Eine komplexe und multidisziplinäre Betreuung ist gefordert

Zystische Fibrose: aktuelle Ziele und Entwicklungen

PD Dr. med. Alain Sauty

Co-Präsident der «Swiss Working Group for Cystic Fibrosis» (SWGCF)

Alain Sauty

In den letzten zehn Jahren hat sich die Versorgung von Patienten mit Zystischer Fibrose (CF) stetig weiterentwickelt, wodurch deren Überleben und Lebensqualität stark gestiegen sind. Im Jahr 2005 veröffentlichte die europäische CF-Gesellschaft («European Cystic Fibrosis Society» [ECFS]) die ersten europäischen Empfehlungen zu Versorgungsstandards bei CF, welche zehn Jahre später reevaluiert wurden und auf der ECFS-Website (https://www.ecfs.eu/news/ecfs-standards-care-available-open-access) abrufbar sind. Im Artikel von Dr. A. Jung werden die aktuellen Empfehlungen und Neuerungen im therapeutischen Arsenal genauer beleuchtet [1].

1983 befasste sich eine «task force» der amerikanischen «Cystic Fibrosis Foundation» mit der Bedeutung des Neugeborenen-Screenings auf CF in der Hoffnung, eine frühzeitige Diagnose könnte einen Zugewinn an Lebenszeit zur Folge haben. Es vergingen etwa zehn Jahre, bevor es möglich wurde, anhand der Bestimmung des immunreaktiven Trypsins und der Analyse der «cystic fibrosis transmembrane conductance regulator»(CFTR)-Mutationen ein Neugeborenenen-Screening-Programm auf die Erkrankung einzuführen. Der Nutzen dieses Screenings war nicht einfach nachzuweisen. Schlussendlich wurde in einer australischen Studie [2] jedoch während eines etwa 20-jährigen Follow-up beobachtet, dass es in der Gruppe mit Neugeborenen-Screening seltener und später zum Befall mit *Pseudomonas aeruginosa*, zu einem Anstieg des Body-Mass-Index und der FEV_1 sowie der Überlebenszeit kam. In der Schweiz wurde das Neugeborenen-Screening im Jahr 2011 eingeführt und seitdem regelmässig reevaluiert, um eine optimale Sensitivität und Spezifizität zu gewährleisten.

Wie Dr. A. Jung betont, bringt das längere Überleben der Patienten neue Herausforderungen bezüglich Sexualität, Partnerschaft, Kinderwunsch und beruflicher Karriere mit sich, nicht zu vergessen CF-Spätkomplikationen (wie z.B. multiresistente Keime, Diabetes, Osteoporose, Niereninsuffizienz und Krebserkrankungen des Verdauungstrakts) und Komplikationen durch Behandlungen oder Untersuchungen (z.B. Cochlea- und Gleichgewichtsstörungen im Zusammenhang mit Aminoglykosiden, Medikamentenallergien und Radiotoxizität). In den letzten zwei Jahren wurden die Schweizer Zentren, die erwachsene Patienten behandeln, dazu eingeladen, ihre Anstrengungen zu bündeln, um Schweizer Empfehlungen für die Behandlung erwachsener CF-Patienten zu erarbeiten. Diese sind wahrscheinlich Ende 2017 verfügbar.

Neuentwicklungen

Zu den Neuentwicklungen im Bereich CF zählt der Einsatz der thorakalen Magnetresonanztomographie (MRT) und die Analyse des Mikrobioms der Atemwege.

Der Vorteil der Thorax-MRT besteht trotz einiger Einschränkungen darin, dass sie ohne ionisierende Strahlung erfolgt. In einigen Schweizer Zentren wird sie, insbesondere bei Kindern, bereits zu klinischen Zwecken eingesetzt, während sie in anderen gerade erst eingeführt wird. Der grossflächige Einsatz der Thorax-MRT bei der Betreuung der Patienten wird langfristig zu einer signifikanten Reduktion der Exposition gegenüber ionisierender Strahlung sowie des Risikos strahleninduzierter Krebserkrankungen beitragen.

Im mikrobiologischen Bereich wird das Mikrobiom der Atemwege intensiv erforscht, wodurch die Komplexität der mikrobiellen Flora deutlich wird, welche nicht auf opportunistische pathogene Keime, wie sie in Standardsputumkulturen nachgewiesen werden, beschränkt ist. Die Art der Mikroorganismen und ihre Wechselwirkungen tragen mit Sicherheit zur Progression der Atemwegsbeschwerden bei CF bei. Auch das Mikrobiom des Verdauungstrakts scheint einen Einfluss auf die Atemprobleme zu haben. Derzeit wird in der Multizenterstudie «CF Matters», welche von der Forschergruppe von B. Plant in Cork (Irland) geleitet wird, die Wirkung einer Antibiotikatherapie, die sich auf eine Analyse des Mikrobioms der Atemwege stützt, im Vergleich zur Antibiotikatherapie, die auf der Standardsputumkultur bei einer infektiösen Exazerbation beruht, untersucht.

Seit Kurzem zielt die Therapie der Erkrankung laut Dr. A. Jung nicht mehr ausschliesslich auf die Behandlung der Erkrankungsfolgen, sondern, dank der Ent-

Published under the copyright license "Attribution – Non-Commercial – NoDerivatives 4.0". No commercial reuse without permission. See: http://emh.ch/en/services/permissions.html

wicklung sogenannter «Korrektoren» und «Potenziatoren», auch auf die Behebung des Gendefekts ab. Dieser individuelle Ansatz, der auf der Kombination der vorhandenen Mutationen beruht, birgt neue spannende Perspektiven. Derzeit kommen die erst im Anfangsstadium befindlichen Behandlungen nur bei einer begrenzten Zahl von Patienten zum Einsatz.

Die CF-Behandlung erfordert eine komplexe und multidisziplinäre Betreuung sowie eine technische Plattform, wie sie im Spital vorhanden ist. Alle CF-Patienten in der Schweiz sollten an eines der Fachzentren überwiesen werden, welche auf der Liste der Website der SWGCF («Swiss Working Group for CF») unter folgender Adresse aufgeführt sind: http://www.sgpp-sspp.ch/de/cf-betreuung-schweiz.html. Dies ermöglicht unter anderem die Aufnahme ins europäische CF-Register, um Informationen über neue derzeit und in Zukunft verfügbare Therapien zu erhalten und durch Fachärzte für CF beraten zu werden.

Korrespondenz:
PD Dr. med. Alain Sauty
Centre Hospitalier
Universitaire Vaudois
Rue du Bugnon
CH-1011 Lausanne
alain.sauty[at]chuv.ch
asauty[at]asauty.ch

Disclosure statement
Der Autor hat keine finanziellen oder persönlichen Verbindungen im Zusammenhang mit diesem Beitrag deklariert.

Literatur

1 Jung A. Zystische Fibrose heute. Schweiz Med Forum. 2017;17(24):514–22.
2 Dijk FN, McKay K, Barzi F, Gaskin KJ, Fitzgerald DA. Arch Dis Child 2011;96: 1118–23.

Published under the copyright license “Attribution – Non-Commercial – NoDerivatives 4.0”. No commercial reuse without permission. See: http://emh.ch/en/services/permissions.html