

Cystisk fibrose

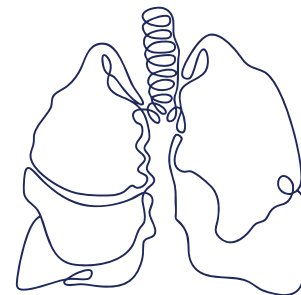


NORSK FORENING
FOR CYSTISK FIBROSE





Per 2024 lever rundt
400 personer med CF
i Norge, og 65 % av disse
er voksne over 18 år.



HVA ER CYSTISK FIBROSE?

Cystisk fibrose (CF) er en medfødt, arvelig og alvorlig multiorgansykdom som først og fremst rammer luftveiene og fordøyelsessystemet. Sykdommen skyldes en genfeil som påvirker transporten av salt og vann i kroppens celler. Dette fører til at slimet i noen av kroppens organer blir tykt og seigt, noe som blant annet gjør det utfordrende for kroppen å fjerne bakterier og partikler, spesielt i lungene og luftveiene.

Det tykke slimet samler seg i bronkiene og hindrer de små flimmerhårene i luftveiene i å transportere det ut av kroppen. Dette skaper grobunn for gjentatte og varige infeksjoner, som over tid kan skade lungevevet og redusere lungefunksjonen. Mange med CF opplever symptomer som langvarig hoste, tung pust, bihuleproblemer og lungebetennelser. Hyppige infeksjoner kan føre til arrdannelse i lungene, hvor det ved de mest alvorlige tilfellene kan det bli nødvendig med lungetransplantasjon.



Hvert år fødes om lag
8-10 barn med cystisk
fibrose i Norge.

CF påvirker ikke bare lungene, men også andre deler av kroppen, som mage- og tarmkanalen, leveren og bukspyttkjertelen. I bukspyttkjertelen kan det tykke slimet blokkere utskillelsen av fordøyelsesenzymer, som er nødvendige for å bryte ned og ta opp næringsstoffer fra maten. Dette kan føre til utfordringer som dårlig vektutvikling, magesmerter og mangel på viktige næringsstoffer. Hos noen kan også leveren bli påvirket.

Hvert år fødes om lag 8-10 barn med cystisk fibrose i Norge. Per 2024 lever rundt 400 personer med diagnosen i landet, og omtrent 65 % av disse er voksne over 18 år. Det er store individuelle forskjeller i hvordan CF arter seg. Noen lever aktive liv med milde symptomer og god livskvalitet, mens andre trenger omfattende medisinsk støtte. Selv om sykdommen ofte utvikler seg negativt over tid og krever tett, livslang behandling, gir dagens behandlingstilbud godt håp for fremtiden.

GENETIKK

Cystisk fibrose er en arvelig sykdom forårsaket av mutasjoner i CF-genet på kromosom 7. Sykdommen arves autosomt recessivt, noe som betyr at et barn må arve det muterte genet fra begge foreldrene for å utvikle CF. Hvis begge foreldrene er friske bærere av genfeilen, er det 25% risiko for at barnet får cystisk fibrose i hvert svangerskap.

Det finnes mange ulike mutasjoner i CF-genet, og hver mutasjon kan påvirke hvor alvorlig sykdommen blir. Noen mutasjoner gir en mer alvorlig form for CF, mens andre fører til mildere symptomer. I Norge er den vanligste mutasjonen kjent som Delta F508, men med over 2000 kjente varianter av kjente varianter av CF-genet, kan symptomene og sykdomsforløpet variere betydelig fra person til person.





Nyfødtscreeningen gjennomføres ved at man tar blodprøve fra babyens hæl.

DIAGNOSTIKK

Siden 2012 er CF inkludert i nyfødtscreeningen i Norge, som nå omfatter 30 medfødte arvelige sykdommer. Alle nyfødte babyer får tilbud om testing for CF på sykehus, og nesten alle foreldre takker ja til dette. Tidlig diagnose gir mulighet for rask behandling, som kan ha stor betydning for å bremse sykdomsutviklingen og forbedre livskvaliteten. Dersom nyfødtscreeningen indikerer en mistanke om CF, blir barnet videre utredet med en svettetest og kontroll av genetiske blodprøver for å bekrefte eller avkrefte diagnosen. Svettetesten er en sentral metode, da høyt nivå av salt (klorid) i svetten er et kjennetegn ved CF.

