

Richtlijnen:

1. Voor mensen die symptomen vertonen die overéenkomen met CF: bij hen worden ziekteverwekkende mutaties van het CFTR-gen gedefinieerd als "CF-veroorzakend" of "variërende klinische gevolgen". Deze definities worden verkregen via een database met informatie over CFTR-mutaties (bijvoorbeeld CFTR2 of CFTR-Frankrijk).
2. Bij mensen die in aanmerking komen voor CFTR-modulatoren moet het CFTR-gen geanalyseerd worden, hierbij moet op zijn minst onderzocht worden of de meest voorkomende CF-veroorzakende mutaties aanwezig zijn in het CFTR-gen. Als dit nog geen duidelijkheid oplevert kan met extra analyses gezocht worden naar andere mutaties.
3. CFTR-mutaties, waarbij er een gebrek aan bewijs is uit onderzoeksresultaten, moeten bestempeld worden als "van onzekere klinische betekenis". Deze mutaties moeten verder worden geëvalueerd om te kijken of ze CF veroorzaken of juist niet, en of ze dan voor mutatie-specifieke therapieën in aanmerking komen.
4. Mensen met CF van zes jaar en ouder, met één of twee F508del-mutaties, moeten dagelijks worden behandeld met de drievoudige modulatortherapie elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio).
5. Voor mensen met CF en ten minste één niet-F508del-mutatie, waarvan bekend is dat de mutatie reageert op modulatoren, moet overwogen worden of er gestart kan worden met een enkele (ivacaftor, Kalydeco), dubbele (tezacaftor-ivacaftor, Symkevi) of drievoudige CFTR-modulator therapie (elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor, Kaftrio).
6. Kinderen met CF die op basis van hun CFTR-mutatie in aanmerking komen voor ivacaftor (Kalydeco) moeten vanaf de leeftijd van 4 maanden een behandeling met ivacaftor (Kalydeco) aangeboden krijgen.
7. Kinderen met CF die tweemaal een F508del-mutatie hebben, in de leeftijd van 2-5 jaar, moeten een behandeling met dubbele modulatortherapie (lumacaftor-ivacaftor, Orkambi) aangeboden krijgen.
8. Ouders/verzorgers van jonge kinderen met CF moeten op de hoogte zijn van de verwachte effecten en bijwerking van mutatie-specifieke medicijnen voordat de behandeling begint.
9. Voordat ze de behandeling starten, moeten mensen met CF en hun families een goed en gedetailleerd gesprek voeren met het CF-team, waarin de impact van het nemen van CFTR-modulatoren wordt besproken, hier moet schriftelijke informatie bij worden meegegeven.
10. Voordat men met CFTR-modulatoren begint, moet een gedetailleerde lijst van gebruikte medicijnen worden opgesteld, er moet gecontroleerd worden of er geen problemen zijn met voorschrijven van de modulatoren in combinatie met de huidige medicijnen.
11. Mensen met CF moeten ten minste elke 3 maanden worden gevolgd nadat ze gestart zijn met de CFTR-modulatortherapie, om te zien wat het effect is en te controleren op bijwerkingen.
12. CF-teams moeten controleren of mensen therapietrouw zijn aan de CFTR-modulatoren, bijvoorbeeld door gebruik te maken van gegevens van de apotheek (hoe vaak en hoeveel wordt er opgehaald).
13. Voordat iemand met CF begint met een mutatie-specifiek medicijn en/of als diegene hier eenmaal mee is gestart, moeten indien nodig hun luchtwegklaringstechniek en sinusbehandelingen aangepast en geoptimaliseerd worden, dit gebeurt in samenwerking met de fysiotherapeuten.
14. Voor mensen met CF die starten met een mutatie-specifiek medicijn, moet de behandeling van CF-gerelateerde diabetes per persoon worden herzien en aangepast indien nodig, hierbij moet rekening gehouden worden met hun nieuwe voedings- en gezondheidsniveau.
15. Bij mensen met CF die een mutatie-specifiek medicijn nemen, moet regelmatig toezicht gehouden worden op hun voedingsinname, afhankelijk van de veranderende energiebehoeften.
16. Per persoon moet vastgesteld worden hoe vaak er ondersteuning met de voeding nodig is, dit is afhankelijk van leeftijd, hoe het klinisch met ze gaat, en welke CFTR-modulator ze gebruiken.

