

Informatie over cystic fibrosis (CF)

Wat is cystic fibrosis?

Cystic fibrosis (CF) is een erfelijke aandoening die gepaard gaat met meestal ernstige gezondheidsklachten, met name klachten van de luchtwegen en het spijsverteringskanaal. Bij personen met de klassieke vorm van CF is het slijm dat wordt afgescheiden uitzonderlijk taai. In de luchtwegen kan het taai slijm niet goed worden afgevoerd en veroorzaakt het verstoppingen. Hierdoor ontstaan luchtweginfecties en raakt het longweefsel aangetast, waardoor functieverlies van de longen ontstaat. In de spijsverteringsorganen raken vooral de kanaaltjes van de alveesklier en de lever verstopt. Daardoor bereiken spijsverteringssappen de dunne darm niet en wordt voedsel niet goed verteerd. Het lichaam neemt dan onvoldoende voedingsstoffen op en dat kan leiden tot ondervoeding. Bij veel volwassenen raakt de alveesklier uiteindelijk zo beschadigd dat een speciale vorm van suikerziekte ontstaat. Ook de lever kan beschadigd raken.

De ernst van CF kan zeer variabel zijn van mild tot ernstig. Bij atypische vormen kunnen er milde KNO- en longklachten zijn. En soms kan de enige uitingsvorm het ontbreken van de zaadleiters bij mannen zijn. In Nederland worden per jaar ca 25 kinderen geboren met CF. Dit komt neer op ca 1/6000 pasgeborenen. In Nederland is ongeveer 1/30 mensen drager van een DNA-afwijking in het CFTR gen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het is belangrijk dat CF vroeg wordt ontdekt, zodat de behandeling meteen kan beginnen en problemen zoveel mogelijk kunnen worden voorkomen. Mede om die reden is CF sinds 2011 opgenomen in het hielprikonderzoek. De behandeling is gericht op het voorkomen en bestrijden van klachten en het verbeteren van de lichamelijke conditie. Het is belangrijk om luchtweginfecties te voorkomen en de longen schoon te houden. Mensen met CF krijgen hiervoor medicijnen en fysiotherapie om speciale ademhalingstechnieken aan te leren. Als er toch luchtweginfecties ontstaan, dan worden deze met antibiotica behandeld. Taai slijm in de spijsverteringsorganen kan de opname van bepaalde voedingsstoffen bemoeilijken. Door gebruik van medicijnen kan de opname daarvan verbeterd worden. Personen met CF staan blijvend onder controle van een CF centrum.

Wat is de oorzaak?

CF wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in beide kopieën van het CFTR-gen.

Hoe erft CF over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erfactoren): één geërd van vader en één geërd van moeder. CF erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen CF als hij of zij in *beide* kopieën van het gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Niet iedereen met CF heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening wordt deels bepaald door de combinatie van de specifieke DNA-afwijkingen (mutaties) in het gen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Voor gezonde familieleden van personen met CF geldt een verhoogde kans om drager te zijn van CF. Hoe groot die kans is, hangt af van de mate van verwantschap. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een afdeling Klinische Genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens als beide ouders drager zijn?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Eén mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Ook is onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap mogelijk (prenatale diagnostiek), of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze twee mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht.

Prenatale diagnostiek:

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokkentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16e week. Hierbij worden cellen afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam van ongeveer 2 op 1000 bij de vlokkentest en ongeveer 1 op 1000 bij de vruchtwaterpunctie. Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind CF heeft, kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

PGD: Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing (embryoselectie). Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar www.pgdnederland.nl.

Zie ook: [Wat als je een erfelijke ziekte kunt doorgeven](#).

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een afdeling Klinische Genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

www.ncfs.nl en www.erfelijkheid.nl

28 november 2019