

Patiënteninformatie

NEUROFIBROMATOSE TYPE 2

*Een overzicht van goede zorg
voor kinderen en volwassenen
met Neurofibromatose type 2
en hun naasten.*



Inhoud

Over dit boekje	3
Neurofibromatose type 2	5
Wat is NF2?	5
Welke klachten kan je krijgen?	10
Wat is de oorzaak van NF2?	12
Hoe wordt vastgesteld dat je NF2 hebt?	13
Behandelingen	19
Behandelopties bij brughoektumor	19
Behandelopties en hulpmiddelen bij klachten door brughoektumor	25
Waar kan je terecht voor behandelingen en controles?	36
Leven met NF2	41
Na de diagnose	41
Kinderen en tieners met NF2	42
Jongvolwassenen en volwassenen met NF2	46
Zelf doen	53
Informatie voor naasten	57
Uitgebreide Informatie	63
Problemen die bij NF2 kunnen spelen en mogelijke behandelingen	63
Praktische informatie	81
Zorginstanties, kennis- en behandelcentra	81
Checklist	82
Notities	84





Over dit boekje

Voor wie is dit boekje?

De informatie in dit boekje is geschreven voor (jong)volwassenen met neurofibromatose type 2 (NF2) en voor ouders en verzorgers van kinderen met NF2. De aanspreekvorm 'jij' is gekozen, maar waar 'jij' en 'jouw zorg' staat, kunnen ouders van kinderen met NF2 'uw kind' en 'de zorg van uw kind' lezen.

Wat staat in dit boekje?

In dit boekje staat informatie over NF2. Je kunt hier lezen wat NF2 is, hoe het wordt herkend en welke klachten en problemen je eventueel kan krijgen. Natuurlijk staat er ook wat voor behandelingen mogelijk zijn, maar ook wat je zelf kunt doen om een zo goed mogelijk leven te leiden. Heel belangrijk is dat psychische en sociale problemen die bij NF2 kunnen horen ook in dit boekje beschreven zijn en ook hoe je hiermee om kunt gaan. Als je wilt weten waar in Nederland je terecht kunt voor behandelingen en welke zorgverleners met elkaar samenwerken, dan krijg je hierover ook informatie. Kortom: je leest hier alles wat je moet weten over NF2 en hoe je er het beste mee kan leven.

Waar komt de informatie in dit boekje vandaan?

De informatie komt uit de zorgstandaard neurofibromatose type 2. Die is geschreven voor zorgverleners door de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) en de Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties (VSOP). De informatie uit de zorgstandaard die voor jou belangrijk is, is in dit boekje samengebracht. De zorgstandaard is gebaseerd op de medische kennis over NF2 en is aangevuld met informatie over hoe de zorg georganiseerd moet zijn voor mensen met NF2. Hierbij is de visie van de NFVN heel belangrijk



geweest. In de zorgstandaard staat dus wat goede zorg is voor mensen met NF2. De zorgstandaard kun je vinden op www.kwaliteitsstandaarden.net, waar je ook algemene informatie kunt vinden over zorgstandaarden en richtlijnen.

Deze patiënteninformatie kan beschouwd worden als de patiëntenversie van de zorgstandaard NF2.

Waarvoor kun je dit boekje gebruiken?

Dit boekje kun je gebruiken om meer te weten te komen over NF2 en als handleiding in je eigen zorgproces. Je kunt er opmerkingen en vragen in opschrijven. Deze kun je vervolgens bespreken met je zorgverleners. Je krijgt op deze manier meer regie over je zorg waarover je samen met je zorgverleners beslist.

Hulpmiddelen bij het lezen



= verwijzing naar meer informatie op een betrouwbare website of boekje



= belangrijke informatie



= tip over bepaald onderwerp



Informatie over NF2 op kindereleeftijd vind je in de gekleurde tekstblokken en is bedoeld voor ouders/verzorgers van een kind met NF2.

Neurofibromatose Type 2

WAT IS NF2

Neurofibromatose type 2 is een zeldzame ziekte die niet te genezen is. De oorzaak ervan ligt in het NF2-gen, waarin een fout zit. NF2 is bij de geboorte aanwezig, maar uit zich meestal op jongvolwassen leeftijd. De ziekte treft zowel mannen als vrouwen.

NF2 veroorzaakt (goedaardige) tumoren in verschillende delen van het lichaam. De klachten en problemen die hierdoor ontstaan zijn dan ook gerelateerd aan de plaats waar de tumor of tumoren zich ontwikkelen. Verreweg de meeste mensen met NF2 ontwikkelen tumoren langs de zenuwen die betrokken zijn bij het gehoor en evenwicht. Dit betekent dat de meeste mensen met NF2 dan ook op den duur gehoor- en evenwichtsklachten zullen ontwikkelen.

Hoe vaak komt NF2 voor?

Ongeveer één op de 30.000 geboren baby's heeft NF2. In Nederland leven ongeveer 300-400 mensen met NF2.

Hoe zien mensen met NF2 eruit?

Je ziet niet dat iemand NF2 heeft. Bij mensen, die geopereerd zijn aan hun tumor bij de gehoor- en evenwichtszenuw, kan het gezicht er soms minder symmetrisch uitzien, maar dit hoeft niet.

Waar kunnen mensen met NF2 tegen aan lopen?

NF2 heeft één hoofdkenmerk dat vrijwel bij iedereen met NF2 voorkomt. Dit zijn de zogenaamde brughoektumoren die bij mensen met NF2 aan beide kanten van de hersenen groeien. Dit hoofdkenmerk wordt vaak ook gebruikt om NF2 vast te stellen. Brughoektumoren kunnen gehoorverlies, evenwichtsproblemen en oorsuizen veroorzaken.



Naast de brughoektumor kunnen mensen met NF2 ook andere fysieke problemen krijgen, zoals:

- tumoren in het ruggenmerg en hersenen;
- zenuwpijn in de ledematen (perifere neuropathie);
- huidafwijkingen;
- oogproblemen.

Over deze fysieke problemen kun je meer lezen in de tabellen in het hoofdstuk *'Uitgebreide informatie'*.

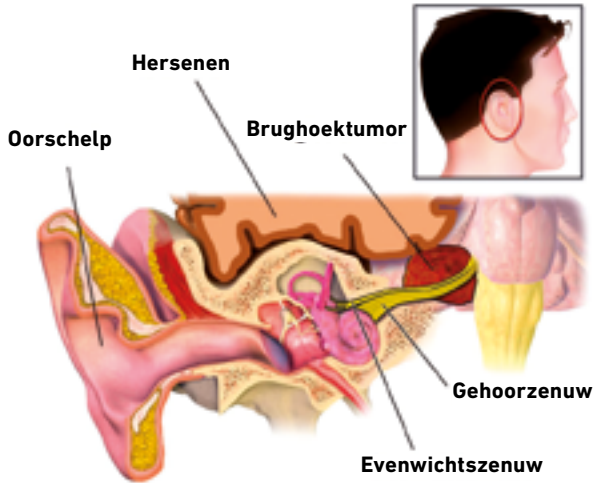
De fysieke problemen van mensen met NF2 zijn soms zo ingrijpend dat dat gepaard kan gaan met emotioneel en psychisch leed. Meer hierover lees je in het hoofdstuk *'Leven met NF2'*.

Het hoofdkenmerk van NF2: de brughoektumor

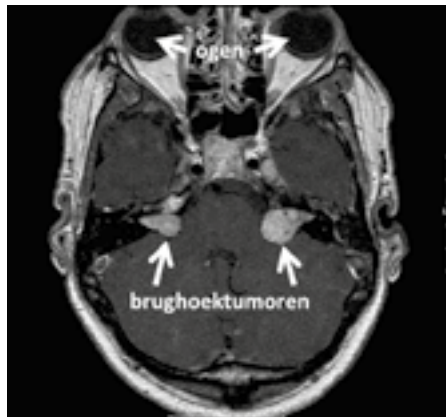
Een brughoektumor bij NF2 is een goedaardige tumor die zich aan beide kanten van de hersenen ontwikkelt rondom de gehoor- en evenwichtszenuw. Een brughoektumor (ook wel vestibulair schwannoom genoemd) bevindt zich in de brughoek in de schedelbasis (zie *figuur 1a en 1b* op pagina 7). Een brughoektumor ontstaat uit de zogenaamde Schwann-cellen die het omhulsel van de zenuwen vormen (de zenuwschede). Als deze Schwann-cellen zich ongeremd gaan delen, ontstaat een tumor rondom de zenuw. Omdat de tumor uit Schwann-cellen bestaat, wordt de tumor ook wel eens een schwannoom genoemd. Een schwannoom is bijna altijd goedaardig.



Figuur 1a. Schematische voorstelling van de ligging van een brughoektumor.



Figuur 1b. Een MRI-beeld (in het horizontale vlak) van het hoofd van een persoon met NF2.



De klachten die door een brughoektumor kunnen ontstaan, zoals gehoorverlies, evenwichtsproblemen en oorsuizen, lees je in dit hoofdstuk. Informatie over mogelijke behandelingen vind je in het hoofdstuk *'Behandelingen'*.

Welke vormen van NF2 zijn er?

NF2 wordt ingedeeld op grond van het gedeelte van het lichaam dat aangedaan is en op grond van de ernst van de ziekte.

De meeste mensen hebben de zogenaamde algemene vorm (ook wel gegeneraliseerde vorm) van NF2. Dit betekent dat de afwijkingen zich niet beperken tot één lichaamsdeel of één helft van het lichaam. Bij deze vorm van de ziekte hebben alle of de meeste cellen van het lichaam het foute NF2-gen. Naast brughoektumoren kunnen ook andere afwijkingen en klachten zich voordoen (bijvoorbeeld tumoren op verschillende zenuwen). De andere vorm, de gedeeltelijke NF2 (ook wel segmentale vorm) komt erg zelden voor. Bij deze vorm is alleen een gedeelte van het lichaam aangedaan. Dit komt omdat maar een klein gedeelte van de cellen in het lichaam het foute NF2-gen bevat.

Hoe verloopt NF2?

