nach Behandlungsbeginn verbesserten 16 (48,5%) Patienten ihre klinische Glukosetoleranzkategorie, während diese bei 13 (39,4%) unverändert blieb und sich bei 4 (12,1%) verschlechterten. Insgesamt sank die Glykämie (Blutzuckergehalt) im 60-, 90- und 120-minütigen OGTT signifikant von 11,9 ±2,7 mmol/l auf 10,6 ±2,8 mmol/l ($p = 0,012$), 10,4 ±3,0 mmol/l auf 8,4 ±3,6 mmol/l ($p = 0,002$) und 7,3 ±3,1 mmol/l auf 5,7 ±3,0 mmol/l ($p = 0,012$). Auch die HbA1c-Werte (ein Biomarker

für die Blutzuckerwerte in den letzten 8 bis 12 Wochen) verbesserten sich in diesem kurzen Zeitraum signifikant von 5,50 ±0,24% auf 5,39 ±0,25% ($p = 0,039$).

Schlussfolgerung

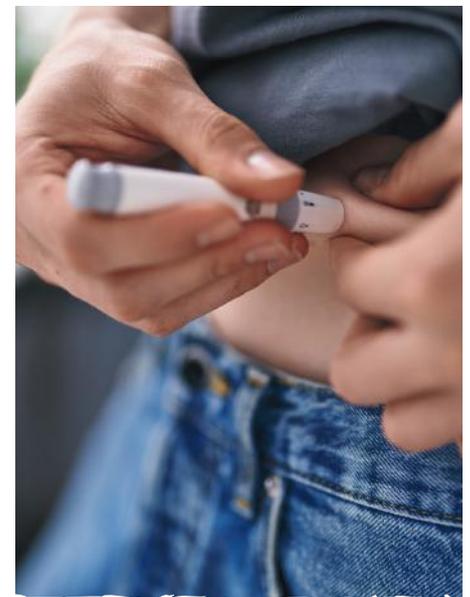
Bei erwachsenen Patienten mit mindestens einer F508del-Kopie war die Behandlung mit dem dreifachen CFTR-Modulator Trikafta mit einer Verbesserung der Glukosetoleranz verbunden, ohne hierbei die Insulinsekretion zu erhöhen. Eine frühzeitige Einleitung der Behandlung mit Trikafta kann eventuell zu einer langfristigen Glukosekontrolle führen, beziehungsweise Langzeitschäden verhindern. Hierfür sind jedoch noch weitere prospektive Studien notwendig. «Dadurch, dass Trikafta in der Schweiz schon relativ lange intensiv genutzt wird, konnten wir am USZ eine weitere positive Wirkung dieses bahnbrechenden Medikaments beobachten. In Zukunft planen wir, weitere Analysen in diese Richtung durchzuführen», wird die Forschungsgruppe zitiert.

An der Studie waren folgende Forscherin und Forscher beteiligt: Carolin Steinack^{a*}; Matthias Ernst^b; Felix Beuschlein^{b,c}; René Hage^a; Maurice Roeder^a; Macé M. Schuurmans^a; Christoph Schmid^b; Thomas Gaisl^a

^a Abteilung für Pneumologie, Zentrum für Lungentransplantation, Zentrum für Cystische Fibrose bei Erwachsenen, Interventionelles Lungenzentrum, Universitätsspital Zürich, Zürich, Schweiz

^b Abteilung für Endokrinologie, Diabetologie und Klinische Ernährung, Universitätsspital Zürich und Universität Zürich, Zürich, Schweiz

^c Medizinische Klinik und Poliklinik IV, Ludwig-Maximilians-Universität München, München, Deutschland



Betroffene beim Insulin spritzen.

Wenn der Durst kommt, ist es zu spät

Bewusst trinken – nicht nur beim Sport

Bei Menschen mit Cystische Fibrose (CF) führt Flüssigkeitsverlust nicht zu Durstgefühl wie bei Gesunden. Deshalb müssen sie schon vor dem Durst, und über den Durst hinaus trinken. Um ihren Durst anzuregen, sollten sie Elektrolytlösungen (mit Mineralstoffen angereicherte Flüssigkeit) mit einem hohen Salzgehalt erhalten. Aber warum spüren wir weniger Durst?

