



Patientinformation

Cystisk fibrose

center vest

Hvad er cystisk fibrose?

Cystisk fibrose er en medfødt arvelig sygdom, som især rammer lungerne og fordøjelsessystemet. Børn med cystisk fibrose er ikke lige hårdt angrebet. Nogle har en lettere grad af sygdommen end andre. Det er ikke muligt på forhånd at sige, hvordan sygdommen vil udvikle sig.

Cystisk fibrose er den hyppigste arvelige sygdom i den hvide race. I Danmark er der ca. 420 med cystisk fibrose. Hvert år bliver der født ca. 15 børn med cystisk fibrose her i landet.

Cystisk fibrose har altid eksisteret, men først i 1938 blev sygdommen beskrevet.

Hvordan har mit barn fået cystisk fibrose?

Forekomsten af cystisk fibrose er bestemt af vore gener (arveanlæg), som er arvet ligeligt fra begge forældre.

Vi har 2 styk af alle gener. F.eks. har vi 2 styk af det gen, som bestemmer vores øjenfarve, et gen fra hver af vores forældre. Hver af forældrene videregiver en kopi af deres „øjensfarve-gen“ til barnet, og på den måde bliver barnets øjenfarve bestemt.

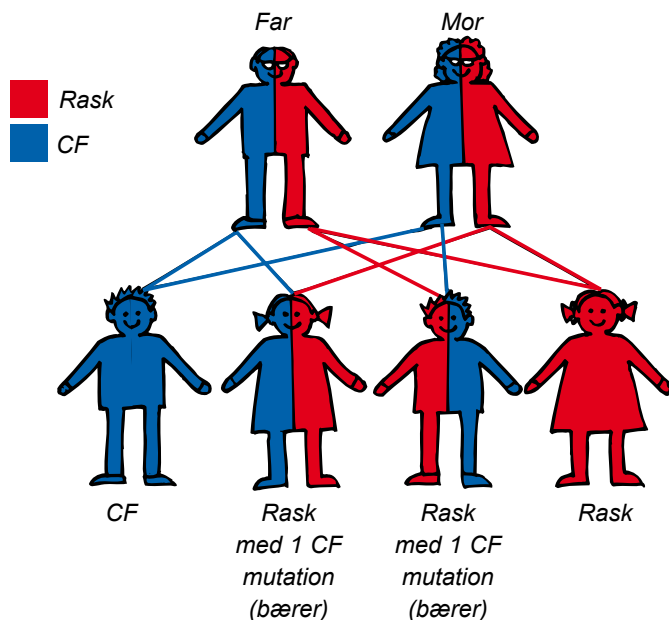
Et andet gen hedder CF-genet, og det står for transport af salte ind og ud af cellerne. Alle har også 2 styk af dette gen, men når man har cystisk fibrose, har man fået to defekte CF-gener – et fra faderen og et fra moderen.

Hvis man kun har ét defekt CF-gen, altså enten fra sin mor eller sin far, har man ikke cystisk fibrose, men er bærer af sygdommen. Ca. 4% af den danske befolkning er bærere af cystisk fibrose. Bærere har ingen symptomer og får ikke cystisk fibrose. De fleste ved derfor ikke, om de er bærere af cystisk fibrose.

Hvis to mennesker, som er bærere af cystisk fibrose, får et barn sammen, videregiver de begge en kopi af alle deres gener, og altså også af CF-genet. Det kan være en kopi af det defekte CF-gen eller af det CF-gen, som ikke er defekt.

Hvis begge forældre videregiver en kopi af det defekte CF-gen, vil de få et barn med cystisk fibrose (se tegningen på næste side).

Hvis begge forældre videregiver en kopi af det defekte CF-gen, vil de få et barn med cystisk fibrose.



Hver eneste gang to bærere af cystisk fibrose får et barn sammen, vil risikoen for at få et barn med cystisk fibrose være 25%.

Risikoen for at få en bærer af sygdommen er 50% og chancen for at få et barn, som ikke har defekte CF-gener er 25%.

Risici er de samme ved hver graviditet.

Cystisk fibrose rammer piger og drenge lige hyppigt.

Hvordan udarter sygdommen sig?

Når man har cystisk fibrose, har man en defekt i alle kroppens celler. I mange af kroppens organer betyder denne defekt i cellerne ikke noget fx i hjernen og hjertet. De organer, som oftest er påvirkede er lungerne, bugspytkirtlen, leveren og svedkirtlerne.

Cystisk fibrose i lungerne

Lungerne er altid påvirkede af gendefekten, men kan være det i større eller mindre grad.