Neurofibromatose type 2 is een zogenaamde chronische ziekte. Dit betekent dat het niet voorbij gaat en dat men ermee moet leren leven. NF2 verloopt bij iedereen anders: het tijdstip waarop iemand klachten krijgt en behandeling nodig heeft zal van persoon tot persoon verschillen. In het algemeen geldt dat NF2 een geleidelijke verslechtering van de gezondheid en van de kwaliteit van leven met zich meebrengt en dus ook tot meer klachten leidt (zie hoofdstuk *'Leven met NF2'*).

De meeste mensen met NF2 zullen tussen hun 18^e en 24^e levensjaar de eerste klachten krijgen, namelijk gehoorverlies en/of evenwichtsproblemen en/of oorsuizen.





Ongeveer 20 van de 100 mensen met NF2 zullen klachten krijgen op kinderleeftijd. Klachten op kinderleeftijd kunnen anders zijn dan de klachten op tiener-, jongvolwassen- of volwassen leeftijd. Kinderen kunnen namelijk druk op het ruggenmerg ervaren door tumoren of problemen met het zien en huidtumoren krijgen. Als NF2 zich op peuter- of kleuterleeftijd uit, dan kunnen er ontwikkelingsproblemen optreden in motoriek, houden van evenwicht en oogbewegingen. Als er aan beide kanten van de hersenen al een brughoektumor is, dan groeien deze vaak sneller dan op volwassen leeftijd. Heel zelden wordt de diagnose NF2 al op babyleeftijd gesteld, op grond van hele kleine brughoektumoren en cirkelvormige verkleurde verdikkingen van de huid.

In de regel geldt: hoe eerder NF2 zich uit, hoe ernstiger het ziekteverloop zal zijn.

Tieners hoeven deze klachten niet altijd te vertonen: bij hen kunnen ook pijnlijke huidbeschadigingen of krachtsverlies en gevoelsstoornissen optreden.

Wanneer is NF2 mild en wanneer ernstig?

Wetenschappers hebben enkele factoren in verband gebracht met het te verwachten ziekteverloop. Onderstaande verbanden gelden in het algemeen (weerspiegelen het gemiddelde) en de ernst van de ziekte kan van persoon tot persoon toch nog verschillen:

- hoe jonger de patiënt, des te meer kans op een ernstiger ziekteverloop;
- bepaalde type fouten in het NF2-gen geven meer kans op een ernstiger ziektebeloop (dit zijn zogenaamde 'nonsense'- en 'frameshift'-type fouten in het NF2-gen).



Het vaststellen dat iemand milde NF2 heeft, geldt alleen voor een korte tijd. Dat wil zeggen dat de ernst nog kan veranderen in de toekomst omdat iemand andere afwijkingen van NF2 ontwikkelt of klachten krijgt.

Regelmatige controles zijn nodig om op tijd in te kunnen grijpen.

Op grond van de ernst van de ziekte wordt onderscheid gemaakt tussen **ernstige NF2** (het zogenaamde Wishart-type) en **milde NF2** (het zogenaamde Gardner-type). Bij de ernstige vorm kunnen zich meerdere snel groeiende tumoren in de hersenen ontwikkelen (tijdens kinderleeftijd). Daarnaast komen vaker problemen voor met betrekking tot de ogen en de huid. Bij de milde vorm staat met name het hebben van brughoektumoren aan beide kanten van de hersenen op de voorgrond. De gedeeltelijke NF2 heeft vaak ook de milde vorm. De milde vorm uit zich meestal op jongvolwassenen of volwassen leeftijd.

WELKE KLACHTEN KAN JE KRIJGEN?

Bij jongvolwassenen met NF2 is het eerste symptoom vaak achteruitgang van het gehoor (eerst van het ene oor) als gevolg van een brughoektumor (zie *figuur 1b*). Dit gaat in veel gevallen gepaard met oorsuizen, duizeligheid en/of evenwichtsproblemen. Mensen met NF2 zullen bijna altijd symptomen (blijven) ontwikkelen tot hun 60^e levensjaar.

Klachten die vaak voorkomen door een brughoektumor

Gehoorverlies

Bijna iedereen met NF2 zal op den duur slechter horen. Dit komt omdat de brughoektumoren op de gehoor- en evenwichtszenew duwen, maar gehoorverlies kan ook het gevolg zijn van een behandeling van de brughoektumor. Gehoorverlies kan gedeeltelijk of volledig zijn. Gehoorverlies veroorzaakt communicatieproblemen maar kan ook hoofdpijn, vermoeidheid en stress teweegbrengen. In het hoofdstuk '*Behandelingen*' kan je lezen met welke hulpmiddelen de meeste klachten verlicht kunnen worden. Welke behandelopties en hulpmiddelen in aanmerking komen, hangt af van onder andere de mate van gehoorverlies.

Oorsuizen

De oorzaak van oorsuizen (ook wel tinnitus genoemd) is een uiting van gehoorverlies bij NF2. Oorsuizen kan - net als gehoorverlies - ook na behandeling van de brughoektumor(en) optreden. Oorsuizen veroorzaakt net als gehoorverlies problemen in de communicatie, maar soms ook hoofdpijn,

vermoeidheid en stress. Er bestaat geen behandeling die oorsuizen wegneemt of geneest, maar er zijn wel behandelingen die ervoor zorgen dat men leert om te gaan met oorsuizen en die de klachten verlichten.

Evenwichtsproblemen

Evenwichtsproblemen kunnen ontstaan als gevolg van een brughoektumor of na behandeling van een brughoektumor. Klachten zijn vaak: duizeligheid, problemen met balans, onzekerheid tijdens lopen in het donker en/of op oneffen oppervlakten. Soms zijn de evenwichtsproblemen zo sterk, dat men genoodzaakt is een rolstoel te gebruiken. Er bestaat geen behandeling die evenwichtsproblemen wegneemt of geneest, maar er zijn wel behandelingen die ervoor zorgen dat men leert om te gaan met de klachten.

Vermoeidheid

Mensen met NF2 hebben vaak vermoeidheidsklachten. Waarschijnlijk is vermoeidheid een gevolg van de diverse klachten, zoals een beschadigd gehoor waardoor de communicatie veel meer concentratie vereist. Ook evenwichtsproblemen en eventuele zichtproblemen vereisen extra inspanning en aandacht. Daarnaast kunnen de diverse behandelingen ook langdurige vermoeidheid veroorzaken. Deze kan een aanzienlijke impact op de kwaliteit van leven hebben.

Langdurige pijn

Langdurige pijn komt veel voor bij mensen met NF2. Dit is veelal in de vorm van pijn van de zenuwen in de ledematen (perifere neuropathie) of tumoren die druk uitoefenen op diverse organen.

Klachten die minder vaak voorkomen door een brughoektumor

Een brughoektumor kan naast de gehoor- en evenwichtszenuw (8^e hersenzenuw) ook druk uitoefenen op andere hersenzenuwen. In *tabel 1* op pagina 12 vind je mogelijke klachten, die kunnen optreden als de brughoektumor op verschillende hersenzenuwen (anders dan de 8^e hersenzenuw) drukt.

Tabel 1. Minder vaak voorkomende klachten door een brughoektumor.

5 ^e hersenzenuw	<ul style="list-style-type: none">• pijnlijke tintelingen in het gezicht• doof gevoel in het gezicht
7 ^e hersenzenuw	<ul style="list-style-type: none">• gedeeltelijke verlamming van de gelaatsspieren
9 ^e , 10 ^e hersenzenuw	<ul style="list-style-type: none">• slikklachten en spraakklachten
11 ^e hersenzenuw	<ul style="list-style-type: none">• problemen bij het heffen van de schouder
Hersendruk en hersenvochtcirculatie	<ul style="list-style-type: none">• storing in hersenvochtcirculatie (beperkte afvoer)• verhoogde druk in de hersenen (hoofdpijn, misselijkheid, braken, wazig zien en sufheid)

Zoals je hierboven kunt lezen, kunnen mensen met NF2 naast brughoektumoren ook andere fysieke problemen krijgen. Een aantal van deze veroorzaakt klachten. Over deze problemen en klachten lees je meer in het hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*'.

WAT IS DE OORZAAK VAN NF2?

De oorzaak van NF2 ligt in een bepaald klein stukje DNA, het zogenaamde NF2-gen. Genen zijn stukjes DNA die in onze cellen zitten en zorgen voor al onze eigenschappen. Genen geven ook opdracht aan de cel om eiwitten te maken. Het NF2-gen zorgt ervoor dat het NF2-eiwit¹ gemaakt wordt. Als in het NF2-gen een afwijking zit, dan ontstaat er een NF2-eiwit dat niet goed werkt. Dit niet goed werkende eiwit is de oorzaak van de klachten en problemen die bij NF2 kunnen horen.

Er zijn heel veel soorten afwijkingen in het NF2-gen gevonden. Sommige afwijkingen maken het NF2-eiwit een beetje minder werkend, andere maken dat het eiwit helemaal zijn werk niet kan doen in het lichaam. De soort afwijking heeft invloed op de aard van de problemen en het verloop van de ziekte.

¹Dit eiwit heet Merlin.

Is NF2 erfelijk?

Als één van je ouders het afwijkende NF2-gen heeft (en dus ook NF2), heb je 50% kans om het geërfd te hebben. Maar de afwijking in het NF2-gen kan ook toevallig ontstaan. Ongeveer de helft van de mensen met NF2 heeft de ziekte geërfd, bij de andere helft is het toevallig ontstaan door een mutatie in de ei- of zaadcel van één van de ouders of tijdens de ontwikkeling als embryo.

In het hoofdstuk '*Leven met NF2*' kan je meer lezen over erfelijkheid, kinderwens en zwangerschap bij mensen met NF2.

Hebben alle cellen van mijn lichaam het afwijkende gen?

Als je NF2 geërfd hebt van één van je ouders, dan hebben al je cellen het afwijkend NF2-gen. Belangrijk is om te weten dat bij segmentale NF2 niet al je cellen het foute NF2-gen hebben. Bij de algemene vorm van NF2 zullen vrijwel al je cellen het gemuteerde NF2-gen bevatten.

