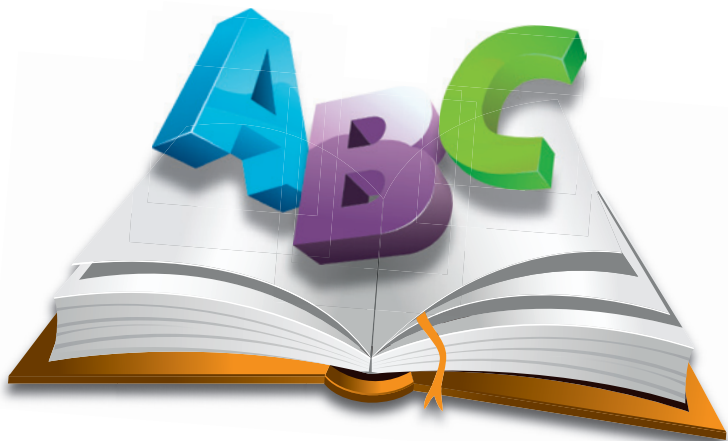




Het ABC over longfibrose



voor patiënten en
belangstellenden

Het ABC over longfibrose

VOOR PATIËNTEN EN BELANGSTELLENDE

INHOUD

Voorwoord	3
Longfibrose algemeen	4
Familiaire longfibrose	18
Andere longziekten	23



COLOFON

© 2023

ISBN nummer 978-90-809965-3-3

'Het ABC over longfibrose' is een uitgave van:



Longfibrosepatiëntenvereniging

Secretariaat: Postbus 627, 3800 AP Amersfoort

Telefoon: (033) 43 41 306

info@longfibrose.nl - www.longfibrose.nl

VOORWOORD

Longfibrose is een ernstige en zeldzame ziekte. Daar komen nogal wat medische termen aan te pas. Sommige daarvan zijn algemeen bekend, omdat ze ook bij andere ziektes gebruikt worden. Andere niet, omdat die speciaal bij longfibrose horen. In dit gidsje van de Longfibrosevereniging heb ik geprobeerd alles in alfabetische vorm bij elkaar te voegen, met het doel dat patiënten, maar ook hun partners, familie en andere belangstellenden, er gebruik van kunnen maken. Er is voor een klein formaat gekozen, zodat u de informatie altijd bij de hand hebt.

Dr. Paul Bresser (longarts), drs. Jelle Miedema (longarts), dr. Coline van Moorsel (wetenschappelijk onderzoeker), Ton Sewalt (ervaringsdeskundige) en Carla Wennekendonk (ervaringsdeskundige) heb ik gevraagd de tekst op juistheid te controleren. Voor hun positieve bijdrage wil ik ze van harte bedanken.

Zijn er opmerkingen, waardoor ik in een volgende lijst verbeteringen kan aanbrengen, ik ontvang ze graag. U kunt ze sturen aan het secretariaat van de vereniging (zie colofon).

Ab Mulder
(Redactie Longfibrosepatiëntenvereniging)



LONGFIBROSE ALGEMEEN

Alveoli (longblaasjes)

Lucht die we inademen, gaat via de luchtpijp naar de bronchiën en zo verder de longen in. De bronchiën splitsen zich steeds in tweeën en worden steeds kleiner. Aan de uiteinden van de allerkleinste takjes zitten de longblaasjes (in vaktaal alveoli). Het zijn bolvormige zakjes met een heel dunne wand. In totaal hebben alle longblaasjes bij elkaar een oppervlak van ongeveer zeventig tot honderd vierkante meter. Dat is bijna zo groot als een half tennisveld. In de alveoli vindt de daadwerkelijke uitwisseling van zuurstof en koolstofdioxide plaats.

Anamnese

Een anamnese is een gericht vraaggesprek tussen de patiënt en de zorgverlener om erachter te komen wat de patiënt precies onder de leden heeft. Daarvoor moet de zorgverlener eerst wat weten over de voorgeschiedenis van de patiënt. Er worden, onder andere, vragen gesteld over de ziektesymptomen, wanneer de klachten zijn ontstaan en over het dagelijkse leven van de patiënt. Bij longfibrose is het bijvoorbeeld heel belangrijk wat een patiënt in zijn arbeidzame leven heeft gedaan en wat zijn hobby's zijn.

Auscultatie

Auscultatie is het luisteren naar de geluiden in het lichaam, voornamelijk de ademhaling en de hartslag, met een stethoscoop tegen het lichaam van de patiënt. *Zie ook Crepitatie.*

Bindweefselvorming

Zie Fibrose.

Bloedgasanalyse

Bij een bloedgasanalyse worden de zuurstof- en koolstofdioxidegehalten in het slagaderlijke bloed bepaald. Het bloed wordt hiervoor meestal afgenomen uit een kleine slagader in de pols. Soms wordt bij een fietstest een klein slangetje in de slagader ingebracht om het beloop van de zuurstof- en koolstofdioxidegehalten tijdens de fietstest te kunnen meten. Op deze manier kan de meest nauwkeurige indruk worden verkregen van de gaswisseling in de longen.

