

Inhaltsverzeichnis

1 Einleitung und Grundlagen	1
Definition	1
Geschichte	1
2 Genetik, Molekularbiologie und allgemeine Pathophysiologie	3
Genetik	3
Molekular- und Zellbiologie von CFTR	4
Molekularer Phänotyp von mutantern CFTR	6
Genotyp und klinischer Phänotyp	6
Pränatale Diagnostik	7
Heterozygoten-Screening	8
Allgemeine Pathophysiologie	9
CF-Sonderformen	12
Literatur	13
3 Diagnose	14
Neugeborenen-Screening	14
Klinische Diagnosestellung	15
Laborchemische Diagnosestellung	17
Schweißtest	17
Potenzialdifferenzmessung	18
Mutationsanalytik	20
Prinzipien der klinischen Verlaufskontrolle	21
Literatur	22
4 Prognose	23
Verlaufsbeurteilung	23
Prognose und Langzeitrehabilitation	29
Literatur	32

9 Psychosoziale Aspekte	133
Die Diagnose	133
Das Diagnosegespräch	133
Sozialrechtliche Hilfestellungen	134
Die Diagnosebewältigung	135
Das Leben in der Gemeinschaft	136
Integration in den Kindergarten	136
Integration in der Schule	136
Integration in das Berufsleben	137
Rente	138
Das Familienleben	139
Der Transfer in die Erwachsenen-Ambulanz	139
Hoffnung und Ausblick	141
10 Besondere Probleme im Erwachsenenalter	142
Osteoporose	142
Ätiologie	142
Klinik	143
Therapie	143
CF-Arthropathie (episodische Arthropathie)	144
Pathogenese	144
Klinik	144
Diagnostik	145
Therapie	146
Hypertrophe pulmonale Osteoarthropathie	146
Infertilität	146
Schwangerschaft	147
Betreuung während der Schwangerschaft	148
Stillen	150
Verhütung	150
Nichtinvasive Beatmung	151
Implantierte venöse Zugänge (Port)	151
Sterbebegleitung	153
Literatur	155
12 Anhang	156
Mukoviszidose-Selbsthilfeorganisationen in der Bundesrepublik Deutschland	156
Selbsthilfeorganisationen und Verbände für Mukoviszidose- Patienten im deutschsprachigen europäischen Ausland	157
13 Sachverzeichnis	158

Atemwege und Lunge	33
Physiologie der Lungenclearance	33
Mukoziliäre Clearance	33
Hustenclearance	34
Ätiologie und Pathogenese	34
Krankheitsverlauf	37
Diagnostik	38
Klinische Diagnostik	40
Bildgebende Diagnostik	41
Mikrobiologische Diagnostik	43
Lungenfunktionsdiagnostik	44
Therapie	45
Allgemeine Therapie	45
Clearance der Atemwege	46
Entzündung und Clearance	47
Topische Therapie	48
Systemische Therapie	50
Physiotherapie	51
Inhalationstherapie	58
Systemische antibiotische Behandlung	64
Therapeutische Maßnahmen bei chronischer Hypoxie	74
Präventive Maßnahmen	76
Nasenatmung	76
Sanierungsmaßnahmen in der Wohnung	76
Pseudomonas-Prävention	77
Impfungen, Immunmodulation	77
Ernährung	78
Therapie bei speziellen respiratorischen Problemen	78
Pansinusitis und Polyposis nasi et sinuum	78
Hämoptyse, Hämoptoe	79
Atelektasen	80
Pneumothorax	80
Allergische bronchopulmonale Aspergillose (ABPA)	81
Invasive Pilzpneumonie	83
Rechtsherzinsuffizienz	84
Neue Therapieansätze	86
Versäumnisse	87
Literatur	87

6 Lungentransplantation	89
Medizinische Aspekte	89
Der richtige Zeitpunkt zur Aufnahme auf die Warteliste	89
Vorbereitung auf die Transplantation	90
Betreuung nach Transplantation	90
Psychosoziale Aspekte	91
Literatur	93
 7 Pankreas, Leber, Gallenwege und Magen-Darm-Trakt	94
Pankreas	94
Pathophysiologie	94
Diagnostik	95
Klinik der exokrinen Pankreasinsuffizienz	97
Differenzialdiagnose	101
Klinik der endokrinen Pankreasinsuffizienz	102
Ösophagus, Magen, Darm	103
Pathophysiologie und Klinik	103
Mekoniumileus	103
Distales intestinales Obstruktionssyndrom (DIOS), Mekoniumileusäquivalent	104
Störung der Darmmotilität und gastroösophagealer Reflux	106
Kolonstrikturen (fibrosierende Kolonopathie)	107
Leber und Gallenwege	107
Pathophysiologie und Klinik	107
Diagnostik	110
Malnutrition	111
Pathophysiologie und Klinik	111
Diagnostik	116
Therapie	117
Literatur	128
 8 Weitere Organbeteiligungen und nicht CF-typische Mutationen	130
Mukoviszidose mit normalem Schweißtest	130
CFTR-Mutationen mit Fertilitätsstörung	132
Nasenpolypen	132
Pankreatitis	132
Literatur	132

9 Psychosoziale Aspekte	133
Die Diagnose	133
Das Diagnosegespräch	133
Sozialrechtliche Hilfestellungen	134
Die Diagnosebewältigung	135
Das Leben in der Gemeinschaft	136
Integration in den Kindergarten	136
Integration in der Schule	136
Integration in das Berufsleben	137
Rente	138
Das Familienleben	139
Der Transfer in die Erwachsenen-Ambulanz	139
Hoffnung und Ausblick	141
10 Besondere Probleme im Erwachsenenalter	142
Osteoporose	142
Ätiologie	142
Klinik	143
Therapie	143
CF-Arthropathie (episodische Arthropathie)	144
Pathogenese	144
Klinik	144
Diagnostik	145
Therapie	146
Hypertrophe pulmonale Osteoarthropathie	146
Infertilität	146
Schwangerschaft	147
Betreuung während der Schwangerschaft	148
Stillen	150
Verhütung	150
Nichtinvasive Beatmung	151
Implantierte venöse Zugänge (Port)	151
Sterbebegleitung	153
Literatur	155
12 Anhang	156
Mukoviszidose-Selbsthilfeorganisationen in der Bundesrepublik Deutschland	156
Selbsthilfeorganisationen und Verbände für Mukoviszidose- Patienten im deutschsprachigen europäischen Ausland	157
13 Sachverzeichnis	158