HOE WORDT VASTGESTELD DAT JE NF2 HEBT?

Artsen over de hele wereld gebruiken dezelfde manier om de diagnose NF2 te stellen. Ze kijken naar de zichtbare afwijkingen die bij NF2 het meest voorkomen, maar ook of NF2 al in de familie voorkomt. Sommige van de afwijkingen kunnen ook op andere ziektes wijzen en als het nodig is, dan doen de artsen verder onderzoek om de juiste diagnose te kunnen stellen. Eventueel wordt de diagnose bevestigd met een DNA-onderzoek.

In dit hoofdstuk wordt beschreven hoe de diagnosestelling plaatsvindt als je beginnende klachten hebt of de zogenaamde vroege kenmerken van NF2. In het hoofdstuk '*Leven met NF2*' wordt beschreven hoe een gezinslid van iemand met NF2 zich kan laten testen op NF2.





Deel je ervaringen!

Zodra je deze patiënteninformatie hebt ontvangen is het al duidelijk dat de diagnose NF2 bij jou gesteld is. Uit ervaring weten wij dat dit soms neerkomt op een lange zoektocht.

Heb jij ervaringen die erg afwijken ten opzichte van de hieronder beschreven procedure, dan zijn wij daar benieuwd naar. Stuur ons een mailtje, dan nemen wij contact met jou op.

✉ Mail naar info@neurofibromatose.nl

Van beginnende klachten of vroege kenmerken naar diagnose NF2

De **eerste klachten** doen zich meestal op jongvolwassen leeftijd voor. Meestal zijn het gehoor- en evenwichtsklachten. Normaal gesproken wordt eerst een bezoek gebracht aan de huisarts die een verwijzing geeft naar een specialist. Deze is meestal de KNO-arts maar het kan ook de oogarts, huidarts of neuroloog zijn. Deze specialist zal de procedure van diagnose in werking stellen.



Als NF2 zich vroeg in het leven uit, dan komt dit door de zogenaamde **vroege kenmerken** van de ziekte. Deze gaan niet altijd gepaard met klachten. Deze vroege kenmerken doen zich op kleuter- en kinderleeftijd voor. Deze vroege kenmerken kunnen ook bij andere aandoeningen dan NF2 voorkomen (bijvoorbeeld problemen met zien, huidafwijkingen). Nadat deze kenmerken opgemerkt zijn door de jeugdarts, consultatiebureauarts of huisarts, wordt het kind verwezen naar een kinderarts die de procedure voor diagnose in werking stelt.

Diagnose op grond van zichtbare afwijkingen

Welke onderzoeken je precies krijgt om de diagnose te stellen, hangt af van je klachten of vroege kenmerken van NF2. In het gunstigste geval zal de zorgverlener al snel vermoeden dat je NF2 hebt. Dan zal hij/zij je doorverwijzen naar één van de Universitaire Medische Centra waar multidisciplinaire zorg voor NF2 geleverd wordt (zie ook hoofdstuk '*Behandelingen*'). Daar wordt de diagnoseprocedure in gang gezet.

Er zijn **3** stappen die genomen worden om tot de diagnose te komen op grond van zichtbare afwijkingen van NF2:

- 1** De klinisch geneticus zal je **vragen** stellen over de voorgeschiedenis van NF2 en mogelijk andere ziektes in je familie. Jouw eigen ziektegeschiedenis wordt ook onder de loep genomen. Als je denkt dat de klinisch geneticus niet alles gevraagd heeft, kan je nog zelf aangeven wat je denkt dat belangrijk is. Al deze informatie is nodig omdat het een indicatie kan geven over erfelijkheid van de ziekte en omdat er op deze manier een goed beeld over je gezondheid ontstaat bij de zorgverleners.
- 2** Je **huid** wordt bekeken door een dermatoloog en je **ogen** door een oogarts met een spleetlamp. Dit zijn geen belastende of pijnlijke onderzoeken.
- 3** **MRI van je hoofd en je gehele wervelkolom** wordt verricht door een radioloog. Hiervoor zal je in een MRI-scanner moeten plaatsnemen. Het onderzoek is niet pijnlijk maar je moet wel stil blijven liggen voor langere tijd.



Meer weten over een MRI-onderzoek? Kijk op www.nvvn.org en zoek op 'MRI'.

Na alle onderzoeken zullen de resultaten door de specialisten beoordeeld worden op grond van een aantal criteria (deze zijn de zogenaamde NF2-criteria). Je wordt uitgenodigd voor een gesprek om de onderzoeksresultaten te bespreken. Je zult dan horen dat je NF2 hebt, dat je misschien NF2 hebt of dat je het niet hebt.



'Misschien NF2' zal je alléén horen als één of enkele van de onderzoeksresultaten (nog) niet aan de criteria van NF2 voldoen. Dit is meestal het geval bij kinderen en adolescenten en niet zozeer bij jongvolwassenen.



Bij kinderen en tieners komt het vaker voor dat ze nog niet volledig aan alle NF2-criteria voldoen. Hierdoor zullen ze vaker te horen krijgen dat ze 'misschien NF2' hebben.

Of je nou zeker of misschien NF2 hebt, in beide gevallen zal je het aanbod krijgen om een genetische laboratoriumtest (DNA-onderzoek) te laten verrichten (zie hieronder). Door een dergelijke test kan de diagnose NF2 bevestigd worden. Een ander reden om deze test te laten doen is omdat je weet dat NF2 erfelijk is en je een kinderwens hebt. Ook is bekend dat sommige typen mutaties in het NF2-gen vaker gepaard gaan met mildere of ernstigere uiting van NF2.



Als je nog niet voldoet aan alle klinische criteria van NF2 en je te horen kreeg dat je 'misschien NF2' hebt, dan is het belangrijk om samen met de klinisch geneticus de voor- en nadelen van het weten van de diagnose NF2 te bespreken. Pas nadat je goed geïnformeerd bent over de voor- en nadelen kan je de keuze maken of je een genetische test (diagnose) wil laten uitvoeren.

Diagnose op grond van DNA-onderzoek

Als je kiest voor genetische diagnose, dan zal het genetisch materiaal (DNA) van je bloedcellen worden onderzocht. Hiervoor wordt bloed afgenomen. De uitslag krijg je meestal na 2 weken. Indien het afwijkende NF2-gen gevonden wordt in je bloedcellen, dan bevestigt dat de klinische diagnose NF2. Als er geen

afwijkend NF2-gen gevonden wordt in je bloed en je hebt geen tumorweefsel dat onderzocht kan worden op het bevatten van het foute NF2-gen, dan heb je vermoedelijk geen NF2. Als je wel tumorweefsel hebt en de mutatie daarin wordt gevonden, dan zal je de diagnose NF2 krijgen, maar dan is het zeker dat niet al je cellen het foute NF2-gen bevatten.

Het slecht nieuwsgesprek en daarna

De impact van de diagnose is meestal heel groot. Je bent 'overdonderd', ook als bijvoorbeeld NF2 al in je familie voorkomt. Je weet al of zal te horen krijgen dat het om een ongeneeslijke ziekte gaat met veel kans op diverse handicaps. Het is belangrijk dat het gesprek met je zorgverlener rustig en lang genoeg duurt zodat je het nieuws tot je kunt nemen, je emoties kan uiten en tijd hebt om vragen stellen.

Tijdens dit gesprek zal je zorgverlener het in ieder geval over het volgende hebben:

- **Het ziektebeeld NF2 in het algemeen:** meest voorkomende afwijkingen en klachten, overerving, klachten/handicaps, complicaties en behandelingen, lotgenotencontact.
- **Het ziektebeeld NF2 zoals momenteel bij jou:** mogelijke ontwikkelingen met betrekking tot klachten/symptomen, details over beleid/behandelings-opties (ook experimentele), informatie over het exacte type mutatie (als je een DNA-test hebt laten doen), eventuele (periodieke) vervolgonderzoeken.



Aan het einde van het gesprek zal je zorgverlener de contactgegevens van een psychosociale hulpverlener overhandigen en op korte termijn een vervolgspraak met je maken. Deze psychosociale zorgverlener kan je bellen als je hulp nodig hebt bij de verwerking van het slechte nieuws. Je krijgt ook schriftelijke informatie over NF2 mee naar huis.

Mochten pas na thuiskomst vragen in je opkomen, dan is het handig om die meteen op te schrijven (zie notitiepagina's achter in dit boekje), zodat je die tijdens de vervolgspraak op korte termijn aan je zorgverlener kan stellen.



Behandelingen

BEHANDELOPTIES BIJ BRUGHOEKTUMOR

Bij de meeste mensen met NF2, die brughoektumor(en) hebben, wordt afwachten geadviseerd. Dat wil zeggen dat de tumor(en) regelmatig gecontroleerd worden maar nog niet behandeld. Als afwachtend beleid niet meer voldoet, omdat de brughoektumor(en) snel groeit of omdat je klachten krijgt, dan wordt geadviseerd om in te grijpen. De ontwikkeling en de groei van de brughoektumoren verschilt per zijde en het komt regelmatig voor dat aan één zijde afwachtend beleid volstaat terwijl aan de andere zijde ingegrepen moet worden.

Afwachten en blijven controleren

Kinderen en volwassenen worden met verschillende regelmaat gecontroleerd en er worden ook verschillende onderzoeken gedaan. In tabel 2 zie je hoe vaak je voor welk onderzoek naar het ziekenhuis moet gaan.

Tabel 2. Controles en onderzoeken bij kinderen en volwassenen met NF2.



Controles en onderzoeken - kinderen met NF2	Hoe vaak?
Ziektegeschiedenis (eventuele veranderingen sinds diagnose) en algemeen onderzoek (KNO, oogheelkundig, neurologie, huid)	jaarlijks
Audiologische test	jaarlijks, tenzij anders geïndiceerd
'Brainstem-auditory evoked' potentialen (BAEPs)	afhankelijk audiologie: jaarlijks, tenzij anders geïndiceerd
MRI van het hoofd (inclusief gehoorgang) + contrastmiddel toediening	jaarlijks, tenzij anders geïndiceerd
MRI van de ruggenmerg + contrastmiddel toediening	jaarlijks, tenzij anders geïndiceerd

(Vervolg op pagina 20)

Controles en onderzoeken - volwassenen met NF2	Hoe vaak?
MRI van het hoofd	jaarlijks
Spraak- en audiologische test	jaarlijks
MRI van het ruggenmerg	om de 2-3 jaar, tenzij anders geïndiceerd



BAEP is een hersentest. Door middel van een BAEP-test wordt de reactie van de hersenen gemeten op een prikkel van het gehoorstelsel. Doel is informatie te verkrijgen over de werking van de gehoorzenuw.