Bronchiën

De lucht die we inademen, komt via onze mond of neus in de luchtpijp terecht. De luchtpijp is een stevige buis waarin kraakbeenringen zitten, zodat de buis altijd open is. Hij splitst zich steeds in twee takken, die we bronchiën noemen. Bronchiën zijn de steeds kleiner vertakkende buizen van de luchtpijp tot in de longen, waar de alveoli zich bevinden. (Zie alveoli).

Broncho Alveolaire Lavage (BAL) of longspoeling

Een longspoeling of broncho-alveolaire lavage (BAL) wordt soms toegepast als onderzoek bij patiënten met longfibrose om een juiste diagnose te kunnen stellen. Soms ook om een mogelijke diagnose uit te sluiten. De arts spuit via de bronchoscoop een fysiologische zoutoplossing (zout water) in een deel van de longen. Het water wordt direct weer opgezogen. Het zo verkregen materiaal wordt doorgestuurd naar het laboratorium voor een analyse van de in de lavage aanwezige cellen en voor een kweek van eventuele bacteriën of virussen.

Bronchoscoop

Een bronchoscoop is een dun “slangetje” met aan het uiteinde een cameraatje. De broncho-scoop wordt gebruikt bij het uitvoeren van een bronchoscopie. Door het “werkkanaal” van de bronchoscoop kan een biopteur worden opgevoerd om een klein stukje longweefsel weg te nemen voor onderzoek. Ook maakt dit kanaal de BAL mogelijk.

Bronchoscopie

Een bronchoscopie wordt gedaan om de conditie van de luchtwegen (bronchiën) te beoordelen. Soms wordt dit gecombineerd met een longspoeling (BAL) en/of het nemen van een longbiopt. Bronchoscopie is letterlijk kijken (scopie) in de luchtwegen (bronchiën). De longarts voert dit onderzoek uit met behulp van een bronchoscoop. Het verkregen materiaal (BAL en/of longbiopt) wordt opgestuurd voor onderzoek onder de microscoop naar veranderingen in het longweefsel en/of soms voor onderzoek naar bacteriën, schimmels en virussen.

Bloedtest

Met bloed dat wordt afgenomen uit een ader in de arm kan worden onderzocht of een bepaalde ziekte de oorzaak is van longfibrose. Ook wordt de test gebruikt om zoveel mogelijk ziekten als oorzaak van de longfibrose uit te sluiten.

Crepataties

Crepataties (“knetters”) zijn de bij longziekten hoorbare krakerige geluiden bij auscultatie van de longen bij de inademing. Het geluid lijkt sterk op klittenband dat langzaam wordt losgetrokken. *Zie ook Auscultatie.*

Chronische Extrinsieke Allergische Alveolitis

Zie Extrinsieke Allergische Alveolitis (EAA).

Corticosteroïden

Corticosteroïden zijn geneesmiddelen tegen ontstekingen. Ze helpen vooral bij ontstekingen in de gewrichten, in de luchtwegen, in de huid, in het maag-darmkanaal en aan ogen en oren. In Nederland kunnen ze alleen op recept worden verkregen. Voorbeelden van corticosteroïden zijn prednison en hydrocortison. Bij langer gebruik van corticosteroïden kunnen zich allerlei bijwerkingen voordoen. Het is belangrijk hier met uw arts over te praten. Corticosteroïden zijn op zich hormonen die ook van nature in het lichaam door de bijnierschors worden aangemaakt.

CT-scan

CT-scan is de afkorting van *Computer Tomografie*. Bij een HRCT-scan staat HR voor High Resolution. CT-beelden van de longen zijn veel nauwkeuriger dan röntgenfoto's. Op de beelden kunnen structurele veranderingen in de longen worden herkend die kenmerkend zijn voor een vroeg stadium van longfibrose. Ook kan met de HRCT vaak een (meer) precieze diagnose worden gesteld. De CT-scan maakt beelden van een groot aantal 1-2 mm dunne laagjes van de long. Hiermee kan verlittekening van de longen door longfibrose worden opgespoord.

Desaturatie

Desaturatie is de medische term voor te weinig zuurstof in je bloed. Er is sprake van desaturatie, als de hoeveelheid zuurstof minder is dan wat je bloed maximaal kan bevatten.

Je komt zo zuurstof tekort. Mensen met longfibrose hebben met name last van zuurstoftekort als ze zich inspannen. Hoe erger de longfibrose, hoe groter de kans op zuurstoftekort. Elke waarde lager dan normaal (96-98%) is feitelijk desaturatie.

Diffusie

De functie van ademhaling is het uitwisselen van gassen. In de longblaasjes (alveoli) vindt transport van zuurstof uit de lucht naar het bloed in de longhaarvaten plaats. Het transport van koolstofdioxide vindt precies in tegenovergestelde richting plaats. Dit transport van deze gassen vindt plaats door diffusie. De diffusiecapaciteit van de long is een maat voor dit proces van gaswisseling. Door de bindweefselvorming bij longfibrose verdwijnen steeds meer bloedvaatjes. De diffusiemeting geeft daarom ook belangrijke informatie over het beloop van de ziekte.

DNA

DNA (Desoxyribo Nucleïne Acid) is een molecuul die in elke cel van een organisme voorkomt en waarin alle erfelijke eigenschappen (genen) vastliggen.

Dyspneu of dyspnoe

Kortademigheid

Bindweefselvorming in het longweefsel kan bijvoorbeeld de oorzaak zijn van verergerende kortademigheid.

