

Redaktion

A. Borkhardt, Düsseldorf
S. Wirth, Wuppertal

Information

Folgende Mitglieder der Leitliniengruppe waren an der Erstellung der Leitlinie beteiligt (in alphabetischer Reihenfolge): J. Barben, J. Bargon, O. Blankenstein, W. Bremer, T. Buchholz, H. Ellemunter, C. Fusch, U. Gembruch, J. Hammermann, J. Jacobeit, A. Jung, V. Keim, S. Loff, S. Mayr, S. Pfeiffer-Auler, R. Rossi, H. Sitter, M. Stern, C. Strassburg

Mukoviszidose ist die häufigste lebensverkürzende, autosomal-rezessive Multi-systemerkrankung in Deutschland (Häufigkeit 1:2500). Ihre Prognose hängt von einer frühzeitigen und sicheren Diagnosestellung ab. In Deutschland werden 58% der Patienten im 1. Lebensjahr (Median 0,6 Jahre) und 8% als Erwachsene diagnostiziert [4].

Für die Diagnose der Mukoviszidose müssen mindestens ein diagnostischer Hinweis *und* der Nachweis einer Funktionsstörung des CFTR-Proteins (CFTR: „cystic fibrosis transmembran regulator“) vorliegen.

Diagnostische Hinweise sind ein positives Neugeborenscreening, Geschwister mit Mukoviszidose und/oder das Vorliegen mindestens eines klinischen Hinweises auf Mukoviszidose im Sinne chronisch sinopulmonaler, gastrointestinaler Erkrankungen, eines Salzverlustsyndroms und/oder einer obstruktiven Azoospermie (■ **Abb. 1**). Eine normale exokrine Pankreasfunktion liegt bei 15% aller Mukoviszidosepatienten vor.

L. Nährlich¹ · M. Stuhmann-Spangenberg² · N. Derichs³

¹ Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Justus-Liebig-Universität Gießen

² Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover

³ Klinik für Pädiatrie m. S. Pneumologie und Immunologie, CFTR-Biomarker Center, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Campus Virchow-Klinikum, Berlin

Handlungsempfehlung nach der Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“

Der Nachweis einer CFTR-Funktionsstörung erfolgt durch erhöhte Schweißchloridwerte (≥ 60 mmol/l; mindestens 2 unabhängige Messungen), Nachweis von 2 Mukoviszidose verursachenden CFTR-Mutationen (in trans) und/oder Nachweis einer charakteristischen Abnormalität der CFTR-Funktion mittels nasaler Potenzialdifferenz- (NPD) oder intestinaler Kurzschlussstrommessung (ICM). Der Schweißtest ist aufgrund seiner hohen Sensitivität und Spezifität der erste diagnostische Schritt und – zur Vermeidung falsch-positiver bzw. -negativer Ergebnisse [2] – nach strengen Qualitätsvorgaben [1] durchzuführen. Die Messung der Leitfähigkeit ist nur zum Screening und nicht zur Diagnosestellung geeignet. Bei auffälligem Schweißtest oder Neugeborenscreening ist die weitere Diagnostik in einer Mukoviszidoseambulanz (Adressen unter <http://muko.info/forschung/public-reporting.html>) durchzuführen. Beratung und Behandlung von Mukoviszidosepatienten setzen ein interdisziplinäres Team voraus.

Die vorliegende Handlungsempfehlung (■ **Abb. 1**) basiert auf der Leitlinie „S2-Konsensus-Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“ (AWMF 026-023) unter Federführung der Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie“ [3] und ersetzt nicht deren Lektüre.

Korrespondenzadresse

Dr. L. Nährlich

Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Justus-Liebig-Universität Gießen
Feulgenstraße 12, 35385 Gießen
lutz.naehrlich@paediat.med.uni-giessen.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. L. Nährlich, M. Stuhmann-Spangenberg und N. Derichs geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Dieser Beitrag beinhaltet keine Studien an Menschen oder Tieren.

Literatur

1. Clinical and Laboratory Standards Institute (2009) Sweat testing: sample collection and quantitative chloride analysis; approved guideline, 3. Aufl. Clinical and Laboratory Standards Institute, Wayne
2. Legrys VA, Wood RE (1988) Incidence and implications of false-negative sweat test reports in patients with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol* 4:169–172
3. Naehrlich L, Stuhmann-Spangenberg M, Barben J et al (2013) S2-Konsensus-Leitlinie „Diagnose der Mukoviszidose“ (AWMF 026-023) unter Federführung der Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie. AWMF-Leitlinien-Registernummer 026-023. AWMF, Düsseldorf. <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/026-023.html>. Zugegriffen: 30.03.2014
4. Sens B, Stern M (2013) Qualitätssicherung Mukoviszidose 2012. Köln, Bonn. http://muko.info/fileadmin/redaktion/files_gruppen/muko_institut/Qualitaetsicherung_Internet.pdf. Zugegriffen: 30.03.2014

Die Autoren haben die Handlungsempfehlung stellvertretend für die Leitliniengruppe erstellt.