Meer weten over BAEP? Kijk op www.neurologie.nl en zoek vervolgens op de site naar BAEP.

MRI is een beeldvormende techniek in de geneeskunde. Meer weten? Kijk op www.nvvn.org en zoek daarna op de term MRI.

Ingrijpen

Als afwachtend beleid niet meer voldoet en er indicatie is voor behandeling, zal je behandelaar de voor jou meest gunstige behandeling voorstellen. Hierbij wordt rekening gehouden met de te verwachten kwaliteit van leven na de behandeling. De mogelijkheden lees je in *tabel 3* op pagina 21.



Tabel 3. Behandel mogelijkheden van brughoektumoren.

Chirurgie	
Wat wordt gedaan?	Wat kunnen de gevolgen zijn?
De tumor wordt aan één of beide kanten (volledig of bijna volledig) verwijderd.	<ul style="list-style-type: none"> • Kans op gehoorverlies (matig tot volledig), evenwichtsproblemen en oorsuizen is aanwezig. • Kans dat de aangezichts-zenuw beschadigd raakt is aanwezig. Hoe groter de tumor, hoe groter de kans op beschadiging. Beschadiging van deze zenuw kan onvolledige of volledige verlamming van de gezichtshelft veroorzaken (zie hoofdstuk <i>'Uitgebreide informatie'</i>).
Bestraling	
Wat wordt gedaan?	Wat kunnen de gevolgen zijn?
De tumor wordt gericht bestraald om verdere groei te stoppen (tumormanagement). Bestraling kan eenmalig plaatsvinden of meerdere malen.	<ul style="list-style-type: none"> • Kans op gehoorverlies is aanwezig (hoe langer bestraald hoe groter de kans). • Kans op beschadiging van de aangezichts-zenuw is aanwezig (zie hoofdstuk <i>'Uitgebreide informatie'</i>). • Een licht verhoogd risico op het ontwikkelen van kwaadaardige tumoren is aanwezig (nieuwe tumoren of ontarding van goedaardige tumoren).
Chirurgie en vervolgens bestraling	
Wat wordt gedaan?	Wat kunnen de gevolgen zijn?
De tumor wordt bijna volledig verwijderd en daarna bestraald.	<ul style="list-style-type: none"> • Kans op beschadiging van gehoor- en aangezichts-zenuw is aanwezig (zie hoofdstuk <i>'Uitgebreide informatie'</i>). • Tumorweefsel dat achterblijft kan weer gaan groeien.

Welke optie voor jou het meest geschikt is, zal van je eigen situatie afhangen. Factoren waarmee rekening worden gehouden zijn in ieder geval:

- de totale hoeveelheid tumoren in je lichaam (als die er zijn);
- de mate van je gehoorverlies (als die er is);
- de omvang en positie van de brughoektumor(en);
- of de hersenstam is samengedrukt door de brughoektumor(en) en de mate waarin dit gebeurt is;
- de groei van de tumor(en) en de schade die dit kan veroorzaken (neurologische klachten, gehoorverlies; evenwichtsproblemen, etc.);
- de kans op complicaties bij elke behandeloptie;
- de verbetering die je kunt verwachten (met betrekking tot klachten en problemen en totale ziektelast);
- de vooruitzichten met betrekking tot kwaliteit van leven;
- jouw wensen en voorkeuren.



Het hebben van brughoektumoren aan beide kanten van de hersenen betekent dat vroeg of laat totale doofheid kan optreden. Het team van zorgverleners moet zich dit realiseren en hier altijd rekening mee houden. Het team moet ook tijdig nadenken over gehoorrevalidatie en tijdig plaatsen van een gehoorimplantaat (CI of ABI).

Een ABI (voor meer uitleg zie **tabel 4**) wordt soms al in de hersenen geplaatst tijdens een chirurgische ingreep ter hoogte van de hersenstam. Dit wordt een 'slappend' implantaat genoemd en wordt pas aangezet als het nodig blijkt.

TIP

Behandeling met medicatie is nog in de ontwikkeling. Vraag je behandelend arts naar de mogelijkheden.

Nazorg en revalidatie

Na een ingreep zoals een operatie en in mindere mate na bestraling zal je moeten herstellen. NF2 is een aandoening waarbij niet te voorspellen is hoe lang je na een behandeling nog in het ziekenhuis moet verblijven. Soms kan je al dezelfde dag naar huis, maar bij een ingrijpende behandeling zal je nog een tijdje onder toezicht blijven. Als je na de behandeling revalidatie nodig hebt, dan zal je doorverwezen worden naar een revalidatiecentrum of revalidatieafdeling in een ziekenhuis. Als je geen revalidatie nodig hebt, dan zal je een controleafspraak krijgen bij de arts die je behandeld heeft. Vaak krijg je nog instructies en informatie mee naar huis waarin staat waar je op moet letten of wat je moet doen of juist niet doen in de eerste periode na je behandeling tot de controleafspraak. Meer over revalidatiezorg lees je in het hoofdstuk *'Leven met NF2'*.



De website www.revalidatie.nl biedt uitgebreide informatie over de diverse vormen van revalidatie en revalidatiecentra.





BEHANDELOPTIES EN HULPMIDDELEN BIJ KLACHTEN DOOR BRUGHOEKTUMOR

In het hoofdstuk '*Neurofibromatose type 2*' kon je lezen welke klachten en problemen bij NF2 kunnen horen en in *tabel 3* zie je dat de klachten soms ook als gevolg van een ingreep kunnen optreden (deze noemen we dan complicaties). In dit hoofdstuk lees je welke opties bestaan voor behandelingen van deze klachten en complicaties.

In de tabellen van het hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*' wordt ingegaan op:

- klachten die minder vaak voorkomen;
- klachten die niet worden veroorzaakt door een brughoektumor;
- beschadiging van de aangezichtszenew.

Waar mogelijk wordt ook informatie gegeven over het algemeen vergoedingsbeleid van de diverse hulpmiddelen en trainingen of wordt verwezen naar websites met de meest actuele informatie over vergoedingen.

Gehoorverlies

Bij onvolledig gehoorverlies (in de volksmond slechthorendheid) bestaan de volgende opties om spraak beter te verstaan en de communicatie te verbeteren:

- hulpmiddelen (hoortoestellen en gehoorimplantaten);
- ondersteunende communicatiemethoden (spraakafzien/liplezen en Nederlands met gebaren).

Welke optie of opties voor jou het beste zijn zal onder andere afhangen van de mate van je gehoorverlies en of je aan één of beide oren minder of niet hoort. De *tabellen 4 en 5* (pagina 26 t/m 31) geven informatie over de hulpmiddelen en ondersteunende communicatiemethoden die NF2-patiënten kunnen gebruiken.



Tabel 4. HULPMIDDELEN BIJ GEHOORVERLIES

Hoortoestellen	Wanneer en met welk effect?
<p>Conventionele hoortoestellen (Diverse soorten en maten)</p>	<ul style="list-style-type: none">• Bij eenzijdig gehoorverlies.• Bij NF2-patiënten uiteindelijk vaak niet voldoende effectief.
<p>Speciale hoortoestellen</p> <p>CROS toestel + BAHA toestel</p>	<ul style="list-style-type: none">• Als een gewoon hoortoestel niet kan werken door volledig gehoorverlies aan één oor. <div data-bbox="460 735 955 1385" style="border: 1px solid #ccc; border-radius: 15px; padding: 10px; background-color: #fff;"><p></p><p>Voorafgaand aan de CI of ABI-operatie vinden gesprekken plaats met een maatschappelijk werker, klinisch- of GZ-psycholoog of orthopedagoog en indien nodig vindt er een huisbezoek plaats door een logopedist en een gezinsbegeleider.</p><p>Internationaal wordt aanbevolen de complexe gehoorbesparende ingrepen (zoals CI en ABI implantaten) zoveel mogelijk te centraliseren binnen één expertisecentrum.</p><p>De ervaringsopbouw binnen één chirurgieteam heeft duidelijk een positieve invloed op het te behalen resultaat. Bespreek dit onderwerp met uw behandelaar.</p><p>Zie voor CI of ABI-operatie pagina 28 en 29.</p></div>

Werking, plaatsing en afregeling

- Het geluid wordt opgevangen door een microfoon, wordt versterkt en vervolgens doorgegeven aan het oor.
- Plaatsing in de gehoorgang en afregeling door audiciens.
- Meer informatie: www.hoorwijzer.nl en klik dan op het tabblad hoortoestellen.

CROS

- Het geluid aan de slechthorende/dove zijde wordt opgevangen met behulp van een microfoontje en (draadloos) doorgestuurd naar een hoortoestel aan het horende oor.
- Plaatsing en afregeling door audiciens.
- Meer informatie: www.hoorwijzer.nl en zoek dan op 'cros'.

BAHA

- Gebruikt beengeleiding.
- Plaatsing onder locale verdoving in het bot achter het oor en afregeling in het ziekenhuis.
- Meer informatie: www.kno.nl en zoek dan op de afkorting 'bcd' (*bone conduction device*).



Of een hoortoestel (gedeeltelijk) vergoed wordt hangt van meerdere factoren af. Er is meer te lezen op www.hoorwijzer.nl/vergoedingen.html (zoek op auditieve hulpmiddelen).

Meer weten over audiciens en keurmerken? Kijk op www.hoorwijzer.nl (zoek op audicien).