Dyspnoe d'effort = Kortademigheid bij inspanning.

Exacerbatie

Exacerbatie is bij longfibrose een plotselinge en heftige verslechtering van de ziekte zonder duidelijke oorzaak zoals longembolie of longontsteking. Het betreft een ernstige complicatie van de ziekte waar nog geen goede behandeling voor bestaat. Meestal worden aan de patiënt wel extra medicijnen voorgeschreven om te proberen de terugval het hoofd te bieden.

Expertise in kaart

Vanuit patiëntenperspectief is van de drie in Nederland gespecialiseerde centra voor interstitiële longziekten hun expertise over longfibrose in kaart gebracht. Het gaat om de volgende centra:

- *St. Antonius Ziekenhuis in Nieuwegein,*
- *Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam en*
- *Onze Lieve Vrouwe Gasthuis in Amsterdam.*

De kenniskaarten zijn bedoeld voor zowel artsen als patiënten. Voor patiënten is de informatie belangrijk om bij doorverwijzing door hun huisarts een goede keuze te kunnen maken.

Ook voor andere ziektes zijn kenniskaarten voorhanden.

Wilt u meer informatie? Kijk dan op www.expertiseinkkaart.nl

Extrinsieke Allergische Alveolitis (EAA)

EAA is een afkorting van Extrinsieke Allergische Alveolitis. Het is een ontsteking van de longblaasjes (alveoli) door een allergische reactie op bepaalde stoffen. Er zijn zeer veel vormen van EAA beschreven, vaak in relatie tot hobby of beroep. Een bekend voorbeeld is de 'duivenmelkerslong', die gezien kan worden bij duivenhouders. Een reactie op producten (eiwitten) uit de veren en ontlasting van de duiven zijn hierbij de oorzaak

van de ziekte. Er is ook een chronische vorm van EAA; deze variant kan sterk lijken op idiopathische longfibrose.

Familiaire longfibrose

Er is sprake van familiale longfibrose als er minstens twee eerstegraads familieleden zijn met aangetoonde longfibrose. Eerstegraadsfamilieleden zijn de vader, de moeder, hun kinderen en broers en zusters. De op zichzelf staande individuele idiopathische longfibrose (sporadische IPF) wijkt medisch gezien nauwelijks af van de familiale longfibrose (FPF). Wel is bij FPF soms de genetische oorzaak bekend. *Zie ook het hoofdstuk over familiale longfibrose.*

Fibrose

Fibrose betekent niet meer of minder dan bindweefselvorming (verlittekening). Het is een toegenomen hoeveelheid bindweefsel in een orgaan, vaak ten gevolge van een ontstekingsproces. Ook chronische schade in de longen kan de oorzaak van fibrose zijn. De meest beruchte vorm is de idiopathische pulmonale fibrose (IPF). De verschijnselen en de behandeling van longfibrose zijn sterk afhankelijk van de ernst en de vorm van de longfibrose. *Zie ook longfibrose.*

Fietstest

Bij een fietstest wordt gemeten hoeveel energie de patiënt nog kan leveren, tevens wordt een hartfilmpje gemaakt. Door de test krijgt de arts inzicht in het functioneren van de luchtwegen, de longblaasjes, het pompvermogen van het hart, de functie van de lichaamsspieren en de conditie van de patiënt.

HRCT-scan

Hoge Resolutie Computer Tomografie. *Zie CT-scan.*

Idiopathische longfibrosevormen

De groep longfibrose zonder bekende oorzaak wordt idiopathische interstiële

pneumonie of IIP genoemd. In deze groep is IPF is de meest voorkomende vorm van fibrose.

Andere vormen zijn:

*Niet specifieke interstitiële pneumonie (NSIP),
Respiratoire bronchiolitis-interstitiële longziekte (RB-ILD),
Desquamatieve interstitiële pneumonie (DIP)
Cryptogeen organiserende pneumonie (COP),
Acute interstitiële pneumonie (AIP),
Lymfoïde interstitiële pneumonie (LIP) en
Pleuroparenchymale fibroelastose (PPFE)*

ILD (Interstitial Lung Disease)

Zie Interstitiële longaandoeningen.

Inflammatie

Ontstekingsachtige reactie die kan optreden in de longen bij allerlei aandoeningen, waaronder longfibrose en sarcoïdose.

Interstitiële longaandoeningen

De term 'interstitiële longaandoeningen' (Engelse naam: Interstitial Lung Diseases - ILD) is een verzamelnaam voor een grote groep van meer dan 150 verschillende longaandoeningen waarbij het interstitiële longweefsel (tussen de haarvaten en de alveoli) is aangetast. Bij deze relatief zeldzame groep longziekten ontstaan ontstekingen en littekenweefsel in het longweefsel, waardoor op den duur minder goed zuurstof kan worden opgenomen in het bloed. Bij bepaalde vormen kunnen ook de bloedvaten, de longvliezen en de luchtwegen zijn aangedaan. Soms wordt ook de term diffuse longziekten gebruikt. Naar schatting lijden 20.000 mensen in Nederland aan één of andere vorm van een interstitiële longaandoening. De idiopatische longfibrose, met ongeveer 3500 patiënten, geldt als de meest ernstige vorm.

