

# ensemble

Das Magazin der CF-Familie

**«Wir waren monatelang  
angespannt – in ständiger  
Angst vor der nächsten  
allergischen Reaktion.»**

Nadia Wildhaber, Mutter von Lino

**Nebenwirkungen von  
CFTR-Modulatoren**

Seiten 5–12

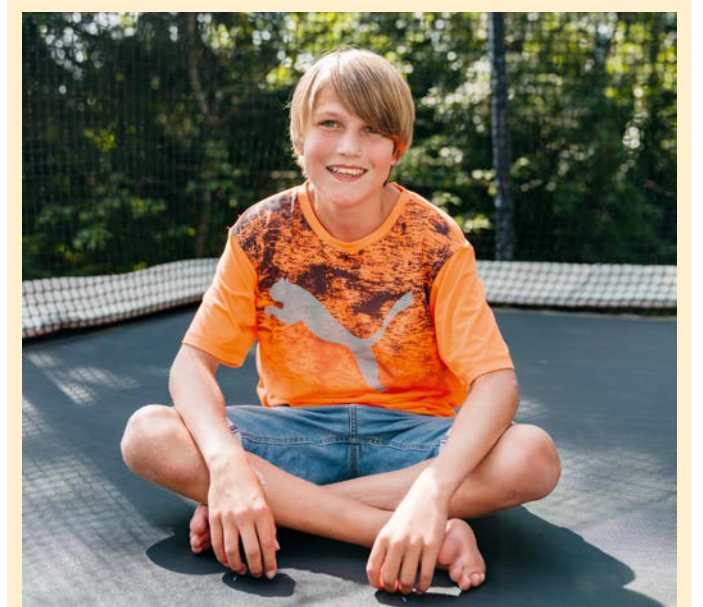




# Inhalt

Editorial

4



**Familie Wildhaber: «Dank Trikafta haben wir einen riesigen Rucksack abgelegt»**

5

Unerwünschte Wirkungen von CFTR-Modulatoren: Dr. Sylvain Blanchon vom CHUV in Lausanne berichtet

9

Dr. Andreas Jung: Therapieansätze zur Behandlung seltener CFTR-Varianten, die nicht auf CFTR-Modulatoren ansprechen

13

MarCHethon Biasca: 20 Jahre Laufen für einen guten Zweck

17

Zwei Buchtipps für Kinder: «Boya reist durch den Dschungel» und «Mein geheimes Mut-Buch»

24

Warum engagiere ich mich? Zwei neue Vorstandsmitglieder stellen sich vor

26



# Liebe Leserin, lieber Leser,

Wir leben in Zeiten des Umbruchs. Nach dem Ende der SARS-Cov2-Pandemie beschäftigen uns die Kriege in der Ukraine und im Gaza-Streifen, die USA stehen vor einer wegweisenden Präsidentschaftswahl und die Spitäler in der Schweiz machen Millionen-Defizite wie wir es nie gesehen haben. Fast darf man sich da glücklich schätzen, derzeit Menschen mit Cystische Fibrose behandeln zu dürfen – nach Jahrzehnten der lediglich symptomatischen Therapie können wir der Mehrheit der Betroffenen mit Trikafta® und Kalydeko® endlich hocheffiziente Therapien anbieten (sogenannte CFTR-Modulatoren).

Bei all der persönlichen und medialen Euphorie hierüber geht manchmal vergessen, dass auch die CFTR-Modulatoren durchaus Nebenwirkungen hervorrufen können – Dr. Sylvain Blanchon fasst in seinem Artikel die bekannten häufigen und weniger häufigen unerwünschten Wirkungen zusammen und zeigt auf, wie oft es zu Therapieabbrüchen aufgrund einer Unverträglichkeit kommt (S. 9). Berührend ist in diesem Kontext auch die Geschichte eines jungen Betroffenen mit schwers-

ten Nebenwirkungen auf Orkambi® und Trikafta®, welche Sie in diesem Heft lesen können – glücklicherweise mit Happy End (S. 5)!

Einige wenige Betroffene profitieren trotz «richtiger» CFTR-Varianten nicht von Modulatoren, was ebenfalls gegen eine Weiterbehandlung spricht, schon aus Kostengründen. Wenngleich Therapieabbrüche seltene Ereignisse sind, gilt es dennoch, für diese Betroffenen alternative Therapien zu entwickeln. Zudem können ca. 5 Prozent der Betroffenen in der Schweiz aufgrund ihrer CFTR-Varianten nicht von einem CFTR-Modulator profitieren.

Für all diese Gruppen von CF-Betroffenen könnte künftig die sogenannte Gentherapie ein effizienter Therapieansatz sein, bei der das «defekte» CFTR-Gen entweder auf DNA- oder mRNA-Ebene auf unterschiedliche Art und Weise korrigiert und hierdurch eine korrekte CFTR-Proteinherstellung ermöglicht wird. In einem Artikel zu den Therapieoptionen für Betroffene, welche nicht auf CFTR-Modulatoren ansprechen, beleuchte ich diese aktuellen Strategien und erläutere, wo wir in der Entwicklung stehen (S. 13). Da sich derzeit bereits eine ganze Reihe von Substanzen in klinischen Studien befinden, ist die Hoffnung, dass es einige Produkte bis zur Marktzulassung schaffen, so gross wie nie – wenngleich dies sicher noch einige Jahre dauern wird.

Ich wünsche Ihnen eine spannende Lektüre!

Herzlich, Ihr

Dr. Andreas Jung  
Vorstandsmitglied CFS



Dr. Andreas Jung

# «Dank Trikafta haben wir einen riesigen Rucksack abgelegt»

Heute springt Lino Wildhaber (14) auf dem Trampolin wie ein Akrobat. Er sprüht vor Energie und Lebensfreude. Das war leider nicht immer so: Er hat einen langen Weg hinter sich, geprägt von schweren Nebenwirkungen von Orkambi und Trikafta sowie monatelangem Dauerstress für die ganze Familie.

Autorin: Cornelia Etter

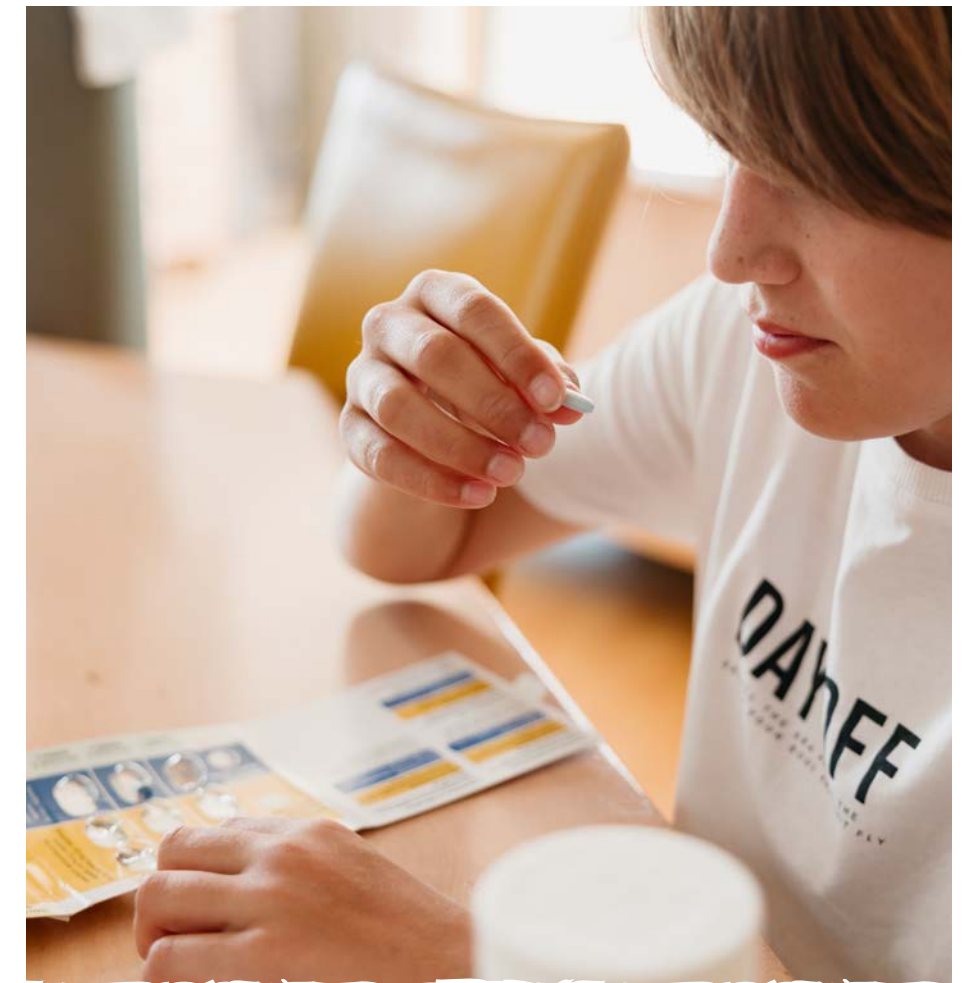
Lino Wildhaber ist ein aufgeweckter und freundlicher Jugendlicher. Wenige Monate nach seiner Geburt wurde bei ihm Cystische Fibrose diagnostiziert. Er hatte einen schweren Start ins Leben. «Heute bin ich fit und habe keine Beschwerden», erzählt er.

Die Familie durchlebte schwierige Jahre langer Aufenthalte im Kinderspital, täglicher strikter Routine mit Inhalieren und Atemtherapie, unzähliger Infekte und einer intravenösen Antibiotika-Kur nach der anderen. Mutter Nadia hat mit Lino Monate im Spital verbracht, während ihr Mann Stefan mit Linos älteren Geschwistern Timo und Janina den Alltag zuhause organisiert hat. Keine einfache Situation.