Autor: Stephan Kruij (57 Jahre, CF-Betroffener) in Abstimmung mit dem Arbeitskreis Sport

Die Antwort ist einfach: Wenn ein Gesunder schwitzt, verliert er viel Wasser und wenig Salz, dadurch steigt die Salzkonzentration im Blut an und das verursacht das Gefühl von Durst. Weil bei Menschen mit CF das Salz aber mit ausgeschieden wird, steigt der Salzgehalt im Blut weniger oder kaum an, sie spüren kaum Durst und trinken deshalb viel weniger, als aufgrund des Wasserverlustes notwendig wäre. Oder anders ausgedrückt: Schwitzen verursacht bei Cystischer Fibrose hohe Elektrolytverluste im Serum (Blutflüssigkeit), was das Auslösen des Durstgefühls verhindert und zu «freiwilliger» Dehydrierung (= Austrocknung) führt.

Wieviel Salz beim Sport verloren geht

CF-Patientinnen und -Patienten verlieren mit dem Schweiß drei- bis viermal so viel Natrium- (Na⁺) und Chlorid-Ionen (Cl⁻, also Kochsalz) wie gesunde Menschen. Dieser Effekt wird bis heute zur Diagnostik der Erkrankung mit Hilfe des Schweißtests genutzt. In einer Studie (siehe unten) haben Kinder und Jugendliche drei Stunden Sport getrieben. Nach dieser Anstrengung hatten sie bis zu 3,6 mmol Elektrolyte pro kg Körpergewicht – und inklusive Verluste über den Urin sogar mehr – verloren

(entsprechend 0,21 g/kg, denn ein Gramm NaCl entspricht 17,1 mmol Na⁺ und Cl⁻). Für einen Erwachsenen mit 80 kg Körpergewicht sind das 16 g Salz – ein Esslöffel voll! Das Elektrolyt-Defizit nach dem Sport war auch bei Kindern mit CF etwa vier- bis zehnmal höher als

bei gesunden Kindern, die 120 Minuten lang einer ähnlichen Belastung in der Hitze ausgesetzt waren. Das wichtigste Ergebnis der Studie war, dass CF-betroffene Menschen ihre Flüssigkeitsaufnahme stark unterschätzen und dehydrieren, wenn sie in der Hitze trai-



Ausreichendes Trinken vor und nach körperlicher Ertüchtigung ist für Menschen mit oder ohne CF oberstes Gebot.

nieren, selbst wenn sie zuckerhaltige Getränke mit Geschmack (z. B. Fruchtschorle) angeboten bekommen. Das ist nicht ungefährlich, denn körperliche Risiken durch Dehydration entstehen bereits ab einem Flüssigkeitsverlust von nur zwei Prozent des Körpergewichts. Bereits nach einer gut ein-stündigen Wanderung ohne trinken kann das erreicht sein – oder nach konzentriertem Arbeiten am Computer, wenn über ein paar Stunden das Trinken vergessen wird. Ist es zudem noch heiss oder die Person treibt anstrengenden Sport, kann das sogar noch schneller erreicht werden.

Da muss noch Salz dran!

Die Studie konnte weiter zeigen, dass für Getränke beim Sport mit Cystischer Fibrose ein Zusatz von ca. drei Gramm Salz/Liter (entsprechend einem gestrichenen Teelöffel pro Liter oder 50 mmol/l) sinnvoll ist: Denn einerseits verringert das den starken Elektrolytverlust im Schweiß, andererseits trägt der salzige Geschmack auch dazu bei, das Durstgefühl zu steigern und dadurch die Trinkmenge zu erhöhen. Obwohl solche Getränke deutlich salzig schmecken, haben Kinder und Jugendliche in der Studie davon freiwillig mehr getrunken als bei Getränkeangeboten mit weniger Salz. Offenbar entsteht das verstärkte Durstgefühl eher im Körper als durch Geschmackswahrnehmung. Die Autoren erklären die positive Wirkung der salzreichen Lösung damit, dass Salz über Rezeptoren das Durstgefühl im Gehirn auslöst. Bei Anstrengung und/oder Hitze also daran denken: viel, vor und über den Durst hinaus trinken! Gesalzene Getränke reduzieren den Elektrolytverlust und regen zum vermehrten Trinken an. Hohem Salzverlust kann man zusätzlich mit Tabletten begegnen. Vor einer mässigen Salz-Überdosierung muss man sich keine Sorgen machen, denn der Körper scheidet überschüssiges Salz einfach über den Urin aus. Zu viel Salz führt jedoch zu Übelkeit und kann auf Dauer den Blutdruck steigern. Für

die Mengenangaben ist zu beachten, dass es individuelle Unterschiede gibt und die neuen Modulatoren in der Lage sind, die mit dem Schweiß abgegebene Salzmenge etwa zu halbieren.

