



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Cystic Fibrosis (CF)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind bloed geprikt. Na onderzoek in het laboratorium blijkt dat uw kind waarschijnlijk Cystic Fibrosis (CF ook wel taaislijmziekte genoemd) heeft of drager hiervan is, maar dat staat nog niet vast. Hiervoor moet meer onderzoek worden gedaan in een gespecialiseerd ziekenhuis.

Wat is CF?

Kinderen met CF maken dikker en taaier slijm aan dan normaal. Dit dikke en taaie slijm veroorzaakt problemen in de longen en de darmen.

Het slijm in de longen heeft de belangrijke functie om ingeademde stofdeeltjes en bacteriën af te voeren. Doordat bij CF het slijm taaier is dan normaal worden bacteriën onvoldoende of niet afgevoerd. Hierdoor zijn mensen met CF extra vatbaar voor infecties. Daarom worden maatregelen genomen om besmetting met ziekmakende bacteriën zo veel mogelijk te voorkomen.

Ons voedsel bevat koolhydraten, eiwitten en vetten. Deze worden in de darm in zeer kleine stukjes 'geknipt', zodat ze kunnen worden opgenomen in het lichaam. Hiervoor zijn stoffen nodig die door de alvleesklier worden gemaakt. Deze stoffen worden verteringsenzymen genoemd. Bij de meeste kinderen met CF raken de afvoerbuisjes van de alvleesklier door taaie slijm verstopt. Hierdoor kunnen verteringsenzymen de darm niet meer bereiken, waardoor de vertering van voedingsstoffen, in het bijzonder van vet,

ernstig verstoord is. De voeding kan dan niet door de darm worden opgenomen. Er kan een tekort aan belangrijke voedingsstoffen ontstaan. Daardoor groeien kinderen met CF vaak minder goed. Het is dan ook nodig verteringsenzymen bij elke maaltijd in te nemen. De slechte vertering van voeding kan ook buikpijnklachten en verstopping geven. De ernst van de klachten bij CF verschilt per patiënt. Daardoor is de leeftijd die mensen met CF kunnen bereiken (levensverwachting) verschillend. De afgelopen decennia is de levensverwachting voor mensen met CF gelukkig aanzienlijk toegenomen. In West-Europa is de verwachting op dit moment dat de helft van alle kinderen en volwassenen met CF ouder dan 47 jaar wordt. Voor kinderen die nu geboren worden is die levensverwachting aanzienlijk hoger. Dit komt vooral doordat de laatste jaren steeds meer geneesmiddelen beschikbaar komen die het basisprobleem van CF kunnen corrigeren, in plaats van alleen symptoombestrijding. Bovendien kunnen deze medicijnen op steeds jongere leeftijd al worden gestart. Hierdoor zullen mensen met CF minder last krijgen van hun CF en zal de levensverwachting verder toenemen. Ook de kwaliteit van leven van mensen met CF is sterk verbeterd.

Wat gaat de kinderarts doen?

In het gespecialiseerde ziekenhuis zal zo snel mogelijk een zweetest worden gedaan. Een zweetest wordt gebruikt om vast te stellen of uw kind CF heeft, of juist niet. De zweetest onderzoekt de hoeveelheid zout in zweet. Het zweet van mensen met CF bevat twee- tot vijfmaal zoveel

zout als het zweet van mensen die geen CF hebben. De zweettest is niet pijnlijk.

Bij de zweettest worden op de huid van de onderarm of het bovenbeen twee elektroden met gel geplaatst waarvan één de aanmaak van zweet stimuleert. Dan laat men gedurende ongeveer 5 minuten een zeer zwak stroompje lopen tussen beide elektroden. Dit is niet pijnlijk. Daarna verwijderd men de elektroden. Dan wordt het zweet dat vrijkomt uit de huid gedurende een half uur verzameld. Als er genoeg zweet is verzameld, wordt de zoutconcentratie in het opgevangen zweet bepaald door het laboratorium. De uitslag van de zweettest wordt dezelfde dag door een kinderarts aan u meegedeeld.

Soms mislukt de zweettest. Heel jonge baby's kunnen nog niet goed zweten. Het kan gebeuren dat er te weinig zweet is verzameld om de hoeveelheid zout goed te kunnen meten. De kinderarts beslist dan samen met u om de zweettest op een later tijdstip te herhalen of een bloedonderzoek te doen.

CF is erfelijk

CF is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind CF heeft, beide ouders 'drager' zijn van CF.

Als twee mensen samen een kind krijgen, geven ze allebei eigenschappen door aan hun kind, zoals de kleur van het haar en de kleur van de ogen. We noemen dat erfelijke eigenschappen. Ouders kunnen een ziekte doorgeven, zonder dat zij zelf die ziekte hebben. Zij zijn alleen drager van het gen dat CF veroorzaakt. CF is een ziekte die op deze manier kan worden doorgegeven.

Hoe vaak komt CF voor?

Ongeveer één op de 6.200 pasgeborenen in Nederland heeft CF. Dat wil zeggen dat per jaar ongeveer 25 kinderen met CF worden geboren.

Behandeling van CF

Voor steeds meer kinderen met CF komen medicijnen beschikbaar die het basisprobleem van CF in de lichaamscellen aanpakken. De keuze van de medicijnen is afhankelijk van de soort afwijking in de genen bij CF. De behandeling is er op gericht om infecties van de longen te voorkomen en als er toch een infectie ontstaat, deze zo snel mogelijk te behandelen. Bij de behandeling van CF is er ook veel aandacht voor de voeding. Een goede lengtegroei en een goed gewicht zijn belangrijk. De meeste kinderen met CF hebben meer calorieën nodig dan kinderen zonder CF. Soms wel

anderhalf keer zoveel. Door de matige vertering worden ook vitamine A, D, E en K minder goed opgenomen. Daarom krijgen kinderen met CF deze vitamines extra. Voor baby's is moedermelk heel belangrijk. Kinderen met CF mogen alles eten. De inname van verteringsenzymen bij elke maaltijd zorgt ervoor dat het vet in het lichaam kan worden opgenomen. In het eerste levensjaar worden kinderen regelmatig gecontroleerd door een gespecialiseerd kinderarts en het CF-behandelteam.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Op www.pns.nl/hielprik vindt u meer informatie over de hielprik-screening en CF. Op de website van de Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS) vindt u betrouwbare informatie over CF. www.NCFS.nl. U vindt daar ook een speciale pagina over de hielprik.

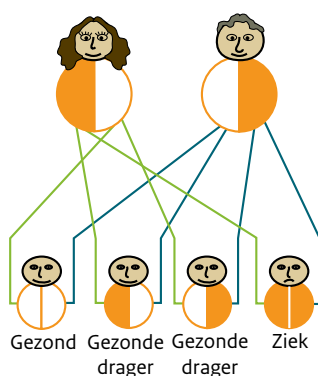
Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Als een kind voor vervolgonderzoek naar de kinderarts wordt doorgestuurd, dan komen de resultaten van de hielprik en van het vervolgonderzoek in het informatie-systeem NEORAH (Neonatale Registratie Afwijkende Hielprikscreening). Zie hiervoor het informatieblad 'Registratie in NEORAH'. Meer informatie over de registratie van gegevens van uw kind kunt u ook vinden op de website: www.pns.nl/hielprik/juridische-informatie.

Vader en moeder zijn allebei drager van CF.

Ze kunnen een kind krijgen met CF.

Vader en moeder zijn allebei drager



Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt. De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

Deze publicatie is een uitgave van:

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.pns.nl/hielprik

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

De zorg voor morgen begint vandaag

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale screening CF van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de PNHS. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, april 2020