Linis Lungenfunktion betrug auf dem Tiefpunkt noch 58 Prozent – und das im Alter von 11 Jahren. Dazu sagt er: «Damals musste ich beim Treppensteigen Pausen einlegen.»

## **Trikafta: zwischen Hoffnung und Verzweiflung**

Aufgrund seines stetig verschlechternden Gesundheitszustandes bekam er mit knapp 11 Jahren die erste Gabe Orkambi, dem Vorläufer-Medikament



Tägliche Routine: Lino bei der Einnahme von Trikafta.



«Dank Trikafta haben wir einen riesigen Rucksack abgelegt. Nun haben wir als Familie wieder so viele Freiheiten!»

Nadia Wildhaber,  
Mutter von Lino



Ein starkes Trio: Lino mit Mutter Nadia und Vater Stephan Wildhaber.

von Trikafta. Obwohl schon nach kurzer Zeit ersichtlich war, dass das Medikament wirkte, musste das Fachpersonal feststellen, dass Lino es nicht vertrug. Die Einnahme des Medikamentes verursachte bei ihm schwerste allergische Reaktionen. Mit hohem Fieber, Erbrechen, Schwellungen und Flecken am ganzen Körper wurde er notfallmässig auf die Intensivstation gebracht. «Einmal kam meine Physiotherapeutin auf die Intensivstation, schaute mich an und sagte: «Entschuldigung, ich habe mich geirrt», erzählt Lino. «Sie hat mich nicht erkannt, weil mein Gesicht so aufgedunsen war!» Es folgten unzählige Tests und Tage zwischen Hoffnung und Verzweiflung erzählt Mutter Nadia Wildhaber.

Die grosse Hoffnung von Familie Wildhaber war, dass Lino mit Trikafta starten kann und dies seinen Gesundheitszustand stabilisieren würde. Doch die Tests hatten mittlerweile gezeigt, dass Lino auf dieselben Inhaltsstoffe allergisch reagiert, die auch in Trikafta enthalten sind. «Ich hatte keine Angst,

Trikafta trotzdem zu probieren. Ich musste es versuchen, denn schlechter konnte es mir nicht gehen», sagt Lino dazu.

Seine Mutter erzählt: «Kurz nach dem Behandlungsbeginn mit Trikafta hat Lino wie Beton gehustet, säckchenweise fürchterlichen Schleim!» Sie habe gedacht: «Das wirkt! Der Schleim löst sich!»

#### Monatelang im Dauerstress

Doch die schweren Nebenwirkungen liessen nicht lange auf sich warten: Lino kämpfte mit Fieber und Erbrechen, Hautausschlag und Schwellungen am ganzen Körper. Nach einer Dosis Trikafta wurde die Medikation wieder abgebrochen. Viele Abklärungen und Abwägungen später entschloss sich das Ärzteteam des Universitäts-Kinderhospitals Zürich, die Dosis von Trikafta individuell anzupassen: Sie verabreichten Lino kleinste Dosen, Mikrogramme des Medikaments im Sinne einer Desensibilisierung und steigerten diese nach und nach.

«Früher lag Lino oft kraftlos in der Mitte des Trampolins und liess sich von anderen Kindern durchschütteln, damit sich der Schleim in seiner Lunge löste. Heute ist er der grösste Akrobat!»

Nadia Wildhaber,  
Mutter von Lino



Hoch hinaus: Lino ist heute ein richtiger Akrobat.



Lino erzählt: «Sie haben jede einzelne Dosis für mich hergestellt und ganz langsam erhöht. Seine Mutter sagt über diese Zeit: «Wir waren monatelang angespannt – in ständiger Angst vor der nächsten allergischen Reaktion. Wir überwachten ihn rund um die Uhr und warteten insgeheim auf etwas, das auf keinen Fall eintreten durfte.» Nach langem Bangen und aufwändigem Prozedere war Linos Körper an das Medikament gewöhnt. Seitdem verträgt er es problemlos. Heute nimmt er die übliche Dosierung von Trikafta. Seine Lungenfunktion hat sich weitgehend erholt und beträgt heute zum Glück wieder 94 Prozent.

### Gesund werden und Lernen im Spital

Durch die vielen Spitalaufenthalte fehlte Lino oft in der Schule. «Ich war von der zweiten bis in die fünfte Klasse oft wochenlang im Spital», erzählt er. «Ging es mir einigermaßen gut, konnte ich dank den Spital-Lehrkräften meinen Schulstoff durchgehen», sagt er und strahlt. Lino konnte auch auf verständnisvolle Klassenlehrerinnen zählen. Als er im Winter einmal nur Skifahren im Kopf hatte anstatt zu Lernen, sagte seine Lehrerin zu ihm: «Das Wichtigste ist, dass du gesund wirst!» und erlaubte Lino mehrere Wochen Schulabsenz, um sich in den

Bergen zu erholen. Und über seine Geschwister sagt er: «Sie haben mich immer mega unterstützt!»

### Ein Sommerfest zum Dank

Für Mutter Nadia ist klar, dass Linos CF die ganze Familie oft auf harte Proben gestellt hat, die sie nebst dem unermüdlischen und persönlichen Engagement vieler Ärzte und des Pflegepersonals nur dank der hilfsbereiten Menschen in ihrem Umfeld gemeistert haben: verständnisvolle Lehrpersonen, Arbeitgeber, Freunde, hilfsbereite Grosseltern und Nachbarn. «Dieses Netz ist ein Geschenk!», schwärmt sie. Denn als Eltern mussten sie und ihr Mann oft die Arbeitstage umstellen, und zwar wochenlang. Auch Ferien mussten immer wieder umorganisiert werden. Im Juli 2022 hat Familie Wildhaber deshalb aus Dankbarkeit ein grosses Sommerfest veranstaltet. Im Sommer 2023 war es sogar möglich, eine Reise nach Amerika zu wagen, und im Sommer 2024 durfte Lino endlich ins «Jubla»-Zeltlager (Jungwacht Blauring). Das wäre drei Jahre zuvor – ohne Trikafta – unmöglich gewesen.

### Lino will nicht durch seine Krankheit definiert werden

«Ich glaube, Lino hat sich durch Trikafta neu finden müssen, denn plötzlich gibt es so viel anderes, worüber er sich definieren kann», fasst Nadia Wildhaber die vergangenen schwierigen Jahre zusammen. «Er will nicht mehr durch seine Krankheit definiert werden». Mit Blick auf das Trampolin im Garten sagt sie: «Früher lag Lino oft kraftlos in der Mitte und liess sich von anderen Kindern durchschütteln, damit sich der Schleim in seiner Lunge löste. Heute ist er der grösste Akrobat! Vor lauter Sport und Treffen mit seinen Freunden sehe ich ihn kaum noch», sagt sie wehmütig und überaus dankbar zugleich. «Dank Trikafta haben wir einen riesigen Rucksack abgelegt. Nun haben wir als Familie wieder so viele Freiheiten!»



Denksport: Lino ist wissbegierig und kann die Schule nun wie andere Kinder besuchen.

# Unerwünschte Wirkungen von CFTR-Modulatoren

CFTR-Modulatoren haben zu einer drastischen Verbesserung der Gesundheit von Patientinnen und Patienten mit Cystischer Fibrose (CF) geführt. «Doch bei aller Begeisterung über die positiven Effekte müssen wir auch unser Wissen über die negativen und unerwünschten Wirkungen erweitern, mit denen wir bisher nur wenig Erfahrung haben – insbesondere bei jüngeren Betroffenen», betont Dr. Sylvain Blanchon.

Autor: Dr. Sylvain Blanchon, Leiter Abteilung für pädiatrische Pneumologie und Cystische Fibrose am Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Lausanne

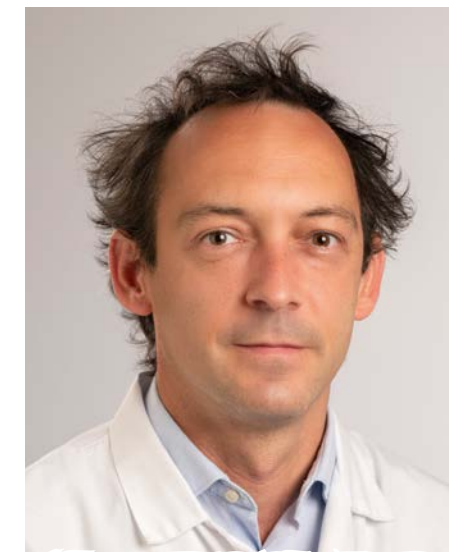
Heute sind in der Schweiz vier CFTR-Modulatoren erhältlich: Kalydeko®, Orkambi®, Symdeko® und Trikafta®, mit genau festgelegten Verschreibungsregeln je nach Alter, genetischen Anomalien und Schweregrad der Krankheit. Sie sind in den letzten Jahren in den Mittelpunkt des Interesses von Patientinnen und Patienten sowie des medizi-

nischen Personals gerückt. Zudem monopolisieren sie oftmals Konferenzen, Tagungen und Forschungsprojekte. Die Zahl der wissenschaftlichen Veröffentlichungen mit über 2000 referenzierten Publikationen zu diesem Thema steigt stetig an, und jedes Jahr kommen fast 400 hinzu. Doch wie sieht es mit den Nebenwirkungen aus?

Die Nebenwirkungen sind zahlreich und variieren in Schweregrad und Zeitpunkt, obwohl sie in den allermeisten Fällen nicht schwerwiegend sind und in den ersten Wochen der Behandlung auftreten. Darüber hinaus gibt es eine grosse Variabilität von Patient zu Patient bei ein und demselben Modulator oder von Modulator zu Modulator bei ein und derselben Patientin beziehungsweise ein und demselben Patienten. Diese Variabilität der Nebenwirkungen, aber auch der Wirksamkeit, könnte zumindest teilweise mit der unterschiedlichen Konzentration des Arzneimittels im Blut der Patienten zusammenhängen. Die variierenden Nebenwirkungen werden erst allmählich untersucht, und ihre Ursachen sind sicherlich vielfältig: genetische Faktoren, Wechselwirkungen zwischen Medikamenten, Dosierungen, die zumindest an das Alter und das Gewicht des Patienten angepasst sind etc.<sup>1</sup>.