Luftvejene er indvendigt beklædt med fimrehår, hvorpå der ligger et tyndt slimlag. Fimrehårene slår i takt opad, og dette „transportbånd“ bruges til at transportere uønskede partikler ud af luftvejene. Det kan være støv, bakterier og slim.

Når man har cystisk fibrose, er slimlaget ovenpå fimrehårene sejt, og det hæmmer fimrehårene i deres bevægelse, og dermed er luftvejenes normale rensningsmekanisme nedsat. Det medfører god grobund for bakterier. Desuden har kroppens egne forsvarsceller fra immunapparatet svært ved at trænge gennem det seje slim og derved svært ved at nå frem og slå eventuelle bakterier ihjel. Samlet øger det risikoen for at få lungebetændelse. De hyppigste bakterier, som giver lungebetændelse, når man har cystisk fibrose, hedder: hæmofilus, stafylokokker og pseudomonas. Det er svækkede former for bakterier, som normalt ikke giver raske mennesker lungebetændelse, så der er ingen smitterisiko.

Symptomer

Ved lungebetændelse får man normalt høj feber, åndenød, hurtig vejrtrækning, hoste og evt. smerte ved vejrtrækningen. Ved cystisk fibrose skulle man helst „fange“ infektionen, inden den udvikler sig til en regulær lungebetændelse. Forstadierne til lungebetændelse kan være nedsat appetit, hoste og lidt større slimproduktion.

Behandling

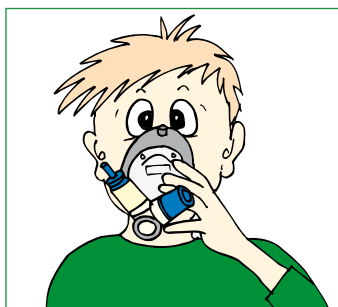
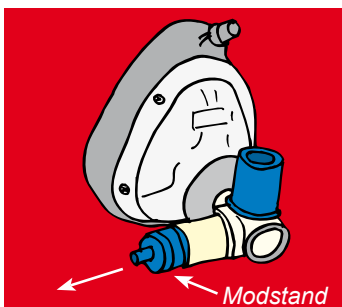
Forebyggelse: Den forebyggende behandling er PEP-maske behandling 2-3 gange om dagen i 10-15 minutter. Når man tager PEP-maske, trækker man vejret gennem en maske, hvor der er modstand mod udåndingen. Trykket inde i masken stiger og forplanter sig ned i luftvejene, og det medfører, at slim bevæger sig fra de små til de store luftveje, hvor det er muligt at hoste slimet op. Pep-masken er nødvendig, når nu „transportbåndet“ ikke fungerer så godt.

Fra 6-års alderen kan man også indånde medicin, som hedder Pulmozyme. Pulmozyme, der gør slimet mindre sejt, tages hver aften ved hjælp af et inhalationsapparat. Det tager ca. 5 minutter.

Antibiotika: På trods af den forebyggende behandling er det umuligt at undgå bakterier i luftvejene. Får man bakterier i luftvejene, skal man have antibiotika. Det er oftest tabletter (mikstur hvis man ikke kan sluge tabletter), og det skal i reglen tages i 14 dage. Man kan godt gå i børnehave eller skole, selv om man får antibiotika, hvis man ellers føler sig godt tilpas.

Hvis man får pseudomonas-infektion, skal man have antibiotika både som inhalation og som tabletter. Hvis bakterierne bliver ved at være der på trods af behandling, kalder vi infektionen kronisk, og så skal man have antibiotika i blodåren (i.v. kur) ca. hver 3. måned. Det tager 14 dage, men oftest kan man nøjes med at være på hospitalet den første dag, og så kan man oplæres i at tage resten af medicinen hjemme.

Pepmaske



Cystisk fibrose i bugspytkirtlen

I bugspytkirtlen produceres fordøjelses-sekret, som udskilles i tarmen. Sekretet indeholder bl.a. enzymer, som bruges til at spalte protein, kulhydrater og fedt, så det kan optages fra tarmen til blodet. De fleste med cystisk fibrose (85%) har nedsat eller slet ingen produktion af enzymer fra bugspytkirtlen. Det medfører nedsat spaltning og optagelse af især fedt og protein, hvilket betyder, at man ikke får næring nok.