Abdruck mit freundlicher Genehmigung des Mukoviszidose e.V. – Bundesverband Cystische Fibrose (CF) – Deutschland

Wichtiger Hinweis: Diese Empfehlungen gelten nicht mehr für Patientinnen und Patienten unter Kalydeco oder Trikafta mit einem normalem oder annähernd normalen Schweißstest.

PARI

eFlow[®]rapid Inhalationssystem

Mehr vom Leben dank eines
STARKEN Begleiters¹

Mukoviszidose-Patienten profitieren weltweit von der klinisch erprobten eFlow[®] Technologie

¹ Kurze Inhalationszeit für mehr freie Zeit und mehr Lebensqualität. Buttini F, Rossi I, Di Ciaia M et al. Int J Pharm. 2016 Apr 11;502(1-2):242-8.

PARI Swiss AG, Alte Steinhäuserstrasse 19, 6330 Cham, Tel: 041-740 24 24, info-ch@pari.com, www.pari.com

«Ich bin dankbar und erinnere mich gerne an die CF-Zeit»

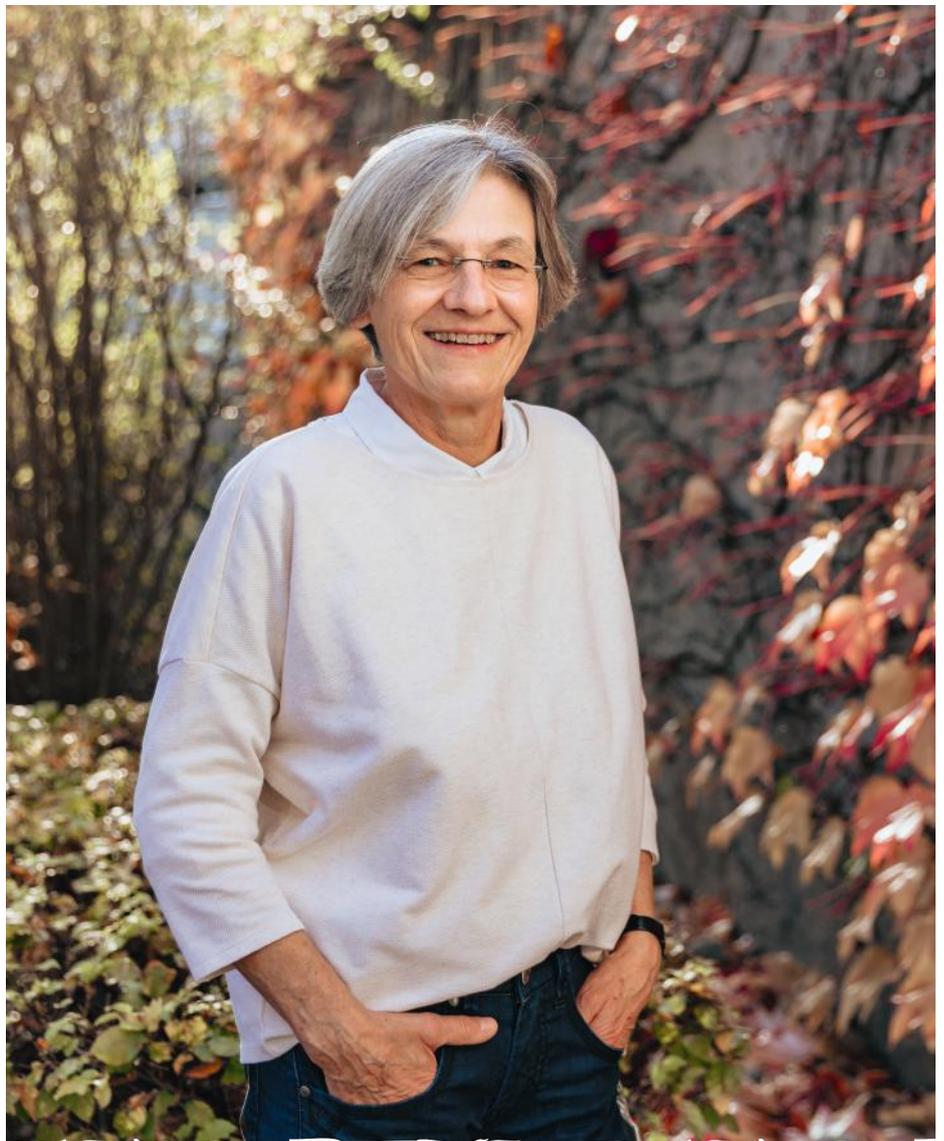
Doris Schaller, zuletzt Sozialarbeiterin am CF-Zentrum des Inselspitals Bern, wurde im März 2023 pensioniert. In ihrem Rückblick bedankt sie sich bei allen, mit denen sie beruflich in Kontakt stand, mit ganz persönlichen Worten.