### Realistischeres Bild der Nebenwirkungen

Die ersten unerwünschten Wirkungen wurden von der Pharmaindustrie während der klinischen Studien berichtet, die per Definition unter streng kontrollierten Bedingungen durchgeführt werden. Heute sind Daten aus dem realen Leben verfügbar, die ein realistischeres Bild vermitteln. So berichten die wichtigsten klinischen Studien über Abbruchraten von 1 bis 8% für Kalydeco®, 4 bis 5% für Orkambi® und 0 bis 2% für Trikafta®. Die Ergebnisse der Real-Life-Studien sind für Kalydeco® und Trikafta® ziemlich ähnlich; für Orkambi® jedoch wesentlich höher. In einigen Studien lagen die Abbruchraten nach einem Jahr bei über 20%. Dies ist auf Nebenwirkungen, aber auch auf mangelnde Wirksamkeit zurückzuführen.



Dr. Sylvain Blanchon, Leiter Abteilung für pädiatrische Pneumologie und Cystische Fibrose am Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV), Lausanne

**Tabelle 1** führt die häufigsten Nebenwirkungen auf, die in grossen ( $\geq 150$  eingeschlossene Patienten) und verlängerten ( $\geq 24$  Wochen Behandlungsdauer) klinischen Studien für die vier vermarkteten CFTR-Modulatoren berichtet wurden<sup>2</sup>.

| SYMPTOME                             | KALYDECO® | ORKAMBI® | SYMDEKO® | TRIKAFTA® |
|--------------------------------------|-----------|----------|----------|-----------|
| <b>Symptome der Atemwege</b>         |           |          |          |           |
| Husten/Exazerbation                  | 13–41     | 11–45    | 13–30    | 17        |
| Dyspnoe (Atemnot oder Kurzatmigkeit) | –         | 13       | 6–7      | –         |
| Hämoptyse (Blut im Auswurf)          | 11        | 14–20    | 7–10     | 5         |
| Verstopfte Nase                      | 12–23     | 6–17     | 8–16     | 11        |
| Oropharyngeale Schmerzen             | 21        | 7–15     | 6–9      | 10        |
| <b>Verdauungssymptome</b>            |           |          |          |           |
| Durchfall                            | 13        | 12       | 6–8      | 13        |
| Übelkeit                             | 16        | 10–13    | 6–9      | –         |
| Schmerzen im Bauchraum               | 16        | 10       | –        | –         |
| Darmverschluss                       | –         | 1–3      | –        | –         |
| <b>Allgemeine Symptome</b>           |           |          |          |           |
| Kopfschmerzen                        | 23        | 13–16    | 12–17    | 17        |
| Müdigkeit                            | 12        | 9        | 6–7      | 5         |
| Fieber                               | –         | –        | 5–11     | –         |
| <b>Sonstige Symptome</b>             |           |          |          |           |
| Ausschlag auf der Haut               | 15        | –        | –        | 11        |
| Anomalien der Leber                  | 10        | 5–13     | 3–11     | 6–14      |

Prozentzahlen der häufigsten Nebenwirkungen der vier CFTR-modulierenden Medikamente, die in grossen klinischen Studien ( $\geq 150$  Patienten,  $\geq 24$  Wochen Behandlung) berichtet wurden.

### Häufung von Atem- und Verdauungsbeschwerden

Die häufigsten Nebenwirkungen sind Atembeschwerden, die typischerweise in den ersten Tagen der Behandlung auftreten, insbesondere eine bronchiale und HNO-bedingte Verstopfung mit verstopfter Nase, feuchtem Husten und Auswurf. Diese können eine Verschlimmerung der Symptome (Exazerbation) vortäuschen, aber auch einer Atemnot (Dyspnoe) oder Blut im Auswurf ähneln (Hämoptyse). Verdauungsbeschwerden sind ebenfalls häufig und treten typischerweise in der ersten Behandlungswoche auf, wobei selten über Fälle von Darmverschluss berichtet wurde. Hautausschläge scheinen bei Trikafta® häufiger aufzutreten und von recht unterschiedlicher Art zu sein (erythematöse, makulopapulöse, papulöse,

morbillöse, urtikarielle oder exfoliative Ausschläge), die hauptsächlich in den ersten zwei Behandlungswochen auftreten (siehe **Abbildungen 1 und 2**). Einige schwere Hautausschläge sind manchmal mit allgemeinen Anzeichen wie Müdigkeit oder Fieber verbunden. Sie können zum Abbruch der Behandlung führen, die eventuell mit reduzierter oder allmählich ansteigender Dosis fortgesetzt werden kann.



**Abbildung 1:** Hautausschlag, der am 7. Tag der Behandlung mit Trikafta® auftrat, war morbilliform (an Masern erinnernd) und wenig juckend, zunächst im Gesicht und dann allmählich am ganzen Körper.



**Abbildung 2:** Am 11. Tag der Behandlung mit Trikafta® trat ein juckender, urtikarieller (quaddelförmiger) Hautausschlag an den Beinen und im Gesicht auf.

Leberkomplikationen wurden in den klinischen Studien anfänglich stark betont: Im ersten Jahr der Behandlung sind daher regelmässige Kontrolluntersuchungen erforderlich. Leberkomplikationen treten bei etwa 10% der Patientinnen und Patienten auf und können je nach Alter (möglicherweise häufiger bei Kindern), Umwelt-Kofaktoren (Alkohol, andere hepatotoxische Behandlungen) oder je nach bestimmten genetischen Merkmalen des CFTR-Gens oder anderer Gene variieren. Bei diesen Leberkomplikationen handelt es sich in der Mehrheit der Fälle um eine moderate Zytolyse (Auflösung der Zellen), die sich in einem isolierten Anstieg der Biomarker äussert und keiner besonderen Behandlung bedarf. Seltene Fälle von schwerer Leberentzündung (Hepatitis) wurden ebenfalls berichtet. Soweit bekannt, korrigierten sich die Leberanomalien jedoch stets nach Absetzen der CFTR-Modulatoren.

Weitere seltene Nebenwirkungen waren Bluthochdruck, Nierenanomalien, Brustschmerzen oder -stauungen bei

Frauen und Männern sowie Hodenschmerzen. Sehr seltene Fälle von Trübungen der Augenlinse (Katarakte) wurden bei Kindern und Jugendlichen, aber auch pränatal bei schwangeren Frauen berichtet, die mit CFTR-Modulatoren behandelt wurden. Dies hat die Gesundheitsbehörden dazu veranlasst, in der Pädiatrie eine augenärztliche Kontrolle vor Beginn und nach einem Jahr der Behandlung vorzuschreiben. Einige Autoren fragen sich ausserdem, ob Übergewicht und Fettleibigkeit als Nebenwirkungen von CFTR-Modulatoren betrachtet werden sollten, da ihre Häufigkeit laut dem nordamerikanischen CF-Register zwischen 2003 und 2023 um das Zwei- beziehungsweise Dreifache angestiegen ist.

### Mögliche schwere psychische Auswirkungen

Neuropsychologische und psychiatrische Symptome wurden vereinzelt berichtet, wobei der Zusammenhang mit den CFTR-Modulatoren noch nicht eindeutig geklärt ist. Ein bis zwei Monate nach der Einführung von Trikafta® wurde

über eine Reihe von Patientinnen und Patienten mit Anzeichen von Verwirrtheit, Sprachschwierigkeiten, Gedächtnis- oder Wortfindungsstörungen berichtet. Es ist sehr schwierig zu deuten, ob die angewandten Strategien (Absetzen der Behandlung, Dosisreduktion, Umkehrung der morgendlichen und abendlichen Dosis, Fortsetzung der Behandlung in gleicher Weise) eine Wirkung hatten, da die Verläufe von Patient zu Patient sehr unterschiedlich sind<sup>3</sup>.

Die psychischen Auswirkungen der CF sind hinlänglich bekannt, und Symptome von Depression und Angst werden bei 20 bis 30% der Erwachsenen mit CF berichtet, was doppelt so hoch ist wie in der Allgemeinbevölkerung. Mehrere Veröffentlichungen über Einzelfälle von Nervenzusammenbruch (psychiatrische Dekompensation) und Angstdepressionssyndrom warnten jedoch vor möglichen schweren Nebenwirkungen von Trikafta®, die in den ersten klinischen Studien nicht erkannt worden waren. Die ersten umfangreichen und/oder prospektiven (vorausschauenden)



Studien scheinen jedoch beruhigend zu sein. So zeigte die prospektive Nachbeobachtung von 60 Erwachsenen in Deutschland während der ersten drei Monate der Behandlung mit Trikafta® eine leichte Verbesserung der Depressions- und Angstwerte<sup>4</sup>.

In einer aktuellen Veröffentlichung, die vom Pharmaunternehmen Vertex beaufsichtigt wurde, wurden die Daten von 3857 erwachsenen Patientinnen und Patienten, die an den klinischen Studien und der Überwachung nach der Markteinführung von Trikafta® teilgenommen hatten, zusammengefasst: Es wurde kein Unterschied in Bezug auf Suizidgedanken oder Suizidversuche zwischen den mit Placebo und den mit Trikafta® behandelten Patientinnen und Patienten festgestellt<sup>5</sup>. Dieselbe Studie fasste alle Publikationen zusammen, die Fragebögen zu Depressionen untersuchten, und fand keine negativen Auswirkungen von Trikafta®. Schliesslich zeigt diese Veröffentlichung, dass die Häufigkeit von Depressionen sowohl im nordamerikanischen als auch im deutschen Mukoviszidose-Register vor und nach der Einführung von Trikafta® in gleichem Masse zunimmt. Für andere Modulatoren liegen nur wenige Daten vor, wie die Serie von fünf Teenagern, bei denen es zwei Wochen bis neun Monate nach der Einführung von Orkambi® zu einer Verschlimmerung oder zum Auftreten von Angst- und Depressionssyndromen kam, von denen einige schwerwiegend waren (Suizidversuch)<sup>6</sup>.

