

Cystic fibrosis en erfelijkheid

*Cystic fibrosis is een van de meest voorkomende erfelijke aandoeningen.
In dit infoblad lees je hier meer over.*

Wat is Cystic fibrosis (CF)?

Cystic fibrosis (CF) is een erfelijke aandoening. Bij CF wordt er taai slijm gemaakt. Ook zit er meer zout in het slijm dan normaal. Slijm is nodig om afvalstoffen door het lichaam te vervoeren. Ook speelt slijm een rol bij de vertering van voedsel.

Omdat het slijm bij CF taai is, kan het ophopen in de longen en darmen, maar ook in andere organen. In de longen kan het leiden tot ontstekingen. In de darmen kunnen verstoppingen ontstaan. Ook kunnen er nog andere kenmerken zijn zoals een achterstand in de groei, en suikerziekte.

Als een arts vermoedt dat iemand CF heeft, kan de diagnose gesteld worden door onderzoek van een beetje zweet. Bij CF zit er meer zout in het zweet. Sinds 1 mei 2011 wordt iedere pasgeboren baby getest op cystic fibrosis met behulp van het bloed uit de hielprik. DNA onderzoek kan de diagnose bevestigen. CF is niet te genezen, maar de kwaliteit van leven kan verbeterd worden met medicijnen, fysiotherapie en speciale voeding. Soms kan een longtransplantatie worden gedaan.

Oorzaak CF

De cellen zijn de bouwstenen van ons lichaam. In de cellen zitten de chromosomen. De chromosomen bevatten de informatie voor alle eigenschappen en kenmerken van de mens. Dit is het

erfelijke materiaal. In de chromosomen zitten genen. Een gen bevat de informatie voor een erfelijke eigenschap. Soms ontstaat een verandering in een gen waardoor een aandoening ontstaat. Zo'n verandering noemen we een mutatie. Ook bij CF is een verandering ontstaan in een gen.

Hoe erft CF over?

CF is een aandoening die alleen tot uiting komt als beide ouders de mutatie in het gen doorgeven aan hun kind. Van ieder gen zijn er namelijk twee stuks. CF komt niet tot uiting als er ook nog een onveranderd exemplaar van het gen is. Als er dus één exemplaar veranderd is, is er ook nog een 'gezond' exemplaar. De aandoening ontstaat als iemand van beide ouders het veranderde exemplaar van het gen erft. Zo erft cystic fibrosis dus over.

Als beide ouders het veranderde gen voor CF hebben, hebben zij bij iedere zwangerschap:

- 25% (1 op 4) kans dat ze beide het veranderde gen doorgeven. Dit kind heeft CF.
- 50% (2 op 4) kans dat ze één veranderd gen en een 'gezond' gen doorgeven. Er is 50% kans op dragerschap.
- 25% (1 op 4) kans dat ze beide het 'gezonde' gen doorgeven. Dit kind heeft geen CF en is geen drager.

Onderzoek naar erfelijkheid CF

Als CF in je familie voorkomt, kun je je afvragen of de kans bestaat dat je een kind krijgt met deze aandoening. Er zijn afdelingen van academische ziekenhuizen waar artsen dit kunnen onderzoeken. Deze afdelingen heten klinisch genetische centra. Het onderzoek naar de erfelijkheid van aandoeningen heet erfelijkheidsonderzoek. Als CF in een familie aanwezig is, kan iemand met een verwijzing van de huisarts terecht bij een klinisch genetisch centrum.

Verwijzingen

Meer informatie over Cystic Fibrosis:

- Erfelijkheid.nl:
<http://erfelijkheid.nl/node/121>
- Nederlandse Cystic Fibrosis Stichting (NCFS), tel. 035-6479257
<http://www.ncfs.nl/>
- erfocentrum.nl:
Infoblad 'Aandoeningen en erfelijkheid'

Meer informatie over het hielprikonderzoek en dragerschap:

- RIVM: <http://www.rivm.nl/hielprik/ziektes/dragerschap/>

Meer informatie over de CF Dragerschapstest voor paren met een kinderwens:

- VUmc, tel. 020-4440150
<http://www.vumc.nl/afdelingen/cf-dragerschapstest/>

Afdelingen Klinische Genetica:

- Academisch Medisch Centrum Amsterdam, afdeling Klinische Genetica, tel. 020-5665281
<http://www.amc.nl/index.cfm?sid=136>
- Academisch Ziekenhuis Maastricht, afdeling Klinische Genetica, tel. 043-3875855
<http://www.azm.nl/zorgcentra/zorgcentra/Erfelijkheid/>
- Erasmus Medisch Centrum Rotterdam, afdeling Klinische Genetica, tel. 010-7036915

http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/

- Leids Universitair Medisch Centrum, afdeling Klinische Genetica, tel. 071-5268033
<http://www.lumc.nl/con/4080/>
- Universitair Medisch Centrum Groningen, afdeling Genetica, tel. 050-3617229
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/klinische_genetica_polikliniek/Pages/default.aspx
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud Nijmegen, afdeling Klinische Genetica, tel. 024-3613946
www.umcn.nl/genetica
- Universitair Medisch Centrum Utrecht, afdeling Medische Genetica, tel. 088-7553800 of 088-7555555
<http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid>
- VU Medisch Centrum Amsterdam, Klinische Genetica, tel. 020-4440150
<http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica/>

COLOFON

© Stichting Erfocentrum 2011

Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid, Kinderwens en Medische Biotechnologie.

W www.erfocentrum.nl www.erfelijkheid.nl

P Postbus 500, 3440 AM Woerden

T 0348-437690

Voor vragen kan je mailen met de erfolijn:

E erfolijn@erfocentrum.nl