Interstitium

Het interstitium is de (bijna theoretische) ruimte tussen de celllaagjes van de haarvaten en de alveoli (epitheel en endotheel).

Epitheel is een bedekkende laag cellen. Binnen de longen gaat het om de bekleeding van luchtwegen en longblaasjes.

Endotheel is een bedekkende laag cellen van bloed- en lymfevaten. Bij de longblaasjes gaat het bijvoorbeeld om de binnenbekleding van de haarvaatjes.

IPF (Idiopathische Pulmonale Fibrose)

Idiopathische Pulmonale Fibrose is de meest voorkomende vorm van idiopathische longfibrose zonder bekende oorzaak (ongeveer 60%). Pulmonaal betekent betrekking hebbend op de longen, idiopathisch komt uit het Grieks en betekent zo veel als “onbekende oorzaak”. IPF wordt ook wel sporadische IPF genoemd (sIPF). Naast deze individuele vorm kennen we ook nog de familiale vorm die veelal terug te leiden is tot een genetische vorm.

Koolstofdioxide (CO₂)

Zie Zuurstof (O₂)

LAS (Long Allocatie Score)

De LAS (Long Allocatie Score) is het systeem voor het toewijzen van donorlongen in het kader van longtransplantatie. Door het enorme tekort aan donororganen worden alle voor transplantatie beschikbare donorlongen zo eerlijk en effectief mogelijk gebruikt. Het systeem voor het toewijzen gebeurt op basis van de LAS om te zorgen voor een optimaal gebruik van de beschikbare organen. De LAS berekent de kans op overlijden zonder transplantatie, waarbij rekening wordt gehouden met de kans op overleving één jaar na transplantatie. Dit gebeurt door prioriteit te geven aan kandidaten die het meest dringend behoefte hebben aan een transplantatie en die naar verwachting ook een goed resultaat zullen hebben met hun nieuwe longen.

Longbiopsie

Om de diagnose longfibrose te kunnen stellen is het soms noodzakelijk om voor nader onderzoek een stukje longweefsel weg te halen. Via een kijkoperatie (Video Assisted Thoracic Surgery), ook wel VATS genoemd, wordt dit meestal verkregen. De VATS vindt plaats onder algehele verdoving. Bij een open longbiopsie (thoractomie) wordt een opening tussen de ribben in de borst gemaakt om op verschillende plaatsen stukjes weefsel uit de long te halen. Dit gebeurt ook onder algehele narcose.

Longblaasjes

Zie Alveoli.

Longfibrose

Fibrose betekent niet meer en niet minder dan bindweefselvorming (verlittekening) van de longen. *Zie ook Fibrose.*

Longfunctietesten

Bij longfunctietesten doet de patiënt via een mondstuk diverse ademhalingsoefeningen. Het mondstuk is aangesloten op een computer. De uitslagen zijn voor de arts belangrijk om de mate van aantasting van de longen vast te stellen en of er al dan niet sprake is van een afwijkende longfunctie, zoals bij longfibrose. Voorbeelden van longfunctietesten zijn de spirometrie waarbij een deel van de longvolumes wordt gemeten en de diffusiemeting. Longfunctietesten zijn voorts van belang voor het vaststellen van veranderingen in de longen door de longfibrose. *Zie ook Diffusie.*

Longspoeling

Zie Broncho Alveolaire Lavage (BAL).

Longtransplantatie

Een longtransplantatie is een operatie waarbij een of twee longen vervangen worden door de longen van een donor. Dit is een zeer ingrijpende operatie. Alleen geselecteerde patiënten met een ernstige longaandoening waarvoor

geen andere behandeling meer mogelijk is, komen hiervoor in aanmerking. Denk aan mensen met longemfyseem, longfibrose of taaislijmziekte.

Looptest

Bij een looptest wordt de afstand gemeten die een patiënt in een bepaalde tijd, meestal zes minuten, kan afleggen. Tijdens de looptest worden de zuurstofsaturatie en de hartfrequentie gecontroleerd. Ook worden de klachten (kortademigheid en vermoeidheid) voor en na de test gedocumenteerd. Bij latere testen kan dan worden gekeken of de situatie is verslechterd, gelijk gebleven of verbeterd.

Medicijnen

Pirfenidon en *nintedanib* zijn (de nieuwste) medicijnen die voorgeschreven worden bij IPF. Ze zijn speciaal ontwikkeld voor het vertragen van de vorming van de fibrose bij IPF.

Prednison (*prednisolon*) werkt immuunonderdrukkend en wordt al jaren voor allerlei vormen van longfibrose voorgeschreven. Bij IPF is het niet werkzaam. Om maatwerk te leveren voor iedere patiënt worden in expertise centra soms ook andere behandelingen gegeven.

Imuran (*azathioprine*) en *endoxan* (*cyclofosfamide*) worden bij bepaalde vormen van longfibrose voorgeschreven.

Fluimucil (*N-acetylcysteïne*) leek een gunstig effect te hebben bij de behandeling van longfibrose. De eerste positieve berichten zijn later jammer genoeg niet meer bevestigd. Dit medicijn is vrij verkrijgbaar, verzekeringsmaatschappijen vergoeden het niet.

Pirfenidon, *nintedanib* en *prednison* worden elders in deze lijst apart beschreven.

