

IPF Vorsorge in Zahlen

Neugeborenencreening Mukoviszidose: über 2.000 Genmutationen bekannt

BERLIN – In Deutschland leben etwa 8.000 Menschen mit Mukoviszidose (Cystische Fibrose). Veränderungen des CFTR-Gens stören bestimmte Stoffwechselprozesse und führen dazu, dass in lebenswichtigen Organen des Körpers wie etwa der Lunge, der Bauchspeicheldrüse und des Darms zäher Schleim produziert wird, der den Organismus schädigt. Bisher kennen Mediziner etwa 2.000 verschiedene Mutationen des CFTR-Gens. Einige davon führen zum Ausbruch der Erkrankung. Die Suche nach Genmutationen bildet einen wichtigen Bestandteil der Diagnose.

Genmutation blockiert Salzhaushalt der Zellen

CFTR bedeutet „Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator“. Dieses Gen sorgt dafür, dass Zellen den sogenannten Chlorid-Kanal entwickeln: Durch ihn tritt der Salzbestandteil Chlorid aus der Zelle aus. Bei Störungen des CFTR-Kanals wie bei Mukoviszidose gelangt das Chlorid gar nicht oder nur in geringen Mengen aus der Zelle. In der Folge bildet sich der für die Erkrankung typische zähe Schleim und verstopft die Organe.

Eine Blutprobe, drei Tests

Mukoviszidose lässt sich nicht heilen. Lebensqualität und -erwartung steigen jedoch, wenn die Erkrankung frühzeitig erkannt und behandelt wird. Darum können Eltern ihr Neugeborenes im Rahmen des Neugeborenencreenings auch auf Mukoviszidose untersuchen lassen. Ein dreistufiges Testverfahren sorgt für möglichst zuverlässige Hinweise: Bestimmte Enzym-Werte geben erste Warnhinweise; ein Test auf bestimmte Eiweiße und ein Gentest auf für Mukoviszidose typische Mutationen klären den Erstverdacht ab.

Schweißtest klärt Krankheitsverdacht

Fehler im Bauplan des Chlorid-Kanals können auch andere Krankheiten auslösen. Darum müssen weitere Untersuchungen abklären, ob die auffälligen Screening-Ergebnisse tatsächlich auf Mukoviszidose zurückgehen. Beim Schweißtest wird die Chloridkonzentration im Schweiß der Betroffenen gemessen. Ermutigend: Nur bei etwa einem von fünf auffälligen Screening-Befunden bestätigt sich die Diagnose Mukoviszidose, so der Bundesverband Cystische Fibrose.

Weitere Informationen enthält das IPF-Faltblatt „Suchtests bei Schwangeren und Neugeborenen“. Kostenloser Download und Bestellung auf www.vorsorge-online.de und beim IPF-Versandservice, Postfach 12 44, 63552 Gelnhausen mit Titel, Namen und vollständiger Adresse.

Das Infozentrum für Prävention und Früherkennung (IPF) informiert die Öffentlichkeit über bestehende Möglichkeiten der Krankheitsvorsorge durch Laboruntersuchungen. Seit über zehn Jahren veröffentlicht das IPF in Zusammenarbeit mit anerkannten Experten Broschüren und Faltblätter zu einzelnen Krankheiten und deren Früherkennung. Diese Veröffentlichungen können kostenlos angefordert werden. Das IPF wird vom Verband der Diagnostica-Industrie (VDGH) unterstützt. Seine Neutralität wird durch einen wissenschaftlichen Beirat gewährleistet, dem erfahrene Ärzte angehören. Weitere Informationen erhalten Sie unter www.vorsorge-online.de

AUSGABEDATUM

18.12.2019

RÜCKFRAGEN AN

Susanne Gerhards

Redaktionsleiterin

T 030-200 599 48

presse@vorsorge-online.de

www.vorsorge-online.de

twitter.com/vorsorgeonline