Wie dem auch sei, sollte sich in Zukunft eine Zunahme von Angst- und/oder depressiven Symptomen nach der Einführung von CFTR-Modulatoren, insbesondere Trikafta®, bestätigen, müsste der Mechanismus dahinter erst noch verstanden werden. Handelt es sich um einen direkten pharmakologischen Effekt? Ist es eine Folge der Erschütterung des Gleichgewichts, auf dem die Patientin ihr, beziehungsweise der Patient sein ganzes Leben aufge-

baut hat? Andere Autoren berichteten von Gefühlen der Überwältigung angesichts des neuen, unvorhersehbaren Lebens, das sich der Patientin, dem Patienten bietet, oder von der Angst, dass die CFTR-Modulatoren eines Tages nicht mehr wirken könnten.

#### Unbekannte Langzeitwirkungen bei Kindern

Die Nebenwirkungen der CFTR-Modulatoren bedürfen noch viel Forschung, um sie besser beschreiben zu können, damit die Behandlung und wenn möglich die Prävention optimiert werden können, insbesondere bezüglich Trikafta® und bezüglich Kleinkindern, bei denen die Anwendung erst seit kurzem erfolgt. Schliesslich sind auch noch unbekannt Langzeitwirkungen nicht auszuschliessen, besonders bei Kindern, die sich noch in der Entwicklung und im Wachstum befinden und die diese Therapien mit hoher Wahrscheinlichkeit noch sehr lange erhalten werden. Wie auch immer die Neben-

wirkungen der CFTR-Modulatoren aussehen mögen, sie müssen gegen die positiven Wirkungen abgewogen werden, und diese Abwägung sollte unsere Therapieentscheidungen leiten. Bei der überwiegenden Mehrheit der Patientinnen und Patienten, bei denen Nebenwirkungen auftraten, waren die Vorteile der Behandlung unvergleichlich – und deshalb liegt die Abbruchrate von Trikafta® heute bei nahezu null!

- <sup>1</sup> Choong E et al. *Pharmaceutics* 2022  
<sup>2</sup> Colley S, *Exp Opin Drug Safety* 2016.  
 Gavioli E et al, *J Clin Pharm Ther* 2021  
<sup>3</sup> Heo S et al. *JCF* 2022  
<sup>4</sup> Piehler L et al. *Front Pharmacol* 2023  
<sup>5</sup> Ramsey B et al. *AJRCCM* 2023  
<sup>6</sup> McKinzie C et al. *J Cyt Fib* 2017

**eFlow® rapid Inhalationssystem**

Mehr vom Leben dank eines  
STARKEN Begleiters<sup>1</sup>

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

<sup>1</sup> 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 Steinhauserstrasse 19, 6330 Cham, Tel: 041-740 24 24, info-ch@pari.com, www.pari.com

# Therapieansätze zur Behandlung seltener CFTR-Varianten, die nicht auf CFTR-Modulatoren ansprechen

In der Schweiz tragen 85% der CF-Betroffenen eine CFTR-Variante, die auf ein Modulator-Medikament ansprechen. Weitere 10% mit seltenen Mutationen könnten ebenfalls nach einer erweiterten Zulassung von Medikamenten wie Trikafta® profitieren. Für die verbleibenden 5% der CF-Betroffenen, die wegen ihrer Genmutation nicht auf CFTR-Modulatoren ansprechen, werden neue Ansätze wie die Gentherapie erforscht.

Autor: Dr. Andreas Jung, Kantonsspital Winterthur/Universitäts-Kinderspital Zürich, Leiter des Schweizerischen CF-Registers und CFS-Vorstandsmitglied

Der genetische Basisdefekt der Cystischen Fibrose resultiert in einer verminderten, defekten oder nicht-existenten Bildung des CFTR-Proteins (der Chlorid-Ionenkanal an der Zelloberfläche). Derzeit sind mehr als 2100 CFTR-Varianten bekannt, von denen mehr als 700 eine CF auslösen können ([www.genet.sickkids.on.ca\\_cftr2.org](http://www.genet.sickkids.on.ca_cftr2.org)). In der Schweiz tragen 85% aller Menschen mit Cystischer Fibrose mindestens eine CFTR-Genmutation (CFTR-Variante), welche auf einen hochwirksamen CFTR-Modulator wie Trikafta® oder Kalydeko® anspricht. Zusätzlich könnten etwa weitere 10% der Betroffenen ebenfalls mit Trikafta® behandelt werden; dies betrifft Menschen mit seltenen Mutationen, für welche entweder durch in-vitro-Studien (177 Varianten bereits in den USA für die Therapie zugelassen) oder mittels Daten aus dem französischen «Compassionate Programm» (158 weitere Varianten) eine Wirksamkeit von Trikafta nachgewiesen wurde.

Die Zulassung von Trikafta® zur Behandlung von Betroffenen mit diesen zusätzlichen CFTR-Varianten wurde bei der europäischen Zulassungsbehörde EMA beantragt. Es ist daher anzunehmen, dass sich nach der Zulassung durch die EMA auch Swissmedic mit dieser Frage beschäftigen wird. Insgesamt könnten grundsätzlich also in naher Zukunft ca. 95% aller Betroffenen in der Schweiz von einem CFTR-Modulator profitieren.

**Vielversprechende Therapieansätze**  
 Ein sehr kleiner Anteil dieser Betroffenen muss jedoch die Therapie aufgrund ausgeprägter Nebenwirkungen (siehe Artikel von Dr. Sylvain Blanchon, S. 9) oder fehlender Wirksamkeit wieder absetzen. Im Schweizerischen CF-Register waren bis zum Jahr 2022 15 Fälle von Therapie-Abbruch von Trikafta® registriert, was 3% der damals behandelten 494 Personen betraf (**Tabelle 1**). Für diese Menschen, sowie für die oben genannten ca. 5%,

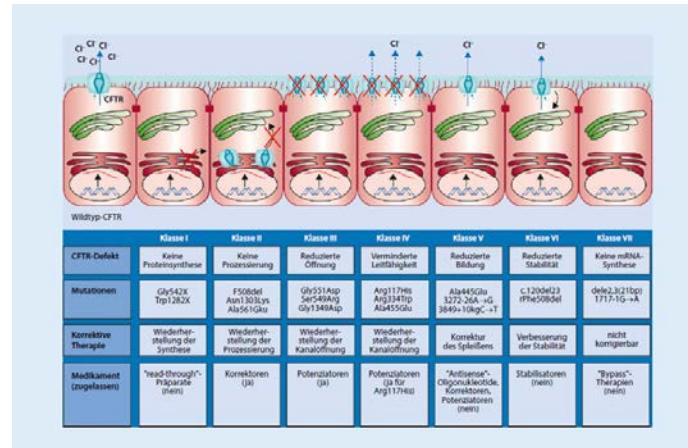
bei denen CFTR-Modulatoren nicht wirken können, da sie aufgrund ihrer CFTR-Varianten (so genannte Klasse I- und Klasse VII-Mutationen; **Abbildung 1**) keinerlei CFTR-Protein in den Körperzellen synthetisieren können, gibt es derzeit ein Reihe vielversprechender



Dr. Andreas Jung

| Grund für Therapie-Abbruch              | Anzahl Betroffene | Total         |
|---|-------------------|---------------|
| Lebererkrankung oder erhöhte Leberwerte | 4                 | 15/494 (3.0%) |
| Andere (vermutete) Nebenwirkungen       | 4                 |               |
| Kein klinisches Ansprechen              | 4                 |               |
| Therapie-Maladhärenz                    | 1                 |               |
| Andere Gründe / unbekannt               | 2                 |               |

**Tabelle 1.** Anzahl der Betroffenen in der Schweiz, welche Trikafta bis zum Jahr 2022 abgebrochen haben, und die Gründe für den Therapieabbruch (Quelle: Schweizerisches CF-Register).



**Abbildung 1.** CFTR-Mutationsklassen mit den entsprechenden Therapieansätzen (Quelle: Van Königsbruggen-Rietschel, Pneumologie 2019, 16:88-97).

Therapieansätze, wie auch Dr. Sylvia Hafkemeyer (Mukoviszidose e.V., Deutschland) und Dr. Angela Koutsokera (CHUV, Lausanne) am diesjährigen CF-Kongress in Bern berichteten. Der folgende Text liefert einen kurzen Überblick über diese Therapiestrategien und laufende Studien, wobei für alle Ansätze gilt, dass diese erst noch in grossen klinischen Studien an Betroffenen auf Wirksamkeit und Sicherheit geprüft werden müssen, bevor von der Herstellerfirma eine Marktzulassung beantragt werden kann. Die Erfahrung zeigt, dass dies Jahre dauert und auch, dass es nicht alle Substanzen bis zur Marktreife schaffen; somit kann auch der Zeithorizont, bis wann die ersten Medikamente verfügbar sein werden, derzeit nicht abgeschätzt werden.

