

BELANG VOOR FAMILIELEDEN

Tot voor kort was er geen behandeling voor longfibrose, behalve een longtransplantatie. Nu zijn er medicijnen beschikbaar die het erger worden van de longfibrose kunnen vertragen. Omdat klachten bij longfibrose pas optreden als de longfibrose al verder gevorderd is, is de verwachting dat eerder starten met medicijnen zinvol is. Als bekend is dat iemand de erfelijke aanleg heeft om longfibrose te krijgen, worden regelmatige controles geadviseerd om longfibrose in een eerder stadium te ontdekken en behandelen.

De controles bestaan uit:

- jaarlijks longfunctie- en bloedonderzoek (leverwaarden en volledig bloedbeeld)
- 1x 5 jaar een HRCT

ONDERZOEK BIJ FAMILIELEDEN

Families waarin wel een erfelijke oorzaak gevonden wordt:

Bij sommige patiënten is na DNA-onderzoek duidelijk dat de longfibrose wordt veroorzaakt door één specifieke DNA verandering. Bij familieleden kan dan door middel van DNA-onderzoek in bloed worden onderzocht of ze deze verandering hebben geërfd. De familieleden die drager blijken te zijn van de verandering, hebben een verhoogde kans op het ontwikkelen van longfibrose. Voor dragers geldt het advies om vanaf volwassen leeftijd controles te laten doen bij een in longfibrose gespecialiseerde longarts.

Families waarin geen erfelijke oorzaak gevonden wordt:

In families waarin (nog) geen DNA verandering is gevonden die de longfibrose veroorzaakt, kan de ziekte nog steeds erfelijk zijn. Familieleden kunnen dan niet met DNA-onderzoek onderzocht worden op dragerschap. Wél komen familieleden dan in aanmerking voor regelmatige controle.

OVERWEGINGEN

Als longfibrose vroeg opgespoord kan worden, kan dat betekenen dat de ziekte eerder behandeld kan worden. Er kunnen echter ook nadelen zitten aan onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft. Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als (de aanleg voor) een longziekte wordt ontdekt. Of het kan vragen oproepen bij het afsluiten van bijvoorbeeld een

levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering. Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op www.erfelijkheid.nl.

HEB IK EEN VERWIJZING NODIG VOOR ERFELIJKHEIDSONDERZOEK

Voor erfelijkheidsonderzoek is een verwijzing nodig van een longarts of huisarts.

Het heeft de voorkeur dat verwezen wordt naar een afdeling Genetica die samen werkt en overleg heeft met een expertise centrum voor longfibrose. De expertise centra zijn het Erasmus MC te Rotterdam, het St. Antonius Ziekenhuis te Nieuwegein en het OLVG te Amsterdam. Zij werken samen met de afdeling Genetica van het Erasmus MC, het UMC in Utrecht en het Amsterdam UMC, locatie VU.

Contact gaat altijd via een van de hierboven genoemde centra.

KOSTEN

Erfelijkheidsonderzoek wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budget-verzekeringen). Als u uw eigen risico nog niet verbruikt heeft, zal u wel (een deel van) uw eigen risico moeten betalen. U kunt dit bij uw eigen verzekering navragen.

MEER INFORMATIE

Er is een patiëntenvereniging: www.longfibrose.nl.

AUTEURS:

Prof. dr Jan Grutters en dr Coline van Moorsel,
St Antonius ILD expertisecentrum
Dr Charlotte de Bie en Angela Schoemaker MSc,
Klinische Genetica UMC Utrecht



Belangenvereniging Longfibrosepatiënten Nederland

Postbus 627
3800 AP Amersfoort
T (033) 434 13 06
E info@longfibrose.nl
W www.longfibrose.nl
Bankrekeningnummer (IBAN):
NL09 INGB 0684 3330 15

Uitgave 2021



Familiaire Longfibrose

In deze folder wordt u geïnformeerd over familiale longfibrose. Longfibrose kan een erfelijke aandoening zijn.