(Vervolg op pagina 28)



Tabel 4. HULPMIDDELEN BIJ GEHOORVERLIES (vervolg)

Gehoорimplantaten	Wanneer en met welk effect?
Cochleair implantaat (CI)	<p>Bij doofheid en ernstig gehoorverlies bij volwassenen of kinderen (met NF2).</p> <p>Effect CI</p> <p>Het effect is pas na revalidatie duidelijk; hangt af van onder andere:</p> <ul style="list-style-type: none">• Hoeveelheid nog functionele gehoorzenuwvezels en de toegankelijkheid van het binnenoor.• De mate en duur van slechthorendheid/doofheid vóór de operatie.• De motivatie van de patiënt en zijn omgeving.• De frequentie en de duur van de hoortraining na de operatie.
Auditory brainstem implantaat (ABI)	<p>Effect van ABI</p> <p>Resultaten minder goed dan die van CI en hangen o.a. af van:</p> <ul style="list-style-type: none">• Plaatsing van de elektrode op de juiste plaats op hersenstam.• De hoeveelheid schade aan de weefsel in de hersenen.• De mate en duur van slechthorendheid/doofheid vóór de operatie.• De motivatie van de patiënt en zijn omgeving.• De frequentie en de duur van de hoortraining na de operatie.• Meestal alléén detectie van gesproken taal (ritme en volume), (middel)harde geluiden, eigen stem, zelden verbetering in spraak verstaan.

Werking, plaatsing en afregeling



Meer informatie over implantaten in het algemeen:
www.stichtingplotsdoven.nl/ned/implantaten.php.

CI

- Als gehoorzenuw nog intact is.
- Toestel stimuleert de gehoorzenuw in het binnenoer.
- Vóór plaatsing vindt uitvoerig multidisciplinair onderzoek plaats (in ieder geval KNO-arts, audioloog en logopedist): gehooronderzoek, CT-scan of MRI-scan, evenwichtsonderzoek, bij kinderen spraak- en taalontwikkeling en leervermogen.
- Plaatsing in het oor onder volledige narcose.
- Afregeling 4-6 weken na de operatie.
- Revalidatie nodig.

1^e CI wordt volledig vergoed door de zorgverzekeraar (onder bepaalde voorwaarden). Zie ook: www.nvvs.nl en typ dan in het zoekveld 'vergoeding-ci'.

ABI

- Een optie als gehoorzenuw uitgevallen is.
- Toestel stimuleert een gehoor kern in de hersenstam.
- Vóór plaatsing vindt uitvoerig multidisciplinair onderzoek plaats (in ieder geval KNO-arts, audioloog, neurochirurg en logopedist) vergelijkbaar met onderzoeken bij CI.
- Plaatsing in de hersenstam onder volledige narcose.
- Afregeling 4-6 weken na de operatie.
- Revalidatie nodig.

Wordt volledig vergoed door de zorgverzekeraar (onder bepaalde voorwaarden).



Tabel 5. ONDERSTEUNENDE COMMUNICATIEMETHODEN
BIJ GEHOORVERLIES

Methode	Wat is het?
Spraakafzien	<p>Spraakafzien betekent dat men aan de lippen, mimiek en houding 'ziet' wat gezegd wordt.</p> <p> Meer weten over spraakafzien? Kijk op: www.nvvs.nl en zoek op spraakafzien.</p>
Nederlands met Gebaren (NmG)	<p>Nederlands met Gebaren (NmG) is gesproken Nederlands, waarbij de belangrijkste woorden ondersteund worden door gebaren.</p> <p>Wordt gebruikt door plots- en laatdoeven, die Nederlands spreken.</p> <p> Meer informatie over NmG? Kijk op: www.nvvs.nl en zoek op Nederlands met Gebaren.</p> <p> Als vooraf al kan worden voorzien dat men volledig doof zal worden, bijvoorbeeld door verwijdering van een brughoektumor aan de nog horende zijde en een CI kan niet geplaatst worden, dan is het aan te raden om vóór de operatie al een cursus spraakafzien en/of NmG te volgen.</p>

Waar leer je het en wordt het vergoed?

Tijdens een cursus spraakafzien leren en begeleiden logopedisten met een aanvullende opleiding *Spraakafzien* slechthorenden in groepsverband of individueel.



Cursussen worden gegeven door GGMD en individuele logopedisten door het hele land: www.ggmd.nl

Leren spraakafzien wordt door zorgverzekeraars gezien als een logopedische behandeling en een cursus wordt meestal vergoed. Een verwijzing is nodig van de huisarts of KNO-arts (in een audiologisch centrum).

Cursussen NmG worden door specialistische centra en organisaties aangeboden.



Voor cursusaanbod kijk op:

- www.ggmd.nl en kijk onder 'trainingen' en typ in het zoekveld 'nmg';
- www.gebarenportaal.nl en kijk onder 'cursussen';
- www.kentalis.nl en kijk dan onder 'ik wil zorg';
- www.auris.nl en kijk dan onder 'cursus' (voor ouders).

Beter resultaat wordt geboekt als naasten ook de cursus volgen.

De cursus wordt meestal vergoed door verzekeraars als je een verwijsbrief hebt. De kosten tellen echter wel mee voor het eigen risico.

Oorsuizen (Tinnitus)

Er bestaat geen behandeling die oorsuizen wegneemt of geneest. Op dit moment zijn er **3** opties om de kwaliteit van leven met oorsuizen te verbeteren:

1 Informatie geven

Deze is individueel en op maat bij audiologische centra en wordt vergoed uit het basispakket.

2 Hulpmiddelen (als het gehoor niet volledig is uitgevallen)

- Hoortoestel: versterkt spraak- en omgevingsgeluid, waardoor de tinnitus minder hoorbaar wordt.
- Tinnitusmaskeerder: produceert ruis (of een ander geluid) en kan daarmee tinnitus draaglijker maken. De maskeerder kan echter wel het verstaan van spraak hinderen. De gebruiker kan zelf het volume van het maskeergeluid instellen.
- Tinnitusinstrument: een combinatie van hoortoestel en tinnitusmaskeerder. De gebruiker kan zelf de versterking van het toestel en het volume van de ruis instellen.
- Overige hulpmiddelen zoals CD-speler, MP3-speler (smartphone) of 'geluidskussen' (voor maskering tijdens het slapen).



Meer informatie over bovenstaande hulpmiddelen vind je op: www.nvvs.nl en klik dan op 'tinnitus'.

Informatie over vergoedingen op: www.zorginstituutnederland.nl en zoek dan op 'auditieve hulpmiddelen'.

3 Tinnitusrevalidatie

Bij ernstige oorsuizen kan de KNO-arts verwijzen voor gehoorrevalidatie en/of tinnitusrevalidatie naar een Audiologisch Centrum. Ook is bij diverse instellingen voor geestelijke gezondheidszorg tinnitusrevalidatie mogelijk.



Voor een overzicht van centra kijk op:

www.nvvs.nl en klik dan op 'tinnitus' en vervolgens op 'wat doen wij voor jou?'

Evenwichtsproblemen

Er bestaat op dit moment geen behandeling die de evenwichtsproblemen wegneemt of geneest. Vermindering van klachten kan vaak wel bereikt worden door het volgen van vestibulaire revalidatie (zie tabel 6). In het dagelijkse leven kunnen diverse hulpmiddelen helpen om de mobiliteit makkelijker te maken.

Tabel 6. REVALIDATIE EN HULPMIDDELEN BIJ EVENWICHTSPROBLEMEN

Vestibulaire revalidatie	
Wat is het?	Welke verbeteringen te verwachten?
Oefentherapie op maat	Door vestibulaire revalidatie kunnen de volgende verbeteringen optreden: <ul style="list-style-type: none">• vermindering van de duizeligheid;• vermindering van balans-/evenwichtsstoornissen;• verminderen van angst en onzekerheid;• verbeteren van activiteiten uit het dagelijkse leven.
Hulpmiddelen	
Welke typen?	Voorbeelden
Verplaatsings- of mobiliteits-hulpmiddelen	Driewiel fietsen/rollator/rolstoel/stok of kruk.
Hulpmiddelen voor algemeen dagelijkse activiteiten	Bijvoorbeeld douchehulpmiddelen.

TIP

Neem contact op met uw gemeente over mogelijke vergoedingsregelingen van hulpmiddelen vanuit de Wet Maatschappelijke Ondersteuning (WMO).

Meer informatie

Vestibulaire revalidatie wordt aangeboden door gespecialiseerde fysiotherapeuten.

Thuisoefeningen behoren tot het revalidatieprogramma.



Meer info: www.kenniscentrumduizeligheid.nl en klik dan op 'duizeligheid' en dan op 'Aandoeningen en Ziektebeelden'.

Fysiotherapie voor volwassenen wordt beperkt vergoed vanuit de basisverzekering. Aanvullende verzekering is nodig voor uitgebreidere vergoeding door de zorgverzekeraar.

Meer informatie



www.hulpmiddelenwijzer.nl/mobiliteit.



www.hulpmiddelenwijzer.nl/verzorging.



Bij NF2-patiënten kunnen de klachten langdurig bestaan of verergeren indien de tumor in grootte toeneemt. Soms zijn de klachten zo ernstig dat rolstoelgebruik onvermijdelijk is.

WAAR KAN JE TERECHT VOOR BEHANDELINGEN EN CONTROLES?

Net als de meeste mensen met een chronische ziekte, krijgen mensen met NF2 zorg van verschillende specialisten in ziekenhuizen of andere gespecialiseerde zorgcentra. Deze zorg betreft zeer specialistische zorg om de klachten en kenmerken van NF2 te verhelpen. In dit boekje wordt deze zorg daarom ook **NF2-zorg** genoemd.

Mensen met NF2 krijgen natuurlijk ook basiszorg van hun huisarts. De huisarts en de specialist kunnen ook verwijzen naar andere zorgverleners in de buurt, zoals een psycholoog of een revalidatiearts. Al deze zorg, ook huisartsenzorg, noemen we **basiszorg**.

Waar wordt NF2-zorg geleverd?

NF2-zorg wordt in de meeste universitaire ziekenhuizen aangeboden in verschillende schedelbasiswerkgroep teams (multidisciplinaire teams) en in het Gamma Knife Centrum van het Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis.

De Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) werkt voor de ontwikkeling en onderhoud van de zorgstandaard NF2 en deze patiënteninformatie nauw samen met:

- Het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC), afgevaardigde in onze medische adviesraad;
- Het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC), afgevaardigde in onze medische adviesraad;
- Het Radboud Universitair Medisch Centrum (Radboudumc).

In bovengenoemde centra (voortaan NF2-centra) bestaan de NF2-schedelbasiswerkgroepen uit een uitgebreid multidisciplinair team. Een dergelijk uitgebreid multidisciplinair team is nodig, omdat NF2 ook gepaard kan gaan met afwijkingen en klachten die op meerdere plekken in het lichaam tot problemen kunnen.



Op www.neurofibromatose.nl/wegwijzer/ vind je meer informatie en contactgegevens van behandelende centra.

Behalve bovengenoemde ziekenhuizen, wordt zorg aan mensen met NF2 ook geleverd door andere zorginstellingen, die zich gespecialiseerd hebben in een bepaald type behandeling. Zo is het Erasmus MC een expertisecentrum voor brughoektumoren en is het Gamma Knife Centrum in het Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis in Tilburg gespecialiseerd in radiochirurgie. Verdere voorbeelden zijn centra voor geestelijke gezondheidszorg voor mensen met gehoorbeperking en diverse expertisecentra voor gehoor, taal, spraak, slechtziendheid en blindheid (zie hoofdstuk '*Praktische informatie*').

Met welke zorgverleners krijg je te maken?



Het multidisciplinaire team voor kinderen bestaat bij voorkeur uit een kinderarts of kinderneurochirurg, kinderneuroloog, KNO-arts, radioloog, oogarts, dermatoloog en audioloog. Als het nodig blijkt, wordt het team uitgebreid met andere specialisten. Als er zeer specialistische behandeling nodig is, dan wordt verwezen naar een zorginstelling die deze zorg kan bieden.

De overgang van kinderzorg naar volwassenenzorg in het ziekenhuis is een belangrijke periode voor de jongvolwassene met NF2. De kinderarts/kidneurochirurg/kidneuroloog die tot dan toe de hoofdbehandelaar was, verdwijnt uit beeld en er komt een nieuwe specialist-hoofdbehandelaar voor in de plaats, meestal de KNO-arts of de neuroloog. In een NF2-centrum dient de overgang naar volwassenenzorg goed geregeld te zijn. Dit betekent dat de adolescent op tijd kennis moet maken met de zorgverlener die zijn of haar hoofdbehandelaar wordt op volwassen leeftijd. Verder moet aandacht komen voor onderwerpen als opkomen voor je eigen belang, onafhankelijkheid ten aanzien van de zorg, seksuele gezondheid, kindwens, psychosociale steun, scholing en beroep en gezondheid en leefstijl.





Een kind vanaf 12 jaar zal steeds vaker alleen naar de spreekkamer gaan. Aan het einde van het gesprek worden de ouders vaak uitgenodigd en bijgepraat. Op deze manier leert de jongere om steeds meer verantwoordelijkheid te nemen bij beslissingen betreffende zijn of haar gezondheid.

Volwassenen met NF2 worden meestal behandeld en gecontroleerd door een specialist die hun voornaamste klachten kan behandelen en vervolgens controleren. Dit is meestal de KNO-arts of de neuroloog. In de met onze vereniging samenwerkende universitaire medische centra (Leiden, Nijmegen en Maastricht) zijn er multidisciplinaire teams voor volwassenen met NF2. Deze bestaan uit een KNO-arts, neuroloog, neuro- en hoofdhalsradioloog, en daarnaast nog (op afroep) uit een neurochirurg, psycholoog, radiotherapeut en een audioloog. Als het nodig blijkt, wordt het team uitgebreid met andere zorgverleners zoals een revalidatiearts, maatschappelijk werker. Als er zeer specialistische behandeling nodig is, dan wordt verwezen naar een zorginstelling die deze zorg kan bieden.



Het is belangrijk dat altijd duidelijk is wie de hoofdbehandelaar is bij wie je je controleafspraken hebt. Met deze behandelaar heeft je huisarts contact en maakt hij of zij afspraken over uitwisseling van belangrijke informatie.

Hoe vaak moet ik naar het ziekenhuis voor NF2-zorg?

Dat hangt ervan af of je behandeld gaat worden, behandeld bent geweest, klachten hebt, of alleen op controle moet, maar ook van je leeftijd. De minimale frequentie van controleafspraken en het type onderzoeken dat gedaan wordt vind je in *tabel 2* op pagina 19.

Kan ik ook zorg in de buurt krijgen?

Voor NF2-zorg, dat wil zeggen voor controles en behandelingen voor je NF2, moet je naar een ziekenhuis. Geadviseerd wordt om in ieder geval naar een

schedelbasiswerkgroep in één van de universitaire medische centra te gaan. Je krijgt altijd zorg in de regio als het om de basiszorg gaat: huisartsenzorg, paramedische zorg (fysiotherapeut, psycholoog) en meestal ook voor revalidatie in een revalidatiecentrum.

Gaat de NF2-zorg veranderen in de toekomst?

Ja, de organisatie ervan gaat waarschijnlijk wel veranderen. De reden hiervoor is, dat mensen met NF2 in veel ziekenhuizen in het land worden gecontroleerd of behandeld. Aan de ene kant is dit goed, omdat mensen dan niet ver hoeven te reizen. Aan de andere kant kunnen op deze manier artsen niet genoeg kennis en ervaring opdoen met NF2, want iedere arts ziet dan maar erg weinig mensen met NF2.

Om ervoor te zorgen dat artsen echt expert worden in een bepaalde zeldzame aandoening, worden in Nederland, maar ook in de rest van Europa, zogenaamde expertisecentra benoemd voor zeldzame aandoeningen. Dit betekent dat als een ziekenhuis al langere tijd kennis en ervaring heeft met een zeldzame aandoening en hele goede zorg en begeleiding biedt, deze dan officieel als expertisecentrum erkend wordt. Op dit moment is er in Nederland nog geen erkend expertisecentrum voor NF2.



In 2015 zijn er diverse aanvragen gedaan bij de minister van VWS voor het aanwijzen van een centrum als expertisecentrum voor NF2. Alle aanvragen zijn echter niet gehonoreerd door het ontbreken van het uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek naar NF2 in deze centra. Ook de NFVN vindt onderzoek naar NF2 noodzakelijk. Naast de mogelijke positieve ontwikkelingen voor de NF2-zorg draagt het doen van wetenschappelijk onderzoek zeker bij aan kennisopbouw en betere aansluiting bij internationale ontwikkelingen.

De NFVN en haar medische adviseurs hebben de eerste stappen gezet om NF2-zorg in Nederland in kaart te brengen. Ook heeft de NFVN een duidelijke visie over hoe NF2-zorg georganiseerd moet worden in de toekomst. Een belangrijk

onderdeel van deze toekomstige zorgorganisatie is dat elke volwassen patiënt met NF2 een vaste arts (de zogenaamde regievoerend arts) heeft, die mogelijke problemen snel kan opmerken en die de zorg coördineert.



De visie van de NFVN sluit aan bij de aanbevelingen van prof. dr. Gareth Evans uit Manchester (internationaal gezien als de NF2-expert). De bijzonder complexe en moeilijke gehoorbesparende operaties en het implanteren van CI en ABI, dienen zoveel mogelijk te worden uitgevoerd binnen één expertisecentrum. De aantallen van dit soort ingrepen zijn zeer gering en juist de opgedane ervaring van het behandelend team bepalen voor een belangrijke deel de mate van succes. Ook de aanpak van gliomen vraagt om concentratie en ervaringsopbouw. Om deze redenen streeft de NFVN naar de oprichting van één expertisecentrum voor NF2.



Leven met NF2

Het leven met NF2 is voor iedereen anders: sommigen zullen al op kinderleeftijd en anderen pas op volwassen leeftijd klachten ontwikkelen. Ook zal - als behandeling nodig is - het tijdstip waarop de brughoektumor behandeld wordt van persoon tot persoon verschillen. Gemeenschappelijk is echter dat iedereen met NF2 regelmatig op controle zal blijven gaan in een NF2-centrum. Deze controles maken deel uit van leven met NF2 en zullen in dit hoofdstuk aan bod komen.

Sociaal-emotionele problemen kunnen op alle leeftijden voorkomen bij mensen met NF2 en deze worden dan ook beschreven in dit hoofdstuk. Wat je hier ook kan lezen, zijn alle zaken die op verschillende leeftijden belangrijk zijn voor iemand met NF2, zoals school en betaald werken op volwassen leeftijd. Ouders en verzorgers van kinderen en jongvolwassenen met NF2 zullen in dit hoofdstuk ook de nodige informatie vinden om hun kind zelf beter te kunnen helpen en ook om de juiste hulp in te kunnen schakelen.

NA DE DIAGNOSE

Het is meestal heftig voor mensen om te horen dat zij NF2 hebben of dat hun kind (misschien) NF2 heeft. De persoon zelf en naasten worden meestal 'overdonderd' met de informatie dat het om een ongeneeslijke ziekte gaat met kans op (ernstige) klachten en ziekteverloop.

Het komt voor dat het iemand met NF2 en zijn/haar naasten al een lange weg hebben doorlopen voordat NF2 vastgesteld wordt. Vaak gebeurt dit als NF2 niet in de familie zit, maar toevallig ontstaat. Gevoelens van frustratie kunnen dan een rol spelen maar ook de behoefte aan erkenning.



KINDEREN EN TIENERS MET NF2

NF2-controles

Het kind of de tiener met NF2 wordt regelmatig onderzocht door het multidisciplinaire team in één van de universitaire medische centra. In **tabel 2** op pagina 19 is het controleschema aangegeven.

Kinderen kunnen stress ervaren door controleonderzoeken. Ze kunnen bang zijn voor bloed prikken of doorslikken van medicijnen of voor de MRI-machine. Jonge kinderen kunnen overprikkeld en angstig zijn en moeite hebben met slapen en eten. Oudere kinderen kunnen ook boos, opstandig of onzeker reageren op stress.