### Was ist eigentlich eine Gentherapie?

Bereits in den 1990-er Jahren – nach Entschlüsselung des CFTR-Gens im Jahr 1989 – wurde an der sogenannten Gentherapie für CF gearbeitet. Die damaligen Studien führten jedoch aufgrund diverser Probleme wie fehlende Wirksamkeit, gravierende Nebenwirkungen nicht zu einer Marktzulassung. Vor wenigen Jahren hat diese Entwicklung durch neue Methoden wieder an Fahrt aufgenommen. Von Gentherapie spricht man, wenn Moleküle bestehend aus DNA (die Erbsubstanz) oder RNA (das Ableseprodukt der DNA, meist messenger-RNA = mRNA) zum therapeutischen Einsatz kommen. Diese Therapieansätze sind teilweise mutationsspezifisch, teilweise aber auch mutationsunabhängig, das heisst, es können grundsätzlich alle Betroffenen davon profitieren. Der Fokus dieser

Strategien liegt derzeit klar auf der Entwicklung von neuen Medikamenten für Menschen ohne CFTR-Modulatoren (**Tabelle 2**).

### Grosse Herausforderung: Transport des korrigierten Genmaterials in die Zielzellen

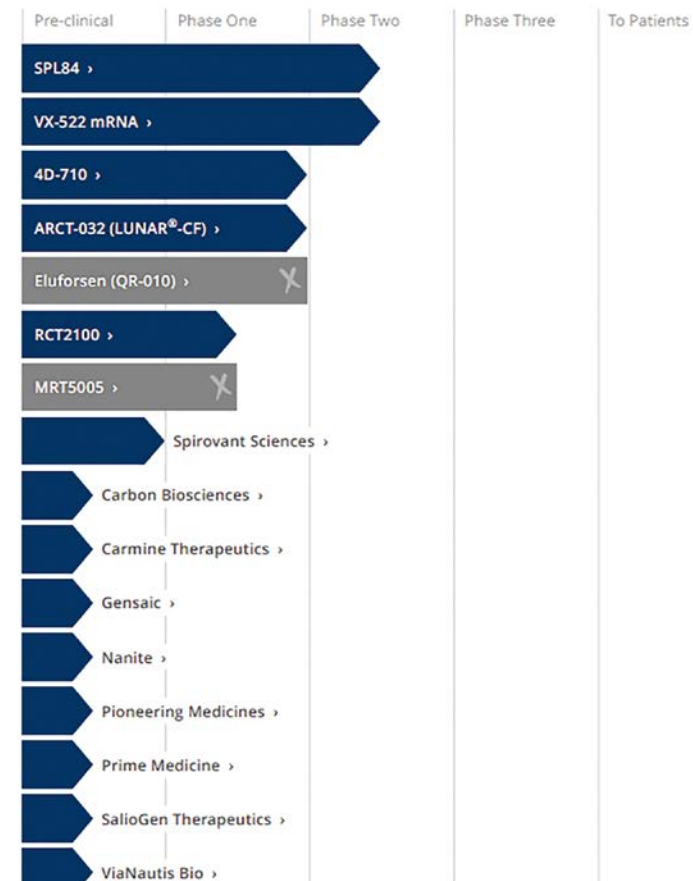
Offen ist für viele mögliche Therapien noch, wie sie verabreicht werden sollen; aufgrund der Instabilität der DNA und der mRNA kommt oft primär eine inhalative Applikation infrage, weshalb diese Therapien organspezifisch die Lungenerkrankung behandeln. Systemische Applikation (zum Beispiel intramuskulär, intravenös, oral) eröffnen die Möglichkeit einer Multiorganbehandlung, sind aber schwieriger umzusetzen. Wichtig ist auch die Frage nach so genannten Vektoren, das heisst Vehikel, um die instabilen DNA- und mRNA-Fragmente unbeschadet in die Zielzellen zu schleusen, da die körpereigene Immunabwehr diese körperfremden Moleküle normalerweise rasch zerstören würde. Hier werden verschiedene Vektoren, die teils auch bei anderen Erkrankungen eingesetzt werden, erprobt, vor allem nicht-krankmachende Viren, Liposome und Nanopartikel. Hierbei muss sichergestellt werden, dass die Vektoren mit der DNA/mRNA spezifisch die Körper-Zielzellen erreichen (zum Beispiel in der Lunge) und nicht andere, für die CF unbedeutende Organe und Zellen. Zudem ist für die wiederholte Gabe wichtig, dass der menschliche Körper keine Immunabwehr gegen diese Vektoren entwickelt und diese Substanzen somit inaktiviert. Schlussendlich müssen die Vektoren auch die nötige Menge an CFTR-DNA/mRNA aufnehmen können, was bei zu kleinen Vektoren nicht der Fall ist. Vektoren sind also eine Art «Gen-Taxis» mit Navigationssystem, um die Gentherapie sicher und gezielt an den Ort des Problems im menschlichen Körper zu bringen.

| Methode                          | Ziel der Veränderung | Prinzip   | Ergebnis   |
|----------------------------------|----------------------|---|--|
| Gen-Addition                     | DNA                  | Eine korrigierte DNA wird in die Zelle eingeschleust  | <ul style="list-style-type: none"> <li>– mRNA enthält die korrekten Informationen zur Proteinherstellung</li> <li>– das Protein wird in der Zelle korrekt hergestellt</li> <li>– die ursprüngliche Genmutation verbleibt im Zellkern</li> <li>– die Therapie muss in bestimmten Abständen kontinuierlich verabreicht werden</li> </ul>   |
| mRNA-Therapie                    | mRNA                 | Eine korrigierte mRNA wird in die Zelle eingeschleust   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– das Protein wird in der Zelle korrekt hergestellt</li> <li>– die ursprüngliche DNA-Genmutation als auch die fehlerhafte mRNA verbleiben in der Zelle</li> <li>– die Therapie muss in bestimmten Abständen kontinuierlich verabreicht werden</li> </ul>  |
| Antisense-Oligonukleotide (ASOs) | mRNA                 | ASOs binden an die fehlerhafte Stelle der mRNA und «verbergen» diese  | <ul style="list-style-type: none"> <li>– das Protein wird in der Zelle korrekt hergestellt</li> <li>– die ursprüngliche DNA-Genmutation als auch die fehlerhafte mRNA verbleiben in der Zelle</li> <li>– die Therapie muss in bestimmten Abständen kontinuierlich verabreicht werden</li> </ul>  |
| Gene Editing / CRISPR-Cas        | DNA                  | die fehlerhafte DNA wird mittels «Genschere» korrigiert, d.h. der mutierte Abschnitt wird herausgeschnitten und durch eine korrekte Sequenz ersetzt | <ul style="list-style-type: none"> <li>– mRNA enthält die korrekten Informationen zur Proteinherstellung</li> <li>– das Protein wird in der Zelle korrekt hergestellt</li> <li>– die ursprüngliche DNA-Genmutation ist in der Zelle korrigiert</li> <li>– die Therapie muss im Idealfall nur einmal verabreicht werden (falls annähernd 100% der Zellen erreicht werden); andernfalls sind wiederholte oder kontinuierliche Gaben nötig</li> </ul> |

**Tabelle 2.** Verschiedene Ansätze der Gentherapie und deren Ergebnisse im Überblick

### Genetic Therapy | Learn more >

Gene therapy, RNA therapy, gene editing, and antisense oligonucleotides (ASOs)



**Abbildung 2.** Die Pipeline der Gentherapie-Medikamentenentwicklung (Stand: 19. August 2024). Grau unterlegte Substanzen (mit X gekennzeichnet) werden bei CF nicht weiterverfolgt (Quelle und Detailinformationen: [apps.cff.org/trials/pipeline/](https://apps.cff.org/trials/pipeline/) und How Drugs Get on the Pipeline | Cystic Fibrosis Foundation ([cff.org](https://cff.org)))



### Vielzahl potenzieller Medikamente in der Entwicklung

Besonders in den USA, aber auch bald in Europa, laufen einige präklinische und klinische Studien mit diversen Substanzen der Gentherapie. Die aktuelle Pipeline dieser Medikamentenentwicklung zeigt **Abbildung 2**. Hieraus wird ersichtlich, dass sich zum einen eine grosse Anzahl an potenziellen Medikamenten in der Entwicklung befinden, zum anderen, dass viele Substanzen noch in der Erprobung in präklinischen Studien sind. Immerhin laufen aktuell einige Studien bereits am Menschen oder sind in Vorbereitung. Einen detaillierten Überblick über einige laufende und geplante klinische Studien zeigt **Tabelle 3**. Die Chancen stehen also nicht schlecht, dass es einige Substanzen bis zur Marktzulassung schaffen könnten. Bis wir eine grosse klinische Zulassungsstudie (Phase 3-Studie) erwarten dürfen, wird es aber

wohl noch etwas dauern. Eine sehr gute und umfassende Übersicht zu diesem Thema, das laufend aktualisiert wird, findet sich auf der Webseite des Mukoviszidose e.V. Deutschland unter [muko.info/mukoviszidose/forschung/gentherapie](http://muko.info/mukoviszidose/forschung/gentherapie).

| Hersteller                | Produkt                           | Ziel                       | Studienphase  | CFTR-Varianten | Vektor                                |
|---------------------------|-----------------------------------|----------------------------|---|----------------|---------------------------------------|
| 4D Molecular Therapeutics | 4D-710: verkürzte CFTR-DNA        | DNA                        | Phase 1&2, USA, 2022–2027                                       | alle           | AAV <sup>1</sup>                      |
| Krystal Bio               | KB407: gesamte CFTR-DNA           | DNA                        | Phase 1, USA, 2023–2024   | alle           | HSV <sup>2</sup>                      |
| Boehringer Ingelheim      | BI 3720931: gesamte CFTR-DNA      | DNA                        | Klinische Studie in Vorbereitung, auch in Europa                | alle           | Lentivirus <sup>3</sup>               |
| Translate Bio             | MRT 5005                          | mRNA                       | Phase 1&2 in USA abgeschlossen                                  | alle           | Lipid-Nanopartikel                    |
| Vertex & Moderna          | VX-522                            | mRNA: inhalative CFTR-mRNA | Phase 1&2, USA/Kanada/Australien/Europa, 2023–2025              | alle           | Lipid-Nanopartikel                    |
| Arcturus Therapeutics     | ARCT-032 (Lunar-CF <sup>®</sup> ) | mRNA: inhalative CFTR-mRNA | Phase 1, Neuseeland, 2023–2024                                  | alle           | Lipid-Nanopartikel Lunar <sup>®</sup> |
| ReCode Therapeutics       | RCT2100                           | mRNA: inhalative CFTR-mRNA | Phase 1, Neuseeland, 2024; Phase 2 auch in Europa geplant       | alle           | Lipid-Nanopartikel                    |
| Splisense                 | SPL84                             | ASOs (mRNA)                | Phase 1 in Israel abgeschlossen, Phase 2 auch in Europa geplant | 3849+10kbC->T  | kein                                  |
| ProQR Therapeutics        | QR010 (Eluforsen)                 | ASOs (mRNA)                | Phase 1 abgeschlossen   | F508del        | kein                                  |

