

Neue Therapien des Basisdefekts und Therapie des Diabetes bei Mukoviszidose standen im Mittelpunkt des 15. Symposiums des Mukoviszidose-Zentrums Heidelberg



Einladung zum 15. Symposium
Mukoviszidose-Zentrum
Heidelberg

Über 180 Patienten, Angehörige und Behandler nahmen am 4. Februar am 15. Symposium des Mukoviszidose-Zentrums Heidelberg teil. Die Experten des Heidelberger Teams präsentierten anschaulich aktuelle Ergebnisse aus der Forschung neue Erkenntnisse zur Behandlung der Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF). Im Mittelpunkt standen neue Therapien zur Korrektur des Basisdefekts und Neues zu Diagnostik und Therapie des Diabetes mellitus bei Patienten mit Mukoviszidose.

Der Basisdefekt ist eine gestörte Elektrolyt-, also Salzleitfähigkeit von Zellen die auf eine Fehlfunktion des CFTR-Kanals (**C**ystic **F**ibrosis **T**ransmembrane **C**onductance **R**egulator), dem Regulator der Transmembran-Leitfähigkeit bei Mukoviszidose beruhen. Mittlerweile sind circa 2.000 Mutationen im CFTR-Gen bekannt. Bereits heute hat in Deutschland mehr als die Hälfte der Patienten mit Mukoviszidose das Erwachsenenalter erreicht und es wird erwartet, dass die Anzahl an erwachsenen Patienten in den nächsten Jahren deutlich weiter zunehmen wird. Durch immer bessere Behandlungsmöglichkeiten der Mukoviszidose einschließlich der Einführung von Therapien, die die Funktion des CFTR-Gens wiederherstellen bzw. verbessern, ist mit einer deutlichen Steigerung der Lebensqualität und Lebenserwartung der Betroffenen zu rechnen. Mit der steigenden Lebenserwartung der Betroffenen muss sich das Gesundheitssystem auf die Versorgung von Erwachsenen mit Mukoviszidose und den damit verbundenen Herausforderungen einstellen. Im Rahmen der Begrüßung appellierten DZL-Vorstandsmitglied Professor Marcus Mall, Leiter des Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg, und Dr. Sabine Wege, Ärztin und Leiterin der Mukoviszidose-Ambulanz für Erwachsene der Thoraxklinik am Universitätsklinikum Heidelberg, daher an alle Anwesenden die aktuelle Petition zur Sicherstellung der medizinischen Versorgung von Mukoviszidose-Patienten zu unterstützen.

Neben der Einführung der ersten CFTR-Modulatortherapie für Patienten mit der häufigsten Mutation F508del war die Einführung des deutschlandweiten Neugeborenen Screenings auf Mukoviszidose ein wichtiger Meilenstein in 2016, um die Diagnostik zu verbessern und eine möglichst frühe Therapie zu ermöglichen. Bei der Einführung des CF-Neugeborenen Screenings hat das Heidelberger Mukoviszidose Zentrum eine maßgebliche Rolle gespielt und wurde darin von der Dietmar Hopp Stiftung und dem Deutschen Zentrum für Lungenforschung (DZL) unterstützt.

DZL-Wissenschaftler PD Dr. Olaf Sommerburg vom Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg, präsentierte eine **Übersicht zur Wirkung der neuen Therapien des CF-Basisdefekts** in Abhängigkeit von Art und Schweregrad der *CFTR*-Mutationen. Mit den sogenannten CFTR-Modulatoren kann die Funktion der veränderten CFTR- Chloridkanäle zumindest teilweise repariert und der Basisdefekt somit kausal behandelt werden. Mit den derzeit verfügbaren Medikamenten kann die CFTR-Funktion abhängig von den vorliegenden Mutationen auf bis zu 30 % des Normalen aktiviert und damit bereits eine Verbesserung der Lungenfunktion und Stabilisierung des Gesundheitszustands erreicht werden. Eine Heilung ist mit den bisher verfügbaren CFTR-Modulatoren jedoch noch nicht möglich. Daher ist es äußerst wichtig, dass die anderen Therapien, wie die regelmäßige Inhalationstherapie, Physiotherapie und Ernährungstherapie unverändert fortgeführt werden. Darüber hinaus stehen an den DZL-Standorten Heidelberg, Gießen und Hannover neue Untersuchungsverfahren wie die Messung der CFTR-Funktion in der Rektumschleimhaut zur Verfügung, mit deren Hilfe das individuelle Ansprechen auf eine Therapie mit diesen neuen CFTR-Modulatoren festgestellt werden kann.

