



Informatie en advies aan jongeren met CFSPID

Kort na je geboorte is er bij de hielprikscreening onder andere gekeken naar CF (cystic fibrosis).

Jouw screeningstest was positief, maar uit verder onderzoek bleek dat je geen CF had.

Deze situatie beschrijven we als CF screening positief, inconclusieve diagnose (CFSPID).

Deze informatiebrief legt uit wat dit voor jou betekent.

De naam voor het gen wat aangedaan is bij CF heet CFTR gen, CFTR staat voor 'Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator'.

Er zijn verschillende situaties die geassocieerd zijn met milde afwijkingen van het CFTR gen, maar dit is geen CF.

Deze situaties noemen we CFTR gerelateerde aandoening.

De twee meest duidelijke CFTR gerelateerde aandoeningen zijn 'congenital bilateral absence of vas deferens' (CBAVD of aangeboren beiderzijdse afwezigheid van de zaadleider) en pancreatitis (ontsteking van de alvleesklier).

De kans om een van deze twee aandoeningen te krijgen is laag in de algemene bevolking.

Bij mensen met een CFTR gerelateerde aandoening is deze kans verhoogd, het is niet precies bekend hoeveel verhoogd.

Wat betekent dit voor jou?

CBAVD is een oorzaak van onvruchtbaarheid bij mannen, dit is makkelijk aan te tonen met aanvullend onderzoek.

Mannen met CBAVD produceren normaal sperma en kunnen kinderen krijgen met een ondersteunende vruchtbaarheidsbehandeling.

Pancreatitis gaat meestal samen met periodes van heftige buikpijn.

Er is een duidelijk onderzoek voor pancreatitis en het is belangrijk om in geval van periodes met heftige buikpijn aan de dokter aan te geven dat je bekend met CFSPID. Je kunt de dokter deze informatiebrief geven.

Als je je zorgen maakt over deze situaties of je wilt graag meer informatie, neemt dan gerust contact op met iemand van het CF team in het UMCU of met je eigen huisarts.