



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

# Het laboratorium onderzoek naar *Cystic Fibrosis* (CF)

Informatie in het kader van de  
neonatale hielprikscreening

## De 4 stappen

Vanaf 1 mei 2011 wordt het hielprikbloed van het kind onderzocht op de ziekte Cystic Fibrosis (CF) ofwel taaislijmziekte. Dit onderzoek bestaat uit 4 stappen. De eerste 2 stappen zijn biochemische testen. Daarna volgt zo nodig een gericht DNA-onderzoek en tenslotte als 4e stap eventueel een onderzoek van het gehele gen. Het resultaat van de eerste stap bepaalt of de tweede stap wordt uitgevoerd. Afhankelijk van het resultaat van de tweede stap wordt de derde stap en eventueel nog de vierde stap uitgevoerd.

Als de uitslag van het onderzoek niet afwijkend is, heeft het kind zeer waarschijnlijk geen CF. Als er een afwijkende uitslag wordt gevonden, is nader onderzoek van het kind in een CF-centrum nodig. De kans is dan groot dat het kind CF heeft. De uitkomst van het laboratoriumonderzoek kan ook zijn dat het kind drager is van CF. Het kind is dan niet ziek. De 4 stappen van het laboratoriumonderzoek worden in schema 1 toegelicht (zie achterzijde). Voor details verwijzen wij naar het rapport van de Gezondheidsraad 'Neonatale screening op cystic fibrosis' (Nr 2010/01; te downloaden via [www.rivm.nl/hielprik/professionals](http://www.rivm.nl/hielprik/professionals)).

Schema 1	Het laboratoriumonderzoek naar CF
<b>Stap 1: IRT</b>	In de eerste stap van het laboratoriumonderzoek wordt de hoogte van de IRT-concentratie in het bloed gemeten. Immunoreactief Trypsinogeen (IRT) is een enzym dat door de alveesklier wordt geproduceerd. Bij pasgeborenen met CF is de IRT concentratie in het bloed verhoogd. Als er lage concentraties worden gemeten stopt het onderzoek. Er is dan geen CF gevonden. Dit geldt voor de meeste kinderen. Voor een heel klein aantal kinderen is stap 2 van het onderzoek nodig.
<b>Stap 2: PAP</b>	In de tweede stap van het onderzoek wordt de concentratie van het PAP gemeten. Pancreatitis Associated Protein (PAP) is een eiwit dat in een verhoogde concentratie wordt gevonden bij kinderen met CF. Als de concentratie PAP laag is, stopt het onderzoek. Er is dan geen CF gevonden. Is de concentratie PAP hoog, dan wordt het bloed opgestuurd naar het screeningslaboratorium in Zwolle of Tilburg voor een gerichte DNA-analyse van het bloed.
<b>Stap 3: Gerichte DNA-analyse</b>	In deze stap wordt het DNA van het kind onderzocht op 35 DNA-mutaties ofwel veranderingen in het DNA waarvan bekend is dat ze CF kunnen veroorzaken. Bij dit onderzoek kunnen 0, 1 of 2 mutaties worden gevonden. Als er geen (0) mutaties worden gevonden bepaalt de hoogte van de IRT concentratie (zie stap 1) of verder laboratoriumonderzoek nodig is. Bij een combinatie van 0 mutaties met een matig verhoogd IRT stopt het onderzoek. Er is dan geen CF gevonden. Bij een combinatie van 0 mutaties en een sterk verhoogd IRT is stap 4 van het onderzoek nodig. De vierde stap is ook nodig als er 1 mutatie is gevonden. Bepaalde combinaties van 2 mutaties wijzen direct op CF. Het kind wordt dan verwezen naar een CF-centrum voor nader onderzoek.
<b>Stap 4: EGA-onderzoek</b>	Als laatste stap wordt de opbouw van het CFTR-gen (Cystic Fibrosis Conductance Transmembrane Regulator) onderzocht. Het hele gen wordt nagekeken op veranderingen (mutaties). 0 mutaties betekent dat het kind geen CF heeft. Bij 1 mutatie is het kind drager van CF. En ook hier wijzen bepaalde combinaties van 2 mutaties direct op CF. Het kind wordt dan verwezen naar een CF-centrum voor nader onderzoek. Het EGA-onderzoek vindt plaats in het laboratorium van het VUmc te Amsterdam.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo: **bevolkingsonderzoek**

Deze publicatie is een uitgave van:  
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu**  
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)  
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

[www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik)  
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is opgesteld door RIVM-IDS in afstemming met betrokken partijen. Het RIVM besteedt uiterste zorg om de inhoud van deze informatie zo correct, helder en compleet mogelijk te houden. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, september 2015