**Tabelle 3.** Laufende und geplante klinische Studien zur Gentherapie. Mit freundlicher Genehmigung von Dr. S. Hafkemeyer, Mukoviszidose e.V., Deutschland

<sup>1</sup> AAV Verändertes Adeno-assoziiertes Virus

<sup>2</sup> HSV Verändertes Herpes-Simplex-Virus Typ 1

<sup>3</sup> Verändertes Lentivirus; integriert in den Zellkern; ggfs. nur einmalige Gabe

# MarCHethon Biasca: 20 Jahre Laufen für einen guten Zweck

Der marCHethon Biasca feierte am 7. September sein 20-jähriges Bestehen. Franz Schuler und Fiorella Pezzotti, Regionalgruppenleitende italienische Schweiz erzählen in Wort und Bild, was und wer dies möglich gemacht hat.

Autoren: Franz Schuler und Fiorella Pezzotti, Leitende der Regionalgruppe italienische Schweiz

«Eine lange Freundschaft, die in der Schule begann, sich in den 90er Jahren während des Studiums am Polytechnikum Zürich (heute ETH) vertiefte und bis heute anhält...», erzählt Michela Piccinelli, heute glücklich verheiratete Battelli. Sie ist die Verantwortliche, Organisatorin und treibende Kraft hinter dem marCHethon Biasca. Nach dem schmerzlichen Verlust ihrer geliebten Freundin, der älteren von zwei Schwestern mit CF aus Osco, starteten sie und ihre Mutter mit grossem Erfolg eine Benefizveranstaltung in verschiedenen lokalen Sportvereinen. So nahm die Veranstaltung südlich der Alpen ihren Anfang...

Michela Battelli mit ihrem Mann Riccardo und Sohn Davide.



Franz Schuler und Fiorella Pezzotti.



**Geburtsstunde des marCHethon Bellinzona**

Die eigentliche Geburtsstunde des marCHethon war 2004 auf der malerischen «Piazza del Sole» in Bellinzona im Schatten des «Castel Grande»: In enger Zusammenarbeit mit dem damaligen Regionalleiter Giuseppe Cavadini und zahlreichen Freiwilligen wurde der erste marCHethon Bellinzona durchgeführt. Angesichts des Standorts könnte man sagen: «Er hat das Licht der Sonne erblickt...». Bis 2011 wurden die Veranstaltungen jedes Jahr mit



Bruno Mühlhauser und Giuseppe Cavadini mit zwei Läufern (v.l.n.r.).

einem vielfältigen und abwechslungsreichen Programm aus Musik, kulinarischen Köstlichkeiten und Unterhaltung für jeden Geschmack für Jung und Alt fortgesetzt. Die Strecke für Läufer und Walker führte stets

durch die Strassen von Bellinzona, die bekannte «Viale Stazione», dann steil hinauf zum Castel Grande, wieder hinunter, entlang der Befestigungsmauer zum Fluss Ticino und zurück in die Stadt.



Giuseppe Cavadini (rechts aussen) mit seiner Frau Elda (2.v.l.) und weiteren Helferinnen und Helfern.

**Von Bellinzona nach Biasca**

2012 wurden wir von der Gemeinde Biasca mit offenen Armen empfangen. Das bewährte Team um Michela Battelli und Morena Piccinelli bereitete bei strahlendem Sonnenschein eine neue, unvergessliche Ausgabe des marCHethon vor, die durch das lokale soziale Umfeld begünstigt wurde – viele Freiwillige kamen aus Biasca und Umgebung. Die Strecke führte teilweise unter jahrhundertalten Kastanienbäumen bis an den Rand der «Buzza di Biasca» in die dortige Aufforstungszone und wieder zurück ins Dorfzentrum. Zahlreiche Aktivitäten für Kinder, musikalische Darbietungen von Bands, Guggen, Sportgruppen sowie Hip-Hop-Tänzerinnen und -Tänzern fanden ein aufmerksames Publikum. Die unerwartete Unterbrechung durch die Covid-Pandemie brachte den reibungslosen Ablauf der Veranstaltung für ein Jahr durcheinander. Auch der Versuch, einen virtuellen Lauf anzubieten, brachte nicht



Eindrücke des marCHethon Bellinzona

den gewünschten Erfolg. Inzwischen ist der marCHethon Biasca jedoch zu einem beliebten Treffpunkt für die Bevölkerung der drei Täler Leventina, Blenio und Riviera, für Unterstützerinnen und Unterstützer, Freiwillige, lokale Behörden und die gesamte CF-Gemeinschaft der italienischen Schweiz geworden.



**Stimme eines aktiven Organisationsmitglieds – Luca Genasci**

«Mein erster Kontakt mit der CF-Familie im Tessin fand am zweiten marCHethon in Biasca statt. Besonders beeindruckt haben mich der herzliche und freundliche Empfang und das ausgezeichnete Programm, einschliesslich des Teils für die Kinder, der reibungslos ablief. In meiner Familie sind wir von CF betroffen, deshalb ist die Information und Sensibilisierung der Bevölkerung durch diese Veranstaltung etwas, das man am Leben erhalten muss. Für mich war es

ein kurzer Weg, in die Kerngruppe der Organisation einzutreten, denn ich war ein Schulkollege von Michela in Biasca, wo ich meine Jugend verbracht habe.

Heute kümmere ich mich um die Sponsorensuche für die T-Shirts, die Zeitmessung für die verschiedenen Rennkategorien und bin «der Junge für alles». 2016 haben sich 460 Athletinnen und Athleten (sic!) für das Rennen angemeldet, was unsere IT und Logistik an ihre Grenzen gebracht hat. Für Überraschungen ist immer gesorgt und ich kann Ihnen versichern, dass die



**Die Geschichte geht weiter...**

Der marCHethon Biasca feierte am 7. September 2024 sein 20-jähriges Jubiläum. Der Anlass fand bei angenehmem, trockenem Wetter und Temperaturen um 22°C statt. Ehrengast Michela Figini, ehemalige Skirennfahrerin und langjährige Unterstützerin war anwesend. Der stimmungsvolle Publikumslauf wurde umrahmt von Livemusik und Aktivitäten für Kinder, Eltern und Jugendliche. Der CFS-Stand der Regionalgruppe mit einem Glücksrad war ein Highlight. Dank der perfekten Organisation und vielen Helferinnen und Helfern war es ein weiterer erfolgreicher Tag für die Spendensammlung und die Sensibilisierung der Öffentlichkeit.



Spannung und die unterschiedlichen Erwartungen jedes Jahr sehr hoch sind. Meine ganze Familie fiebert dem marCHethon in Biasca jeweils entgegen. Wie könnte ich da nicht weitermachen?»



Eindrücke des marCHethon Biasca



**HERZLICHEN DANK** an das gesamte Organisationskomitee, die Küchen- und Barteams, die vielen freiwilligen Helfenden, die Aussteller und Musiker, die Verbände und Vereine, die Sponsoren, die Behörden von Biasca und die zahlreichen Besucher der Veranstaltung «marCHethon Biasca 2024». Bis zum nächsten Mal!



# Abilis App: Der digitale Gesundheitsassistent für CF-Patientinnen und -Patienten

Cystische Fibrose ist eine komplexe Erkrankung, die eine kontinuierliche und sorgfältige Behandlung erfordert. Die Apotheke zum Rebstock ist eine auf CF-Medikamente spezialisierte Versandapotheke, die seit Jahren auf moderne Technologien setzt, um die Betroffenen bestmöglich zu betreuen. Greta Pavone, Geschäftsführerin der Apotheke zum Rebstock, erklärt die Einführung und Anwendung der Abilis App, einem digitalen Gesundheitsassistenten, der speziell für die Patientenbetreuung im Alltag entwickelt wurde.

Interview mit Greta Pavone, Geschäftsführerin der Apotheke zum Rebstock

## Frau Pavone, können Sie uns etwas über die Apotheke zum Rebstock und Ihre Motivation erzählen, Abilis einzuführen?

Greta Pavone: Natürlich, gerne. Die Apotheke zum Rebstock ist als Versandapotheke seit vielen Jahren ein verlässlicher Partner für die Gesundheitsversorgung in der ganzen Schweiz. Unser Ziel ist es, unseren Patientinnen und Patienten nicht nur die innovativsten Medikamente zur Verfügung zu stellen, sondern sie auch umfassend zu beraten und im Alltag zu unterstützen. Mit der Einführung von Abilis möchten wir einen weiteren Schritt in Richtung personalisierte und digitale Gesundheitsversorgung gehen.

