

Cystic Fibrosis

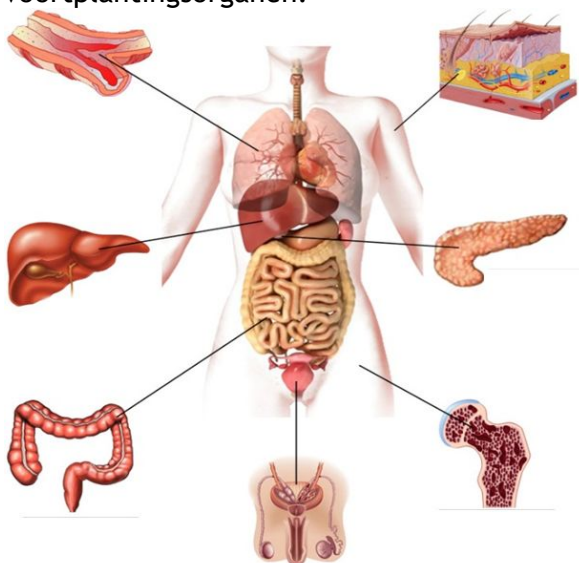
Wat is cystic fibrosis?

Cystic fibrosis (CF), ook wel bekend als taaislijmziekte, is een erfelijke ziekte waarbij het slijm in het hele lichaam te taai is. Dit resulteert in een slechtere functie van verschillende organen. Het is de meest voorkomende erfelijke aandoening in de westerse wereld. In Nederland zijn er ongeveer 1600 patiënten met CF. Er zijn 7 CF-centra in Nederland waar patiënten terecht kunnen voor behandeling van de ziekte, waaronder Amsterdam UMC.

De ziekte wordt veroorzaakt door een afwijking (mutatie) in het DNA, die zich bevindt in het CFTR gen. Dit gen zorgt bij mensen zonder CF voor de aanmaak van een aantal bouwstenen (eiwitten), die in de cel een chloorkanaal vormen. Bij CF zit er een mutatie in dit gen waardoor het chloorkanaal niet volledig of helemaal niet wordt gemaakt. Dit leidt onder andere tot uitdroging van het slijmvlies van verschillende organen, waardoor het slijm taai wordt.

CF is een erfelijke ziekte en wordt dus van ouder op kind doorgegeven. Om de ziekte CF te krijgen moet de CF-mutatie door beide ouders worden doorgegeven. Als slechts een van de ouders de CF-mutatie doorgeeft komt de ziekte niet tot uiting en is het kind een drager. In Nederland is ongeveer één op de dertig mensen drager van een CF-mutatie.

CF tast meerdere organen aan, zoals de longen, de alvleesklier, de darmen en de voortplantingsorganen.



Figuur: Mansour, G. (2019, 11 februari). Cystic fibrosis. *Cancer Therapy Advisor*.

<https://www.cancertherapyadvisor.com/home/decision-support-in-medicine/hospital-medicine/cystic-fibrosis-3/>

Longen

Door het taai slijm is het moeilijk om de luchtwegen schoon te houden. Patiënten hebben hierdoor vaak ontstekingen aan de luchtwegen en zijn vatbaar voor luchtweginfecties. Zij kunnen hierdoor klachten krijgen als hoesten, kortademigheid of vermoeidheid.

Alvleesklier

CF leidt vaak ook tot schade aan de alvleesklier (pancreas). De stoffen die door de alvleesklier gemaakt worden om de spijsvertering te ondersteunen, komen hierdoor niet goed in de darmen terecht. Dit zorgt ervoor dat bepaalde voedingsstoffen niet goed worden opgenomen. Als de schade meer uitgebreid is, maakt de alvleesklier ook te weinig insuline aan waardoor de regulatie van de bloedsuikerspiegel niet meer goed verloopt. Patiënten krijgen dan een vorm van suikerziekte.

Darmen

Patiënten met CF kunnen klachten ervaren van hun darmen. Buikpijn en vette ontlasting komen het vaakst voor. Vet wordt niet goed opgenomen waardoor de opname van andere voedingsstoffen ook niet goed verloopt. Dit kan leiden tot groeiachterstanden en een verminderde algehele conditie.

