

Modulatortherapie bei Mukoviszidose

Dr. med. Stephan Illing

Liebe Leserinnen und Leser*,

seit der Erstbeschreibung der Mukoviszidose (CF) 1937 und der Entdeckung des CFTR-Gens im Jahr 1989 hat sich die CF von einer desolat verlaufenden Erkrankung des Kindesalters zu einer lebensbegleitenden, alle Altersstufen betreffenden Erkrankung entwickelt. Allein die Fortschritte der konventionellen Behandlung (Pankreasenzyme, Antibiose, Inhalationstherapie, Physiotherapie etc.) haben zu einer substanziellen und vor allem kontinuierlichen Verbesserung der Langzeitprognose geführt. Die Modulatortherapie hat in den letzten Jahren für einen Großteil der Patienten eine weitere und in der Dimension bisher nie erlebte Verbesserung bewirkt.

Die Empfehlungen in diesem Themenheft leiten sich aus verschiedenen Reviews (Tümmler 2023, Southern 2023) und eigenen Erfahrungen des Autors ab. Es handelt sich nicht um eine Leitlinie und sie erheben auch nicht den Anspruch einer validierten Leitlinie. Vielmehr sollen sie als unverbindliche Ratschläge dabei unterstützen, die vielen Aspekte der hocheffizienten Modulatortherapie (HEMT), auch hinsichtlich der praktischen Anwendung, besser zu verstehen und einzuordnen und damit Patientinnen und Patienten sowie deren Familien zu unterstützen. Aufgrund der Neuartigkeit der HEMT bleiben in vielen Bereichen offene Fragen, zu denen noch keine Studien oder Daten vorliegen. Einige davon finden Sie in den Kästen am Ende des jeweiligen Kapitels.

Uns allen muss bewusst sein, dass aktuell nicht alle CF-Patienten von diesen neuen Möglichkeiten profitieren können. Sie sind nicht vergessen – weder in den Behandlungszentren noch in der Grundlagenforschung. Gerade in allerjüngster Zeit haben sich viele neue, im Moment aber noch experimentelle Ansätze ergeben, wie man unabhängig von der Mutation allen Menschen mit CF zu einem funktionierenden Chloridkanal verhelfen kann.



Ihr Stephan Illing

INHALT

1 Grundlagen	4
2 Wirksamkeitsprüfung	8
3 Pharmakokinetik	9
4 Therapieadhärenz	11
5 Klinische Wirkungen	12
6 Unerwünschte Wirkungen	20
7 Besondere Fragestellungen und Herausforderungen	25
8 Ausblick	32
9 Literatur	32
10 CME und <i>consilium</i> Service	38