17. CF-teams moeten bekend zijn met de brede psychologische impact van mutatie-specifieke medicijnen, hierbij moeten zij mensen met CF en hun zorgverleners indien nodig voorbereiden, adviseren en ondersteunen, waarbij de CF-psycholoog wordt betrokken wanneer dit nodig is.
18. Symptomen van depressie en angst moeten worden beoordeeld vóór starten met een mutatie-specifiek medicijn en niet later dan 3 maanden na het starten.
19. Voorafgaand aan het starten van een mutatie-specifiek medicijn bij vrouwen met CF, moeten anticonceptie en vruchtbaarheid opnieuw worden besproken en moet passende begeleiding worden geboden.
20. Bij de beslissing om mutatie-specifieke medicijnen tijdens de zwangerschap te gebruiken, moet er afgewogen worden tussen: enerzijds het risico voor de gezondheid van de moeder wanneer zij zou moeten stoppen met de therapie en anderzijds het gebrek aan gegevens over de veiligheid van de foetus.
21. Vrouwen die worden behandeld met een mutatie-specifiek medicijn, die van plan zijn borstvoeding te geven, moeten worden geïnformeerd over het gebrek aan gegevens over de veiligheid tijdens borstvoeding.
22. Mensen met CF met een CFTR-mutatie waarvan het onduidelijk is of deze reageert op CFTR-modulatoren, moeten worden doorverwezen naar een centrum dat met speciale laboratoriumtesten kan onderzoeken of er mogelijk effect is van modulatoren.
23. Alle mensen met CF waarvoor geen mutatie-specifieke medicijnen beschikbaar zijn, moeten hoogwaardige CF-specialistische en multidisciplinaire zorg blijven ontvangen in een gespecialiseerd of geaccrediteerd CF-centrum.
24. Het is belangrijk dat mensen met CF waarvoor nog geen mutatie-specifieke medicijnen beschikbaar zijn, worden geïnformeerd over klinische onderzoeken en worden ondersteund om deel te nemen aan onderzoeken.
25. Voor mensen met CF die een orgaantransplantatie hebben ondergaan, moet vóór starten met een mutatie-specifiek medicijn de potentiële risico's en voordelen worden afgewogen. Dit overleg gebeurt samen met diegene zelf, het CF-team en het transplantatieteam.
26. Voor mensen met de diagnose CF-gerelateerde ziekte is er geen bewijs om het gebruik van mutatie-specifieke medicijnen te ondersteunen.
27. Voor zuigelingen met een onduidelijke diagnose na de hielprikscreening is het gebruik van mutatie-specifieke medicijnen niet voorgeschreven.
28. Voor nieuwe dure CF-therapieën moet een robuuste evaluatie plaatsvinden van de impact op mensen met CF en de samenleving.
29. Onderzoeksresultaten die worden gebruikt om prijsonderhandelingen met de overheid te onderbouwen, moeten transparant zijn en beschikbaar voor het publiek.
30. De CF-gemeenschap moet wereldwijd pleiten om voor alle mensen met CF gelijke toegang tot nieuwe effectieve therapieën mogelijk te maken.

Woordenlijst:

CF-gerelateerde ziekte	Een aandoening die lijkt op CF, komt voor bij mensen met foutjes in het CF-gen die geen CF veroorzaken maar wel vergelijkbare, vaak mildere klachten geven.
CFTR(-eiwit)	Het chloridekanaal waarvan de werking verstoord is bij mensen met CF en dat belangrijk is voor een goede balans tussen water en zout (goed slijm) in ons lichaam.
CFTR-gen	Het erfelijk materiaal waarin een foutje kan zitten dat CF kan veroorzaken. Het CFTR-gen maakt ook het CFTR-eiwit, een chloridekanaal waarvan de werking verstoord is bij mensen met CF en belangrijk is voor een goede balans tussen water en zout (goed slijm) in ons lichaam.
CF-veroorzakend	Definitie voor een mutatie waarvan we weten dat deze CF kan veroorzaken. Let op: pas bij twee CF-veroorzakende mutaties krijg je CF. Met één mutatie ben je drager.
F508del-mutatie	De meest voorkomende mutatie in het CFTR-gen.
(CFTR)-modulatoren	Medicijnen die CF bij de oorzaak aanpakken. Ze verbeteren namelijk het CFTR-eiwit.
Mutaties	Foutjes in een gen (een gen is erfelijk materiaal).
Mutaties met variërende klinische gevolgen	Dit zijn mutaties die tot verschillende ziektebeelden kunnen leiden: 1) niet ziek, 2) CF bij sommige, 3) CF-gerelateerde ziekte
Mutatie-specifiek medicijn	Medicijnen die gericht zijn op specifieke mutaties, zoals CFTR-modulatoren.
Mutaties van onzekere klinische betekenis	Mutaties waarvan er nog niet genoeg gegevens bekend zijn om ze te classificeren.
Niet-F508del-mutatie	Alle mutaties anders dan F508del
Therapietrouw	Een term waarmee wordt bedoeld dat mensen de juiste hoeveelheid medicijnen op de juiste tijdstippen innemen, zonder dit te vergeten/over te slaan.