Nintedanib (Ofev)

Nintedanib is, evenals Pirfenidon, een medicijn voor de behandeling van Idiopathische Pulmonale Fibrose. Nintedanib vertraagt de afname van

de longfunctie. Ook het aantal acute verergeringen van de ziekte (*zie Exacerbatie*) neemt mogelijk af.

NVALT

De NVALT (Nederlandse Vereniging van Artsen voor Longziekten en Tuberculose) is de vereniging van longartsen en longartsen in opleiding in Nederland. De organisatiegraad van longartsen in Nederland is bijna 100%. Volgens de statuten stelt de NVALT zich ten doel:

De bevordering van de studie van longziekten en tuberculose in de meest uitgebreide zin (wetenschapsbeleid), de behartiging van geneeskundige belangen op dit gebied en van de maatschappelijke belangen van de leden

Open Longbiopsie

Zie Longbiopsie.

Pirfenidon (Esbriet)

Pirfenidon is, evenals Nintedanib, een medicijn voor de behandeling van Idiopatische Pulmonale Fibrose. Pirfenidon vertraagt de afname van de longfunctie. Pirfenidon kan worden voorgeschreven aan patiënten met een lichte tot middelmatig ernstige vorm van Idiopatische Pulmonale Fibrose.

Pneumokokken

Pneumokokken zijn bacteriën. Bijna iedereen draagt deze bacteriën bij zich in de neusholte. Soms komen pneumokokken voor in andere delen van je lichaam. Daar veroorzaken ze infecties. Er zijn meer dan negentig verschillende typen van de bacterie. Pneumokokkenziekte is een verzamelnaam van ziekten die worden veroorzaakt door een bacterie pneumokok. Er bestaan verschillende typen pneumokokken. Ze kunnen verschillende ziekten veroorzaken, zoals: neus-bijholte-ontsteking, oorontsteking en longontsteking. Volwassenen, ouder zijn 60 jaar, krijgen meestal longontsteking die vaak heel snel begint.

Pneumonie

Pneumonie is een aantasting van de longen door een ontsteking van het longweefsel in reactie op een bacterie of een virus.

Prednison

Prednison en prednisolon zijn corticosteroïden die bij sommige vormen van longfibrose helpen de progressie van fibrose te vertragen door remming van de onderliggende ontsteking. Ze worden ook gebruikt bij andere ontstekingen in het lichaam. Bij langer gebruik van corticosteroïden kunnen zich bijwerkingen voordoen. Corticosteroïden zijn op zich hormonen die ook in het lichaam voorkomen en door de bijnierschors worden aangemaakt.

Röntgenfoto

Met een röntgenfoto van de borst wordt gekeken naar afwijkingen in de longen. Een röntgenfoto geeft vaak een globaal beeld. Daarom wordt altijd een CT-scan of een HRCT-scan gemaakt als er verdenking is op longfibrose.

Sarcoïdose

Sarcoïdose is een ziekte waarbij spontaan ontstekingen ontstaan in verschillende organen en weefsels van het lichaam. Bij een dergelijke ontstekingsreactie hopen grote hoeveelheden speciale witte bloedcellen (ook wel macrofagen genoemd) zich op in het weefsel. Sarcoïdose kan overal in het lichaam voorkomen, maar komt het meest voor in de longen, de lymfeklieren, de huid en de ogen. Sarcoïdose is een van de meer voorkomende interstitiële longaandoeningen. Bij een klein deel van de patiënten kan een vorm van longfibrose optreden.

Saturatie

Saturatie (verzadiging) is formeel de term die gebruikt wordt om te bepalen hoeveel zuurstof in weefsels in het hele lichaam, of in bepaalde delen van het lichaam, aanwezig is. Bij longfibrose gaat het om het meten van de saturatie in het bloed met een metertje aan de vinger of in het slagaderlijke

bloed bij een bloedgasmeting. Een waarde van 95 tot 100% is normaal. *Zie ook Desaturatie.*

Saturatiemeting

Met een saturatiemeter (oxymeter) worden de hartslag en de zuurstofsaturatie in het bloed gemeten. Een saturatiemeter is een klein apparaatje dat om de vinger wordt geplaatst. Gezonde mensen hebben een saturatie tussen de 95 en 100 procent.

Surfactant

Surfactant is een stofje dat ervoor zorgt dat de longblaasjes gemakkelijk groter en kleiner worden, zodat de longen bij elke uitademhaling niet helemaal inkappen en bij uitademing weer makkelijk open blijven. Surfactant zorgt er zo mede voor dat de ademhaling soepel verloopt. Het is ook wel een beetje te vergelijken met talkpoeder in een feestballon, dat voorkomt dat de binnenkant van de ballon gaat plakken.

Trommelstokvingers en/of -tenen

Trommelstokvingers en trommelstoktenen zijn een typisch verschijnsel dat voorkomt bij afwijkingen aan de longen, het hart of grote bloedvaten of de lever. Ze worden ook vaak gevonden bij longfibrose.

VATS

Een VATS (Video Assisted Thorascopic Surgery) is een kijkoperatie in de borstholte. *Zie bij Longbiopsie.*

Weesgeneesmiddel

Een weesgeneesmiddel is een geneesmiddel voor een zeldzame ziekte (*zie Weesziekte*). Overheden treffen soms extra voorzieningen voor deze categorie geneesmiddelen om het ontwikkelen en op de markt brengen ervan voor de farmaceutische industrie aantrekkelijker te maken. Gedacht wordt namelijk dat zonder die voorzieningen dat niet rendabel zou zijn.

