

Beatrix Kinderziekenhuis

Cystic Fibrosis (CF)

Inleiding

U heeft te horen gekregen dat uw kind CF heeft of dat bij uw kind CF wordt vermoed. De diagnose van het ziektebeeld Cystic Fibrosis (CF) kan op verschillende momenten plaatsvinden. Bij een aantal kinderen wordt gelijk na de geboorte al aan CF gedacht. Dit kan zijn door de uitslag van de hielprik of omdat zij direct na de geboorte een verstopping in de dunne darm (meconium-ileus) hebben. Een dergelijke verstopping kan duiden op CF.

De mogelijkheid van CF kan ook ter sprake komen wanneer uw kind frequente hoestklachten heeft, veel infecties doormaakt, slecht groeit, veel vette stinkende ontlasting produceert of bepaalde buikklachten heeft. Ook kan de huid van uw kind naar zout smaken.

Op welk moment u de diagnose ook te horen heeft gekregen, u bent ongetwijfeld enorm geschrokken. Wij zullen er dan ook alles aan doen om u zo goed mogelijk te ondersteunen en te informeren over CF. In deze folder staat de meeste informatie over CF beschreven, zodat u het nog eens rustig kunt nalezen. In deze folder staat onder andere:

- Wat is CF
- Hoe wordt de diagnose gesteld
- Wat is het verloop van de ziekte.
- Wat zijn de meest voorkomende klachten
- Hoe ziet de behandeling eruit
- Hoe heeft uw kind de ziekte gekregen.

Het UMCG heeft een CF-centrum. Dit betekent dat alle specialistische kennis die nodig is voor een optimale behandeling van uw kind, is gebundeld. Als u vragen heeft, kunt u contact opnemen met een medewerker van het CF-team. Het telefoonnummer en email-adres staan achter in deze folder.

CF

De afkorting CF staat voor Cystic Fibrosis. In Nederland is de ziekte ook wel bekend onder de naam 'taaislijmziekte'. CF is een ernstige erfelijke ziekte die op dit moment nog niet te genezen is. Gelukkig zijn de afgelopen jaren de kennis over CF en de behandelmogelijkheden sterk verbeterd, waardoor de levensverwachting en de kwaliteit van leven een grote sprong voorwaarts gemaakt hebben. De gemiddelde levensverwachting is momenteel gemiddeld 40 jaar. In Nederland zijn ongeveer 1300 mensen met CF. Ieder jaar worden er zo'n 50 kinderen met de ziekte geboren; één op de 4500 zwangerschappen leidt tot de geboorte van een kind met CF. Dat lijkt misschien weinig, maar CF is daarmee de meest voorkomende erfelijke aandoening in ons land.

De ziekte Cystic Fibrosis

In ons lichaam zijn verschillende klieren die vocht (slijm) afscheiden. Deze klieren zitten onder andere in de wand van de luchtwegen, maar ook in het darmstelsel. Slijm zorgt ervoor dat afvalstoffen in het lichaam, bijvoorbeeld stofdeeltjes en bacteriën (ziekteverwekkers) die worden ingeademd, worden afgevoerd. Het slijm in de luchtwegen is bij kinderen met CF taaiër dan bij gezonde kinderen. Een oorzaak hiervan is een verstoorde zoutuitscheiding. Het slijm droogt als het ware uit. Hierdoor wordt het slijm minder gemakkelijk naar buiten afgevoerd, waardoor eerder infecties kunnen optreden. Bij een infectie neemt de hoeveelheid slijm in de luchtwegen toe en wordt het taaiër.

Ook het functioneren van de alvleesklier speelt bij CF een belangrijke rol. De alvleesklier is een langwerpige orgaan van ongeveer 12,5 cm dat zich in het bovenste gedeelte van de buik achter de maag bevindt en een uitgang heeft in de dunne darm. De alvleesklier (pancreas) scheidt stoffen af die nodig zijn voor de vertering. Bij kinderen met CF is dit proces verstoord en worden

voedingsstoffen minder goed verteerd en minder goed opgenomen door het lichaam. Ook de uitscheiding van galzuren uit de darm kan verstoord zijn waardoor de vertering minder goed verloopt.

