

## Informatie over cystic fibrosis (CF)

### Wat is cystic fibrosis?

Cystic fibrosis (CF) is een erfelijke aandoening die gepaard gaat met klachten van vooral de luchtwegen en het spijsverteringskanaal. Bij mensen met de klassieke vorm van CF is het slijm dat wordt afgescheiden uitzonderlijk taai. In de longen kan dit leiden tot verstoppingen en ontsteking van luchtwegen. Hierdoor krijgt iemand met CF sneller luchtweginfecties. Herhaalde luchtweginfecties en voortdurende ontsteking tasten het longweefsel aan, wat functieverlies van de longen geeft. In de alveesklier en de lever kunnen kanaaltjes die spijsverteringssappen naar de darm afvoeren verstopt raken. Daardoor kunnen deze spijsverteringssappen de darm niet bereiken en wordt het voedsel niet goed verteerd. Dit kan leiden tot ondervoeding. Oudere kinderen en volwassenen met CF hebben een verhoogd risico op een vorm van suikerziekte (diabetes) door schade aan de alveesklier, terwijl bij sommigen ook de lever beschadigd kan raken.

De ernst van CF kan sterk variëren, van mild tot ernstig (klassiek). Dat is deels afhankelijk van de DNA-afwijkingen die de ziekte veroorzaken. In Nederland worden jaarlijks ongeveer 25 kinderen geboren met CF, wat neerkomt op ongeveer 1 op de 6000 pasgeborenen. Ongeveer 1 op de 30 mensen in Nederland is drager van CF. Het bij CF betrokken stuk DNA wordt het *CFTR* gen genoemd. Het *CFTR* gen maakt een eiwit die de samenstelling van zout en vocht regelt in onder andere het slijm van de longen en in de spijsverteringssappen van de alveesklier en de lever.

### Welke medische adviezen zijn er?

Het is belangrijk om CF vroeg te ontdekken, zodat klachten zoveel mogelijk worden voorkomen en op tijd behandeld. Daarom is CF sinds 2011 opgenomen in het hielprikonderzoek. De behandeling richt zich op het voorkomen en bestrijden van klachten en het verbeteren van de lichamelijke conditie. Het is belangrijk om luchtweginfecties te voorkomen. Patiënten met CF krijgen hiervoor medicijnen en fysiotherapie om het ophoesten van slijm te bevorderen. Als er toch luchtweginfecties ontstaan, worden deze behandeld met antibiotica. Vanwege de problemen met vertering van voeding, nemen veel patiënten met CF medicijnen tijdens de maaltijden voor een betere vertering van voedingsstoffen zodat deze goed in de darm opgenomen worden.

Sinds enkele jaren zijn er medicijnen beschikbaar, *CFTR*-modulatoren genaamd, die zich richten op het basisprobleem van CF, namelijk het taai slijm. Deze medicijnen verbeteren het *CFTR*-eiwit, waardoor het slijm minder taai wordt en de klachten verminderen. Niet iedereen met CF komt in aanmerking voor behandeling met de modulatoren. Of iemand hiervoor in aanmerking komt, hangt vooral af van de DNA-afwijkingen die CF veroorzaken en de leeftijd van de patiënt. Het is de verwachting dat in de komende jaren ongeveer 90% van alle patiënten met CF vanaf de leeftijd van 2 jaar kan worden behandeld met modulatoren.

### Wat is de oorzaak?

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

### Hoe erft CF over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd 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 (varianten) 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 tijdens de zwangerschap te laten doen. Er wordt dan wel geadviseerd om na de geboorte hielprikonderzoek (naar onder ander CF) 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 een pre-implantatie genetische test (PGT).

Deze twee mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht.

#### Prenatale diagnostiek

DNA-onderzoek naar CF in een zwangerschap kan plaatsvinden door middel van een vlokkentest vanaf de 12de week van de zwangerschap of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16e week. De uitslag is na twee tot drie weken bekend. Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind CF heeft, kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

#### PGT: Pre-implantatie Genetische Test (PGT)

Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een 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 PGT verwijzen wij u graag naar [www.pgtnederland.nl](http://www.pgtnederland.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](http://www.ncfs.nl) en [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

10 juni 2024