



## **Cystic fibrosis: CFTR biologie deel 1 – Ziektebeeld en pathofysiologie**

**Auteur:** Dr. B. Arets, kinderarts-pulmonoloog, CF Centrum UMC Utrecht

**Review:** Prof. dr. C.K. van der Ent, hoogleraar Kinderlongziekten, kinderarts-pulmonoloog, UMC Utrecht

### **Inhoud**

Introductie

Inleiding

Programma

Casus

Algemene uitleg over cystic fibrosis

Pathofysiologie

Klachten

Diagnostiek

Behandelprincipes

Levensverwachting

CFTR-mutaties

Fenotype

Uitleg casus

### **Algemene cursusinformatie**

De reeks 'Cystic fibrosis' bestaat uit een aantal afzonderlijke e-learnings, waarvan dit de eerste nascholing is. De volgende nascholingen worden in de loop van 2016 gepubliceerd.

In deze nascholing wordt uitgelegd wat cystic fibrosis voor een ziekte is en wat de symptomen zijn. Waar moet u als behandelaar op letten en hoe kunt u de aandoening het beste diagnosticeren? Ook wordt ingegaan op de gangbare behandelvormen. Vervolgens komen de verschillende typen mutaties aan bod en wordt uitgelegd wat hun relatie tot de ziekte en prognose is.

Vervolgens maakt u kennis met een nieuwe methode om CFTR-functie te meten. Het betreft een revolutionaire methode, die pas recent ontwikkeld is en van groot belang kan zijn voor de patiënten met cystic fibrosis. In dit deel spreekt de auteur ook over nieuwe therapeutische mogelijkheden en laat u zien hoe de effecten van die therapeutische mogelijkheden bepaald kunnen worden met die nieuwe meetmethode.

Ten slotte wordt een overstap naar de toekomst gemaakt, naar 'personalised medicine'. Er wordt besproken hoe de individuele patiënt het beste behandeld kan worden op basis van zijn eigen kenmerken, op basis van zijn eigen stoornis, dus op basis van zijn 'eigen cystic fibrosis'.

Er wordt in deze nascholing veel gebruikgemaakt van weblectures. Dat betekent dat de auteur de leerstof aan de hand een PowerPointpresentatie presenteert.

### **Leerdoelen**

Na afloop van de e-learning:

- kent u de klinische manifestaties van het ziektebeeld cystic fibrosis
- begrijpt u de normale fysiologie en pathofysiologie van het CFTR-eiwit in orgaansystemen van patiënten met cystic fibrosis
- kent u de epidemiologie van CFTR-mutaties
- kent u de verschillende klassen waarin CFTR-mutaties zijn ingedeeld onderscheiden
- begrijpt u de relatie tussen CFTR en het klinische beeld van cystic fibrosis
- begrijpt u de positie van behandelingen gericht op CFTR

*Deze nascholing is mogelijk gemaakt door een unrestricted educational grant van Vertex Pharmaceuticals BV*

U kunt de nascholing volgen op: [www.cme-academy.nl](http://www.cme-academy.nl).