Wat dit inhoudt, hoe dit vastgesteld kan worden en wat dit kan betekenen voor familieleden van longfibrose patiënten, leest u in deze folder.

www.longfibrose.nl

Familiaire longfibrose

UITLEG ZIKTEBEELD EN VERSCHILLENDE TYPES

Longfibrose is een zeldzame en ernstige longziekte waarbij rondom de longblaasjes fibrose (littekenweefsel) wordt gevormd. De fibrose zorgt ervoor dat er steeds minder zuurstof kan worden opgenomen door de longen. De longarts kan de diagnose longfibrose stellen door een combinatie van lichamelijk onderzoek, longfunctietesten en een CT-scan van de longen.

Er zijn veel verschillende vormen van longfibrose. Longfibrose kan ontstaan door blootstelling aan bestraling, inademing van allerlei stoffen, bepaalde infecties en het gebruik van sommige medicijnen. Ook kan er sprake zijn van een onderliggende auto-immuunziekte, bijvoorbeeld sclerodermie of reuma. Tevens kan er sprake zijn van een erfelijke vorm van longfibrose.

WELKE SYMPTOMEN HOREN BIJ FAMILIAIRE LONGFIBROSE

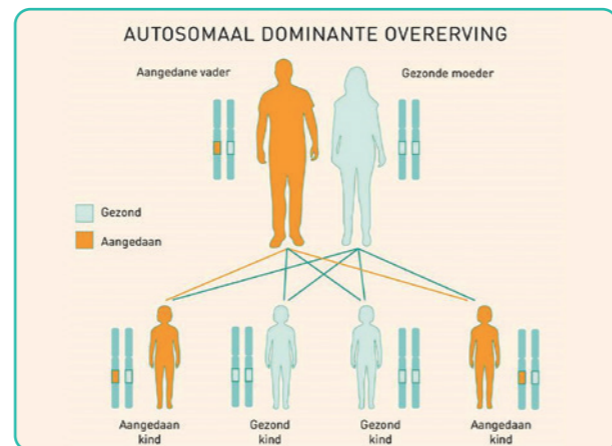
Klachten kunnen erg wisselen per persoon. In de meeste gevallen ontstaan de symptomen pas op oudere leeftijd (50-70 jaar), maar longfibrose kan ook jonger voor komen. De klachten kunnen bestaan uit een toenemende hoest die niet over gaat, benauwdheid bij inspanning (snel achter adem zijn) en vermoeidheid. Factoren van buitenaf zoals bijvoorbeeld roken, infectie, metaalstof, steenstof en houtstof kunnen de littekenvorming verergeren en versnellen.

HOE VAAK KOMT HET VOOR EN BIJ WIE

In Nederland hebben tussen de 2000 en 3500 mensen longfibrose, dit aantal is niet precies bekend. Longfibrose komt voor bij zowel mannen als vrouwen. De meeste mensen met longfibrose zijn de enige in hun familie met deze ziekte. Bij ongeveer 20% (1 op 5) zijn er ook familieleden aangedaan. Als er twee of meer familieleden longfibrose hebben, spreken we van familiale longfibrose en is er reden om erfelijkheidsonderzoek te verrichten.

ERFELIJKHEID VAN LONGFIBROSE

Als iemand familiale longfibrose heeft, dan is er meestal 50% (1 op 2) kans om de aanleg voor longfibrose door te geven aan kinderen. Dit geldt voor zonen en dochters. Niet iedereen die de aanleg voor familiale longfibrose heeft, krijgt hier klachten van. De ernst van fibrosevorming en de leeftijd waarop klachten ontstaan kunnen sterk wisselen.



INDICATIE VOOR ERFELIJKHEIDSONDERZOEK

Er is een indicatie voor erfelijkheidsonderzoek bij:

- Diagnose longfibrose bij 2 of meer familieleden
- Combinatie van longfibrose / beenmergfalen / levercirrose / plaveiselcelcarcinoom in één familie of één patiënt
- Patiënten met longfibrose jonger dan 50 jaar.