## Wie funktioniert Abilis und welche Vorteile bietet die App den Patienten?

Abilis ist eine innovative App, die für Patientinnen und Patienten mit chronischen Krankheiten wie zum Beispiel Cystische Fibrose sehr hilfreich ist. Sie unterstützt die Patienten bei der Verwaltung ihrer Therapie durch

verschiedene Funktionen: Sie erinnert daran, neue Packungen von Medikamenten zu bestellen, wenn diese fast aufgebraucht sind, bietet eine übersichtliche Darstellung der Dosierung und warnt vor ablaufenden Rezepten. Einer der grössten Vorteile ist die Personalisierung – die App passt sich den individuellen Bedürfnissen jeder Patientin und jedes Patienten an und hilft ihnen, besser für die eigene Gesundheit zu sorgen. Zudem wird die Plattform Abilis in Schweizer Rechenzentren gehostet, die die höchsten Sicherheitsstandards des Bundes erfüllen und nach ISO 27001, VDSZ und GoodPriv@cy zertifiziert sind.

## Wie haben Ihre Patientinnen und Patienten auf die Einführung von Abilis reagiert?

Die Reaktionen waren überwältigend positiv. Viele der Patientinnen und Patienten schätzen die Unterstützung durch die Erinnerungsfunktionen und die Möglichkeit, ihre Gesundheitsdaten digital zu verwalten. Besonders bei einer so komplexen Erkrankung

wie CF kann die kontinuierliche Überwachung und Dokumentation der Symptome einen erheblichen Unterschied machen. Abilis bietet unseren Patientinnen und Patienten zusätzliche Sicherheit und Unterstützung im Alltag. Darüber hinaus ermöglicht die App, Medikamente direkt zu bestellen und sie in ein bis maximal zwei Arbeitstagen nach Hause zugestellt zu bekommen. Zusätzlich bietet die App Zugriff auf alle Apothekenrechnungen, sowohl auf diejenigen, die direkt an die Krankenkasse gesendet wurden, als auch auf jene, die an die Patientinnen und Patienten adressiert sind.

## Können Sie ein Beispiel geben, wie Abilis in der täglichen Praxis angewendet wird?

Ein Beispiel wäre ein Patient, der täglich mehrere Medikamente einnehmen muss. Sollte sich eine Packung dem Ende zuneigen oder ein Rezept ablaufen, erhält der Patient rechtzeitig eine Benachrichtigung, sodass keine Unterbrechung in der Therapie entsteht. Unsere Apotheke unterstützt den Patienten



Greta Pavone, Geschäftsführerin der Apotheke zum Rebstock

auch dabei, diese Informationen an die diversen Gesundheits-Akteure weiterzuleiten, um eine durchgehende Versorgung zu gewährleisten.

## Welche Rolle spielt die Apotheke zum Rebstock in der Nutzung von Abilis?

Unsere Apotheke spielt eine zentrale Rolle bei der Einführung und Nutzung von Abilis. Wir bieten umfassende Schulungen und Unterstützung für unsere Patientinnen und Patienten an, damit sie die App optimal nutzen können. Bei der Neuaufschaltung begleiten unsere Mitarbeiterinnen die Patientin, den Patienten gerne Schritt für Schritt telefonisch oder direkt vor Ort in der Apotheke. Unsere enge Zusammenarbeit mit den behandelnden Ärztinnen und Ärzten ermöglicht es uns, schnell auf Veränderungen des Gesundheitszustands unserer Patienten zu reagieren.

## Wie sehen Sie die Zukunft der digitalen Gesundheitsversorgung in Ihrer Apotheke?

Ich bin fest davon überzeugt, dass die digitale Gesundheitsversorgung die Zukunft ist. Technologien wie Abilis bieten enorme Möglichkeiten, um die Lebensqualität und das Zeitmanagement unserer Patientinnen und Patienten zu verbessern und die Effizienz der Behandlung zu steigern. In der Apotheke zum Rebstock werden wir weiterhin in moderne Lösungen investieren und unsere Patientinnen und Patienten auf dem Weg zur Verbesserung Ihres Gesundheitszustandes begleiten.

**Frau Pavone, vielen Dank für das Gespräch. Wir freuen uns auf weitere Neuigkeiten aus der Apotheke.**

**Spenden statt schenken**

**Unterstützen Sie CFS!**  
Bitten Sie Ihren Arbeitgeber, anstatt Weihnachtsgeschenken für Mitarbeitende oder Kunden, unsere Organisation mit einer Spende zu unterstützen. Jede Spende, ob gross oder klein, kann Leben verändern!

Weitere Informationen unter [www.cystischefibroseschweiz.ch/helfen](http://www.cystischefibroseschweiz.ch/helfen)





## Der Mehrwert für unsere Patienten

Wir legen einen extremen hohen Wert auf unsere laufenden Prozess Optimierungen in der Apotheke und freuen uns auf jegliches Feedback was uns ermöglicht den Versandalltag besser zu meistern.



Liebe Leserinnen und Leser

Wir freuen uns in diesem Magazin Ihnen mehr über unsere Apotheke erklären zu dürfen.

Viele von Ihnen kennen uns vom Namen. Die Apotheke zum Rebstock ist bereits mehr als 15 Jahren im schweizer Versandhandel tätig und arbeitet bereits mehrere Jahre Hand in Hand mit der CFS, um die Patienten Bedürfnisse effizienter und gezielter zu meistern.

Wir waren sehr froh Ihnen unsere Apothekenstruktur am CF-Kongress im Mai 2023 vorstellen zu können und somit auch viele von Ihnen persönlich kennen gelernt zu haben.

Für diejenigen die nicht am CF-Kongress dabei sein konnten, wollten wir hiermit nochmals die Gelegenheit nutzen uns in der jetzigen Ausgabe vom "ensemble" Magazin vorstellen zu können.

Viel Spass beim Lesen Ihr Rebstock Team

## Im Überblick

### Unser Prozess schnell, effizient und diskret



## Wer sind Wir

Die Rebstock Apotheke hat sich auf das Management komplexer Therapien und seltener Krankheiten spezialisiert. Darunter:

- Mucoviscidose
- HIV
- Pulmonarer Hochblutdruck
- Pulmonare Transplantation
- Melanome

## Unser Team



Valeria Chilelli Pharma-Assistentin, Jessica Ingegnoli Pharma-Assistentin, Florian Langer Verantwortlicher Apotheker, Greta Pavone Apothekerin, Laura Savardi Pharma-Assistentin, Jana Onofrejšová Pharma-Assistentin

## Unsere Dienstleistung

- Schnelle, sichere und kostenlose Lieferung von Arzneimitteln zu den Patienten nach Hause durch die Post
- Zugang zu den wirksamsten innovativen Medikamenten und eingespielte Kostenübernahme
- Direkte Abrechnung mit den Krankenkassen / IV-Stellen

Autor: Florian Langer (Fachverantwortlicher Apotheker).

## Unsere Mission

- Erleichterung des Alltags für Patienten mit komplexen chronischen Erkrankungen
- Pharmazeutische Begleitung durch eine pluridiziplinare Mannschaft (Apotheker, Pharma-Assistentinnen)
- Die Bedürfnisse der Patienten antizipieren und komplette Erneuerung ihrer Behandlungen

Mit Abilis haben Sie Ihre Gesundheit umfassend im Blick und im Griff.

- Rechnungen**  
Abilis ermöglicht Ihnen den Zugriff auf alle Ihre Apothekenrechnungen, sowohl jene, die direkt an Ihre Krankenkasse eingereicht wurden, als auch jene, die an Sie abgerechnet sind. Das erleichtert Ihnen die administrative Verwaltung Ihrer Behandlungen.
- Medikation**  
Dank des Medikationsplans haben Sie jederzeit und überall eine vollständige Übersicht über Ihre laufenden Behandlungen zur Hand. Sie erhalten Zugang zu wichtigen Informationen wie der Dosierung und Verwendung jedes einzelnen Medikaments.
- Allergien**  
Überprüfen Sie Ihre Allergien und/oder Unverträglichkeiten in der Abilis App und geben Sie wichtige Informationen an Gesundheitsfachpersonen weiter. So sichern Sie beispielsweise Ihre medizinische Versorgung ab.
- Online-Bestellung**  
Sie benötigen ein rezeptiertes Medikament, Kosmetika oder ein parapharmazeutisches Produkt? Machen Sie sich das Leben leichter. Bestellen Sie online oder über Ihre App in nur wenigen Sekunden!
- Impfungen**  
Mit Abilis haben Sie jederzeit Zugriff auf alle Informationen zu den Impfungen, die Sie in Ihrer Apotheke oder anderswo erhalten haben. Sie können Ihre Impfbereitschaft einstellen und wann immer erforderlich vorweisen.
- Sicherheit**  
Die Plattform Abilis wird in Schweizer Rechenzentren gehostet, welche die höchsten Sicherheitsstandards des Bundes erfüllen und nach ISO 27001, YDIZ und GoodPrivacy zertifiziert sind.

## Im Überblick: alle Vorteile der App

## Ein Blick in die Zukunft

In einer immer mehr vernetzten Welt, haben sich viele Bereiche aus unserem Alltag rasant schnell digitalisiert.

Nicht zu vermeiden ist, dass die Pharmabranche sich ebenfalls anpassen muss. Wir freuen uns als Versand Pilot Apotheke die neue Bestellapp Abilis einführen zu dürfen und somit den Alltag unserer Patienten zu vereinfachen.

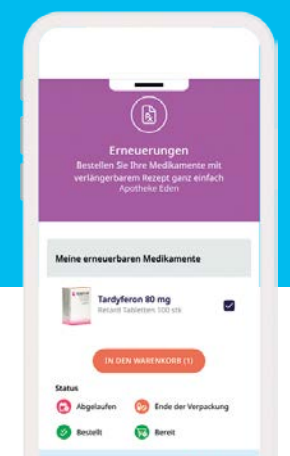
## Unser Schlusswort

Die Patienten stehen bei uns im Mittelpunkt. Wir wollten uns nochmals herzlich für Ihre Treue und Ihr Vertrauen bedanken und hoffen Ihnen einen besseren Einblick in unsere Apotheke verschafft zu haben.

Wir begrüßen regelmässig neue Patienten, die von unserem Service und Know-how profitieren dank der guten Zusammenarbeit mit CFS.