De fleste som får diagnosen i dag, blir diagnostisert i barndommen gjennom nyfødtscreeningen. For personer født før 2012 kan diagnosen fortsatt stilles senere i livet, basert på symptomer som utvikler seg gradvis. Takket være screening forventes det at færre vil få diagnosen sent i fremtiden.

BEHANDLING

Ettersom CF er en kompleks multiorgansykdom, kreves det tverrfaglig samarbeid i helsetjenesten. Tidlig diagnose gjennom nyfødtscreening gjør det mulig å starte forebyggende behandling raskt, noe som er avgjørende for å bremse sykdomsutviklingen. Behandlingen videre er helhetlig og inkluderer ofte ernæringsstøtte, fysioterapi og medisiner, skreddersydd til hver enkelt basert på deres unike sykdomsbilde.

Daglig behandling

Lungefysioterapi er en hjørnestein i behandlingen av CF. Gjennom spesialisert slimmobiliserende behandling med inhalasjoner og pusteteknikker løsnes og fjernes slim fra lungene, noe som er avgjørende for å forebygge infeksjoner og bevare god lungefunksjon. Mange får også antibiotika for å behandle eller forebygge luftveisinfeksjoner. Fysisk aktivitet, enten gjennom målrettet trening eller annen bevegelse, gir mange fordeler for personer med CF. Det styrker lungehelsen, renser luftveiene, øker utholdenhet og appetitt, forbedrer ernæringsstatus og reduserer stress. Et balansert kosthold med tilskudd av vitaminer og enzymer er også viktig, da CF kan påvirke fordøyelsessystemet og næringsopptaket.

Årsakskorrigerende behandling

De siste årene har nye genmodifiserende legemidler, såkalte CFTR-modulatorer, revolusjonert behandlingen av cystisk fibrose. Den første modulatorene ble introdusert i 2012, og i 2020 ble Kafrio, en trippelbehandling med virkestoffene ivakaftor, tezakaftor og eleksakaftor, godkjent i Europa. Kafrio styrker CFTR-proteinet og bedrer transporten av klorid over cellemembranen, noe som direkte motvirker årsaken til CF. Behandlingen omtales derfor som årsakskorrigerende medikamentell behandling. I Norge var kampen for å få godkjent Kafrio lang og krevende. Med slagordet «Alle har rett til å puste» skapte Norsk forening for cystisk fibrose nasjonal oppmerksomhet og fikk gjennomslag hos politikerne. I 2022, etter 600 dagers innsats, ble Kafrio godkjent og dekkes nå av det offentlige.

Fra 1. juli 2024 ble behandlingen tilgjengelig for barn helt ned til to års alder med minst én F508del-mutasjon, noe som markerer et viktig gjennombrudd for cystisk fibrosebehandling i Norge. Fra 25. august 2025 ble Kafrio også godkjent for bruk hos pasienter med mutasjoner utover F508del-mutasjonen. I Juli 2025 ble også Alyftrek, avtakeren til Kafrio godkjent i Europa. Majoriteten av personer med cystisk fibrose i Norge, kan nå benytte seg av årsakskorrigerende behandling mens forskning stadig pågår for å utvikle behandlinger for de med sjeldne mutasjoner eller de som har opplevd bivirkninger, og som derfor ikke kan bruke medikamenter.



Årsakskorrigerende medisiner styrker CFTR-proteinet og bedrer transporten av klorid over cellemembranen.

