

# Genetisk udredning ved cystisk fibrose

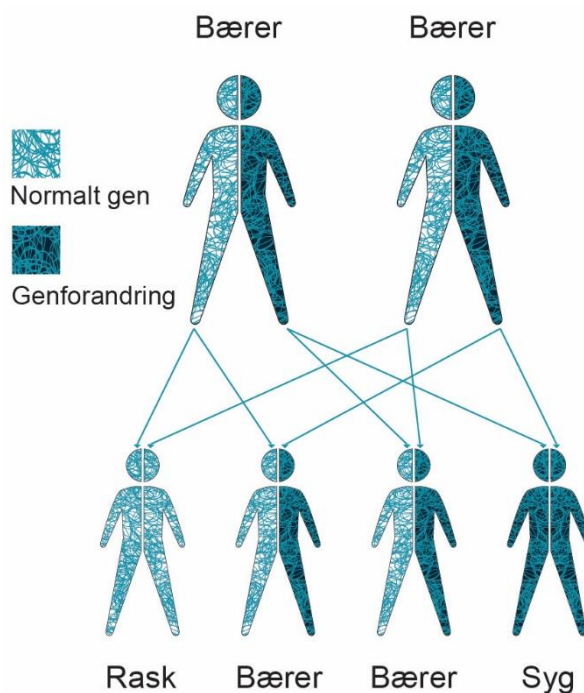
I forbindelse med udredning for cystisk fibrose kan det være rart at forstå, hvad det er for en sygdom og hvordan vi udreder for den. Derfor får du dette materiale.

## Hvad er cystisk fibrose?

Cystisk fibrose (CF) er en arveligt betinget multi-organ-sygdom, som primært kommer til udtryk i lungerne.

CF skyldes genforandringer i CFTR-genet. CFTR-genet koder for et protein i cellemembranen, som er ansvarligt for transport af salt (klorid) ind og ud af cellerne.

I Danmark fødes der årligt omkring 15 børn med CF, og der findes cirka 500 danskere med sygdommen. Cirka 3% af den danske befolkning er anlægsbærere for CF.



Illustrationen viser den vigende arvegang ved cystisk fibrose.

## SÅDAN NEDARVES SYGDOMMEN

Sygdommen cystisk fibrose (CF) har en vigende arvegang. Vigende arvegang betyder, at man skal have en genforandring i begge af sine to kopier af CFTR-genet for at udvikle sygdommen. Den ene kopi af genet har man arvet fra sin mor, den anden fra sin far.

Har man blot en genforandring i den ene kopi af CFTR-genet, er man anlægsbærer for CF, hvilket ikke er forbundet med sygdom.

Har man en partner, som også er anlægsbærer for CF, vil I som par have en fælles risiko på 25% for at få et barn med CF. Risikoen for at få et barn, som er anlægsbærer for CF vil være 50%, og chancen for at få et barn, som er uden arveanlæg for CF, vil være 25%.

## Fosterdiagnostik

Har I som par en forøget risiko for at få et barn med CF – enten som følge af kendt CF anlægsbærerstatus og/eller sygdom – kan I blive tilbudt fosterdiagnostik af det ufødte barn. Der kan desuden ved kunstig befrugtning foretages præimplantationsdiagnostik (ægsortering) for at undgå graviditet med et barn med CF. På Klinisk Genetisk Afdeling kan du få mere information om mulighederne for fosterdiagnostik.

## SÅDAN KOMMER SYGDOMMEN TIL UDTRYK

CF skyldes genforandringer i CFTR-genet. CFTR-genet koder for et protein i cellemembranen, som er ansvarligt for transport af salt (klorid) ind og ud af cellerne. En defekt i dette protein kommer primært til udtryk i slimproducerende kirtler. Det vil sige:

- **Lunger.** Ved CF får man sejt og tyktflydende slim i luftvejene. Dette giver grobund for bakterier og dermed risiko for hyppige lungeinfektioner. Man kan opleve vedvarende hoste, vekslende astmatiske episoder og hyppige tilfælde af lungebetændelse.
- **Lever.** Leversygdom ses hos cirka 10%.
- **Mavetarmsystem.** Ved CF er optagelsen af fedt og protein fra føden nedsat i tarmen, fordi bugspytkirtlens produktion af fordøjelsesenzymer er utilstrækkelig. Der kan derfor ses tarmstop hos nyfødte (15-20%), dårlig trivsel trods god appetit, abnorm afføring (hyppig, stor, fedtet og ildelugtende), og CF-relateret diabetes mellitus (40-50%).
- **Hud.** Ved CF ses et højt saltindhold i sveden fra svedkirtlerne.
- **Fertilitet.** Langt de fleste mænd med CF har abnorme sædledere og kan derfor ikke gøre en kvinde naturligt gravid. Kvinder med CF kan blive gravide, men en dårlig ernæringstilstand eller svær kronisk infektion kan påvirke evnen til at blive gravid.

## SÅDAN STILLES DIAGNOSEN

I dag stilles diagnosen CF ofte ved nyfødte på hælprøven, som tages omkring 2. levedøgn. Ved en efterfølgende blodprøve kan man undersøge for de genforandringer, som er årsag til CF.

Diagnosen stilles også nogle gange på baggrund af det kliniske billede, hvilket vil sige erfaringerne med de symptomer, der er karakteristiske for sygdommen.

Udredningen kan suppleres med en svedtest, der måler saltindholdet i sveden, hvilket vil være unormalt højt.

Ved mistanke om CF ved en klinisk udredning, vil man supplere med en blodprøve, hvor der undersøges for de genforandringer, som er årsag til CF.

### Bærerstatus kan undersøges ved en blodprøve

Er du selv rask og har en førstegradsslægting (forælder, søskende, børn), der enten har CF eller er anlægsbærer for CF, kan du blive undersøgt for bærerstatus ved en blodprøve.

## BEHANDLING AF CF

På nuværende tidspunkt findes der ingen helbredende behandling for CF. Der forskes dog aktivt på området og en ny behandling rettet mod den genetiske årsag bag CF har forbedret livskvaliteten og prognosen ved mange CF-patienter betydeligt.

Den øvrige behandling retter sig primært mod at dæmpe symptomer og hindre komplikationer.

Behandling og opfølgning foregår oftest ved specialiserede centre og omfatter blandt andet:

- indtag af fordøjelsesenzymer ved måltider
- større kalorieindtag (50%)
- daglig inhalation af slimopløsende midler samt lungefysioterapi med PEP-maske, så sejt slim i de nedre luftveje løsnes og hostes op.

## PROGNOSE

Hvor patienter med CF tidligere sjældent overlevede småbarnsalderen, bliver levealderen i dag stadig højere, og vi forventer i dag, at alle med velbehandlet CF når voksenalderen og dermed også kan opnå et liv med fx studie, arbejde og familie.



Sygdommen fører hos alle til endeligt tab af lungefunktionen, hvilket er den hyppigste dødsårsag ved CF.

## KONTAKT OG MERE VIDEN

Har du spørgsmål, er du velkommen til at kontakte os. Vil du vide mere om cystisk fibrose, kan du eventuelt læse mere og se en video om sygdommen på patienthåndbogen.dk. Søg på: 'cystisk fibrose'.



### Kontakt

**Klinisk Genetisk Afdeling**  
Tlf. 97 66 49 99