

## Belangrijke informatie voor volwassenen met neurofibromatose type 1

Bij jou is neurofibromatose type 1 vast gesteld. In het ENCORE NF1 Expertisecentrum van het Erasmus MC werken verschillende specialisten nauw samen om je de best mogelijke zorg te bieden. Het NF1 expertisecentrum is onderdeel van ENCORE: een overkoepelend centrum waar meerdere gespecialiseerde spreekuren onder vallen. Deze folder geeft je informatie over NF1 en over de multidisciplinaire zorg voor patiënten met NF1.

## Wat is neurofibromatose type 1 ?

Neurofibromatose type 1 (NF1) is een aangeboren aandoening en kan zich op veel verschillende manieren uiten. Sommige mensen hebben alleen een paar vlekjes op de huid. Bij anderen is NF1 een gecompliceerde ziekte. NF1 is niet te genezen, maar de klachten die NF1 met zich mee kan brengen zijn vaak wel te behandelen.

## Multidisciplinair spreekuur NF1

De medische controles voor mensen met NF1 vanaf 18 jaar vinden plaats bij Dr. Walter Taal en Sarah van Dijk (verpleegkundig specialist) in het Erasmus Medisch Centrum. De frequentie van de bezoeken worden afgestemd bij de eerste afspraak. Indien nodig wordt u verwezen naar andere specialisten.

## Wanneer moet je contact opnemen?

Er is een kleine kans dat **neurofibromen** kwaadaardig worden. **Neem daarom contact met ons op bij klachten van een diep (plexiform) neurofibroom**, zoals:

- nieuwe en hevige steeds verder toenemende pijn;
- uitval, zoals slecht lopen, minder kracht in arm of been of minder gevoel in een gebied op de huid.



Je kunt **maandag, woensdag en donderdag** bij toename van klachten contact opnemen met **Sarah van Dijk** (verpleegkundig specialist):

Telefoonnummer: **06-25093716**

Email: **nf1@erasmusmc.nl**

Bij haast en niet direct een reactie graag contact met de afdeling **neuro-oncologie**:

Telefoonnummer 010-7041415

Email: **neuro-oncologie@erasmusmc.nl**

## Waar moet je verder op letten?



- Laat je **bloeddruk 1 keer per jaar** meten, bijvoorbeeld bij de huisarts.
- Het is gezond om **regelmatig te bewegen**. Bijvoorbeeld dagelijks meer dan 30 minuten wandelen of 2-3 keer per week sporten.
- **Eet gezond** met de Schijf van Vijf ([www.voedingscentrum.nl](http://www.voedingscentrum.nl))
- Laat de huisarts een vitamine D spiegel prikken en slik vitamine D pillen zodra de "R" in de maand zit (sept. t/m april). **Een tekort aan vitamine D komt vaak voor bij mensen met NF1**. Op de NF1 poli zullen wij ook minstens één keer bloedonderzoek doen.
- **Problemen** met het vinden van werk, op eigen benen gaan staan, psychologische klachten en slaapproblemen komen veel voor bij NF1. **Zoek hierbij altijd hulp** via de huisarts of de (verpleegkundig) specialist.
- Vrouwen tussen 35 en 50 jaar raden wij aan om jaarlijks via de huisarts een foto (**mammografie**) te laten maken van de borsten.
- **Bespreek een eventuele zwangerschapswens** ruim voor de zwangerschap met de (huis) arts. Een verwijzing naar de klinisch geneticus is desgewenst van belang voor erfelijkheidsvoorlichting.
- **Lidmaatschap** van de NF vereniging (NFVN) is aan te raden.