Oppfølging

Personer med cystisk fibrose har tilbud om regelmessig kontroll hos leger og annet helsepersonell med særskilt kompetanse og erfaring med cystisk fibrose. De fleste CF-pasienter har kontroll ved sykehus hver 6. uke til hver 3. måned avhengig av sykdommens alvorlighetsgrad og deres individuelle symptomer. Kontrollene kan skje ved lokalsykehus i samarbeid med større spesialiserte sentre. I Norge er det to slike sentre, ett ved Haukeland sykehus og ett ved Oslo universitetssykehus Ullevål. Sistnevnte kalles for Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF) og har et overordnet ansvar for hele den norske CF-populasjonen. NSCF er en del av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus.

Lungetransplantasjon

For personer med alvorlige og irreversible lungeskader som ikke responderer på annen behandling, kan lungetransplantasjon være nødvendig. Med fremskritt i medisinsk behandling forventes behovet for lungetransplantasjoner å bli betydelig redusert i fremtiden. Les mer om lungetransplantasjon på Stiftelsen Organdonasjon sin nettside, **organdonasjon.no**.

Prognose

Takket være dagens behandlinger har prognosen for personer med CF blitt betydelig bedre. Regelmessig oppfølging av tverrfaglig CF-personell, lungefysioterapi, antibiotika og årsakskorrigerende medisiner gjør at mange lever lenger og med høyere livskvalitet. Med fremtidige behandlingsfremskritt er det håp om at forventet levealder for mange med CF kan nærme seg befolkningens generelle levealder.

Jeg ønsker meg et langt liv ...

#retttilåpuste



Norsk forening for cystisk fibrose

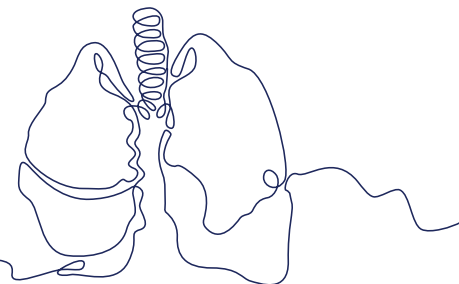
cf-norge.no/kontakt



Regelmessig håndvask og desinfeksjon er viktig for CF-pasienter for å beskytte seg mot infeksjoner.

SMITTEVERN

Personer med cystisk fibrose har et svekket immunforsvar i luftveiene, og kan ikke beskytte seg mot sykdomsfremkallende mikrober som ellers hos allmennbefolkningen. Dette gir økt risiko for alvorlige og langvarige infeksjoner, særlig i lungene, og forebyggende smitteverntiltak er derfor avgjørende for å beskytte lungehelsen. Det finnes et omfattende internasjonalt samarbeid innen CF-miljøet for kontinuerlig vurdering og tilpasning av anbefalinger for godt smittevern, og smittevern anbefalinger har derfor blitt revidert og endret gjennom tiden. Forskning viser at personer med CF kan overføre og bli smittet av mikrober som er spesielt farlige for andre med samme diagnose. Disse infeksjonene kan forverre lunge-symptomer og redusere lungekapasiteten. For å minimere



smitterisikoen bør personer med CF holde minst to meters avstand til andre med CF og til syke personer, uavhengig av diagnose. Felles aktiviteter med nærkontakt frarådes for de som ikke bor sammen.

Dette betyr likevel ikke at personer med CF må unngå samlinger eller sosiale arrangementer. Det er fullt mulig å møtes. NCFF arrangerer jevnlig treff, som den årlige læringshelgen, der personer med CF og deres pårørende kan møtes på en trygg måte. Det er viktig å følge gjeldende smittevernregler for å beskytte helsen. Gode hygienetiltak, som regelmessig håndvask, desinfisering av utstyr og overflater, er sterkt anbefalt. Mer informasjon om smittevern finner du på våre nettsider: cfnorge.no.

VAKSINASJON

Det anbefales at alle med CF følger nasjonale retningslinjer for vaksinasjon av barn, unge og voksne, inkludert anbefalte sesongvaksiner som influensavaksinen. Se FHIs anbefalinger på [FHI.no](https://fhi.no).

