



# Cystic fibrose & vrouwelijke fertiliteit

informatie voor patiënten

INLEIDING	3
EEN BABY, OOK VOOR ONS?	4
ERFELIJKHEID	4
ONDERZOEKEN BIJ DE VROUW	6
PRENATALE DIAGNOSE	7
PRAKTISCHE GEGEVENS	8

Mucoviscidose of Cystic Fibrose (CF) is een genetische aandoening. De basis van alle problemen ligt bij het verstoord transport van zouten en water in en uit de lichaamscellen. Dit zouttransportprobleem heeft vooral een invloed op de longen, de darmen en de pancreas of alveesklieer. De slijmen in de longen, de darmen en de pancreas zijn abnormaal taai. In de longen veroorzaakt dit een vernauwing van de kleine luchtwegen en chronische luchtweginfecties met longschade. In de darmen kunnen de taaie slijmen obstructie of verstopping veroorzaken. De verstopping van de kleine afvoerwegen in de pancreas leidt dan weer tot slechte afvoer van verteringssappen van de pancreas naar de darmen waardoor er een slechte vertering en slechte opname van voedingsbestanddelen ontstaat.

CF is de meest voorkomende ernstige erfelijke ziekte in België. Elk jaar worden er in ons land een 50-tal kinderen met CF geboren. Uit onderzoek blijkt dat 1 op 20 Belgen drager is van het defecte gen en dus de ziekte kan doorgeven aan zijn kinderen.

CF is een ernstige en chronische ziekte. Dankzij de vooruitgang in de behandeling van de afgelopen jaren, is de overleving van CF-patiënten sterk verbeterd. Door de verbetering van hun algemene gezondheidstoestand en gestegen levensverwachting, is zwangerschap bij vrouwelijke CF-patiënten ook mogelijk.

Deze brochure wil informeren over erfelijkheid en vruchtbaarheidsproblemen bij vrouwen met CF. Ethische aspecten rond ouderschap en CF worden in deze brochure niet besproken.

Wij raden u aan om na het lezen van deze brochure contact op te nemen met uw CF-arts en de andere leden van het mucoteam voor een uitgebreid gesprek.

De medewerkers van het mucoteam.

# EEN BABY, OOK VOOR ONS?

## INVLOED VAN CF OP VROUWELIJKE FERTILITEIT

In een normale menstruele cyclus verandert het baarmoederhals-slijmvlies onder invloed van het hormoon oestrogeen. De dagen rond de eisprong wordt dit slijm vloeibaarder, waardoor zaadcellen makkelijker kunnen passeren en een bevruchting kan plaatsvinden.

Bij CF-patiënten blijft het baarmoederhals-slijmvlies tijdens de hele cyclus even dik waardoor bevruchting moeilijker is. Daarnaast kunnen eisprong en menstruatie uitblijven als er sprake is van een te laag lichaamsgewicht.

Het kan dus moeilijk zijn voor een CF-patiënte om zwanger te worden op een natuurlijke wijze. CF heeft ook invloed op de bevruchtingskansen, maar van vrouwelijke onvruchtbaarheid mag men niet spreken. Vrouwen met CF die niet zwanger willen worden, moeten daarom wel gebruik maken van anticonceptiemiddelen.

Verminderde vruchtbaarheid is echter mogelijk en als een CF-patiënte niet op een natuurlijke manier zwanger is binnen een termijn van zes tot twaalf maanden, kan overwogen worden om een vruchtbaarheidsbehandeling uit te voeren.

## ERFELIJKHEID

### GENETICA

De mens bezit 46 chromosomen, gerangschikt in paren. We bezitten 22 paar lichaamsbepalende chromosomen en één paar geslachts-

bepalende chromosomen, XX bij de vrouw en XY bij de man. De chromosomen bestaan uit DNA en genen. Genen zijn kleine deeltjes van het DNA. Zij bevatten informatie voor de aanmaak van eiwitten in het lichaam. Als er een fout zit op een gen, spreekt men van een mutatie. Mutaties kunnen de oorzaak zijn van een ziekte. Elke ouder geeft de helft van de genen door aan zijn kinderen.

## WIE ERFT CF ?

Je krijgt CF als je een defect CF-gen erft van beide ouders. Dit geldt zowel voor meisjes als jongens. Wanneer het kind van één ouder het defecte gen erft, is hij drager en wordt hij niet ziek. Dragere kunnen op hun beurt het defecte gen doorgeven aan hun kinderen. Als man én vrouw drager zijn, hebben zij bij elke zwangerschap één kans op vier om de ziekte door te geven aan hun kind(eren).