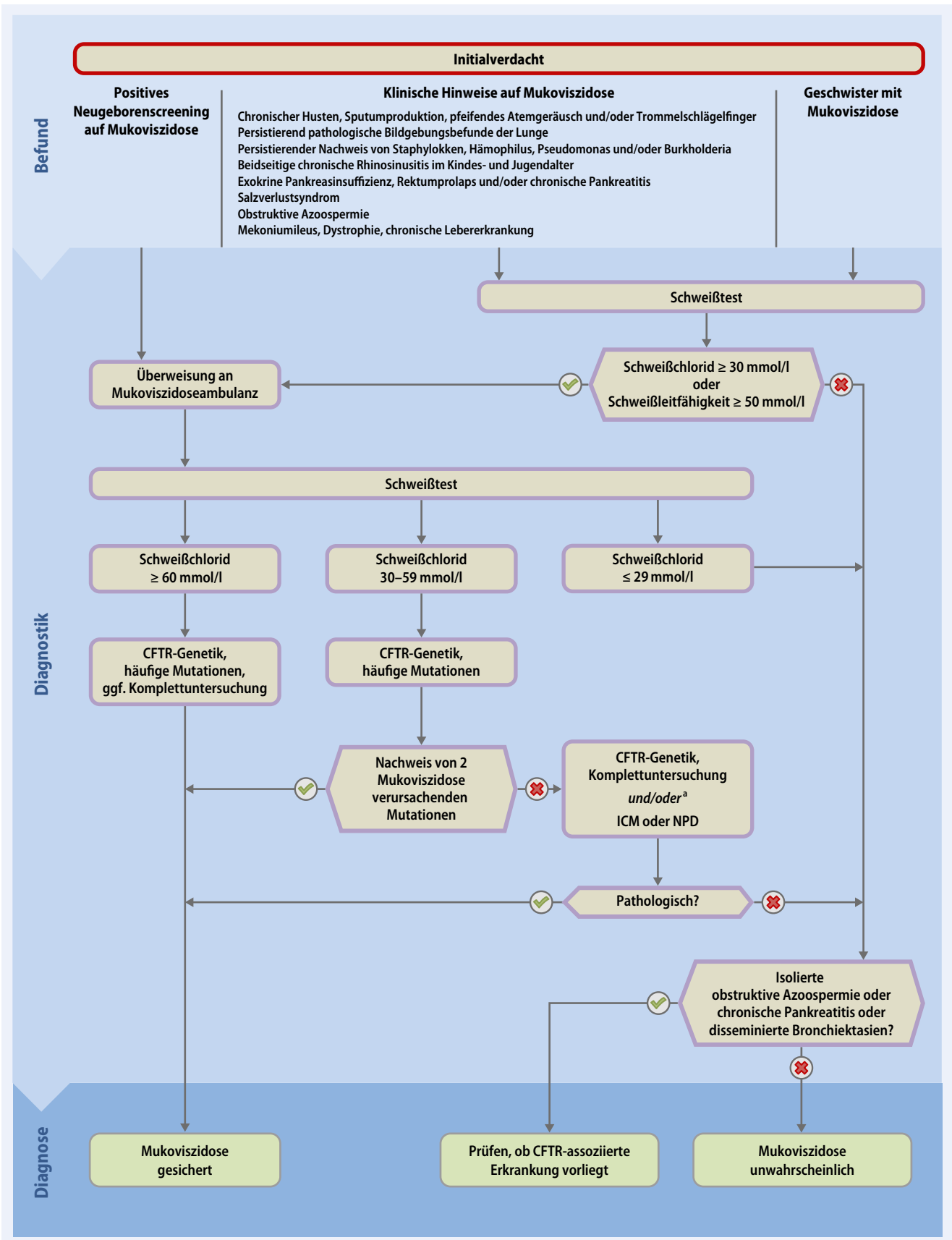


Abb. 1 ▲ Handlungsempfehlung zur Diagnose der Mukoviszidose, *CFTR*, cystic fibrosis transmembran regulator, *ICM* intestinale Kurzschlussstrommessung, *NPD* nasale Potenzialdifferenzmessung, ^anicht festgelegte Reihenfolge, bei pathologischem Befund reicht eine Untersuchung aus, bei Normalbefund sollte die jeweils andere Untersuchung (Genetik bzw. NPD/ICM) ebenfalls durchgeführt werden. (Nach [3])