Norsk forening for cystisk fibrose

Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF) ble grunnlagt i 1976 og er en landsdekkende interesseorganisasjon for personer med cystisk fibrose (CF), primær ciliær dyskinesi (PCD) og deres pårørende. Vi jobber for å forbedre hverdagen og livskvaliteten til de som lever med disse sjeldne sykdommene gjennom kunnskapsformidling, støtte, fellesskap og politisk påvirkning. Foreningen er organisert med en liten administrasjon som jobber fra sitt hovedkontor i Oslo, samt et sentralt styre og fire regionslag: Sør-Øst, Midt, Vest og Nord, for å sikre lokal tilstedeværelse der våre medlemmer bor. Vi samarbeider tett med helsepersonell og har et fagråd bestående av spesialisert helsepersonell som bidrar med rådgivning, utarbeidelse og kvalitetssikring av helsefaglig informasjon til våre kanaler og arrangementer.

Som medlem i NFCF blir du del av et sterkt fellesskap. Du får tilgang til kvalitetssikret kunnskap om CF og PCD, invitasjoner til kurs, samlinger og treff – både lokalt og nasjonalt, der du møter andre som forstår din hverdag. Våre likepersonstjenester gir deg mulighet til å dele erfaringer og få støtte fra andre medlemmer.

Din medlemskontingent bidrar direkte til arbeidet for bedre behandlings-tilbud, raskere tilgang til nye medisiner, økt kompetanse i hjelpeapparatet og støtte til forskning. Sammen med andre gir du NFCF en sterkere stemme i møte med politikere, myndigheter og øvrige beslutningstakere.



VIL DU BLI MEDLEM?

Da kan du registrere deg og din husstand som medlemmer på cfnorge.no, ved å skanne QR-koden.

Ressurser

FAGMILJØER OG ORGANISASJONER

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF)

NSCF er Norges nasjonale kompetansesenter for CF. Her finner du spesialisert kunnskap, behandlingsveiledning og støtte for deg med CF og dine pårørende.

► Besøk: www.oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/norsk-senter-for-cystisk-fibrose

Norsk forening for cystisk fibrose (NFCF)

NFCF er en pasientorganisasjon som jobber for personer med CF og deres familier. Vi tilbyr støtte, informasjon og fellesskap gjennom arrangementer og tjenester. Meld deg inn som medlem via nettsiden vår, og bli med i fellesskapet.

► Besøk: www.cfnorge.no

Sjelden.no

Sjelden.no samler kunnskap om sjeldne diagnoser og tilbyr digitale kurs og læringsressurser for pasienter, familier og fagpersoner. Her finner du e-læringskurs som kan hjelpe deg å forstå CF bedre.

► Besøk: www.sjelden.no

Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser (NSSD)

NSSD er et landsdekkende kompetansesenter som gir veiledning og støtte om sjeldne diagnoser, inkludert CF. De tilbyr kurs, rådgivning og informasjon for både deg og dine pårørende.

► Besøk: www.sjeldnediagnoser.no

KOBLE DEG TIL ET FELLESSKAP

Likepersonstjenesten

NFCF tilbyr likepersonssamtaler til sine medlemmer der du kan snakke med noen som selv har CF eller er pårørende. Dette er en verdifull mulighet til å dele erfaringer, stille spørsmål og få støtte fra noen som forstår hverdagen din.

► Finn ut mer: www.cfnorge.no/likepersoner

Lukkede Facebook-grupper

NFCF driver lukkede Facebook-grupper for ungdom, voksne med CF og pårørende. Disse gruppene er trygge steder der du kan dele tanker, stille spørsmål og finne fellesskap med andre i lignende situasjoner. For tilgang, kontakt: redaksjonen@nfcf.no

Denne brosjyren er laget av
Norsk forening for cystisk fibrose
med økonomisk støtte fra Vertex
Pharmaceuticals.

Utgiver:

Norsk forening for cystisk fibrose

Følg oss:

facebook.com/cfnorge
instagram.com/cf_norge
www.cfnorge.no

Design og trykk:

Flisa Trykkeri AS

*Takk til vårt Fagråd for
helsefaglige innspill.*



NORSK FORENING
FOR CYSTISK FIBROSE