Autorin: Doris Schaller

Die letzten Jahre waren für mich sehr wertvoll und ich werde viele Erfahrungen und Erinnerungen aus dieser Zeit mitnehmen. Ich möchte mich auf diese Weise bei allen, mit denen ich beruflich verbunden war, für das mir entgegengebrachte Vertrauen bedanken: für die vielen Gespräche, für das gemeinsame Suchen nach Lösungen und nicht zuletzt auch für das gemeinsame Lachen!

Die bevorstehende Pensionierung – für einige schon, für andere endlich – kommt für mich zum richtigen Zeitpunkt. Ich freue mich sehr darauf! Veränderungen, ob gross oder klein, sind im Leben unvermeidlich und neue Lebensabschnitte sind ein Teil unseres Lebens. Das Arbeitsleben wird unter anderem als «aktive Zeit» benannt, aber um es gleich vorwegzunehmen: Ich will nicht stehenbleiben. Es gibt so Vieles, das mich interessiert. Ganz nach dem Motto: «Das Leben ist voller Überraschungen und es vergeht kein Tag, an dem wir nicht etwas Neues erleben oder erfahren.»

Sozialarbeit, Gesundheit, Krankheit – ein Arbeitsfeld, das mich von Anfang meines beruflichen Werdegangs fasziniert hat. Im beruflichen Alltag hat mich der psychosoziale Aspekt «gepackt» und bis heute nicht losgelassen. Der Mensch im Mittelpunkt und seine Einzigartigkeit waren und sind für mich



Doris Schaller freut sich, auch nach der Pensionierung, täglich Neues zu erleben und zu erfahren.

absolut zentral. Jeder hat seine eigene Geschichte und jeder hat seine eigene Wahrheit. Diese Leitsätze haben mich immer begleitet.

Als Sozialarbeiterin war ich über zwanzig Jahre für die Hals-, Nasen- und Ohrenklinik sowie für die Schädel-, Kiefer- und Gesichtschirurgie des Inselspitals Bern zuständig – sehr interessante und vielfältige Fachgebiete. Ich durfte in dieser Zeit viele Menschen beraten und begleiten und habe dabei Vieles gelernt. Manchmal denke ich heute noch: Wie geht es wohl dieser oder jener Person?

Nach diesen zwanzig Jahren hatte ich den Wunsch, mich in ein neues Themenfeld einzuarbeiten: Nun bin ich bereits über acht Jahre als Sozialarbeiterin für CF-betroffene Kinder, Jugendliche, Erwachsene und Familien zuständig. Während all diesen Jahren durfte ich an unzähligen Gesprächen teilnehmen, wodurch ich Einblick in ganz persönliche Lebenswelten bekam. – Das Vertrauen, das mir entgegengebracht wurde, berührt mich bis heute sehr. Diese Zeit hat mich nachhaltig geprägt, und ich bin sehr dankbar dafür.