## Kenmerken en/of klachten van NF1

Hieronder worden de meest voorkomende klachten/kenmerken besproken. Het is niet goed mogelijk te voorspellen welke klachten iemand met NF1 zal krijgen en wanneer deze klachten zullen optreden. De meeste mensen met NF1 hebben maar een beperkt aantal klachten. **Het is dus niet zo dat je al deze klachten zult krijgen!**

### Het verloop van NF1

Het beloop van NF1 is niet te voorspellen. Het aantal en de ernst van de verschijnselen bij iemand met NF1 verschilt tussen personen en zelfs binnen 1 familie. De verschijnselen nemen in de loop van de tijd meestal toe. Hoe snel de verschijnselen bij NF1 toenemen is niet goed te voorspellen. Grote misvormende neurofibromen zijn al op de kindereleeftijd aanwezig en ontstaan niet meer op de volwassen leeftijd.

**Café-au-lait vlekken** zijn grotere of kleinere koffie-met-melk kleurige vlekken op de huid. De vlekken kunnen aanwezig zijn bij de geboorte. Vaak komen er later nog nieuwe bij. Ze komen niet vaak voor in het gezicht. De vlekken zijn onschuldig en alleen een kenmerk van NF1.



**Sproeten (freckling)** bij NF1 ontstaan soms op plekken waar de zon nooit komt. Bijvoorbeeld in de oksels en/of in de liezen. Deze sproetjes zijn onschuldig.



**Lisch noduli** zijn vlekjes op het gekleurde deel van het oog (iris) die soms alleen door de oogarts kunnen worden gezien. Deze vlekjes zijn onschuldig en hebben géén gevolgen voor het zien.



## Neurofibromen

zijn goedaardige bultjes of bulten. De neurofibromen kunnen aanwezig zijn bij de geboorte of later ontstaan. In de loop van de tijd kunnen meer neurofibromen ontstaan en bestaande neurofibromen kunnen ook in omvang toenemen. Grote neurofibromen kunnen misvormingen geven. Deze grote neurofibromen ontstaan echter nooit op de volwassen leeftijd.

Grofweg zijn er 2 soorten neurofibromen: de oppervlakkige en de diepe.

### 1. Oppervlakkige neurofibromen:

- a. **Neurofibromen in en op de huid (Cutane of dermale)** komen het meeste voor. Ze kunnen volledig in de huid zitten. Deze kunnen soms aanvoelen als een knoopsgat. Andere zitten meer op de huid. Ze voelen vaak week aan. Ze zijn soms paars- of blauwkleurig. Ze ontstaan meestal tegen de puberteit. In de loop van de tijd kunnen er steeds meer ontstaan. In zeldzame gevallen kunnen zich er heel veel ontwikkelen. Zij kunnen in aantal toenemen tijdens de zwangerschap. Ze jeuken of prikken soms. Deze neurofibromen worden nooit kwaadaardig.
- b. **Onderhuidse neurofibromen (Subcutane)** groeien net onder de huid en zijn vaak onopvallend. Ze voelen vast aan en zijn rond/ovaal van vorm. Ze veroorzaken nog wel eens pijn. Ze treden doorgaans op jong volwassen leeftijd op. De kans dat deze neurofibromen kwaadaardig worden is zeer klein.



### 2. Diepe neurofibromen (Plexiforme neurofibromen):

Groeien uit grote zenuwen en zitten diep in het lichaam. Je kunt ze aan de buitenkant vaak niet zien.

Meestal bestaan deze neurofibromen al bij de geboorte, maar worden soms door groei pas later opgemerkt. Door groei kunnen deze diepe neurofibromen pijnklachten geven. Ook kunnen deze neurofibromen uitval veroorzaken, zoals slecht lopen, minder kracht in arm of been of minder gevoel in een gebied op de huid. Er is een kans dat deze diepe neurofibromen kwaadaardig wordt (kanker). Neem daarom contact op met de (verpleegkundig) specialist bij symptomen van:

- hevige steeds verder toenemende pijn;
- uitval, zoals slecht lopen, minder kracht in arm of been of minder gevoel in een gebied op de huid;

