

# Etwas Glück, viel Disziplin: Leben mit Mukoviszidose

Noch vor 50 Jahren erlebten die meisten Kinder mit Mukoviszidose nicht einmal das Grundschulalter. Aber einige eben doch. Bestes Beispiel dafür ist Thomas Malenke. Der heute 53-Jährige hat sich allen Negativ-Prognosen widersetzt und schenkt anderen Betroffenen Hoffnung auf ein langes, weitgehend normales Leben.

VON JULIA BRANDT

Thomas Malenke hat sich um ein Vielfaches überlebt. Als er etwa ein Jahr alt war, bekamen seine Eltern die erschütternde Diagnose: „Ihr Kind hat Mukoviszidose.“ Ein Schock für die gesamte Familie. Denn damals, im Jahr 1966, wurde Kindern mit der erblich bedingten Stoffwechselerkrankung nur eine Lebenserwartung von einem bis fünf Jahre prognostiziert. Sprich: Nur ein Teil der kleinen Patienten würde überhaupt das Vorschulalter erreichen.

Bei Mukoviszidose ist aufgrund eines Gendefekts der Salz- und Wassertransport im Körper gestört. Das beeinträchtigt eine Reihe von Organen. Besonders verheerend ist die Erkrankung für die Lunge. In ihr sammelt sich stetig ein zäher Schleim, der die Atemwege blockiert und

» Wer schon ein paar Mal in den Abgrund geschaut hat, wird sicherheitsorientierter.

einen Nährboden für Krankheitserreger bildet. Durch ständige Infektionen und Entzündungen wird das Lungengewebe dauerhaft geschädigt. Im Laufe des Lebens oft so stark, dass die Lunge einfach aufgibt.

Doch bevor sich diese Entwicklungen abzeichnen, kündigt sich eine Mukoviszidose bei kleinen Kindern oft bereits durch Verdauungsstörungen an – so war es auch bei Thomas Malenke. Seine Eltern wandten sich aufgrund der Magen-Darm-Probleme ihres Sohnes an den Arzt. Das Kind hatte Probleme, das Essen zu verdauen, wuchs nicht richtig, nahm nicht richtig zu. „Wir hatten Glück, dass der Arzt vor über 50 Jahren bei Verdauungs- und Gedeihstörungen tatsächlich an Mukoviszidose dachte“, berichtet Malenke. „Wer weiß, ob ich sonst heute noch hier wäre.“

## Therapie im Fortschritt

Mukoviszidose gehört – damals wie heute – zu den seltenen Erkrankungen. Nur etwa 8.000 Menschen in Deutschland sind davon betroffen. Das Wissen über diese Krankheit war in den 1960er-Jahren



Thomas Malenke freut sich, dass sich die Therapiemöglichkeiten in den letzten Jahrzehnten so verbessert haben.

noch viel geringer als es dieser Tage ist. Und auch die Behandlungsmethoden waren früher deutlich eingeschränkt. Während es heutzutage zum Beispiel Standard ist, effektive Verdauungsenzyme einzunehmen, die die Fehlfunktion der Bauchspeicheldrüse ausgleichen und die Verdauung von Nahrungsfetten überhaupt erst ermöglichen, gab es diese Möglichkeit vor 50 Jahren noch nicht. Malenke musste als Kind und Jugendlicher fetthaltige Nahrungsmittel schlichtweg meiden, weshalb er mit 18 Jahren bei einer Größe von 1,70 Meter nur rund 40 Kilogramm wog.

Und auch die Inhalations- und Atemphysiotherapie sowie die Einnahme von Antibiotika, die wichtigsten Bausteine, um die Lungen schleimfrei und möglichst lange gesund zu halten, wurden erst im Laufe der Jahrzehnte stetig ver-

bessert. Dennoch: Malenke und seine Eltern führten die aufwendigen Therapien konsequent durch. „Ich glaube, dass diese Disziplin und die frühe Diagnose meiner Krankheit eine wichtige Rolle dabei spielten, dass ich trotz schlechter Prognose so lange überlebt habe“, erklärt der heute 53-Jährige. „Das und die Tatsache, dass die Lungenprobleme bei mir erst im Teenager-Alter, also relativ spät einsetzten.“