Ich bin immer wieder von Neuem beeindruckt, mit wie viel Kraft, Zuversicht, Engagement und Wille die von CF betroffenen Menschen und ihre Familien mit den manchmal auch schwierigen Situationen umgegangen sind. Die Disziplin für die täglichen Therapien; sich Ziele setzen, all das hat mich immer wieder tief bewegt und für die tägliche Arbeit motiviert. Viele dieser Begegnungen und Gespräche werden mir in Erinnerung bleiben.

Die Zusammenarbeit im interdisziplinären Team in der Kinderklinik und im Bettenhochhaus des Inselspitals oder im Quartier Bleu des Lindenhospitals, zusammengesetzt aus Ärzten, spezialisierten CF-Pflegefachfrauen, Physiotherapeuten und Ernährungsberaterin

habe ich immer als sehr gewinnbringend erlebt. Dabei stand das Ziel, das Beste aus der Situation für die betroffene Person herauszuholen, stets an erster Stelle.

Die Zusammenarbeit innerhalb der CF-Fachgruppe Sozialarbeit war für mich stets sehr wertvoll, spannend, unterstützend und auch immer wieder geprägt von Humor. Letzteres ist für mich sowohl beruflich als auch privat von unschätzbarem Wert.

«Vielen herzlichen Dank an alle!»

Die Geschäftsleitung und der Vorstand von CFS haben die Sozialarbeit von Anfang an sehr stark unterstützt, und die Wertschätzung war immer spürbar. Dadurch war es erst möglich, professionelle Sozialarbeit spezifisch für die von CF betroffenen Einzelpersonen und Familien sowie ihre Angehörigen anzubieten. Das unübertreffliche Engagement von CFS ist für mich unvergleichbar und ich wünschte mir, es gäbe auch für andere Krankheiten eine solch starke, innovative und zielgerichtete Organisation!

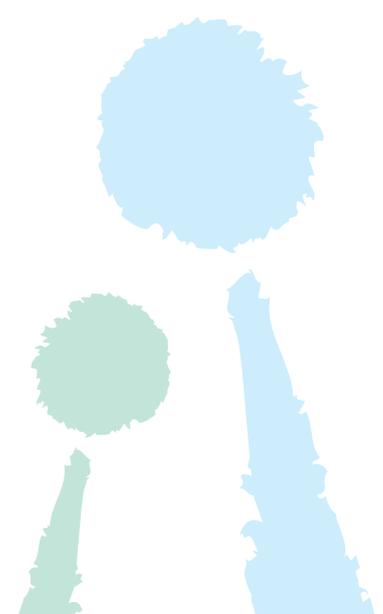
Dank der Forschung und dem unermüdbaren Einsatz vieler engagierten Menschen wurde aus einer Vision Wirklichkeit: Trikafta. Was zunächst fast unmöglich erschien, ist Realität geworden. – Für mich kommt es einem «Quantensprung» gleich; meine Freude und Dankbarkeit lassen sich kaum in Worte fassen. Die Forschungsarbeit geht weiter, und ich bin voller Zuversicht, dass sie in absehbarer Zeit für alle einen Gewinn bringen wird.

Ich werde mich immer wieder sehr dankbar und sehr gerne an die «CF-Zeit» erinnern. Sie hat mich geprägt und ich möchte sie keinesfalls missen. Ich möchte mich bei allen von Herzen für das mir entgegengebrachte Ver-

trauen bedanken und wünsche allen weiterhin von Herzen alles Gute. Und zu guter Letzt: Was heisst denn schon Abschied? Ich freue mich schon jetzt darauf, einige von euch/Ihnen irgendwo und irgendwann wieder zu treffen!

Doris Schaller

war bis im März 2023 Sozialarbeiterin FH am CF-Zentrum der Kinderklinik und der Erwachsenenklinik des Inselspitals Bern sowie am Quartier Bleu im Lindenhospital.



Buchtipp

Im Juni 2022 wurde die zweite Auflage des Buches «Mutation-specific therapies in cystic fibrosis» (Mutationsspezifische Therapien bei CF) mit mehr als 70 Prozent neuen Inhalten veröffentlicht. Das englische Buch gibt einen umfassenden Überblick über den Stand der Forschung zu mutationsspezifischen Therapien, Struktur und Funktion von CFTR und CFTR-Biomarkern.