### Behandeling neurofibromen

Indien neurofibromen klachten geven moet een behandeling volgen. Meestal is dit een operatie (het laten wegsnijden). Soms kan ook lasertherapie mogelijk zijn. Zorgverzekeraars doen soms moeilijk over de vergoeding van lasertherapie. Wijs hen dan op de zorgstandaard. Zorgverzekeraars hebben deze geaccordeerd (formeel verklaring van geen bezwaar). De zorgstandaard is terug te vinden op:

<https://www.zorginzicht.nl/kwaliteitsinstrumenten/neurofibromatose-type-1-nf1>

In de zorgstandaard staat onder andere dat klachten als pijn, jeuk of psychosociale klachten door afwijkend uiterlijk voldoende is om een laserbehandeling in te zetten.

Soms kan de ombudsman en geschillencommissie zorgverzekeringen (SKGZ) helpen:

<https://www.skgz.nl/>

### Psychologische- en gedragsproblemen.

Veel mensen met NF1 hebben problemen met leren. Zo bezoekt bijna de helft van de kinderen met NF1 het speciaal onderwijs. Veel kinderen en volwassenen met NF1 hebben tevens problemen op gebieden van aandacht, concentratie, sociale vaardigheden, flexibiliteit, plannen en organiseren. Op (jong-) volwassen leeftijd neemt het risico toe op stemmingsstoornissen, zoals bijvoorbeeld depressie. Het is belangrijk om hier hulp voor te zoeken via het expertisecentrum of je huisarts. Mensen met een verstandelijke beperking kunnen via een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG) geholpen worden. Een AVG arts kan helpen met emotionele- en gedragsproblemen, andere handicap gerelateerde problemen en met de mensen die je allemaal om je heen hebt.



**School, wonen, werk en relaties/vrienden.** Geschikt werk vinden kan door bovenstaande problemen soms zeer moeilijk zijn. Jongvolwassenen met NF1 hebben nogal eens hulp nodig bij de overgang naar zelfstandig wonen, en op het gebied van zelfredzaamheid. Ook het maken van vrienden kan heel moeilijk zijn. Eenzaamheid komt daardoor nogal eens voor. Mensen met NF1 ervaren veel zorgen over hun uiterlijk. De neurofibromen kunnen daarbij een belangrijke rol spelen. Juist op jong volwassen leeftijd is het lastig om er anders uit te zien dan leeftijdgenoten. Het is belangrijk om met je (huis) arts ook over deze zaken te spreken. Lotgenotencontact (via Neurofibromatose Vereniging Nederland) is vaak heel zinvol.

**Slaapproblemen.** Mensen met NF1 hebben nogal eens problemen met (in)slapen. Soms helpt het innemen van melatonine (te verkrijgen bij de drogist). Slik melatonine volgens het voorschrift. Neem de melatonine vroeger op de avond in (bijvoorbeeld 2,5 uur voor het slapen gaan), indien je laat inslaapt en / of 's morgens moeilijk wakker wordt. Probeer een lage dosis melatonine (bijvoorbeeld 0,5 mg) indien je 's

morgens of overdag erg slaperig bent. Als er geen verbetering optreedt of bij ernstige slaapproblemen moet je overleggen met je behandelend arts.

**Slaaptips.** Regelmaat is belangrijk. Kom tot rust het laatste uur (geen schermen!). Slaapkamer donker en prikkelvrij? Goed bed? Temperatuur 18°C? Pieker niet, maar schrijf op! Te wakker, ga er even uit. Lees een half uurtje bij onrust. Dek de wekker af. Slecht ingeslapen? Slaap niet uit!

**Vermoeidheid** komt vaak voor bij mensen met NF1. Over de relatie tussen NF1 en vermoeidheid is weinig bekend. Bij verschillende chronische aandoeningen kan vermoeidheid vóórkomen. Waarschijnlijk is dit ook zo bij NF1. Neem niet teveel hooi op je vork. **Zeg regelmatig “nee”** als het teveel is.