In de Europese Unie is een weesgeneesmiddel een geneesmiddel waarvan

aannemelijk gemaakt kan worden dat het bestemd is voor de diagnose, preventie of behandeling van een ernstige zeldzame aandoening. Het gaat hierbij om geneesmiddelen voor ziekten waarvoor nog geen andere medicamenten bestaan. De ontwikkeling en het op de markt brengen van deze middelen zonder extra stimuleringsmaatregelen zou waarschijnlijk te kostbaar zijn, waardoor bedrijven geen belangstelling hebben om deze middelen te ontwikkelen.

Weesziekten

Zeldzame aandoeningen, ook wel weesziekten genoemd, zijn ziekten die weinig voorkomen (minder dan 5 op de 10.000 personen) en die veelal een grote complexiteit hebben. Er zijn momenteel naar schatting 5.000 tot 8.000 verschillende zeldzame ziekten, die 6 tot 8% van de Europese bevolking in de loop van het leven treffen. Longfibrose voldoet ruimschoots aan de criteria met 13 tot 20 patiënten per 100.000 inwoners. De Nederlandse overheid heeft zich de laatste jaren ingespannen om de zorg voor weesziekten te verbeteren, onder andere door de ministeriële aanwijzing van expertisecentra.

Zuurstof (O₂)

Zuurstof (O₂) wordt ingeademd door de longen. Via de longblaasjes komt de zuurstof in de bloedbaan terecht. Via de bloedbaan wordt koolstofdioxide (CO₂) aan de longblaasjes afgegeven en weer uitgedemd.

Zuurstofondersteuning

Het lichaam heeft zuurstof nodig om goed te kunnen werken. Bij longfibrose kan er een tekort aan zuurstof zijn. Een behandeling (ondersteuning) met extra zuurstof kan dan nodig zijn. Er zijn drie verschillende zuurstofsystemen voor thuis, met verschillende eigenschappen.

Wilt u meer weten over longfibrose?

Kijk dan op www.longfibrose.nl.

FAMILIAIRE LONGFIBROSE

Aminozuren

Aminozuren zijn de bouwstenen van proteïnen. Het menselijk lichaam bestaat voor 20 procent uit proteïnen. Proteïnen, ook wel eiwitten genoemd, spelen een sleutelrol in bijna alle biologische processen. Aangezien een groot deel van onze cellen, spieren en weefsel uit aminozuren bestaat, nemen ze deel aan veel belangrijke functies in ons lichaam. Aminozuren geven de cellen niet alleen structuur, maar zijn ook voor het vervoer en de opslag van alle voedingsstoffen van cruciaal belang. Aminozuren beïnvloeden de functies van organen, klieren, pezen of aders. Zij zijn essentieel bij wondgenezing en herstel van weefsel (vooral spieren, botten, huid en haren), maar ook voor het tegengaan van de negatieve gevolgen die in samenhang met stofwisselingsstoornissen staan.

Autosomen

We hebben 23 paren chromosomen. De paren 1 tot en met 22 zijn het zelfde bij mannen en vrouwen, dit zijn de autosomen. Het zijn geen geslachtschromosomen. Paar 23 vertegenwoordigt de geslachtschromosomen en dit paar is dus verschillend bij mannen en vrouwen.

Autosomaal dominant erfelijke aandoeningen

Sommige aandoeningen erven autosomaal dominant over. Dit betekent dat een mens één normale kopie erft van een gen, en één veranderde, defecte kopie. Maar het veranderde gen is dominant over de andere, normale kopie. Daardoor krijgt die persoon de erfelijke aandoening. Autosomaal betekent dat de overerving voor zowel jongens als meisjes geldt. De veranderde kopie ligt op een autosoom en niet op een geslachtschromosoom. Sommige dominant erfelijke aandoeningen zijn meteen bij de geboorte zichtbaar. Andere komen pas op volwassen leeftijd tot uiting. Voorbeelden van autosomaal dominante aandoeningen zijn de polycysteuze nierziekte (aandoening waarbij in de nieren veel cystes gevonden worden) en de ziekte van Huntington (hersenaandoening). Familiaire longfibrose erft ook vaak

autosomaal dominant over.

Autosomaal recessieve overerving

Sommige aandoeningen erven autosomaal recessief over. Dit houdt in dat een persoon de aandoening alleen krijgt als hij/zij twee veranderde kopieën erft, één van de vader en één van de moeder. Indien een persoon één veranderde kopie en één normale kopie erft, dan zal deze persoon meestal een gezonde drager zijn, omdat de normale kopie de veranderde kopie compenseert. Een drager heeft zelf de aandoening niet, maar heeft dus wel één veranderde kopie. Voorbeelden van autosomaal recessieve aandoeningen zijn taaislijmziekte (cystic fibrose) en sikkelcelanemie (vorm van bloedarmoede).

Autosomaal

Autosomaal betekent dat de overerving niet geslachts-gebonden is en dus voor zowel jongens als meisjes geldt.