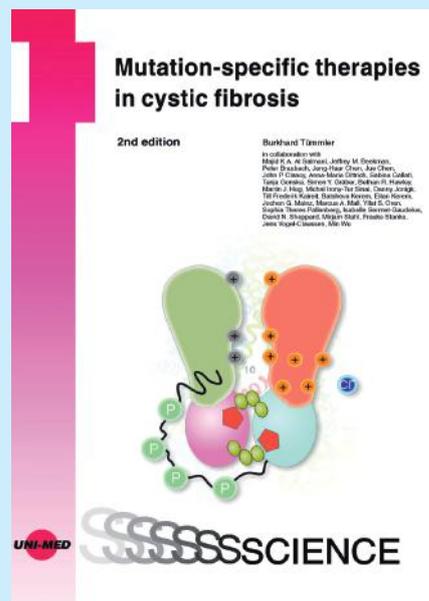
Im Buch finden sich unter anderem:

- Kompakte Beschreibung der prä-klinischen und klinischen Entwicklung von CFTR-Modulatoren mit aktuellen Tabellen zu klinischen Studien an CFTR-Modulatoren
- Populationsgenetik der Mutationen im CFTR-Gen mit umfangreicher Bibliografie der Originalarbeiten

- Vollständige Bibliografie zu allen Phase-2- und Phase-3-Studien an CFTR-Modulatoren und zu allen nachgenehmigten Studien an CFTR-Modulatoren (Stand Dezember 2021)

Herausgeber Professor Burkhard Tümmler sagt zum Werk: «Das Buch ist die zurzeit aktuellste und umfassendste Informationsquelle zu CFTR, CFTR-Biomarkern und CFTR-Modulatoren und soll die Leser ohne weitere Recherchen über die gesamte relevante Literatur informieren.»

Das Buch ist für CHF 45.00 zuzüglich Versandkosten erhältlich im UNI-MED Verlag.



Die Apotheke zum
Rebstock ist nun Partner
des Vereins Cystische
Fibrose Schweiz,

und es geht besser.

abilis 



Erstellen Sie Ihr
Konto online oder
in Ihrer Rebstock-
Apotheke.



Kontakte

Vorstand

Reto Weibel (Präsident)

reto.weibel@cystischefibroseschweiz.ch

Peter Mandler (Vize-Präsident)

peter.mandler@cystischefibroseschweiz.ch

Claude-Alain Barke (Vize-Präsident)

claude-alain.barke@mucoviscidosesuisse.ch

Dr. med. Andreas Jung

andreas.jung@kispi.uzh.ch

Yvonne Rossel

yvonne.rossel@cystischefibroseschweiz.ch

Anna Randegger

anna.randegger@cystischefibroseschweiz.ch

Geschäftsstelle

info@cystischefibroseschweiz.ch

Regionalgruppen

aargau@cystischefibroseschweiz.ch

basel@cystischefibroseschweiz.ch

bern@cystischefibroseschweiz.ch

FR-VD@mucoviscidosesuisse.ch

NE-JU@mucoviscidosesuisse.ch

ostschweiz@cystischefibroseschweiz.ch

ticino@fibrosicisticasvizzera.ch

gvrn@mucoviscidosesuisse.ch (Valais romand)

zentralschweiz@cystischefibroseschweiz.ch

zuerich@cystischefibroseschweiz.ch

Kommissionen

Kommission CF-Erwachsene:

kommission-CFE@cystischefibroseschweiz.ch

Kommission Transplantierte:

kommission-LTX@cystischefibroseschweiz.ch

Impressum

Mitgliedermagazin von Cystische
Fibrose Schweiz

Herausgeberin

Cystische Fibrose Schweiz (CFS)

Stauffacherstrasse 17a

Postfach

3014 Bern

Tel. +41 31 552 33 00

info@cystischefibroseschweiz.ch

cystischefibroseschweiz.ch

Spendenkonto

IBAN CH10 0900 0000 3000 7800 2

Online-Spende



Redaktion

Cystische Fibrose Schweiz

Layout

Feinheit AG

Druck

Wälti Druck GmbH

Bild Titelseite

Ruben Ung Fotografie

Auflage

2600



Bis zum Tag, an dem
Cystische Fibrose heilbar ist!



Cystische Fibrose Schweiz
Mucoviscidose Suisse
Fibrosi Cistica Svizzera
Cystic Fibrosis Switzerland