Regelmatig bewegen is ook belangrijk voor een goede conditie. Neem bij invaliderende vermoeidheid contact op met je behandelend arts. Soms wordt een behandelbare oorzaak gevonden (zoals b.v. een tekort aan vitamine D, een slechte nachtrust of bloedarmoede).

**Hoofdpijn** komt vaak voor, ook bij mensen met NF1. Hoofdpijn bij NF1 wordt meestal net zo behandeld als hoofdpijn bij anderen. Je (huis)arts kan je daarbij helpen. Hoofdpijn wijst zelden tot nooit op een hersentumor.

**Pijn in vingertoppen** kan veroorzaakt worden door goedaardige zwellingen onder de vingernagel. Deze doen dan vooral pijn bij koude en bij stoten. Dit zijn glomustumortjes die vaak door een operatie kunnen worden verwijderd.

**Onhandigheid** komt vaak voor bij NF1. Houterige bewegingen, wankel lopen, onhandigheid en slappe spieren passen bij NF1. Dit leidt tot sneller vallen, stoten, ongelukjes en/of “onhandig” zijn. Regelmatig kunnen mensen met NF1 minder goed meekomen tijdens sport.

**Een zwellingen van de oogzenuw(en) (=opticus glioom)** komt bij ongeveer 15% van de kinderen met NF1 voor. Na het 12e jaar groeien deze nooit meer. Een (herhaalde) MRI van de hersenen is bij volwassenen met een zwelling van de oogzenuw(en) dus niet nodig.

**Kwaadaardige hersentumoren** zijn zeldzaam, ook bij volwassenen met NF1. Als er toch sprake is van een hersentumor, dan is dit meestal een heel langzaam groeiende (laaggradige) hersentumor. Hersentumoren bij NF1 hebben doorgaans een veel gunstiger beloop dan bij mensen zonder NF1. Vaak is alleen controle nodig, zonder dat er ingegrepen hoeft te worden. Hoofdpijn wijst overigens zelden op een hersentumor.

**Witte vlekken op de MRI van de hersenen** worden bij kinderen met NF1 vaak gezien. Dit zijn geen tumoren. Ze worden vaak UBO's (unidentified bright objects) genoemd. Deze vlekken kunnen bij het ouder worden weer verdwijnen. Deze vlekken hebben geen betekenis. Bij UBO's is er dus vaak géén reden voor (herhaald) MRI-onderzoek van de hersenen.

**Een te hoge bloeddruk** komt bij mensen met NF1 vaker voor. Er kan een behandelbare oorzaak gevonden worden. In die gevallen moet dit opgespoord worden. Een hoge bloeddruk merk je zelf niet. Daarom wordt aangeraden **minstens éénmaal per jaar de bloeddruk te laten controleren**. Dit kan ook bij de huisarts.



**Borstkanker.** Mensen met NF1 hebben een hogere kans op sommige vormen van kanker. Het lijkt erop dat borstkanker eerder ontstaat bij vrouwen met NF1. Vrouwen tussen 35 en 50 jaar wordt daarom geadviseerd jaarlijks een foto te laten maken van de borsten (via de huisarts). Vanaf de leeftijd van 50 jaar geldt het bevolkingsonderzoek: eens per 2 jaar een mammografie.

**Erfelijkheid en kinderen krijgen.** De kans dat een volwassene met NF1 een kind met NF1 krijgt is 1 op 2 (50%). Het is dus alsof je een munt opgooit: Kop is NF1, munt is geen NF1. Als je allebei NF1 hebt wordt de kans groter dat het kind ook NF1 krijgt. Een klinisch geneticus kan hier uitleg over geven. Er zijn methoden om te voorkomen dat je een kind krijgt met NF1. Bespreek dit eventueel tijdig met je dokter. De huisarts of je regie voerend arts kan je dan verwijzen naar een klinisch geneticus. Het is dan belangrijk om 1-1,5 jaar voor de gewenste zwangerschap contact te hebben met de klinisch geneticus. Vrouwen met NF1 die zwanger zijn, moeten altijd bij hun arts melden dat ze NF1 hebben. Bij een eventuele zwangerschap dienen controles te worden uitgevoerd bij de gynaecoloog.