WAT HOUDT ERFELIJKHEIDSONDERZOEK IN?

Als er een indicatie is voor erfelijkheidsonderzoek, dan kan de patiënt of een familielid verwezen worden voor erfelijkheidsonderzoek. De longarts of huisarts kan dit doen. Met de patiënt of een familielid zal een gesprek plaats vinden met een erfelijkheidsarts. Dit kan telefonisch, via videobellen of op de polikliniek.

- De familiegegevens zullen besproken worden en er zal een stamboom gemaakt worden.
- U krijgt informatie over erfelijke longfibrose, hoe de ziekte overerft en de gevolgen van DNA-onderzoek.
- De medische gegevens van aangedane familieleden zullen opgevraagd worden.

- DNA-onderzoek in bloed zal in gang gezet worden bij een familielid dat zelf longfibrose heeft.
- Indien alle aangedane familieleden overleden zijn, dan kan nagegaan worden of er mogelijk nog DNA in de biobank opgeslagen is.
- Als de uitslag van het DNA-onderzoek bekend is, dan zal de uitslag besproken worden en de betekenis hiervan voor familieleden.

WAT HOUDT DNA-ONDERZOEK IN?

DNA-onderzoek is een onderzoek in bloed. Uit het bloed wordt het erfelijk materiaal –het DNA – geïsoleerd. In DNA zullen de genen die longfibrose kunnen veroorzaken worden onderzocht. Uiteraard gaat dit volgens de regels van de privacywetgeving en worden gegevens niet gedeeld met derden zonder uw toestemming.

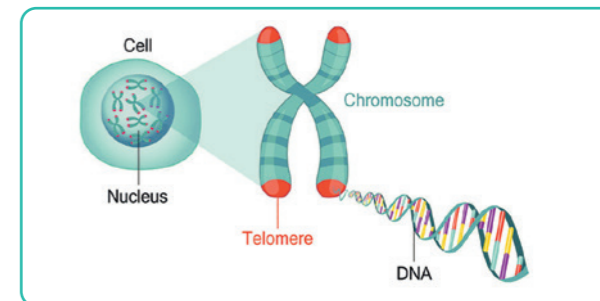
De genen voor familiale longfibrose zijn in te delen in twee groepen:

- Surfactant genen

Deze genen spelen een rol bij het maken van een vloeistof. Die vloeistof zorgt ervoor dat de longblaasjes open blijven als iemand adem haalt. Door een afwijking in één van deze genen kan deze stof niet meer goed gemaakt worden. Dan kunnen de longblaasjes beschadigen en ontstaat littekenweefsel.

- Telomeer gerelateerde genen

Deze genen spelen een rol bij het delen van cellen. Door een afwijking in één van deze genen lukt het delen niet meer goed. Dit kan leiden tot schade in weefsels van ons lichaam waarvan de cellen een leven lang blijven delen, zoals de longen.



ANDERE VERSCHIJNSELEN

Veranderingen in telomeer gerelateerde genen kunnen ook problemen geven buiten de longen. Problemen die kunnen optreden zijn: beenmergfalen (beenmergfalen en leukemie), leverziekte (levercirrose), kanker van de slijmvliessen (in mond/keel gebied en rond anus/genitaal) en aangeboren huid-, haar- en tandafwijkingen. Ook kunnen de verschijnselen in een volgende generatie op jongere leeftijd voor komen.

Waarschijnlijk zijn op dit moment nog niet alle genen voor familiale longfibrose bekend. Als er met DNA-onderzoek geen ziekteveroorzakende verandering wordt gevonden, kan de longfibrose daarom nog wel erfelijk zijn.



Longfibrose heb je niet alleen

Van links naar rechts: Bram, Harry en Marc de Wit. De drie broers hebben longfibrose.