De diagnose

Om duidelijk te krijgen of er inderdaad sprake is van CF wordt bij uw kind een zweettest uitgevoerd. Als kinderen CF hebben, is het zoutgehalte in het zweet twee tot vijfmaal zo hoog als gebruikelijk is. Een enkele keer geeft de zweettest geen uitsluitsel over de vraag of er wel of niet sprake is van CF. Dan is het mogelijk om de diagnose te stellen door aanvullend erfelijkheidsonderzoek. Ook als de diagnose CF door een zweettest is bevestigd, wordt erfelijkheidsonderzoek gedaan. In de bijlage van deze folder kunt u meer informatie lezen over CF en erfelijkheid.

Bij een eventuele volgende zwangerschap kunt u met een vlokken-test onderzoek doen naar CF.

Het verloop van de ziekte

Als uw kind CF heeft, kan uw kind last hebben van:

- Langdurig hoesten en slijm opgeven
- Terugkerende luchtweginfecties
- Sterk naar zout smakend zweet
- Veel eetlust (vooral bij baby's)
- Groeiachterstand
- Buikpijn
- Vettige ontlasting.

Niet bij ieder kind met CF komen alle verschijnselen gelijktijdig en in dezelfde mate voor. Het verloop van CF is bij iedereen anders, maar vrijwel altijd ontstaan er op een gegeven moment klachten in de luchtwegen (longen) en in de spijsverteringskanalen.

De luchtwegen

Het (taaie) slijm in de luchtwegen kan niet goed worden afgevoerd, waardoor er verstoppingen ontstaan. Er ontstaan luchtweg-infecties, die ook het longweefsel kunnen aantasten.

Spijsvertering

In het spijsverteringskanaal, dat bestaat uit de mond, de slokdarm, de maag, de darmen en de anus, raken vooral de kanaaltjes van de alvleesklier en de lever verstopt. Daardoor bereiken de spijsverteringssappen de dunne darm niet en wordt het voedsel niet goed verteerd. Het lichaam neemt dan onvoldoende voedingsstoffen op, waardoor uw kind niet goed zal groeien.

Het CF-centrum

In het UMCG is één van de zeven CF-centra van Nederland gevestigd. Binnen het CF centrum werken twee teams; een team gericht op de zorg voor kinderen met CF en een team gericht op de zorg voor volwassenen met CF. De twee teams hebben geregeld met elkaar overleg.

Binnen het kinderteam is alle specialistische kennis die nodig is gebundeld. Doordat bij CF meerdere organen zijn aangedaan, zijn er diverse specialisten betrokken bij de behandeling. Ook paramedische beroepen (functies die met de geneeskunde samenhangen, zoals die van diëtist, psycholoog en fysiotherapeut) nemen in het team een belangrijke plaats in.

Het CF-team van het Beatrix Kinderziekenhuis bestaat uit:

- Kinderlongartsen (hoofdbehandelaar)
- MDL-kinderarts (maag-darm-lever-aandoeningen)
- Diëtist
- Fysiotherapeut
- Arts-microbioloog
- CF-verpleegkundige

- Longfunctieanalist
- Medisch maatschappelijk werker
- Klinisch psycholoog
- Onderwijsdeskundige.
- Klinisch geneticus

De behandeling van CF is uitgebreid en complex. Een belangrijk deel van de behandeling kan gelukkig gewoon thuis plaatsvinden. Dit zal op den duur een onderdeel worden van uw dagelijkse ritme. U wordt hierbij begeleid door de medewerkers van het CF-team.