Mukoviszidose ist eine Multiorganerkrankung, bei der es auch zur Entwicklung eines **Diabetes** kommen kann. Diabetes ist eine bekannte Komplikation bei CF, die zwar selten bei Kindern und Jugendlichen, aber etwa bei jedem vierten Erwachsenen mit CF auftritt. Anhand von Fallbeispielen wurde bei der Tagung dargelegt, dass die Entstehung und der Verlauf des CF-Diabetes zwischen Patienten sehr variieren kann. So ist Diabetes bei CF aufgrund des oft schleichenden Beginns in der Regel schwieriger zu diagnostizieren als der im Kindesalter viel häufiger auftretende Typ I-Diabetes. Auch für den Verlauf der CF-Lungenerkrankung ist eine frühzeitige Diagnosestellung und gute Blutzuckereinstellung von großer Bedeutung. Zu Besonderheiten der Diagnostik und Therapie des CF-Diabetes bei Kindern und Erwachsenen sowie den aktuellen Therapiemöglichkeiten berichteten Dr. Jürgen J. Grulich-Henn, Kinder-Diabetologe am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Heidelberg, und Dr. med. Dagmar Weise, Diabetologin am St. Josefskrankenhaus Heidelberg.

Die **Gefahren des Passivrauchens bei CF**, das mit einer Verschlechterung der CFTR-Funktion einhergeht, wurden von Dr. med. Mirjam Stahl, Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg, dargelegt. Zu Indikationen und Zielen der Sauerstofftherapie und nicht-invasiven Beatmung bei Mukoviszidose referierte Dr. Nicolas Kahn von der Thoraxklinik Heidelberg. **Die aktuell am Mukoviszidose-Zentrum Heidelberg laufenden und geplanten klinischen Studien** wurden von der Studienkoordinatorin, Iris Kühbandner, vorgestellt. Diese Studien dienen dazu, die Wirksamkeit und Sicherheit neuer Medikamente zu überprüfen und zur Verbesserung der Therapie der Mukoviszidose verfügbar zu machen. Sie werden in der Durchführung wesentlich durch das Deutsche Zentrum für Lungenforschung unterstützt.



Abgerundet wurde das diesjährige Symposium mit einem Beitrag von Anja Titze, die über aktuelle Projekte des Mukoviszidose e.V. und ihre **Tätigkeiten als Mitglied im Patientenbeirat und Gruppensprecherin der Regionalgruppe Heidelberg-Mannheim des Mukoviszidose e.V.** berichtete. Darüber hinaus informierten Sozialarbeiterinnen des Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg über für CF-Patienten wichtige **Änderungen in der Pflegeversicherung.**

Als **neues Feature** dieses 15. Mukoviszidose Symposiums wurden die Vorträge erstmals gefilmt und werden in Kürze auf **YouTube^{DE}** **Kanal des Universitätsklinikums Heidelberg** zugänglich sein.

Text: TLRC/BT

Wissenschaftlicher Ansprechpartner:

Prof. Dr. Marcus A. Mall

Ärztlicher Direktor Abteilung Translationale Pneumologie

Zentrum für Translationale Lungenforschung Heidelberg und Leiter Sektion Pädiatrische

Pneumologie, Allergologie und Mukoviszidose-Zentrum

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Tel.: 06221/564502

Fax: 06221/564559

E-Mail: Marcus.Mall@med.uni-heidelberg.de

Kontakt/ TLRC-Presskontakt:

Dr. Birgit Teucher

Zentrum für Translationale Lungenforschung Heidelberg (TLRC)

Im Neuenheimer Feld 156

69120 Heidelberg

Tel.: 06221 56-4296

E-Mail: birgit.teucher@med.uni-heidelberg.de