## KAN DE GEZONDE PARTNER WORDEN GETEST?

Als er een kinderwens is bij een koppel waarvan één partner CF heeft, kan de gezonde partner getest worden op dragerschap. Dit gebeurt met een bloedafname. In het laboratorium zal men de meest gekende mutaties opsporen.

Als de gezonde partner geen drager is van een gekende mutatie in het CF-gen kan hij nog steeds drager zijn van een ongekende mutatie in het gen (ongeveer 1 kans op 300). Hierdoor blijft de kans op een kind met CF ongeveer 1 op 600.

## ONDERZOEKEN BIJ DE VROUW

Het onderzoek begint altijd met een uitgebreid vraaggesprek en een algemeen gynaecologisch onderzoek. Nadien volgen meer gerichte controles zoals bloedonderzoek, onderzoek van de baarmoeder, het baarmoederslijmvlies, de eileiders en de eierstokken.

Er zijn verschillende vruchtbaarheidsbehandelingen mogelijk, afhankelijk van het resultaat van deze onderzoeken. Voor meer informatie hierover verwijzen we u naar de brochure van het Leuven universitair fertiliteitcentrum en hun website [www.uzleuven.be/lufc](http://www.uzleuven.be/lufc).

## PRENATALE DIAGNOSE

Prenatale diagnose is het vaststellen of uitsluiten van afwijkingen of ziekte bij het embryo of de foetus voor de geboorte. Er zijn verschillende technieken mogelijk voor prenatale diagnose:

### PRE-IMPLANTATIE GENETISCHE DIAGNOSE (PGD)

Deze techniek wordt uitgevoerd bij koppels met een hoog risico op een ernstige overdraagbare aandoening, zoals CF. Na in-vitrofertilisatie (IVF) verwijderd men bij een embryo één of twee cellen. Na genetisch onderzoek wordt één gezonde embryo in de baarmoeder geplaatst en de overige gezonde embryo's worden ingevroren voor later gebruik.

### VRUCHTWATERPUNCTIE (AMNIOCENTESE)

Een naald wordt tot in de vruchtzak gebracht om daar vruchtwater te aspireren (opzuigen). Deze techniek kan vanaf de vijftiende zwangerschapsweek uitgevoerd worden. Via genetisch onderzoek van het vruchtwater, kan men de aanwezigheid van CF-mutaties bepalen bij het embryo.

Het vruchtwater bevat echter weinig cellen en daarom moet men deze cellen eerst vermenigvuldigen door een kweekprocedure zodat de eigenlijke genetische analyse meestal pas twee à drie weken na de punctie kan beginnen. Het resultaat komt meestal pas drie tot vier weken na de punctie en daarom wordt deze techniek niet veel meer gebruikt om mucoviscidose op te sporen.

## VLOKKENTEST (CHORIONVILLI-BIOPSIE)

Hierbij wordt een klein stukje van de placenta weggenomen. Dit stukje placenta wordt genetisch onderzocht op CF-mutaties. Deze test is mogelijk vanaf de elfde zwangerschapsweek en het resultaat is ongeveer tien dagen na de punctie bekend.

Geen enkele prenatale test belooft honderd procent nauwkeurigheid en het is belangrijk dat u de voor- en nadelen van deze onderzoeken bespreekt met uw arts. Een consultatie in een genetisch centrum is nodig vooraleer over te gaan tot prenatale diagnose of pre-implantatie genetische diagnose.

## PRAKTISCHE GEGEVENS

**Kris Colpaert**

CF-verpleegkundige

tel. 016 34 38 61 (tijdens kantooruren)

e-mail: [kristine.colpaert@uzleuven.be](mailto:kristine.colpaert@uzleuven.be)

[mucocentrum@uzleuven.be](mailto:mucocentrum@uzleuven.be)









© juni 2016 UZ Leuven

Overname van deze tekst en illustraties is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door het mucoteam in samenwerking met de dienst communicatie.

U vindt deze brochure ook op [www.uzleuven.be/brochure/700793](http://www.uzleuven.be/brochure/700793).

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via [communicatie@uzleuven.be](mailto:communicatie@uzleuven.be).

Verantwoordelijke uitgever  
UZ Leuven  
Herestraat 49  
3000 Leuven  
tel. 016 33 22 11  
[www.uzleuven.be](http://www.uzleuven.be)

Als patiënt  
kunt u uw afspraken,  
facturen en persoonlijke  
gegevens ook online  
raadplegen via **mynexuz**.  
Surf naar [www.mynexuz.be](http://www.mynexuz.be)  
voor meer informatie.