**De anticonceptie pil.** Er is geen bezwaar tegen het gebruik van orale anticonceptie (de pil), het gebruik van de prikpil of een Mirena spiraaltje.

## **Informereren over NF1**

Meldt bij overig doktersbezoek altijd dat je NF1 hebt. Sommige lichamelijke klachten kunnen bij mensen met NF1 een andere reden hebben dan de meest voor de hand liggende.

## Kennismaking met het ENCORE – klinisch NF1 team van het Erasmus MC



Neurologie:

Dr. Walter Taal, Sarah van Dijk MSc



Kindergeneeskunde:

Dr. R. Oostenbrink

Kinderneurologie:

Dr. M.C.Y.de Wit

Oogheelkunde:

Dr. N.C. Naus

Interne geneeskunde (endocrinologie):

Dr. L.C.G. de Graaff

Dermatologie:

Dr. H van der Zee en Dr. H van Doorn

Plastische chirurgie:

Prof. dr. I.M.J. Matthijssen

Neurochirurgie:

Dr. B.S. Kleijn

KNO geneeskunde:

Dr. A. Sewnaik

Klinische genetica:

Mw Y. van Ierland

Psychologie:

Drs. A. Rietman,

Psychiatrie:

Dr. M.P.H. Coesmans

Revalidatie geneeskunde:

Dr. J van Meeteren

MDL arts:

Dr. V.M.C.W. Spaander

Chirurgie (oncologie):

Dr. D.J. Grünhagen, Prof. Dr. C. Verhoef

Gynaecologie:

Dr. E.M. Roes, Dr. M.J. Ten Kate - Booij

## Contact gegevens

### Voor volwassenen met NF1

Dr. Walter Taal, *neuroloog*

S. (Sarah) van Dijk, *verpleegkundig specialist*

**Email:** [NF1@erasmusmc.nl](mailto:NF1@erasmusmc.nl)

**Telefoon verpleegkundig specialist:** 06-25093716

**Aanwezigheid verpleegkundig specialist:** *maandag, woensdag en donderdag van 9.00-16.30 uur.*

**Telefoon secretariaat neuro-oncologie:** 010-7041415

**Bezoekadres:** Polikliniek in gebouw NT 2<sup>e</sup> etage



## De Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)

De NFVN vereniging komt op voor de belangen van mensen met NF1. Hier kun je bijvoorbeeld kennis maken met lotgenoten. Ook hebben zij uitgebreidere informatiefolders voor jezelf, je naasten en bijvoorbeeld ook voor de huisarts.

**Website NFVN:** [www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl)

**Folders:** <http://neurofibromatose.nl/ledeninfo/documentatiecentrum/brochures/>



**Daisy:** Als je iemand wilt uitleggen wat NF1 is, is dat een heel verhaal. In het boek 'Daisy' kun je lezen hoe zij en andere jongeren en jongvolwassenen met NF1 daar mee omgaan:

<https://daisy.neurofibromatose.nl/>

## Wetenschappelijk onderzoek

Het NF1 Expertisecentrum voert wetenschappelijk onderzoek uit om de kwaliteit van leven van patiënten met NF1 te verbeteren. Je wordt tijdens het spreekuur gevraagd hier aan mee te doen. Je beslist zelf. Op onze website kunt je zien om welk onderzoek het gaat:

- <https://www.erasmusmc.nl/encore/Poliklinieken/NF1/WOnf/klin.ondnf/opslagNF1lichaamsmateriaal.pdf/>
- <https://www.erasmusmc.nl/encore/Poliklinieken/NF1/>