De behandeling

Een samenwerking tussen u en het CF-team

De behandeling van CF is gericht op het behandelen van de klachten. Daarnaast is het belangrijk schade aan organen als de longen, lever en alveesklier te voorkomen. In grote lijnen zal de behandeling van uw kind bestaan uit drie onderdelen:

1. Het zo veel mogelijk voorkomen en bestrijden van luchtweginfecties met medicatie en fysiotherapie.

In de longen van kinderen met CF zitten altijd bacteriën. Het is voor de gezondheid van uw kind erg belangrijk dat luchtweginfecties zoveel mogelijk worden voorkomen en dat de longen zo schoon mogelijk zijn. Als er een toename van bacteriën is kunnen antibiotica het aantal bacteriën terugdringen. Luchtweginfecties kunnen namelijk leiden tot een verminderde longfunctie. Een verminderde longfunctie is van grote invloed op het dagelijks leven van uw kind en vermindert de kwaliteit van leven.

De fysiotherapeut leert uw kind blaaspelletje, die ervoor zorgen dat uw kind het slijm in de longen gemakkelijker kan ophoesten. Als uw kind wat ouder is, zal het leren 'huffen'. Dit is een techniek waarbij uw kind krachtiger uitademt dan normaal, terwijl de keel geopend blijft. Ook daardoor kan uw kind het slijm

gemakkelijker ophoesten. Hulpmiddelen die de fysiotherapeut kan aanleren te gebruiken zijn bijvoorbeeld een PEP-masker en een Flutter.

2. Door oefening en training de algemene conditie op peil houden.

Dagelijkse lichamelijke training verhoogt de algemene weerstand van uw kind en houdt de conditie van organen en spieren op peil. Op jonge leeftijd zal de lichamelijke training vooral bestaan uit spelletjes (zoals trampolinespringen), later kan uw kind een (team-)sport gaan doen. Ook hardlopen of fietsen zijn goed. Een goede conditie kan uw kind helpen luchtweginfecties te voorkomen. Ook kan uw kind vastzittend slijm beter kunnen ophoesten.

3. Het behandelen van verteringsstoornissen met medicatie en zorgen voor energierijke voeding.

De enzymen die worden aangemaakt in de alvleesklier kunnen niet worden getransporteerd naar de dunne darm, waardoor de vetvertering verstoord raakt. Uw kind kan hiervoor medicijnen krijgen zodat de enzymen kunstmatig worden toegediend. Door de verstoorde vetvertering haalt uw kind minder energie uit de voeding. Uw kind moet dus meer calorieën binnen krijgen. Dat kan oplopen tot anderhalf keer zoveel calorieën als wat iemand zonder CF nodig heeft.

Controle op het CF-spreekuur

U komt regelmatig met uw kind voor controle naar het CF-spreekuur in het Beatrix Kinderziekenhuis. Deze controles vinden plaats tijdens een CF-spreekuur op de woensdag. In principe is dit vier keer per jaar, maar in het begin en als uw kind veel klachten heeft, kan dat ook vaker zijn.

Bij elke controle wordt uw kind in ieder geval onderzocht door de longarts, de longfunctieanalist en de verpleegkundige. De longarts doet een lichamelijk onderzoek en is verantwoordelijk voor de medicatie. De longfunctieanalist meet de lengte, gewicht en de longfunctie van uw kind. Ook neemt ze wat longslim (sputum) af voor een kweek. Dat kan met behulp van een hoestwat. Uw kind moet dan hoesten terwijl de longfunctieanalist een soort van (grote) wattenstaaf in de keel van uw kind houdt. Als uw kind oud genoeg is, kan het zelf sputum opgeven in een speciaal daarvoor bestemd potje. Met een sputumkweek kan worden onderzocht welke bacteriën uw kind bij zich draagt en kan het juiste antibioticum worden gekozen.

Mocht het nodig zijn, dan ziet u tijdens de controle ook andere leden van het CF-team, zoals de kinderarts voor maag-darm-leveraandoeningen als uw kind buik- of leverklachten heeft. De diëtist bespreekt de voedingstoestand van uw kind en geeft adviezen over een geschikt dieet.

