

**Mucoviscidose:** 1:2000 Geburten, autosomal-rezessiv Cystic Fibrosis=  
Transmembran-Regulator="CFTR-gen ('89) 70% auf langem Arm des Chromosom

**7q**  
31-32(230kb) steuert MRP-Ionenkanäle Chlorid-u.Glutathionpassage durch  
Epithelzellmembran->Glutathion-mangel v.Lymphozyt-Immunezellen->erhöhte  
Transcriptionsrate von kappa B, IL-4,-5,-8, T-cellinaktivierung, Apoptose, gestörte Bakterizidie  
der Leukos, verminderte Leukotaxis.-> Antiproteasedefekt und verminderte Hemmung der  
LipidPeroxidation. mRNA 27Exon 6,5kb 1480 AS mit 5 loci, die von 4440 Basen kodiert  
werden. Restliche nichttranslat. Basen: c-DNA-Genregulation. Mutation d508 = 3 Basen in 75%  
in Europa. Diagnose: Chromos.d508-PCR-Gelelektrophorese : 56%homozygot,  
38%heterozygot, in 6% keine d508-Mutation. Dann reverse Dot Blot-Hybridisierung,  
Temperatur-Grad. Gel-e`phorese(TGGE). R347P, F508, I507, 1717-1, G542X, S549R, G551D,  
R553X, W1282X, N103K, 3849+10kb (C=T) Pancreas-

### **Elastase-1-**

fragmente im Stuhl(5g einsenden, Soll: >200µg /g Stuhl),Urin,Sputum:  
Neutrophilie,Pseudomonas-Ak.

4000 Mucovisizidose-Patienten leben in Deutschland.

**Kontaktadressen:** Dr.Terbrack/Prof.Lindemann;Univ.Ki.KlinikGießen;Dr.Georg Lipps,  
Dipl.Biochem.ScheBo-Tech GmbH FAX:06406/9155.

**Therapie:** CF-respirator.Epithelzellen durch Plasmid-cDNA-CFTR(transmembrane conduct.  
regulator)=gestörte Ionensekretion. cell-reparatur, Desoxycholsäure Falk 250mg 2/d.Inhal.  
Liposom CFTRgen mit kationischem Lipid repariert in 25% Lu-Epithel-CL-transport  
konservative Th: 300 mg **Tobi\***=Tobramycin 4 Wo.Flagella- OprF.sedomonasVaccin  
e

(Konservierungsstoff=phenolfreie!)

Inhalation

. Alle 18 Monate Broncho-lavage zur differenziert-antiinflammatorischen Therapie.(BEAT): Leuko,  
IL8, Elastase, MPO, Sputumbakteriologie, rhDNase , senkt Sputumviskosität,. Schwarzes Meer  
3-6 Wo.ganztags-

Inhalation von

Antioxidantien:

Glutathion

(in Lunge bei gesunden: 140x mehr Glutathion als im Serum! bei CF nur:7-14%)

(Glutathion-Synthese-Induktor: NAC,

### **Nacystelyn**

, Substratliefertant: Glutathion in speziellen Oligopeptonen. Surfactan-Lipoprotein liposom auch  
als vehicel .

Differentialdiagnosen: **alpha1-antitrypsin-mangel**. Therapie:human.cDNA an Liposom oder  
Adenovirus in Respirations-epithel eingeschleust, repariert Cl-transportdefekt, bis unbehandelte  
Epithelgeneration nachproliferieren. Dann erneut gen-transfer erforderlich!

Mekonim(BM)test=Albumin hoch= Farbwechsel +85% Gr.V(3849+10kB C->T) -milder Verlauf,

## **Mucoviszidose**

Dienstag, den 14. September 2010 um 11:28 Uhr - Aktualisiert Montag, den 15. Oktober 2012 um 14:34 Uhr

---

Pilocarpin-Iontoph:Cl ca.63mmol/l! Mutationen Gr.11 delta F508 +N1303K /+1507  
Proteinprocessingstörung zeigt schweren Verlauf, Pancreasinsuff.99%, CL:>100mmol/L!

---