## Sicherheit gewinnt an Wert

Viele Jahre konnten Malenke und seine Eltern sich darüber freuen, dass sich die niederschmetternde Prognose über die Lebenserwartung doch nicht erfüllte. Mit 20 Jahren kam dann der erste Tiefschlag. Malenke musste aufgrund einer Lungenentzündung im Krankenhaus behandelt werden und war acht Wochen krank. „Situierungen wie diese halten einem vor Au-

gen, dass man eben doch mit einer schweren Krankheit lebt“, berichtet Malenke. Und das wirkte sich auch auf eine Vielzahl an Lebensentscheidungen aus. So würde der Mukoviszidose-Patient zum Beispiel gerne Skifahren. Er verzichtet aber darauf, weil er im Falle eines Beinbruchs eben nicht nur mit dieser Verletzung zu kämpfen hätte, sondern zusätzlich die Mukoviszidose-Therapie unter einen Hut bekommen müsste.

Selbst auf die Berufswahl hat die Krankheit Einfluss genommen: Nach Abschluss seiner Banklehre hat Malenke nicht eine Karriere in einem Geldinstitut, sondern im Öffentlichen Dienst eingeschlagen, obwohl er dort weniger verdient. „Wer schon ein paar Mal in den Abgrund geschaut hat, wird sicherheitsorientierter“, erklärt der 53-Jährige. „Gesundheit ist das Wichtigste, ich kann in Vollzeit arbeiten, weil es mir gut geht. Aber ich sehe auch zu, dass die Work-Life-Health-Balance stimmt.“

## Gesundheit als Vollzeit-Job

Malenke ist pragmatisch, was den Umgang mit seiner Erkrankung angeht. Für ihn bedeutet ein Leben mit Mukoviszidose, sich zwar auf die Krankheit einzustellen, sie das Leben aber nicht diktieren zu lassen. Mehrmals am Tag Inhalationen, Atemphysiotherapie, regelmäßige Bewegung, spezielle Gymnastikübungen, die die Beweglichkeit des Brustkorbs erhöhen: Etwa zwei bis drei Stunden wendet er täglich für die Therapie auf – und dass zusätzlich zu seinem Vollzeit-Job. „Mit Mukoviszidose hat man ein Tagesprogramm wie ein Top-Manager“, scherzt Malenke. Diese Stunden fehlen natürlich in der Freizeit. Wenn andere sich nach der Arbeit erschöpft aufs Sofa fallen lassen, beginnt für ihn die „Gesundheits-Arbeit“.

Sich darüber zu beschweren, käme Malenke jedoch nicht in den Sinn. Insgesamt versucht er die Krankheit eher im Hintergrund zu halten. Wenn er aufgrund des Schleims häufiger husten muss, schiebt er lieber eine Erkältung vor, anstatt zu erklären, dass er eine seltene, unheilbare Krankheit hat. Wenn er mit Kollegen nach Feierabend noch etwas trinken geht und früher nach Hause muss, um seine Therapie durchzuführen,

sagt er lieber, dass er müde ist, als dass er auf seine Krankheit verweist. „Wer von meiner Krankheit erstmals hört, reagiert verständlicherweise oft mit Mitleid und das möchte ich nicht“, erklärt er.

#### Anderen Mut machen

Statt auf Mitleid setzt Malenke lieber auf Aufklärung und engagiert sich seit mehr als 30 Jahren in der Selbsthilfe. In der Christiane Herzog Stiftung und in der Arbeitsgemeinschaft „Erwachsene mit CF“ im Mukoviszidose e. V. organisiert er Seminare und berät andere Betroffene. „Viele profitieren vom Kontakt zu anderen Mukoviszidose-Patienten“, erläutert er.