Freundliche Grüsse

Ihr Rebstock Team





# Buchtipps



## Neuerscheinung ab 2025: Kinderbuch «Boya reist durch den Dschungel»

Im Buch geht es um das kleine Äffchen Boya, das an Cystischer Fibrose (CF) leidet. Durch seine Freunde im Dschungel lernt es, mit der Krankheit umzugehen. Die liebevoll gestalteten Illustrationen von Thomas Vetsch und die kindgerechte Erzählweise helfen Kindern und ihren Angehörigen, CF besser zu verstehen.

Das Äffchen Boya hat oft Bauchschmerzen und hustet fürchterlich. Durch seinen besten Freund erfährt es, was Cystische Fibrose ist und wie ihm das Verdauungsenzym «Creon» helfen kann. Boya ist begeistert! Gemeinsam mit seinem Freund reist es durch den Dschungel, um das ebenfalls betroffene Nilpferd Rita zu treffen und weitere Therapieformen sowie empfohlene Verhaltensweisen kennenzulernen.

Das Bilderbuch will auf positive und kindliche Art Betroffene und ihre Angehörige unterstützen, die Krankheit zu verstehen und Freundinnen und Freunden zu erklären.

Die Autorin **Julia Oesch** wurde 1991 geboren. Sie ist Psychologin und Primarlehrerin. Die Inspiration für das Kinderbuch hatte sie im Urlaub, als sie eine Anleitung zum Zeichnen witziger Tiere in die Hände bekam. Schnell entwickelte sich daraus die Idee, ein Bilderbuch für ihr CF-betroffenes «Gottemeitli» Lili zu gestalten.

**Produktdetails:** ab 0 Jahren, Deutsch, Hardcover, Format: A4 quer, 48 Seiten, erscheint ab 2025.

Das Kinderbuch «Boya reist durch den Dschungel» können Sie jetzt über das Online-Formular vorbestellen: [cystischefibroseschweiz.ch/kinderbuch\\_Boya](http://cystischefibroseschweiz.ch/kinderbuch_Boya)

**Für CFS-Mitglieder ist das Buch kostenlos.**



Autorin Julia Oesch mit ihrem Mann und Zeichner Thomas Vetsch



## «Mein geheimes Mut-Buch» – das etwas andere Tagebuch

Das «Mut-Buch» ist ein treuer, vielseitiger Begleiter für Kinder zwischen 3 und 14 Jahren mit einer chronischen Krankheit. Im Sinne eines Tagebuchs soll es Kinder stärken und ihnen Mut verleihen, den sie während eines Spitalaufenthalts brauchen. CFS hat das Projekt des Universitäts-Kinderspitals Zürich mitfinanziert.

Der Kobold «Randidu», der im Kinderspital wohnt, erzählt spannende und beruhigende Geschichten. Das Mut-Buch erklärt zudem altersgerecht die gängigsten Untersuchungen und Behandlungen.

**Das Mut-Buch steht allen Schweizer Kinderspitälern auf Deutsch, Französisch und Italienisch zur Verfügung und kann dort kostenlos bezogen werden.**





*Inhalt des Backsets:*  
 1x Backrezept  
 1x Ausstechform  
 5x Geschenkanhänger mit Spenden-QR-Code  
 2x Mini Geschenktaschen  
 (solange der Vorrat reicht)

## Guetzli backen – und dabei Gutes tun!

Backst du gerne Guetzli für deine Familie, Freunde, Nachbarn oder für dich selber? Oder möchtest du deine Guetzli verkaufen?

Dann bestelle jetzt unser Guetzli-Backset! Mit dem CFS-Geschenkanhänger hat der/die Beschenkte die Möglichkeit, für CFS zu spenden.

Backset bestellen und Informationen zum Wettbewerb unter: [www.cystischefibroseschweiz.ch/backen](http://www.cystischefibroseschweiz.ch/backen)





# Zwei neue Mitglieder im Vorstand

An der Generalversammlung (GV) vom 25. Mai 2025 wurden gleich zwei neue Mitglieder in den Vorstand gewählt. Sie engagieren sich aus unterschiedlichen Gründen ehrenamtlich für CFS und sind hoch motiviert, ihr Wissen und ihre Erfahrung für unsere Gemeinschaft einzusetzen.

## Marta Kerstan

Als ehemalige CF-Physiotherapeutin verfügt Marta Kerstan über fundiertes Wissen zum Krankheitsbild und ein tiefes Verständnis für die Bedürfnisse von CF-Betroffenen. Sie blickt auf ein langjähriges nationales und internationales Engagement als Vorstandsmitglied der cf-physio.ch beziehungsweise der «ECFS Physiotherapy Special International Interest Group» (PhySIIG) zurück.

Marta Kerstan hat eine leitende Position im Bereich der Klinischen

Forschung in einem Orthopädieunternehmen inne. Ausserdem vertritt sie CFS seit März 2023 in der internationalen Forschungsgruppe «Patient Organization Research Group» (PORG). Sie bringt fundierte Erfahrung in der strategischen Führung und der klinischen Forschung mit.

Sie ist motiviert, ihre und Erfahrungen in den Vorstand einzubringen: «Mir ist es wichtig, die Versorgung und Behandlung von CF-Betroffenen stetig zu verbessern. Und ich freue mich darauf, die Interessen der CF-Betroffe-

nen zu vertreten. Dabei werden wir uns insbesondere für Betroffene einsetzen, für die noch keine Modulatoren zur Verfügung stehen.»

Marta Kerstan wurde an der GV 2024 einstimmig in den Vorstand gewählt. Sie wird sich an der GV 2025 als neue CFS-Präsidentin zur Wahl stellen.

## Christine Schnyder

Christine Schnyder ist Geschäftsleiterin der Spitex-Organisation Linth. Sie setzt sich täglich dafür ein, dass Menschen in der Region Zürichsee-Linth trotz körperlicher oder psychischer Krankheiten zu Hause leben können und die ganz persönliche Unterstützung bekommen, die sie brauchen. Interdisziplinäres Arbeiten und massgeschneiderte Lösungen, die den Menschen ins Zentrum stellen, sind ihr ein zentrales Anliegen.

«Ich sehe spannende Parallelen zwischen der Welt der Spitex und der Patientenorganisation Cystische Fibrose Schweiz. Nun freue ich mich, dass ich mich für beide Seiten einsetzen darf.»

Christine Schnyder wird sich im Vorstand im Bereich der Interessenvertretung und Kommunikation einbringen. «Ich freue mich darauf, mit Entscheidungsträgern aus Politik, Gesundheitswesen und Wirtschaft zusammenzuarbeiten.»

Christine Schnyder wurde an der GV 2024 einstimmig in den Vorstand gewählt.



Die neuen CFS-Vorstandsmitglieder Marta Kerstan und Christine Schnyder (v.l.n.r.).

# Kontakte

## Vorstand

**Reto Weibel (Präsident)**  
[reto.weibel@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:reto.weibel@cystischefibroseschweiz.ch)

**Peter Mendler (Vize-Präsident)**  
[peter.mendler@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:peter.mendler@cystischefibroseschweiz.ch)

**Claude-Alain Barke (Vize-Präsident)**  
[claude-alain.barke@mucoviscidosesuisse.ch](mailto:claude-alain.barke@mucoviscidosesuisse.ch)

**Dr. med. Andreas Jung**  
[andreas.jung@ksw.ch](mailto:andreas.jung@ksw.ch)

**Yvonne Rossel**  
[yvonne.rossel@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:yvonne.rossel@cystischefibroseschweiz.ch)

**Marta Kerstan**  
[marta.kerstan@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:marta.kerstan@cystischefibroseschweiz.ch)

**Christine Schnyder**  
[christine.schnyder@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:christine.schnyder@cystischefibroseschweiz.ch)

**Geschäftsstelle**  
[info@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:info@cystischefibroseschweiz.ch)

## Regionalgruppen

[aargau@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:aargau@cystischefibroseschweiz.ch)  
[basel@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:basel@cystischefibroseschweiz.ch)  
[bern@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:bern@cystischefibroseschweiz.ch)  
[FR-VD@mucoviscidosesuisse.ch](mailto:FR-VD@mucoviscidosesuisse.ch)  
[NE-JU@mucoviscidosesuisse.ch](mailto:NE-JU@mucoviscidosesuisse.ch)  
[ostschweiz@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:ostschweiz@cystischefibroseschweiz.ch)  
[ticino@fibrosicisticasvizzera.ch](mailto:ticino@fibrosicisticasvizzera.ch)  
[gvrn@mucoviscidosesuisse.ch](mailto:gvrn@mucoviscidosesuisse.ch) (Valais romand)  
[zentralschweiz@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:zentralschweiz@cystischefibroseschweiz.ch)  
[zuerich@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:zuerich@cystischefibroseschweiz.ch)

## Kommissionen

**Kommission CF-Erwachsene:**  
[kommission-CFE@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:kommission-CFE@cystischefibroseschweiz.ch)

**Kommission Transplantierte:**  
[kommission-LTX@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:kommission-LTX@cystischefibroseschweiz.ch)

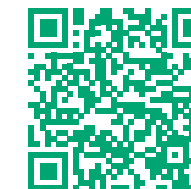
# Impressum

Mitgliedermagazin von  
Cystische Fibrose Schweiz

**Herausgeberin**  
Cystische Fibrose Schweiz (CFS)  
Stauffacherstrasse 17a  
Postfach  
3014 Bern  
Tel. +41 31 552 33 00  
[info@cystischefibroseschweiz.ch](mailto:info@cystischefibroseschweiz.ch)  
[cystischefibroseschweiz.ch](http://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**  
2500





Bis zum Tag, an dem  
Cystische Fibrose heilbar ist!



Cystische Fibrose Schweiz  
Mucoviscidose Suisse  
Fibrosi Cistica Svizzera  
Cystic Fibrosis Switzerland