

# MukOpa



## Vererbung

Mukoviszidose ist eine Erbkrankheit. Sie ist durch eine Veränderung (Gen-Mutation) auf dem langen Arm des Chromosoms 7 verankert. Bis heute sind über 1.500 Genveränderungen (Mutationen) bekannt.

Mit dem Begriff CFTR-Gen wird die Erbanlage bezeichnet, die bei Mukoviszidose defekt ist. Dabei steht CFTR - sinngemäß aus dem Englischen übersetzt - für Regulator der Transmembranleitfähigkeit bei Mukoviszidose, d.h. für den Kanal durch den die Salze und das Wasser in die Zelle hinein und aus der Zelle heraus gelangen.

Gene sind die Bauanleitung des Körpers für die Herstellung von Eiweißen (Proteinen). Deshalb führt ein Fehler im Gen auch zu einem Fehler im Eiweiß. Der Regulator der Transmembranleitfähigkeit bei Mukoviszidose ist eines von den etwa hunderttausend verschiedenen Eiweißen im menschlichen Körper. Eiweiße haben verschiedenste Aufgaben. Beispielsweise sorgen sie dafür, dass wir sehen, riechen und schmecken können. Außerdem regulieren sie die Zusammensetzung sämtlicher Körpersäfte, wie Verdauungssäfte, Schweiß, Atemwegsflüssigkeit. Genau diese Regulation funktioniert bei Mukoviszidose nicht korrekt. Das "Mukoviszidose-Eiweiß" - im Fachjargon "CFTR-Protein" - reguliert vor allem den Transport von Chlorid, einem Bestandteil von Kochsalz (Natriumchlorid). Weil Chlorid, wie alle Salzteilchen, elektrisch geladen ist, kann man an der Zelle einen Strom messen. Und weil dieses Eiweiß normalerweise an der Außenseite einer Körperzelle sitzt - in der Zellmembran - heißt es Regulator der Transmembranleitfähigkeit.

Das CFTR-Protein sitzt in der äußeren Zellwand - wie eine Tür. Dort lässt es Chlorid-Teilchen durch. Der Biologe bezeichnet solche Eiweiße als Kanäle. Dieser Kanal fehlt bei Mukoviszidose oder er ist defekt - die Tür klemmt oder lässt sich nicht oder nur schlecht öffnen. Wo genau der Fehler liegt, hängt von der Mutation im Gen ab. In jedem Fall ist die Folge, dass die Menge an Chloridteilchen auf der Zellaußenseite nicht stimmt. Dies wiederum beeinflusst auch die Konzentrationen anderer Salzteilchen, vor allem von Natrium, dem Partner von Chlorid. Der so gestörte Salzhaushalt bedingt nun auch einen gestörten Wasserhaushalt. Deshalb sind die Charakteristika bei Mukoviszidose der salzige Schweiß und der dicke Schleim.

Etwa jeder 25. Mitteleuropäer (also rd. 4 % der Bevölkerung – ca. 3 Mio. Menschen) sind Merkmalsträger. Gehen zwei gesunde Menschen mit dieser Erbanlage (Merkmalsträger) eine Verbindung ein, wird rechnerisch jedes 4. Kind an Mukoviszidose erkranken. Die anderen Kinder sind gesund, ggf. aber auch Merkmalsträger.

In Deutschland gibt es etwa 8.000 Erkrankte, jedes Jahr werden 200-300 erkrankte Kinder geboren, bei aktuell mehr als 700.000 Geburten im Jahr (2015: 740.000).