„Insbesondere Eltern, deren Kinder diese Diagnose erhalten haben, finden Trost, wenn sie sehen, dass man auch trotz der Krankheit ein weitgehend normales und lebenswertes Leben führen kann.“


Da die Lebenserwartung dank der besseren Therapiemöglichkeiten deutlich gestiegen ist, ändern sich auch die Anliegen der Ratsuchenden. „Heute kommen in die Beratung erwachsene Mukoviszidose-Patienten von 18 oder 19 Jahren, die viel gesünder als früher sind“, berichtet Malenke. „Das wirkt sich auch auf ihre Zukunftsplanung aus.“ So gehe es heute nicht mehr ums bloße Überleben, sondern auch um typische Lebensthemen, die die Ratsu-

chenden beschäftigen, zum Beispiel Studium, Berufswahl oder Kinderwunsch. „Einer der größten Fortschritte in der

» Für mich ist das Älterwerden ein Erfolg.

Geschichte der Mukoviszidose ist, dass die betroffenen Kinder heute gute Chancen haben, ihre Eltern zu überleben und nicht umgekehrt“, betont Malenke.

Er selbst ist ein gutes Beispiel für diese Entwicklung. Früher plante er immer

in Fünf-Jahres-Schritten. Mittlerweile schaut er über einen Zeitraum von 20 Jahren in die Zukunft. „Ich habe so viele Negativ-Prognosen überwunden, da werde ich zunehmend optimistischer“, erklärt er. Sein nächstes Ziel ist es, 70 Jahre alt zu werden. „Viele gesunde Menschen fürchten sich vor dem Alter. Ich sehe das ganz anders: Für mich ist das Älterwerden ein Erfolg.“ 

Weitere Infos zur Mukoviszidose:  
[www.christianeherzogstiftung.de](http://www.christianeherzogstiftung.de)  
[www.muko.info](http://www.muko.info)  
[www.cfsources.de](http://www.cfsources.de)

## ADVERTORIAL

# Betroffene im Fokus

Das global tätige Biotechnologie-Unternehmen Vertex Pharmaceuticals hat sich auf die Behandlung von Mukoviszidose, auch Cystische Fibrose (CF) genannt, spezialisiert. Gegründet 1989 – im Jahr der Entdeckung des krankheitsauslösenden, mutierten *CFTR*-Gens – begann das Unternehmen im Jahr 2000 mit der Erforschung der *CFTR*-Modulation.

Seit 20 Jahren fokussiert sich Vertex darauf, die Ursache der CF genau zu verstehen und in neuartige Forschungsansätze zu investieren. So entstanden Medikamente, die – anders als bisherige Therapien – am defekten *CFTR*-Protein ansetzen.

#### Überdurchschnittlich hohe Investitionen in Forschung und Entwicklung

In den letzten Jahren hat das Unternehmen 72 Prozent seiner Betriebsausgaben in Forschung und Entwicklung investiert, während der Branchenschnitt in der pharmazeutischen Industrie bei rund 20 Prozent liegt. Drei von fünf Mitarbeitern sind in diesem Bereich tätig. Das ermöglichte zahlreiche Erkenntnisse und das bisher größte Firmen-Studienprogramm für CF. 2012 brachte Vertex den ersten Wirkstoff für CF-Patienten mit bestimmten Genmutationen auf den Markt, der direkt an einem der CF zugrundeliegenden Proteindefekt ansetzt und so symptomatische Therapien ergänzt.

#### Innovationen vorantreiben – für alle Betroffenen

„Derzeit kommen etwa 50 Prozent der CF-Patienten für die Therapie mit einem unserer zugelassenen Arzneimittel infrage und aktuell befindet sich eine Therapie im europäischen Zulassungsverfahren, die bis zu 90 Prozent der Betroffenen helfen könnte“, erklärt Dr. Sieglinde Modell, Senior Medical Director bei Vertex. Das erklärte Ziel sei, Mukoviszidose eines Tages zu heilen.

Deshalb investiert das Biotechnologie-Unternehmen weiter in die Entwicklung neuer Therapien und verfügt im Bran-

chenvergleich über die umfassendste Pipeline an potenziellen Medikamenten zur Behandlung der CF. „Wir entwickeln derzeit Kombinationstherapien für Patienten, denen bisher keine *CFTR*-Modulatoren zur Verfügung stehen“, so Dr. Modell.

