**Einstieg zum Thema „Diagnose von Mutationen“**

Mukoviszidose ist eine erbliche Stoffwechselkrankheit, die bis jetzt nicht heilbar ist und dazu führt, dass Betroffene in Deutschland eine Lebenserwartung von durchschnittlich nur 37 Jahren haben. Dabei kann eine frühe Diagnose das Leben der Betroffenen erheblich verlängern. Ein möglichst früher Therapiebeginn ist entscheidend.

Mukoviszidose ist eine bis heute nicht heilbare Multiorganerkrankung, bei der die Betroffenen einen langen Leidensweg durchleben müssen. Um Langzeitfolgen abzumildern, ist ein möglichst früher Therapiebeginn entscheidend. Dazu ist eine frühe Diagnose der schweren Stoffwechselerkrankung wichtig. Denn je früher die Erbkrankheit erkannt wird, desto besser sind die Behandlungsmöglichkeiten und damit die Lebenserwartung und die Lebensqualität.

Das oberste Entscheidungsgremium, der Gemeinsame Bundesausschuss, hat im August 2015 entschieden, dass in Zukunft alle Neugeborenen mit Einverständnis der Eltern bundesweit standardmäßig im Zuge des Neugeborenen-Screenings auch auf Mukoviszidose untersucht werden. Diese Früherkennungsuntersuchung war bisher nur in Rahmen von Studien möglich.

Die Mukoviszidose beruht auf einem Gendefekt in der Erbanlage. Dabei liegt eine Mutation im Gen „CFTR = Cystic Fibrosis-Transmembrane Regulator“ vor. Jeder Mensch hat zwei Kopien dieses Gens. Falls nur eines dieser beiden Gene defekt ist, ist die Person zwar gesund, aber ein Anlageträger. Zum Ausbruch der Krankheit kommt es nur dann, wenn das Kind sowohl vom Vater als auch von der Mutter eine defekte Genkopie erbt.

Bei der Mukoviszidose sind der Salz- und Wassertransport im Körper gestört. Es kommt zur Absonderung eines eingedickten, zähflüssigen Sekrets, das die Funktion der Lunge, der Bauchspeicheldrüse, der Leber und des Verdauungstrakts erheblich beeinträchtigt.

Typische Krankheitszeichen sind chronischer Husten, schwere Lungenentzündungen, Verdauungsstörungen, Untergewicht und Wachstumsstörungen. Charakteristischerweise haben Betroffene einen besonders salzhaltigen Schweiß. Diese hohe Natriumchlorid-Konzentration ist auf die Störung der CFTR-Kanäle zurückzuführen, durch die das Salz normalerweise abfließen kann. Da die ersten Krankheitszeichen bei der Mukoviszidose sehr unspezifisch sind und sich manchmal auch erst nach Monaten oder Jahren entwickeln, wird die Diagnose oft erst nach längerer Krankheit gestellt.

Über Jahrzehnte war bei einem Verdacht auf Mukoviszidose der Schweißtest das diagnostische Mittel der Wahl. Hierbei wird die Konzentration von Natrium-Chlorid im Schweiß gemessen.

Als Routineuntersuchung bei bundesweit etwa 650.000 Neugeborenen pro Jahr ist der Schweißtest jedoch ungeeignet, da das Verfahren zu aufwendig und kostspielig ist. Ein einfacher Bluttest auf Mukoviszidose im Rahmen des Neugeborenen-Screenings kann jedoch die Erkrankung mit großer Sicherheit erkennen. Dieser Test soll jetzt fester Bestandteil des Neugeborenen-Screenings werden.

Eine Früherkennung der Mukoviszidose im Rahmen des Neugeborenen-Screenings ermöglicht eine sofortige Therapie, bevor erste bleibende Schädigungen, insbesondere der Lunge und anderer Organe, eingetreten sind. Der Test auf Mukoviszidose besteht aus einem mehrstufigen Verfahren, bei dem in den ersten beiden Schritten biochemische Analysen und im weiteren Verlauf bei einem auffälligen Ergebnis noch ein Gentest steht.

Mit dem Screening-Verfahren wissen die Eltern dann schon kurz nach der Geburt, ob das Neugeborene Mukoviszidose hat oder nicht. So geht keine kostbare Zeit verloren. Betroffene Kinder können dann von Beginn an eine adäquate Behandlung bekommen, bevor bleibende Schäden an der Lunge und anderen Organen auftreten. Denn Schäden an der Lunge können nicht rückgängig gemacht werden. Das Ziel der Behandlung liegt darin, die Funktionsfähigkeit der betroffenen Organe aufrechtzuerhalten.

Gegen das Versagen der Bauchspeicheldrüse werden spezielle Enzympräparate verabreicht, damit die Nahrung besser verwertet werden kann. Zudem sind regelmäßiges Inhalieren und eine spezielle Physiotherapie erforderlich. Hier lernen die Betroffenen, wie sie den zähen Schleim abhusten und damit abtransportieren können. Die Maßnahmen müssen schnellstmöglich beginnen, um gefährlichen Infektionen vorzubeugen und die Lunge möglichst gesund zu erhalten.