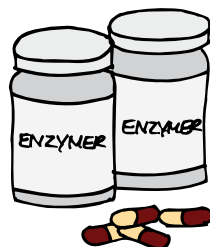
Symptomer

Symptomerne fra mave-tarm-kanalen er først og fremmest hyppige, tynde, fedtede og ildelugtende afføringer, fordi fedtet ikke kan optages. Resultatet er vægttab og dårlig trivsel. Desuden kan ses vitaminmangel, forstoppelse, tarmstop og fremfald af endetarmen.

Behandling

De, som ikke selv producerer nok enzymer, skal have behandling. Behandlingen er enzymkapsler – Pancrease eller Creon – og de skal tages til al mad og drikke, som indeholder fedt og/eller protein. Kun mad og drikke, som slet ikke eller næsten ikke indeholder fedt og/eller protein kan tages uden enzymkapsler. Det er fx frugt, syltetøj, sodavand, sodavandsis og vingummi. Pancrease og Creon fås i flere styrker, og doseringen afhænger af, hvor meget fedt og protein, der er i maden og af, hvor stor ens egen enzymproduktion er. Hvis man tager for få enzymkapsler, kan man få diarré, og hvis man tager for mange af de stærke enzymkapsler (25.000 IE lipase), kan man skade sin tyktarm. Ændring af dosis skal derfor altid aftales med lægen eller diætisten.

Når man har svært ved at optage fedt, er det også svært at optage de fedtopløselige vitaminer (A,D,E,K). Derfor skal man have ekstra vitamindosis hver dag, også selv om man tager enzymer. Hvad kosten angår, er det ofte nok at spise en almindelig god dansk kost. Man skal ikke vælge fedtfattige og „light“ produkter, men vælge fx sødmælk, smør osv. Det er vigtigt, at man ikke skaber spiseproblemer ved at fokusere for meget på maden eller tvinger børnene til at spise. Hvis det bliver nødvendigt at tilføre ekstra fedt og protein til maden, vil diætisten give vejledning.



Diabetes (sukkersyge)

I bugspytkirtlen produceres også insulin, som er det hormon, der hjælper sukkeret med at komme ind i cellerne. Hvis man producerer for lidt eller ingen insulin, har man diabetes. Når man har cystisk fibrose, er insulinproduktionen oftest normal i barnealderen, men jo ældre man bliver, jo større er risikoen for, at bugspytkirtlen holder helt eller delvis op med at producere insulin. 15% af 20-årige med cystisk fibrose har diabetes og 50% af 30-årige.

Symptomer

Symptomerne på diabetes er vægttab, tørst og hyppig vandladning og hyppige infektioner.

Behandling

Behandlingen er insulin som indsprøjtning. Ofte er én indsprøjtning om dagen nok. De fleste lærer hurtigt at stikke sig selv. Man skal ikke holde almindelig diabetes-diæt, når man har diabetes forårsaget af cystisk fibrose, man skal blot undgå store sukker-mængder på én gang og fx drikke „light“-sodavand og gerne tage et par mellemmåltider i løbet af dagen.

Svedkirtlerne

Når man har cystisk fibrose, mister man mere salt end raske, når man sveder. Derfor skal man tage ekstra salt, hvis der er mere end 25 graders varme udendørs.

Cystisk fibrose i leveren

Kun de færreste får problemer med leveren. Galden, som produceres i leveren, er sej ligesom slimet i lungerne. Galden udløser en kronisk betændelse i leveren, som dog sjældent giver alvorlige problemer.

Kan man få børn, når man har cystisk fibrose?

Kvinder med cystisk fibrose kan blive gravide, som andre kvinder. Dog er det altid sværere at blive gravid, hvis man er i en dårlig ernæringstilstand eller har en kronisk infektion. Graviditet, fødsel og ammeperiode er meget fysisk belastende for en kvinde. CF Centret kan give råd og vejledning før en evt. graviditet. Mænd med cystisk fibrose mangler oftest (98%) sædlederen. Sædcellerne, som produceres i testiklerne, vandrer normalt op gennem sædlederen, hvor de blandes med sædvæsken fra sædblæren. Hvis man ingen sædleder har, er der ingen sædceller i sædvæsken. Det betyder, at man ikke kan gøre en kvinde gravid på normal vis, men man kan have et normalt sexliv. Hvis man ønsker at blive far, kan man få taget sædceller ud af testiklerne, lade dem befrugte kvindens æg og sætte kvindens æg tilbage i livmoderen (reagensglas-metoden). Som mand med cystisk fibrose er det også vigtigt at tale med CF Centret, før man planlægger at få børn.

Hvad med økonomien?

