

Anna aus Bad Königshofen kämpft tapfer gegen Mukoviszidose!

Anna Gehring, 27, aus Bad Königshofen, kämpft gegen Mukoviszidose, eine erbliche, unheilbare Erkrankung. Erfahren Sie mehr über diese Herausforderung.



Bad Königshofen, Deutschland - Anna Gehring, 27 Jahre alt, aus Bad Königshofen, lebt täglich mit den Herausforderungen von Mukoviszidose, einer genetischen Erkrankung, die international als Cystische Fibrose (CF) bekannt ist. Diese Krankheit führt zu zähem Schleim in den Zellen, der lebenswichtige Organe verstopft. In Deutschland gibt es rund 8000 Menschen, die an Mukoviszidose leiden, und für die meisten von ihnen gibt es nur einen Ausweg: eine lebenslange Therapie. Anna beschreibt ihre Atmung als „wie durch einen Strohhalm“ und sieht sich mit der Realität konfrontiert, dass die Erkrankung nicht heilbar ist, sondern vererbt wird.

Die Ursache für Mukoviszidose ist eine Mutation im CFTR-Gen

(Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Wenn beide Eltern Träger des mutierten Gens sind, besteht eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass ein Kind Mukoviszidose entwickelt. Ein Kind, das das mutierte Gen von beiden Elternteilen erbt, wird an Mukoviszidose erkranken, während es möglich ist, dass ein gesundes Kind eines oder beider Elternteile das mutierte Gen trägt.

Genetische Grundlagen und Mutationen

Die Krankheiten, die durch Mutationen im CFTR-Gen hervorgerufen werden, können in sechs Klassen eingeteilt werden. Mutationen der Klassen I bis III führen in der Regel zu einem fast vollständigen Funktionsverlust des CFTR-Kanals. Am häufigsten ist die Mutation F508del, die in etwa 85% der Fälle vorkommt und eine Störung im Reifeprozess des CFTR-Proteins verursacht. Diese Mutationen führen dazu, dass die CFTR-Kanäle schnell abgebaut werden.

Die Klassen IV bis VI sind seltener und betreffen vor allem die Funktionsfähigkeit und Stabilität der vorhandenen CFTR-Proteine. Während Klassen I bis III häufig zu schweren Krankheitsverläufen führen, zeigen die Mutationen der Klassen IV, V und VI meist noch eine Restfunktion des Proteins. Innovative Therapien wie CFTR-Modulatoren, zum Beispiel Kaftrio und Kalydeco, helfen, sind jedoch nicht bei allen Mutationen wirksam, insbesondere nicht bei denen, die keine mRNA für die Herstellung des CFTR-Proteins produzieren.

Forschung und Zukunft

Die Forschung zur Mukoviszidose konzentriert sich darauf, alternative Chloridkanäle zu aktivieren und gentherapeutische Ansätze zu entwickeln, um den betroffenen Patienten eine besser Lebensqualität zu ermöglichen. Trotz der Fortschritte in der Forschung erinnert der Fall von Anna an die täglichen Herausforderungen, mit denen viele Betroffene konfrontiert sind. Ihre Geschichte ist ein eindringliches Beispiel für den Kampf

gegen eine Krankheit, die häufig übersehen wird.

Weitere Informationen zur Mukoviszidose und den Hintergründen zu dieser Erkrankung finden Sie auf **Nordkurier** und **Mukoviszidose Info**.

Details	
Vorfall	Gesundheitskrise
Ursache	Mutation im CFTR-Gen
Ort	Bad Königshofen, Deutschland
Quellen	<ul style="list-style-type: none">• www.nordkurier.de• www.muko.info

Besuchen Sie uns auf: n-ag.de