



Cystic fibrose & mannelijke fertiliteit

informatie voor patiënten

INLEIDING	3
EEN BABY, OOK VOOR ONS?	4
ERFELIJKHEID	4
VRUCHTBAARHEIDSBEHANDELING	7
PRENATALE DIAGNOSE	8
PRAKTISCHE GEGEVENS	9

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 alveesklier. 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 taai slijmen obstructie of verstopping veroorzaken. De verstopping van de kleine afvoerwegen in de pancreas leidt dan weer tot een 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.

Deze brochure wil algemene informatie geven over erfelijkheid en vruchtbaarheidsproblemen bij mannen 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 DE MANNELIJKE FERTILITEIT

97 procent van de mannelijke CF-patiënten is onvruchtbaar. Dit is te wijten aan de afwezigheid van de zaadleiders. Daardoor bevat het sperma geen zaadcellen (azoöspermie). Er kan dan geen natuurlijke bevruchting ontstaan. Gezien er echter ook bij CF-patiënten meer dan voldoende zaadcellen in de zaadbal aanwezig zijn, kunnen met een kleine ingreep zaadcellen bekomen worden die men kan gebruiken bij een kunstmatige bevruchting.

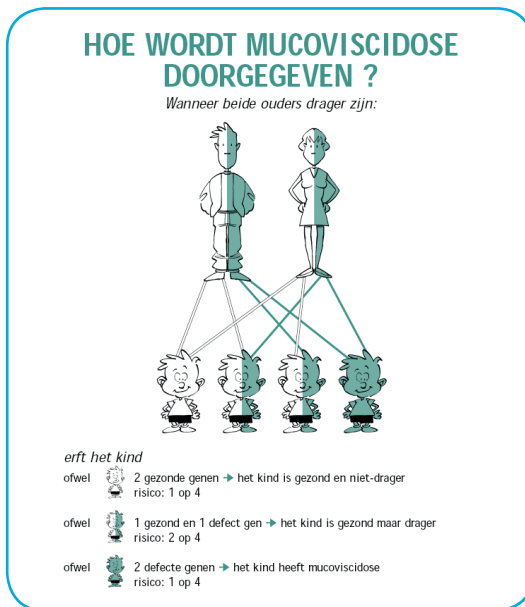
ERFELIJKHEID

GENETICA

De mens bezit 46 chromosomen, gerangschikt in paren. We bezitten 22 paar lichaamsbepalende chromosomen en één paar geslachtsbepalende 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 zijn genen door aan de kinderen.

WIE ERFT CF ?

CF krijg je 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. Draggers 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 kindwens 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 man

Mannelijke patiënten worden doorverwezen naar de androloog. Hij zal met de patiënt een uitgebreid vraaggesprek hebben over de medische voorgeschiedenis.

De arts controleert de geslachtsorganen, nadien kan een echografisch onderzoek volgen.

Laboratoriumonderzoek van het zaad, van de bloedstalen en eventueel van een urinestaal zijn eveneens nodig.



VRUCHTBAARHEIDSBEHANDELING

TESTICULAIRE SPERMAEXTRACTIE (TESE)

Deze behandeling is aangewezen voor mannen bij wie de zaadleider afwezig is.

De zaadcellen in de zaadbal slagen er dan niet in het sperma te bereiken. Als alternatief worden de zaadcellen via een kleine ingreep onder algemene verdoving verzameld uit de teelbal. Deze zaadcellen worden bewaard en later gebruikt voor een in-vitrobevruchting. Hiervoor is een behandeling van de vrouwelijke partner nodig.

Als er contra-indicaties zijn voor een algemene verdoving, kan dit met de behandelende arts besproken worden.

BEHANDELING VAN DE VROUWELIJKE PARTNER

De vrouwelijke partner wordt altijd onderzocht voor men overgaat tot een vruchtbaarheidsbehandeling.

Deze onderzoeken bestaan uit een uitgebreid vraaggesprek, een bloedonderzoek en een gynaecologisch onderzoek.

De resultaten van deze onderzoeken zijn bepalend voor de keuze van de vruchtbaarheidsbehandeling.

Voor meer informatie over fertiliteitonderzoeken en -behandelingen verwijzen we u naar de brochure van het Leuvens universitair fertiliteitcentrum of hun website 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

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/700792.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

Als patiënt
kunt u uw afspraken,
facturen en persoonlijke
gegevens ook online
raadplegen via **mynexuz**.
Surf naar www.mynexuz.be
voor meer informatie.