Biomarkers

Biomarkers zijn stoffen in het bloed die iets kunnen vertellen over de ernst en het beloop van een ziekte, bijvoorbeeld longfibrose. Het is van het grootste belang dat een arts een goede inschatting kan maken van de snelheid van het ziekteproces. Op dit moment overlijden veel longfibrosepatiënten terwijl zij op de wachtlijst voor longtransplantatie staan. Hopelijk kan onderzoek aan de biomarkers ervoor zorgen dat het juiste moment kan worden gekozen voor het bespreekbaar maken van longtransplantatie en plaatsing op de wachtlijst, waardoor minder patiënten overlijden. Vooral is er de hoop dat stoffen worden gevonden die kunnen leiden tot therapieën die vertraging of stilstand van de ziekte bewerkstelligen.

Cel

Het menselijk lichaam bestaat uit miljoenen cellen, de bouwstenen van ons lichaam. De cellen in de verschillende lichaamsdelen zien er verschillend uit

en hebben ook verschillende taken. Elke cel (behalve de eicellen bij vrouwen en zaadcellen bij mannen) bevat 2 kopieën van elk autosomaal gen.

Chromosoom

Chromosomen zijn draadvormige structuren die zichtbaar zijn onder de microscoop en die de genen bevatten. Elke mens heeft gewoonlijk 46 chromosomen. We erven één set van 23 chromosomen van de moeder, en één set van 23 chromosomen van de vader.

Counseling

Counseling is een laagdrempelige vorm van (emotionele) hulpverlening. Het doel is om mensen te helpen bij het oplossen van problemen of het vinden van antwoorden op vragen. Bij counseling van families met familiale longfibrose vinden vaak uitgebreide gesprekken plaats omdat het voor mensen die de ziekte nog niet hebben, moeilijk is te besluiten een test te laten doen en omdat het onduidelijk is wat de uitslag van deze test dan betekent.

Endoplasmatisch reticulum

Een endoplasmatisch reticulum is een netwerk van buisjes en ruimtes omgeven door een membraan. De functie is dat er eiwitten gevouwen worden en werkzaam worden gemaakt. Het bevindt zich in een cel buiten de celkern en is alleen zichtbaar met een elektronenmicroscoop.

(Endo = in, reticulum = netwerk, plasma = vloeistof.)

Erfelijke aandoening

Een aandoening die kan worden doorgegeven binnen families.

Familiaire longfibrose

Er is sprake van familiale longfibrose als er minstens twee eerstegraads familieleden zijn met aangetoonde longfibrose. Eerstegraadsfamilieleden zijn de vader, moeder, hun kinderen en broers en zusters. De op zichzelf staande idiopatische longfibrose (IPF) wijkt niet af van de familiale

longfibrose (FPF). Medisch gezien is er nauwelijks verschil.

Gen

In een gen zit de informatie die nodig is voor het lichaam om te functioneren. Deze informatie is opgeslagen in een chemische vorm op de chromosomen.

Genetica

Genetica is de studie naar erfelijkheid. Het is een biologisch proces waarbij ouders bepaalde genen op hun kinderen of nakomelingen overdragen. Er zijn verschillende vormen van erfelijkheid. In sommige situaties is een familie bekend met een erfelijke aandoening. Dit komt soms pas aan het licht nadat er navraag is gedaan binnen de familie. In andere situaties blijkt een aandoening een erfelijke oorzaak te hebben, terwijl die nog niet in de familie voorkwam.

Genetisch

Alles dat met erfelijkheid te maken heeft.

Genetische aandoening.

Een aandoening of ziekte die wordt veroorzaakt door een afwijking in een gen of chromosoom.

Genetische counseling

Informatie en begeleiding voor mensen die betrokken zijn bij een aandoening die erfelijk zou kunnen zijn. Genetisch consulent / klinisch geneticus: een specialist die informatie en begeleiding geeft aan personen die betrokken zijn bij de erfelijke aspecten van een ziekte.

Genetische test

Een genetische test is een onderzoek aan DNA, afkomstig uit bloed of weefsel waarbij een verandering, een afwijking in een bepaald gen of chromosoom kan worden opgespoord.

Geslachtschromosomen

Het 23e paar, het X-chromosoom en het Y-chromosoom bepalen of iemand vrouw of man is. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben een X- en een Y-chromosoom (XY).

Proteïne

Proteïne (ook wel eiwit genoemd) is een lange ketting van bouwblokken die aminozuren heten. Deze aminozuren worden vervolgens in het lichaam gebruikt in onder meer hormonen en enzymen. Ze helpen vooral bij het onderhoud en de vernieuwing van spierweefsel. Proteïne zit vooral in dierlijke voedselwaren zoals vlees, vis, eieren en sommige zuivelproducten. Je kunt ook wat via soja, volkoren rijst (zilervliesrijst), bonen, pitten en noten binnenkrijgen.

Telomeer

Een telomeer is een zich herhalend stuk DNA aan het uiteinde van elk chromosoom. Telomeren beschermen de genen, die aan het eind van het chromosoom liggen, tegen beschadigingen.

**Wilt u meer weten over erfelijkheid?
Kijk dan op www.erfocentrum.nl.**

ANDERE LONGZIEKTEN

ACUTE BRONCHITIS

Acute bronchitis is een ontsteking van de bronchiën. Acute bronchitis ontstaat vaak na een verkoudheid of griep. Het geneest meestal vanzelf.