Het vertellen van de diagnose aan het kind is een moeilijke opgave voor de ouders. Vragen als “Moet ik het mijn kind vertellen?”, “Wanneer moet ik het vertellen?”, “Hoe zal ik het mijn kind vertellen?” en “Hoeveel moet ik uitleggen?” rijzen op bij de ouders. Een maatschappelijk werker of psycholoog kan hierbij hulp bieden.



In de brochure **‘Als het om kinderen gaat... Een handreiking aan ouders voor gesprekken over erfelijkheid’**

(www.ikhebd.nl/content/tips-voor-ouders) zijn ook nuttige tips te vinden.

Psychische gevolgen van ziekenhuisopnames en van klachten

Ziekenhuisopnames geven meestal meer stress dan de reguliere controleonderzoeken. Als bijvoorbeeld een operatie aan de orde is, kan dat vóór maar ook na de operatie gepaard gaan met een langdurige stressreactie.



Niet alleen het kind met NF2 kan last hebben van stress maar ook hun ouders of broers en zussen. Dit kan op de volgende manieren tot uiting komen:

- vaak terugdenken aan wat er gebeurd is;
- bezorgd zijn;
- prikkelbaar, angstig of huilerig zijn;
- nergens zin in hebben;
- moeite met slapen of eten;
- lichamelijke klachten;
- moeite met concentreren.

Meestal gaan de klachten na een paar weken over. Heeft het kind of een ander gezinslid na 3 tot 6 maanden hier nog steeds last van, neem dan contact op met de huisarts of de hoofdbehandelaar in het ziekenhuis. Als het hele gezin problemen ondervindt, dan kan bijvoorbeeld relatie- of gezinstherapie, ouderbegeleiding, mediatie- of gedragstherapie een oplossing bieden. Een GZ-psycholoog kan voorlichting geven over deze vormen van therapieën en kijken welke het beste past bij het gezin.

Als de reactie op de stressvolle gebeurtenis te lang duurt (zie lijst hierboven), dan wordt het kind of de tiener verwezen voor een traumabehandeling. Deze wordt gegeven door een GZ-psycholoog met een opleiding op dit gebied.



Meer weten over traumabehandeling? Kijk op www.emdr.nl.

Klachten zoals slechter horen, oorsuizen, pijn, evenwichtsproblemen of problemen met zien kunnen tot psychische en gedragsproblemen leiden bij kinderen en tieners. Kinderen kunnen overmatige angstig en neerslachtig zijn maar bijvoorbeeld zich ook terugtrekken, onzeker worden, in paniek raken, woedeaanvallen krijgen, concentratieproblemen krijgen, teleurgesteld of gefrustreerd zijn. Tieners zullen zich ook vaak



zorgen maken over het verloop van de ziekte en de behandelingen die misschien aan de orde zullen zijn.

De meest voorkomende psychische problemen bij kinderen en tieners zijn overmatige angst en neerslachtigheid. Bij kinderen vanaf ongeveer 8 jaar kan hierbij gedragstherapie en relaxatietherapie helpen.

School

Reguliere school

Kinderen met NF2 kunnen vaak naar een reguliere basisschool gaan. Belangrijk is daarbij dat de school rekening houdt met de eventuele beperkingen die het kind ofwel chronisch heeft ofwel een periode na een medische behandeling. In het laatste geval is het belangrijk dat het revalideren onderdeel uitmaakt van het onderwijs, zodat het kind de juiste en werkbare combinatie van medische hulp en onderwijs krijgt.



Kinderen met NF2 kunnen op onbegrip van leeftijdsgenoten of leerkrachten stuiten. Het helpt als die voorgelicht worden over NF2 en wat dat voor het kind betekent.

Hoewel zwaar gehoorverlies meestal niet aan de orde is op kinderleeftijd kunnen kinderen met NF2, als dat toch gebeurt, achterblijven in de ontwikkeling van taal en communicatie. Als het kind minder gaat horen, wordt het kind vanuit het NF2-centrum doorverwezen naar een audiologisch centrum, dat ook deel kan uitmaken van het NF2-centrum (zie hoofdstuk '*Praktische Informatie*'). Leerkrachten moeten alert zijn op het eventueel achterblijven in de ontwikkeling van het kind wat betreft taal, spraak en communicatie.



Het leren op school kan ook beïnvloed worden door minder zien. Lezen op het bord en oriënteren tijdens sporten kunnen een probleem zijn. Als het kind ernstige problemen met zien krijgt, wordt het doorverwezen naar een expertisecentrum voor slechtzienden (zie hoofdstuk '*Praktische Informatie*').



Sinds augustus 2014 is de wet 'passend onderwijs' van kracht. Met het zoekterm 'passend onderwijs' binnen de website van de overheid (www.rijksoverheid.nl) kan je hierover meer lezen.

Informatie vind je ook op de website www.passendonderwijs.nl en op de website www.steunpuntpassendonderwijs.nl.

Voor kinderen met **beperkingen** is er ambulante onderwijskundige begeleiding mogelijk in een reguliere basisschool. Ambulante onderwijskundige begeleiding (aob) is ook mogelijk voor leerlingen in het speciaal onderwijs, in alle vormen van het voortgezet onderwijs, in het middelbaar beroepsonderwijs (mbo) en indien noodzakelijk in het begin van het hoger beroepsonderwijs of de universiteit. De begeleiding is mogelijk in de leeftijd van vier tot twintig jaar. De begeleiding op de mbo, hbo en universiteit kan doorlopen tot de leeftijd van dertig jaar.

De ambulant onderwijskundig begeleider (aob'er) helpt leerlingen met beperkingen om zo goed mogelijk deel te kunnen nemen aan het (reguliere) onderwijs. Hij of zij biedt bijvoorbeeld advies aan leerkrachten over een geschikte lesomgeving en het aanpassen van lesmateriaal/lesmethoden. Hij of zij adviseert op het ICT-gebied en inzet en gebruik van hulpmiddelen.

Speciale school

Hoewel zelden voorkomend, is het essentieel dat bij het bestaan van meerdere beperkingen het kind naar de **juiste speciale school** wordt



verwezen. Dit betreft meestal een onderwijsinstelling voor doofblinde² kinderen (www.kentalis.nl), waar alle expertise aanwezig is om het kind optimaal te kunnen begeleiden. Leerkrachten op reguliere scholen dienen alert te zijn op eventuele leerachterstanden en die tijdig te bespreken met de ouders.

Speciale scholen voor mensen met **beperkingen in horen of communiceren** bestaan in alle regio's van het land (zie hoofdstuk '*Praktische Informatie*').

Revalidatie

Bij kinderen is het belangrijk om het revalideren onderdeel uit te laten maken van (speciaal) onderwijs door voor elk kind een gezamenlijk plan te maken waarin leerdoelen en revalidatiedoelen op elkaar afgestemd zijn. Een gezamenlijk plan helpt om het gestelde doel te bereiken. De hoofdbehandelaar in het revalidatiecentrum en de interne begeleider van de school helpen om dit goed te regelen. De hoofdbehandelaar in het ziekenhuis zal contact hebben met de revalidatiearts en die adviseren als het nodig is.

²Doofblind is een combinatie van niet (goed) kunnen horen en niet (goed) kunnen zien. Doofblind is niet alleen doof en blind, maar ook blind en slechthorend, of doof en slechtziend, of slechthorend en slechtziend (bron: visio.org)

JONGVOLWASSENEN EN VOLWASSENEN MET NF2

De meeste mensen met NF2 ontwikkelen de eerste klachten op jongvolwassen leeftijd. Meestal doen de mensen dan een opleiding of zijn ze net aan het werk gegaan. De impact van NF2 op het leven is heel groot. De onvoorspelbaarheid van de ziekte of het vooruitzicht dat het gehoor op een gegeven moment achteruit zal gaan zorgen voor stress en gevoelens van onzekerheid. Als de klachten zich eenmaal presenteren, dan moet men zich aanpassen aan een leven met verschillende handicaps.

NF2-controles

Volwassenen gaan in ieder geval jaarlijks naar een NF2-centrum voor een MRI en voor spraak- en audiologische tests. Om de 2 à 3 jaar wordt ook een MRI van het ruggenmerg gemaakt (tenzij anders wordt afgesproken; zie ook *tabel 2* op pagina 19).

Psychosociale gevolgen van klachten en complicaties

Gehoorverlies, oorsuizen, evenwichtsproblemen en pijn zijn ingrijpend en ontwrichtend. Ze kunnen diverse lichamelijke, cognitief/emotionele, gedragsmatige en sociale gevolgen hebben.

Cognitieve en emotionele gevolgen bij evenwichtsproblemen kunnen onder andere zijn: angst voor vallen, paniek, gevoel van controleverlies, concentratieproblemen, machteloosheid, frustratie, teleurstelling, onzekerheid en depressie. Bij gehoorverlies en oorsuizen kunnen de gevolgen hetzelfde zijn als bij evenwichtsproblemen, met mogelijk ook angst voor stilte of voor geluid.

De gedragsmatige gevolgen van gehoorverlies en oorsuizen, maar ook evenwichtsproblemen kunnen onder andere zijn: vermijden van menigten, minder lopen en bewegen, weinig ondernemen en de klacht bagatelliseren of er juist overmatig op focussen.

Sociale gevolgen van deze vaak voorkomende klachten zijn er ook. Te denken valt aan verliezen van betaald werk, sociaal isolement, relatieproblemen en problemen met verzekeringen.

Behandelopties:

Er zijn diverse manieren om te leren omgaan met de klachten, waardoor de psychische klachten vaak verminderen:

- psycho-educatie;
- groepsgesprekken (met lotgenoten) om met een gehoorbeperking en/of tinnitus om te leren gaan;
- assertiviteitstraining en jezelf leren presenteren;
- cognitieve gedragstherapie;
- psychomotore therapie;
- beeldende therapie.

