Neue Registerdaten

Jeder zweite Mukoviszidose-Patient ist im Erwachsenenalter

Mukoviszidose ist längst keine „Kinderkrankheit“ mehr. Es müsse jetzt die Versorgung für erwachsene Patienten deutschlandweit ausgebaut werden, mahnt ein Experte an.

Regelmäßige Untersuchungen wie ein Lungenfunktionstest in einer Mukoviszidose-Ambulanz gehören zum Alltag einer jungen erwachsene Patientin mit Mukoviszidose.

Der Mukoviszidose e. V. hat im Dezember 2016 neue Zahlen aus dem von ihm betriebenen Deutschen Mukoviszidose-Register veröffentlicht. Die Auswertung berücksichtigt die Daten von 5.331 Patienten in Deutschland, die eine Einwilligung zur Datenerfassung erteilt haben – nicht die Gesamtzahl der Mukoviszidose-Patienten in Deutschland. In Deutschland gibt es rund 8.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit Mukoviszidose. Jedes Jahr werden etwa 200 Kinder mit der seltenen Krankheit geboren.

Neugeborenen-Screening war überfällig

Nach Analyse der Registerdaten liegt bei fast 99 % der Patienten in Deutschland eine Genotypisierung vor. „Das heißt, dass fast alle Patienten in Deutschland wissen, welche Mutation bei ihnen für die Entstehung der Erkrankung verantwortlich ist“, verdeutlicht Dr. Lutz Nährlich, Medizinischer Leiter des Deutschen Mukoviszidose-Registers. Dies ist auch für die Entwicklung neuer Medikamente wichtig, denn inzwischen ist es ja möglich, Wirkstoffe herzustellen, die nur bei bestimmten Mutationen wirken.

Die Registerdaten zeigen darüber hinaus, dass die Einführung eines bundesweiten Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose im September 2016 überfällig war, teilt Mukoviszidose e.V. zur Veröffentlichung der aktuellen Analyse der Registerdaten mit. Im Jahr 2015 seien laut Register rund 38 % der Neudiagnosen in den ersten drei Lebensmonaten gestellt worden. „Zu erwarten ist, dass sich der Diagnosezeitpunkt durch die Einführung des Screenings jetzt nach vorne verschiebt“, wird Nährlich zitiert. Studien aus den USA und Australien hatten ergeben, dass sich eine frühe Diagnose positiv auf den Krankheitsverlauf auswirkt.

Laut Mukoviszidose-Register sind inzwischen 56 % der Mukoviszidose-Patienten in Deutschland erwachsen. „Dadurch stehen wir auch vor der Herausforderung, die Versorgung der erwachsenen Patienten in Deutschland sicherzustellen“, so Stephan Kruip, Vorstandsvorsitzender des Mukoviszidose e. V.. Da Mukoviszidose keine Kinderkrankheit mehr sei, müsse auch die Versorgung für Erwachsene deutschlandweit ausgebaut werden. „Hier gibt es aber noch Defizite – vor allem bei der Finanzierung der Erwachsenenversorgung“, so Kruip weiter.

Deutsches Mukoviszidose-Register

Ziele des seit 1995 bestehenden Mukoviszidose-Registers sind die Erfassung, Beschreibung und Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Mukoviszidose in Deutschland. Darüber hinaus liefert das Register Daten als Grundlage für Versorgungsforschung und Therapieentwicklung. Die Daten bieten die Grundlage für die interne Qualitätssicherung der teilnehmenden Ambulanzen und ermöglichen es den Einrichtungen, valide Daten für ein sogenanntes Benchmarking zu entwickeln. Derzeit beteiligen sich 90 Mukoviszidose-Einrichtungen in Deutschland am Register.

Marlinde Lehmann

Mukoviszidose-Diagnostik ohne MRT möglich

Die Messung der Lungenbelüftung (Lung Clearance Index, LCI) weist auf frühe Lungenveränderungen bei Kindern mit Mukoviszidose nahezu ebenso genau und zuverlässig hin wie ein MRT. Das ist das Ergebnis einer Studie am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg.

Per MRT entdeckte Auffälligkeiten an Lungengewebe oder -durchblutung äußerten sich bei der Mehrheit der 97 untersuchten Kinder und Jugendlichen darin, dass eine überdurchschnittliche Anzahl an Lungenumsätzen nötig ist, um ihr Lungenvolumen komplett von einem Markergas zu befreien. Normal wären sechs bis sieben Umsätze, bei kleinen Kindern mit leichten Lungenschäden sind im Mittel bereits acht, bei älteren Kindern mit Mukoviszidose zwölf Lungenumsätze erforderlich.

Die Heidelberger Wissenschaftler belegten damit, dass sich der LCI ebenso wie die MRT-Bildgebung über alle Altersklassen sehr gut dazu eignet, kleinste Veränderungen in der Lunge nichtinvasiv und strahlenfrei zu diagnostizieren (Am J Respir Crit Care Med 2016, online 30. August).

„Bislang konnte der Schweregrad früher Lungenveränderungen oder auch das Ansprechen auf Therapien nur mit CT, die mit Strahlenbelastung verbunden ist, oder der Lungen spiegeln unter Vollnarkose nachgewiesen werden“, erläuterte Prof. Marcus Mall, Leiter des Mukoviszidose-Zentrums am Uniklinikum Heidelberg. „Diese Ergebnisse ermöglichen es uns, neue präventive therapeutische Strategien, die wir in den letzten Jahren entwickelt haben, mit diesen beiden Verfahren zu überprüfen – mit geringer Belastung für die Kinder.“

Marcus Mrusek