Familier med et barn med cystisk fibrose kan få dækket nødvendige merudgifter via socialforvaltningen, herunder bl.a. medicin, tabt arbejdsfortjeneste og transport til CF-centret.

Vores socialrådgiver vil informere herom.

Får vort næste barn også cystisk fibrose?

Når man ved, at man selv og ens partner er bærere af cystisk fibrose, er der to muligheder, hvis man vil undgå at få et barn med sygdommen. Den ene er moderkagebiopsi i 8.-9. uge, og den anden er „reagensglas-metoden“ med ægsortering.

Hvordan ser fremtiden ud?

Man kan ikke sige, hvor gammel man bliver, når man har cystisk fibrose, da der er flere ting, som spiller ind. Der er forskellige CF mutationer dvs. forskellige former for cystisk fibrose, og sygdommen udvikler sig forskelligt fra person til person. Desuden kommer der hele tiden forbedrede behandlingsmuligheder, og så er det forskelligt, hvor godt man passer behandlingen. Levealderen bliver dog stadig højere, og vi forventer, at alle med cystisk fibrose får et voksenliv. Der er derfor al mulig grund til at lægge planer for fremtiden - uddannelse, job, kærester, børn osv.

Forskning

Der forskes meget i cystisk fibrose. Man søger hele tiden at finde bedre antibiotika, enzymer osv. I vil derfor jævnligt blive spurgt, om I vil deltage i forskningsprojekter. Genterapi forskes der også meget i. I 1989 fandt man ud af, på hvilket kromosom CF-genet sidder (nr. 7). Man troede da, at genterapi ville være tilgængelig i løbet af ca. 10 år. Det holdt dog ikke stik. Man har på ingen måde opgivet, men der har vist sig problemer med at erstatte det syge gen med et raskt eller reparere det syge gen – problemer, som man endnu ikke har løst.

Dagligdagen med cystisk fibrose?

Den daglige behandling er PEP-maske, Pulmozyme, enzymer og vitaminer. Af og til antibiotika-behandling.

I starten vil sygdommen og behandlingen fylde meget, men det skal finde et passende leje.

Det er vigtigt, at et barn med cystisk fibrose behandles som andre børn. Der skal stilles de samme krav. Fx har børnene godt af at komme ud at lege, også selv om de er i antibiotika-behandling, hvis bare de er friske nok til det. Fysisk aktivitet og sport er godt for alle børn, men især for børn med cystisk fibrose, da det styrker deres lungefunktion. Hvis børnene bliver „pakket ind i vat“, vil de føle sig anderledes og blive præget af det.

Børn med cystisk fibrose må gerne passes udenfor hjemmet. Vi anbefaler dog dagpleje frem for vuggestue, da få børn i en dagpleje giver mindre risiko for infektion.

Vi anbefaler, at familier, som fx plejer at tage på campingferie eller bestige Himalaya, fortsætter med at gøre det. Barnet med cystisk fibrose skal ikke være nogen hindring. Det vil skade såvel barnet som hele familien, hvis der tages specielle hensyn. Sygdommen og behandlingen kan dog af og til sætte begrænsninger.

Det er vigtigt, at der også er tid og overskud til søskende. Det er svært at være søskende til en kronisk syg.

At have et kronisk sygt barn er også en stor belastning for parforholdet. Skilsmisseprocenten er højere i familier med kronisk syge børn. Derfor er det vigtigt for forældrene at give sig tid til hinanden, være opmærksomme på hinanden og prøve at forstå og acceptere, at vi ikke alle reagerer ens.

Besøg på hospitalet?

Ca. én gang om måneden skal I komme på CF Centret. Ved dette besøg i ambulatoriet bliver barnet vejet og målt, og der bliver afleveret en slimprøve fra luftvejene. Hvis barnet ikke selv kan hoste op, skal det suges. Det sker ved, at en tynd slange føres gennem næsen ned i halsen. Det er lidt ubehageligt men tager kun få sekunder. Fra ca. 2-års alderen måler vi lungefunktion ved hvert besøg. Derefter er der samtale med lægen.

I starten vil fysioterapeuten hver gang hjælpe jer med at få PEP-maskebehandlingen til at fungere godt. Herefter træffer I og fysioterapeuten aftale efter behov. Diætist, psykolog og socialrådgiver kan vi træffe aftale med, hvis der er et behov. Et ambulans besøg tager ½-1 time. Én gang om året skal barnet have taget blodprøve, urinprøve og røntgenbillede af lungerne. Ved behov kan det være hyppigere. Ved blodprøven checkes bl.a. leverfunktionen.

