



## Mukoviszidose – Screening für Neugeborene Molekulargenetische Diagnostik (CFTR-Gen)

Die Mukoviszidose, auch bekannt als cystische Fibrose (CF), gehört zu den häufigsten genetisch bedingten Erkrankungen und manifestiert sich im Kindes- oder frühen Erwachsenenalter. Jährlich werden in Deutschland rund 300 Kinder mit Mukoviszidose geboren. Nur bei ca. 50% der Kinder erfolgt im ersten Lebensjahr eine Diagnose, die eine frühzeitig einsetzende Therapie ermöglicht. Bei etwa 7 % wird die Diagnose erst im Erwachsenenalter gestellt z. B. aufgrund chronischer sinopulmonaler Erkrankungen, chronischer Pankreatitis oder männlicher Subfertilität. Zur Verbesserung der Patientenversorgung und Früherkennung hat der Gemeinsame Bundesausschuss (GBA) am 20. August 2015 den Beschluss gefasst, dass die Untersuchung auf Mukoviszidose in das Neugeborenencreening aufgenommen wird. Ein Inkrafttreten wird in den kommenden Monaten erwartet.

Der so genannte „Schweißtest“ zum Nachweis einer erhöhten Anzahl an Natrium- und Chloridionen als gegenwärtige Standardmethode besitzt insbesondere im Säuglingsalter sowie bei atypischen Verlaufsformen eine eingeschränkte Aussagekraft, wodurch die Diagnosestellung bei den Heranwachsenden oftmals verzögert wird. Eine molekulargenetische Mukoviszidose-Diagnostik kann hier Klarheit schaffen und sollte bei einer klinischen Indikation durchgeführt werden (siehe Kasten).

Die molekulargenetische Diagnostik in unserem Labor analysiert in der Stufe I alle eindeutig krankheitsverursachenden Mutationen mit einer Häufigkeit von  $> 0,1\%$  in der deutschen Population. Damit entspricht die durchgeführte Analytik den Forderungen des GBA-Beschlusses zum Neugeborenencreening im *CFTR*-Gen bei Kindern.

### Genetische Diagnostik bestimmt Therapie:

Neben der Sicherung der klinisch/chemischen Diagnose Mukoviszidose ist die molekulare Diagnostik entscheidend für eine mutationsspezifische Therapie. Für Patienten mit der häufigsten „Gating-Mutation“ (G551D) wurde als Medikament Ivacaftor (Kalydeco®, VX-770) erstmals 2012 zugelassen. Zeitnah wurde die Zulassung im Jahre 2014 auf weitere Gating-Mutationen erweitert. Ivacaftor bewirkt über eine Verlängerung der Öffnungszeit des Chloridkanals einen erhöhten Transport von Chloridionen. Das Medikament ORKAMBI™ steht in den USA bei Patienten mit einer homozygoten delta F508-Mutation (häufigste CF-Mutation) kurz vor der Zulassung. Weitere Informationen erhalten Sie von unseren EMQN-Assessoren für Mukoviszidose Dr. Meyer-Kleine und Dr. Torkler.

Indikation	<ul style="list-style-type: none"><li>• familiäre Belastung (Verwandte mit Mukoviszidose)</li><li>• chronische Pankreatitis</li><li>• chronischer Husten, rezidivierende sinopulmonale Infekte</li><li>• männliche Subfertilität</li><li>• Gedeihstörungen, mangelhafte Nahrungsverwertung</li></ul>
Material	<ul style="list-style-type: none"><li>• 2,7 ml EDTA-Blut</li><li>• unterschriebene <b>Einwilligungserklärung</b> des Patienten gemäß Gendiagnostikgesetz</li></ul>
Abrechnung	EBM 11351 - Die genetische Untersuchung ist eine <b>Kassenleistung, keine Budgetbelastung!</b>