Voortplantingsorganen

Mannen met CF zijn bijna nooit vruchtbaar. Dit komt omdat de zaadleiters vaak niet of niet volledig zijn aangelegd. Het is daardoor niet mogelijk om op de natuurlijke manier kinderen te krijgen. Er wordt wel sperma aangemaakt. Mannelijke CF-patiënten kunnen hierdoor wel kinderen krijgen door middel van IVF.

Er wordt vaak verminderde vruchtbaarheid gezien bij vrouwelijke patiënten met CF. Dit komt door meerdere factoren. Vrouwen die minder vruchtbaar zijn kunnen kinderen krijgen door middel van IUI.

Andere organen zoals de lever en neusholtes kunnen ook worden aangedaan door CF.

Hoe wordt de diagnose CF gesteld?

De diagnose CF kan worden gesteld via diverse aanvullende onderzoeken.

De hielprik

Sinds 2011 worden pasgeborenen gescreend op CF met de hielprik. Dit gebeurt door de waarde van IRT in het bloed te bepalen. [3] IRT is een eiwit dat door schade aan de alvleesklier vrijkomt. Dit eiwit is verhoogd aanwezig in het bloed bij pasgeborenen met CF. Als het IRT verhoogd is wordt vervolgens ook een PAP-bepaling gedaan. PAP is een eiwit dat wordt geproduceerd door een alvleesklier onder stress, dus niet door een gezonde alvleesklier. Bij pasgeborenen met CF is dit eiwit ook verhoogd aanwezig in het bloed. Indien zowel de IRT- als de PAP-uitslagen verhoogd zijn, wordt er DNA-onderzoek verricht. Er wordt dan gezocht naar de 35 meest voorkomende erfelijke afwijkingen in het CF-gen (CF-mutaties) die de ziekte kunnen veroorzaken. Uit dit onderzoek kan naar voren komen dat iemand één, twee, of geen CF-mutaties heeft. Iemand heeft CF als er twee mutaties zijn. Bij één mutatie is iemand CF-dragers. Meer informatie bij [Erfelijkheid - NCFS](#)

De zweettest

CF-patiënten hebben een hoger zoutgehalte in het zweet dan mensen zonder CF. Bij kinderen met CF is het zoutgehalte in zweet 2-5 keer zo hoog. Met de zweettest kan in zweet het zoutgehalte

worden bepaald. Bij dit onderzoek wordt de aanmaak van zweet bevorderd op de onderarm, wat vervolgens wordt opgevangen en opgestuurd naar het laboratorium. Daar wordt het zoutgehalte van het zweet bepaald. De zweettest is niet pijnlijk en kan bij onzekerheid opnieuw uitgevoerd worden.

Biopt

Als de hielprik, inclusief DNA-onderzoek, en de zweettest niet tot een duidelijke diagnose leiden, dan kan er nog gekozen worden om een stukje weefsel van het neusslijmvlies of de darm af te nemen (biopt) voor verder onderzoek.

Patiëntenorganisatie

Voor patiënten met CF bestaat er een actieve patiëntenorganisatie, de Nederlands Cystic Fibrosis Stichting (NCFS). De NCFS zet zich in voor patiënten met CF en op hun website is uitgebreide actuele informatie te vinden over de ziekte.

Bronnen en verder lezen:

1. [Kinderwens - NCFS](#)
2. [Symptomen en gevolgen - NCFS](#)
3. [a4896.pdf \(ntvg.nl\)](#)
4. [Erfelijkheid - NCFS](#)
5. <https://ncfs.nl/over-taaislijmziekte/behandeling/status-cftr-modulatoren/>
6. [Voeding - NCFS](#)
7. <https://ncfs.nl/over-taaislijmziekte/behandeling/cf-en-bewegen/>
8. <https://ncfs.nl/over-taaislijmziekte/behandeling/transplantatie/>
9. [Alles voor mensen met taaislijmziekte - NCFS](#)