#### Forschungsmöglichkeiten ausschöpfen

Zusätzlich weitet Vertex seine Forschungsaktivitäten auf neue Bereiche aus, etwa in Kooperation mit CRISPR Therapeutics. Gemeinsam führen die beiden Unternehmen die erste von der Industrie geförderte klinische Studie zur CRISPR/Cas9-Technologie in anderen Therapiegebieten durch. Die Erkenntnisse aus dieser Kooperation sollen dabei helfen, dieses Genome Editing-Verfahren künftig auch für die Behandlung von CF zu evaluieren.

#### Im Einsatz für weitere schwere Erkrankungen

Die jahrzehntelange intensive Forschungsarbeit, ein detailliertes Verständnis der kausalen Humanbiologie sowie die eigene Entwicklung von Labortests und klinischen Biomarkern haben dazu beigetragen, dass CF heute ganz anders behandelt werden kann als noch vor 20 Jahren.

Diese umfangreichen Erfahrungen helfen Vertex auch bei der Entwicklung transformativer Arzneimittel für andere Erkrankungen wie Sichelzellanämie, Beta-Thalassämie, akute Schmerzen, Alpha-1-Antitrypsinmangel und APOLI-vermittelte Nierenerkrankungen.

Weitere Informationen zum Thema Mukoviszidose finden Sie unter:

[www.MukoStories.de](http://www.MukoStories.de) und  
[www.facebook.com/MukoStories](https://www.facebook.com/MukoStories)

## DREI FRAGEN AN DR. FRED VAN GOOR,

Entdecker der *CFTR*-Modulation und Leiter der CF-Forschung bei Vertex

#### Was hat Sie bei der Entwicklung der *CFTR*-Modulation besonders beeindruckt?

Drei Dinge: Als die klinischen Ergebnisse der Proof-of-Concept-Studie mit dem Wirkstoff Ivacaftor die Erwartungen weit übertrafen, war das der Beweis, dass wir den Code der CF geknackt hatten. Dann belegten die Proof-of-Concept-Studien mit unserer Dreifach-Kombinationstherapie, dass wir das Potenzial haben, für rund 90 Prozent der Menschen mit CF einen Nutzen zu bieten. Die wichtigsten Erfahrungen sind aber meine persönlichen Erlebnisse mit CF-Patienten und ihren Familien. Sie motivieren unser Team jeden Tag aufs Neue.

#### Was war neben dem Verstehen der Erkrankungsursache noch nötig, um die heutigen *CFTR*-Modulatoren zu entwickeln?

Der Weg vom tiefgreifenden Verständnis der Erkrankung zu neuen Medikamenten führt über ein High-Volume-Screening nach Kandidatenmolekülen. Im Laufe der Jahre haben wir weit über zwei Millionen verschiedene Verbindungen untersucht. Beim Screening auf einen unserer Wirkstoffe haben wir etwa 700 Moleküle von Hand hergestellt, bei einem anderen waren es etwa 2.500. Die Entwicklung unserer Modulatoren der nächsten Generation war aber die schwierigste: Wir haben



Dr. Fred van Goor, Head of CF Research bei Vertex Pharmaceuticals, San Diego, USA

bereits 2008 damit begonnen, nachdem wir herausgefunden hatten, wie unsere Modulatoren der ersten Generation genau funktionieren und dass wir zwei unterschiedliche Modulatoren kombinieren konnten, die an verschiedenen Stellen des *CFTR*-Proteins ansetzten. In einem Jahr haben wir hierfür etwa eine Million Verbindungen erforscht.

#### Sehen Sie noch weiteres therapeutisches Potenzial bei der *CFTR*-Modulation?

Wir haben neue Wirkstoffe in der Forschungspipeline, die unsere Dreifachkombination noch weiter verbessern könnten. Und wir arbeiten weiterhin an verschiedenen Behandlungsansätzen für die fünf bis zehn Prozent der Patienten, die nicht auf unsere aktuellen Therapien ansprechen. Ich bin zuversichtlich, dass wir in den kommenden Jahren weitere bahnbrechende Therapeutika zu erwarten haben.