Al snel na de diagnose maakt u kennis met de fysiotherapeut van het CF-team. De fysiotherapeut geeft adviezen over de lichamelijke conditie van uw kind en leert u en uw kind ademhalingstechnieken. Dit zijn oefeningen om de luchtwegen open te houden en het sputum los te maken van de luchtwegwand en naar de keel te brengen.

Als de ziekte van uw kind problemen met zich meebrengt, bijvoorbeeld in uw thuissituatie, op uw werk of op emotioneel gebied, kunt u gesprek aanvragen met de medisch maatschappelijk werker. Uw kind kan ook bij de medisch maatschappelijk werker terecht, bijvoorbeeld om te praten over hoe je het beste met ziek zijn kunt omgaan. Als het nodig is kan ook een klinisch kinderpsycholoog met u en uw kind praten. Zij zal onderwerpen ter sprake brengen als het kunnen verdragen van ingrijpende behandelingen en acceptatie van de gevolgen daarvan.

Tenslotte kan de onderwijskundige, als uw kind de schoolgaande leeftijd bereikt, u adviezen geven over de schoolkeuze en met uw kind praten over hoe het op school gaat. De onderwijskundige kan ook de leerkracht informatie geven.

Groot onderzoek

Een keer per jaar vindt er een uitgebreid onderzoek plaats dat we het 'Groot onderzoek' noemen. Naast de gebruikelijke onderzoeken en consulten die bij ieder bezoek aan het Beatrix Kinderziekenhuis plaatsvinden, wordt dan ook bloedonderzoek gedaan en een foto van de longen gemaakt. U spreekt met zoveel mogelijk verschillende medewerkers van het CF-team, waaronder de maatschappelijk werker, om te voorkomen dat er bepaalde aandachtsgebieden blijven liggen.

Als uw kind ouder is dan zes jaar wordt er een uitgebreidere longfunctietest gedaan. Het Groot onderzoek vindt dan plaats in dagopname op de afdeling Kort Verblijf.

Het segregatiebeleid (scheiding) of kruisinfectie-preventie

We adviseren uw kind om direct contact tussen CF-patiënten te vermijden. Het is mogelijk dat patiënten met CF bacteriën op elkaar overdragen (kruisbesmetting of kruisinfectie). Dat is niet wenselijk omdat een dergelijke besmetting kan leiden tot een chronische infectie. Met als gevolg een verslechtering van de longfunctie. Om een kruisbesmetting zo veel mogelijk te voorkomen is in Nederland een segregatiebeleid (segregatie = scheiding) ingevoerd. Dit houdt onder andere in dat uw kind in het ziekenhuis zo min mogelijk samen met andere CF-patiënten in de wachtkamer mag zitten. U gaat bij binnenkomst op de polikliniek, als u zich gemeld heeft, gelijk naar een eigen behandelkamer. De mensen van het CF-team komen dan bij u en uw kind in de behandelkamer langs.

Lotgenotencontact en de NCFS

De landelijke patiëntenvereniging (NCFS) heeft een website waarop veel informatie te vinden is. U kunt daar alles vinden over de ziekte zelf en wetenschappelijke onderzoeken op het gebied van CF. De NCFS geeft regelmatig (kinder)boekjes en folders uit over CF. Ook is er een CF-café op de site van de NCFS, waar u in contact kunt komen met andere ouders en CF-patiënten.

Daarnaast organiseert de NCFS voor ouders regionale contactavonden. De contactavonden zijn gericht op het delen van ervaringen en het uitwisselen van informatie en vinden meestal twee keer per jaar plaats. Voor meer informatie kunt u de website www.ncfs.nl raadplegen.

Vragen en bereikbaarheid

We hopen dat we met deze folder uw eerste vragen over de ziekte van uw kind hebben kunnen beantwoorden, maar het is natuurlijk mogelijk dat u over bepaalde onderwerpen nog meer wilt weten. Met uw vragen kunt u terecht bij een medewerker van het CF-team van het Beatrix Kinderziekenhuis. Het telefoonnummer is (050) 361 24 73. U kunt ook een e-mail sturen naar cf-groningen@bkk.umcg.nl.

