



Cystisk fibros

Cystisk fibros är en ärftlig sjukdom som påverkar de slemproducerande körtlarna i kroppen. Körtlarna utsöndrar ett alltför segt slem som påverkar lungorna och mag-tarmkanalen med andningsbesvär, infektioner i lungorna och störd matsmältning som följd.

Det föds 15–20 barn med cystisk fibros i Sverige varje år. I hela landet känner man för närvarande till drygt 700 personer med sjukdomen.

Symtom

Cystisk fibros har en stor variation i svårighetsgrad och symtom. Första tecknet på sjukdomen kan visa sig redan hos det nyfödda barnet som ett stopp i tarmen, men det kan också dröja till vuxen ålder innan diagnosen ställs.

Det sega slemmet skapar problem i lungor och andningsvägar. En person med cystisk fibros har svårt att hosta upp det sega slemmet. Det blir då en grogrund för bakterier i andningsvägarna och kan leda till upprepade lunginflammationer. Det kan också delvis täppa till luftvägarna och göra det svårt att andas.

I mag-tarmkanalen förhindrar det sega slemmet en normal nedbrytning av fett. Avföringarna blir många, stora och fettriika. Förstoppning är en annan komplikation, liksom uppstötningar.

Försämrat upptag av kalcium och D-vitamin kan leda till nedsatt bentäthet och i vissa fall benskörhet. Många har svårt att tillgodogöra sig tillräckligt med fettlösliga vitaminer (A, D, E och K) från maten. Risken att bli undernärd och få vitaminbrist är stor.

Personer med cystisk fibros kan få en typ av diabetes kallad cystisk fibros-relaterad diabetes mellitus (CFRD).

Även bukspottkörteln, gallblåsan och levern kan skadas. Personer med cystisk fibros har också ovanligt salt svett, vilket kan ge saltförluster när man svettas mycket.

Orsak

Cystisk fibros är en ärftlig sjukdom som orsakas av mutationer (sjukdomsorsakande varianter) i en specifik gen. Genvarianterna medför att de slemproducerande körtlarna i kroppen inte fungerar normalt.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar cystisk fibros, utan behandlingen inriktas på att lindra symtomen. Kontakt med dietist och fysioterapeut är mycket betydelsefullt.

Andningsgymnastik är en viktig del i behandlingen. Den syftar till att lösa, mobilisera och få bort slem, och görs en eller flera gånger om dagen.

Slemlösande och lufrörsvidgande mediciner tas dagligen. Antibiotika ges frikostigt, även vid virusangrepp som vanliga förkylningar. Det är viktigt att vaccinera mot infektioner som ger luftvägsbesvär.

De flesta behöver tillskott av bukspottkörtelenzymer och fettlösliga vitaminer.

Effektiva läkemedel som till stor del korrigerar det basala felet vid cystisk fibros är nu tillgängliga i Sverige och har redan dramatiskt förbättrat hälsan och framtidsutsikterna. Lungskador som redan uppstått kommer dock inte att försvinna. För cirka 10 % av alla med cystisk fibros finns ännu inga korrigerande läkemedel.

Lungtransplantation kan behövas och i enstaka fall levertransplantation.

Diabetes kräver oftast insulinbehandling.

Resurser

Specialistteam, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling, finns vid fyra CF-center för barn och vuxna: Göteborg, Lund, Stockholm och Uppsala.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet Cystisk Fibros (RfCF)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad januari 2024.