Det er sjældent nødvendigt med indlæggelse. Ved start af antibiotikabehandling igennem blodåren første gang, og hvis barnet har det dårligt i længere tid, er det dog nødvendigt.

Børn med cystisk fibrose vil blive indlagt på Børneafsnit A2 og voksne med cystisk fibrose på Infektionsmedicinsk Afsnit Q2.

CF-teamet

CF-teamet, som har eksisteret siden 1990, har speciel viden, erfaring og interesse for cystisk fibrose.

Det består af CF Center chefen og 3-4 andre læger, en sekretær, 4 sygeplejersker i ambulatoriet, 4 fysioterapeuter, en diætist, en psykolog, en socialrådgiver samt en gruppe af sygeplejersker på Børneafsnit A2 og på Infektionsmedicinsk Afsnit Q2.

Vi vil alle gøre, hvad vi kan for at hjælpe jer. Det er altid muligt at ringe til os og få afklaret problemer og evt. se jeres barn akut, hvis der er behov for det.

Ambulatoriet er åbent alle hverdage fra kl. 8.30-15.30.

Udenfor ambulatoriets åbningstid kan I ringe til Afsnit A2 (børn) eller Q2 (voksne).

Se telefonnumre på næste side.

Nyttige telefonnumre

Børneafdelingen

PProfessor, overlæge Oluf Schiøtz (Afd. A)	7545 1412
Sekretær Anne-Mette Thomsen	7845 1533
E-mail: auhskejby.boerneafdelingacfamb@rm.dk	
Overlæge Hanne V. Olesen (Afd. A)	7845 1442
Overlæge Eskild Pedersen (Afd. Q)	7845 2817
Afd. læge Søren Fangel (Afd. Q)	7845 2816
Diætist Anne Mørch	7845 1494
Psykolog Hanne Lund Hansen	7845 1502
Sygeplejerskerne i ambulatoriet	7845 1537
<i>(Irma Thorsen, Mette Pehn, Karin Jakobsen, Anne Marie Kibsgaard)</i>	
Fysioterapeuter til børn	7845 6755
<i>(Anne Mette Schmidt, Lene Fjeldsted Olesen, Iben Østergaard)</i>	
Fysioterapeuter til voksne	7845 6705
<i>(Birgitte Sander Larsen, Camilla Pedersen)</i>	
Socialrådgiver Steen Højer	7845 1512
Børneafdeling A2	7845 1622
<i>(Lone Pederstrup, Berit H. Andersen, Birgitte Madsen, Line Frederiksen)</i>	
Infektionsmedicinskafdeling Q2	7845 2921
Forskningssygeplejerske Vibsen Bregnballe	6169 9001
eller email: vibebreg@rm.dk	

Hvis du er i tvivl om, hvem du skal ringe til ang. din henvendelse, så ring til Anne-Mette Thomsen på 7845 1533, så vil hun hjælpe dig.

V. Bregnballe

Maj 2004

Revideret september 2012

Oversigtskort over Aarhus Universitetshospital i Skejby



Børneafdeling A

Aarhus Universitetshospital
Brendstrupgårdsvej 100, Skejby
8200 Aarhus N

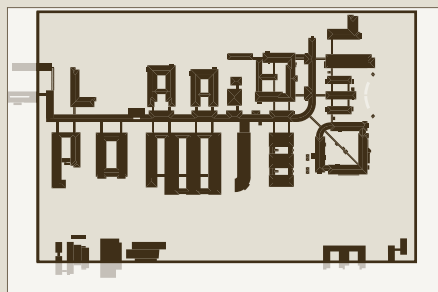
Telefon: 7845 0000

Telefax: 7845 1477

Internet: boerneafd.auh.dk

E-mail: BørneafdelingA@auh.rm.dk

- A** A2, A3, A5, A6, A7, A8
Indgang 9, stuen, loftskilt nr. 18
- B** A4
Indgang 7, stuen, loftskilt nr. 18
- C** A1
Indgang 6, 1. sal, loftskilt nr. 17
- D** Blodprøvetagning børneafdelingen
Indgang 9, stuen, loftskilt nr. 19
- E** Infektionsmedicinsk Afdeling Q
Indgang 2, 1. sal, loftskilt nr. 6



Når du kommer i bil ad E45, tag afkørsel Aarhus Nord og følg rute 15. Tag afkørsel 20 (Skejby) og følg herefter skiltene til hospitalet. Kør ca. 2 km. og drej til højre ad Brendstrupgårdsvej.