Voor dringende vragen of problemen zijn wij 24 uur per dag bereikbaar. U kunt dan bellen met het UMCG (050) 361 61 61 en vragen naar de dienstdoende kinderarts.

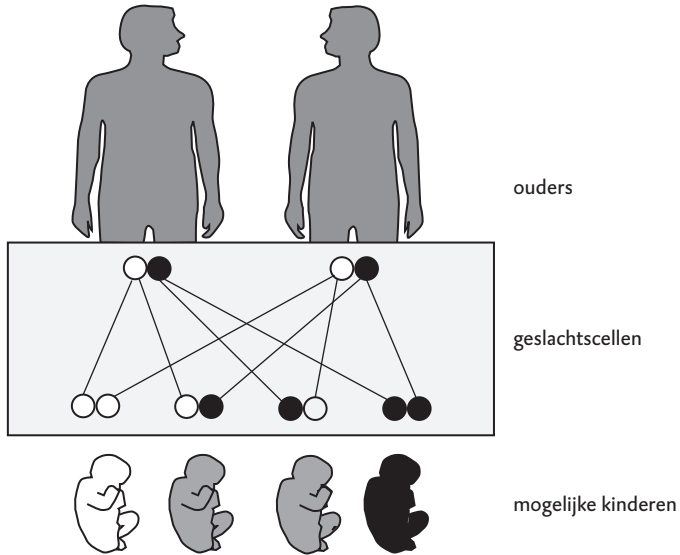
Bijlage 1. Hoe heeft uw kind CF gekregen?

CF en erfelijkheid

Alle cellen in het menselijk lichaam bevatten drieëntwintig paar chromosomen. Ieder mens krijgt van zijn ouders de helft van elk chromosomenpaar. Als van het chromosomenpaar waar het CF-gen op ligt een helft 'verkeerd' is, is iemand drager van het CF-gen. Een drager heeft de ziekte zelf niet en weet meestal ook niet dat hij of zij drager is, maar kan wel de aanleg voor CF doorgeven aan het nageslacht.

Alleen als beide ouders drager zijn van het CF-gen, bestaat de kans dat hun kind de ziekte krijgt. Wanneer een kind wordt geboren waarvan beide ouders drager zijn, is de kans dat het kind ook daadwerkelijk CF heeft 1 op 4 (25%). De kans op een gezond kind is 75 %. De kans dat het kind gezond is, maar wel een drager is van de aanleg voor CF, is 2 op 4 (50%).

Deze vorm van het overdragen van een erfelijke eigenschap, wordt ook wel autosomaal recessief of verborgen overerving genoemd. Autosomaal betekent dat zowel jongens als meisjes de ziekte kunnen krijgen. Recessief betekent dat de aanleg voor de aandoening (CF) zwakker is dan de aanleg om gezond te zijn.



Autosomaal recessieve overerving

Ongeveer een half miljoen Nederlanders (1 op de 30) is drager van een CF-gen waarin een fout zit (de aanleg voor CF). Een gen is een recept waarmee het lichaam een eiwit maakt. Ieder eiwit heeft een functie. Als iemand één CF- gen heeft waarin een fout zit, kan het eiwit zijn functie niet meer naar behoren uitvoeren en heeft iemand CF.

Eiwitten zijn opgebouwd uit aminozuren. De precieze opbouw van het eiwit is vastgelegd in ons erfelijkheidsmateriaal (DNA). Kleine foutjes in dat erfelijkheidsmateriaal kunnen de samenstelling van de aminozuren in het eiwit veranderen. Zo'n afwijking wordt een mutatie genoemd. De meest voorkomende mutatie die CF kan veroorzaken is de delta-F-508-mutatie. Er zijn inmiddels meer dan 1600 mutaties in het CF- gen bekend, maar die komen allemaal minder voor dan de delta-F-508-mutatie.

Aantekeningen