ALPHA-1

Alpha-1 (alfa-1 antitrypsine deficiëntie) is een zeldzame, erfelijke ziekte die de longen en andere organen beschadigt. Alpha-1 veroorzaakt andere ziektes, waaronder COPD.

ASBESTOSE

Veel mensen zijn in het verleden met asbest in aanraking geweest. Het inademen van asbestvezels kan leiden tot asbestose, waarbij het longweefsel beschadigd is. Door herhaaldelijk bloot te staan aan grote hoeveelheden asbest kan longfibrose ontstaan.

ASTMA

Bij astma zijn de luchtwegen ontstoken, waardoor er vernauwing kan optreden in deze luchtwegen. De klachten kunnen per persoon en per moment verschillen. Mensen met astma kunnen last hebben van piepen, benauwdheid en hoesten.

BPD

Bronchopulmonale dysplasie (BPD) is een longziekte waarbij de baby moeite heeft met ademen. Het komt vooral voor bij baby's die te vroeg zijn geboren.

BRONCHIËCTASIEËN

Het is een woord om over te struikelen, bronchiëctasieën. De naam staat voor een longziekte, waarbij delen van de luchtwegen verwijd zijn. De patiënten hebben vaak last van slijm(sputum)productie en zijn gevoeliger voor infecties. De klachten lijken op chronische bronchitis.

CHRONISCHE BRONCHITIS

Bij chronische bronchitis zijn de bronchiën steeds ontstoken. De bronchiën zijn de vertakkingen van de luchtpijp naar de longen. Daardoor maakt het lichaam meer slijm aan en is ademen lastiger.

COPD

Bij COPD zijn de longen beschadigd waarbij de (kleine) luchtwegen vernauwd zijn. Ademen is moeilijker en men heeft minder energie. De afkorting COPD staat voor Chronic Obstructive Pulmonary Disease (Chronische Obstructieve Long Ziekte). COPD is een verzamelnaam voor Chronische Bronchitis en Longemfyseem

KLAPLONG

Bij een klaplong is uw long ingeklapt. U kunt een klaplong krijgen door een verwonding. Een klaplong kan ook ontstaan zonder aanleiding. De oorzaak is dan niet altijd duidelijk.

LONGEMBOLIE

Een longembolie is een afsluiting (embolie) van de longslagader waardoor het door die slagader aangeleverde bloed aan de long niet of slechts gedeeltelijk van zuurstof kan worden voorzien.

LONGEMFYSEEM

Bij longemfyseem of emfyseem gaan er langzaam longblaasjes verloren. De longblaasjes zorgen ervoor dat zuurstof na het inademen in het bloed komt, en dat de afvalstoffen weer kunnen worden uitgeademd. Hoe minder longblaasjes er zijn, hoe moeilijker dit proces wordt. Hierdoor kan de patiënt het benauwd krijgen. Meestal is roken de oorzaak van emfyseem.

LONGFIBROSE

Longfibrose is een zeldzame, chronische ziekte van de longen. Bij longfibrose kunnen de longen niet meer voldoende zuurstof opnemen en koolstofdioxide uitscheiden.

LONGKANKER

Bij longkanker ontstaat er een kwaadaardige tumor in het longweefsel of de luchtpijp. Er bestaan verschillende soorten longkanker.

LONGONTSTEKING

Bij een longontsteking zijn de bronchiën en de longblaasjes diep in de longen ontstoken. U kunt een lichte longontsteking of een zware longontsteking hebben.

LONGVLIESKANKER

Bij longvlieskanker zit er een kwaadaardig gezwel in het longvlies. Dit gezwel wordt een mesothelioom genoemd. De oorzaak is meestal blootstelling aan asbest in het verleden.

PCD

Primaire Ciliaire Dyskinesie is een zeldzame ziekte, waarbij de trilharen de longen niet goed kunnen schoonhouden. Hierdoor kunnen eerder infecties ontstaan.

PLEURITIS

Bij pleuritis is het longvlies of het borstvlies ontstoken. Dit is het vlies dat tegen de longen aanzit. Een andere naam voor pleuritis is longvliesontsteking.

PULMONALE HYPERTENSIE

Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) is een zeldzame, chronische longziekte. De druk in de bloedvaten in de longen is bij deze ziekte te hoog, met vervelende gevolgen.

SARCOÏDOSE

De ziekte sarcoïdose heet ook wel de ziekte van Besnier Boeck (Schaumann). Deze ontstekings-ziekte kan zich op verschillende manieren uiten en is meestal niet levensbedreigend. Het komt vooral voor in de longen.

TUBERCULOSE

Tuberculose (TBC) is een ziekte die wordt veroorzaakt door een bacterie. Deze bacterie veroorzaakt in het lichaam ontstekingen. De ziekte komt meestal voor in de longen.

**Wilt u meer weten over longziekten?
Kijk dan op www.longfonds.nl**

AANTEKENINGEN

A series of horizontal dotted lines for taking notes.



Belangenvereniging

Longfibrosepatiënten Nederland

Secretariaat : Postbus 627, 3800 AP Amersfoort

Telefoon : 033 434 13 06

E-mail : info@longfibrose.nl

Website : www.longfibrose.nl