Mukoviszidose

Grundlagen

Merkmale & Symptome

Variable Expressivität

Grundlagen

- Autosomal-rezessiv
- **Häufigkeit:** Ca. 1:2.000–2.500
  - Heterozygotenfrequenz (Trägerhäufigkeit) liegt bei ca. 1:25.
- **Genetik:** Mutation im *CFTR*-Gen (Chromosom 7q31.2)
  - häufigste Mutation ist deltaF508
- Variable Expressivität

Merkmale & Symptome

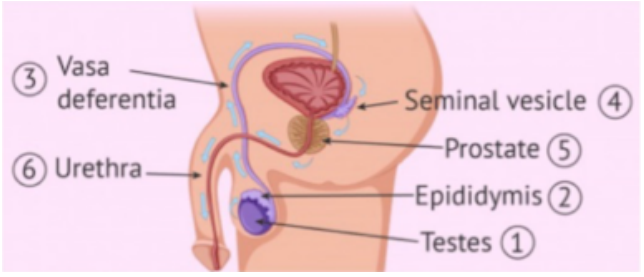
- bei Geburt u.U. Mekoniumileus
- Dystrophie
- zäher Schleim in der Lunge mit rezidivierenden Infektionen
- Pankreasinsuffizienz
- später zunehmender O_2-Mangel
- Herzinsuffizienz
- Diabetes

Variable Expressivität

- Tod intrauterin (im Uterus) oder im Säuglingsalter

bis hin zu

- Sterilität durch CBAVD



- longenital bilateral absence of the was deferens
- vas deferens nicht richtig entwickelt vor Geburt (Samenleiter)

→ male infertility