Chronische pijn vermindert de kwaliteit van leven. Veel patiënten met chronische pijn zijn niet langer in staat om deel te nemen aan belangrijke activiteiten, zoals huishoudelijk werk, betaald werk en het onderhouden van relaties met familie en vrienden. Deze negatieve gevolgen van de pijn zorgen ervoor dat veel patiënten te maken krijgen met gevoelens van somberheid, boosheid en angst. Wanneer patiënten de pijn als bedreigend ervaren, hebben ze de neiging om hun aandacht te richten op interne prikkels die kunnen wijzen op pijn. Deze verhoogde aandacht kan vervolgens leiden tot een versterkte waarneming van deze pijnprikkels en eventueel vermindering van activiteiten. Vermijding van activiteiten leidt tot een verminderde conditie, waardoor de gevoeligheid voor pijn toeneemt. Uiteindelijk ontstaat een vicieuze cirkel van verminderde activiteit, aandacht voor de pijn, beperkingen en negatieve emoties. Psychologische behandelingen zoals cognitieve gedragstherapie en/of relaxatie kunnen pijnklachten verzachten.

Verlamming van de aangezichtszenuw veroorzaakt een scheef gezicht of een hangende mondhoek. Deze veroorzaken vaak schaamte en een verminderd gevoel van eigenwaarde. Ontevredenheid met het uiterlijk en lage zelfwaardering hangen sterk met elkaar samen en zijn een risicofactor voor het ontwikkelen van negatieve emoties en gedachten. Daarnaast melden patiënten ook problemen in de communicatie, omdat zij door de verlamming minder in staat zijn om verstaanbaar te praten. Hetzelfde geldt voor het feit dat ze minder emoties kunnen tonen met hun gezicht. Gezichtsherstellende operaties kunnen deze problemen vaak verminderen.

Psychologische behandelmethoden kunnen de acceptatie van het veranderde uiterlijk vergemakkelijken, waaronder:

- cognitieve gedragstherapie;
- EMDR als de klachten bijvoorbeeld het gevolg zijn van pesten;
- behandelmethoden om zelfwaardering te verhogen;
- systeemtherapie.

Zichtproblemen kunnen verschillende psychosociale gevolgen hebben: mensen kunnen angstig en onzeker worden omdat voorspelbaarheid afneemt. Er ontstaat onzekerheid over zaken als: wie is er, wat gebeurt er, waar en wanneer gebeurt het. Dit kan invloed hebben op het aangaan van sociale contacten en

het functioneren in een groep/klas. Er kunnen problemen zijn bij het diepte zien wat gevolgen kan hebben voor het vrij bewegen door vooral onbekende ruimtes. Omdat de visuele problemen meestal op latere leeftijd ontstaan na een periode van goed zien, moet er ook aandacht zijn voor rouwverwerking vanwege het verlies van goed zicht.

Expertisecentra voor slechtzienden en blinden (zie hoofdstuk '*Praktische informatie*') kunnen de visuele functies goed in kaart brengen: wat en hoe ziet de patiënt? Zorgverleners zoals oogmeekundigen en psychologen kunnen de gevolgen in kaart brengen op het functioneren en de juiste (psychologische) behandeling adviseren.

Opleiding, arbeid, wonen

Jongvolwassenen met NF2, die een vervolgopleiding doen, hebben meestal ondersteuning nodig vanwege de klachten, die ze kunnen hebben.



Het kenniscentrum handicap + studie geeft uitgebreide informatie over studeren met een beperking. Zie: www.handicap-studie.nl.

DUO (Dienst Uitvoering Onderwijs) geeft informatie over studievertraging door ziekte of beperking. Zie: www.duo.nl.

Werk vinden voor iemand met NF2 kan lastig zijn, omdat er meerdere klachten naast elkaar kunnen bestaan, die beperkingen geven.



Op de sites van expertise- en kenniscentra (zie hoofdstuk '*Praktische informatie*') kun je informatie vinden over leven, leren, wonen en werken met auditieve en visuele beperkingen en kun je ook vragen stellen.

Eenmaal op de arbeidsmarkt, kan de volwassene met NF2 functioneren als de juiste aanpassingen worden gerealiseerd. Meestal wordt eerst een werkplekonderzoek verricht en daarna advies gegeven voor aanpassingen. Voor

een dergelijk onderzoek en advies kun je meestal terecht bij instanties die in het hoofdstuk '*Praktische informatie*' zijn vermeld.



Mensen met NF2 zijn vaak vermoeid en minder belastbaar vanwege hun ziekte. De werkgever dient hiermee rekening te houden.

Als je door klachten en complicaties niet (meer) kan werken, dan zal in de eerste twee ziektejaren gekeken worden of je terug kan keren naar je werk. Dit heet re-integratie. Je kan bijvoorbeeld tijdelijk minder uren gaan werken of een aangepaste werkplek krijgen of ander werk doen dan je tot dan toe deed.

Als werken in je oude functie, zelfs met aanpassingen, niet meer gaat, dan kan loopbaanbegeleiding een optie zijn. Loopbaanbegeleiding houdt in dat je een goed beeld krijgt over je eigen krachten en kunnen en dat je begeleid wordt om nieuw werk te vinden. Werk wat het beste bij jou past. Er wordt dan gekeken naar alle mogelijkheden: omscholing of zelfs een nieuwe opleiding volgen. Als NF2 zoveel klachten en complicaties veroorzaakt dat betaald werk verrichten niet mogelijk is, dan zal je hoofdbehandelaar in samenwerking met een verzekeringsarts kijken of je in aanmerking komt voor een (gedeeltelijke) arbeidsongeschiktheidsuitkering.

Mensen met NF2 kunnen zeker een zelfstandig leven leiden: zelfstandig wonen, werken, maatschappelijk actief zijn en een gezin stichten.



Op de website www.regelhulp.nl van de overheid vind je informatie over zorg, ondersteuning, jeugdhulp en financiële regelingen bij ziekte of beperking. Via de zoekfunctie van deze website kan je gericht zoeken naar informatie over wonen, werken en opleiding en de hulp die daarbij mogelijk is.

TIP

Ga bij het optreden van klachten nooit uit jezelf minder werken. Overleg dit goed met jouw behandelaar en een arbeidsdeskundige. Wanneer je uit jezelf minder gaat werken kan dat tot gevolg hebben dat jouw recht op een arbeidsongeschiktheidsuitkering wordt aangetast.

Revalidatie

Als je een ingrijpende behandeling hebt ondergaan (bijvoorbeeld een operatie) of ernstige klachten hebt waardoor je niet goed kan functioneren, dan zal je moeten revalideren zodat je het dagelijks leven weer kunt oppakken. Revalideren doe je op de revalidatieafdeling van een ziekenhuis of in een revalidatiecentrum. De revalidatiearts zal in nauw contact staan met jouw hoofdbehandelaar-specialist, die je verwezen heeft om te revalideren.

Als je werk hebt en je gaat revalideren, dan is belangrijk om zo snel mogelijk te kijken of je na de revalidatie terug kunt naar jouw oude werk of dat je via een re-integratietraject aangepast werk zal moeten doen of dat je je moet bij-/omscholen.

Zwangerschap en kinderwens

NF2 wordt in de helft van de gevallen van ouder op kind doorgegeven. In de andere helft van de gevallen ontstaat NF2 spontaan (nieuw/toevallig, zie ook hoofdstuk '*Neurofibromatose type 2*'). Als je NF2 hebt, kan je het dus doorgeven aan je kind.

Als je een kinderwens hebt en NF2, of als je partner NF2 heeft, dan heb je waarschijnlijk veel vragen. Bijvoorbeeld: kan ik veilig zwanger worden met NF2? Hoe groot is de kans dat ik een kind krijg met NF2? Kan NF2 bij mijn nog ongeboren kind voorkomen worden?

TIP

Het is verstandig om ruim voordat je zwanger wilt worden een klinisch geneticus te spreken. De huisarts of je hoofdbehandelaar in het ziekenhuis waar je onder controle staat, kan je verwijzen naar een klinisch geneticus.

In tabel 7 hieronder kun je de antwoorden lezen op de meest voorkomende vragen bij kinderwens en zwangerschap bij NF2. Voor het gemak is er van uitgegaan dat de vragensteller een vrouw is. Belangrijk is om te weten dat de informatie in de tabel het gesprek met een klinisch geneticus niet kan vervangen.

Tabel 7. Meest voorkomende vragen bij kinderwens en zwangerschap.

Vraag	Antwoord op de vraag
Mijn partner heeft of ik heb NF2. Kan ik voorkomen dat mijn kind NF2 krijgt?	Ja, dat kan via PGD of middels een vlokkestest (zie hieronder).
Hoe wordt voorkomen dat mijn kind NF2 heeft nog voordat ik zwanger word?	Voorwaarde is dat de mutatie in het gen bij jou of je partner bekend is. Je krijgt dan een reageerbuisbevruchting. Eerst krijgt de vrouw hormonen, waardoor er eicellen gaan rijpen. Bevruchting van eicellen met zaadcellen vindt dan buiten het lichaam plaats in een schaalpje. Het 'pre-embryo' van ongeveer 8 cellen wordt vervolgens onderzocht op de NF2-mutatie. Er wordt alleen een embryo zonder de mutatie teruggeplaatst. Deze methode heet PGD en je kan er meer over lezen op www.pgdnederland.nl .
Hoe wordt voorkomen dat ik een kind met NF2 krijg als ik eenmaal zwanger ben?	Met een vlokkestest (of vruchtwaterpunctie) wordt genetisch materiaal (DNA) van de ontwikkelende embryo verkregen. Deze wordt dan onderzocht op het foute NF2-gen. Als het foute NF2-gen gevonden is, betekent dit dat het kind zeker NF2 heeft. De ouders kunnen tot 24 weken van de zwangerschap besluiten tot een afbreking van de zwangerschap. Dat gebeurt in het ziekenhuis. Een dergelijke beslissing nemen is niet eenvoudig. Psychologische hulp dient aangeboden te worden.
Hoe groot is de kans dat mijn kind NF2 zal hebben als ik NF2 heb of mijn partner NF2 heeft?	Bij de algemene vorm van NF2 is de kans 50%. Als je gedeeltelijke NF2 hebt, dan hangt de kans van veel factoren af. De klinisch geneticus zal je hierover uitleg kunnen geven.

(Vervolg op pagina 53)

Vraag	Antwoord op de vraag
Zal mijn kind ook milde NF2 krijgen, omdat ik (mijn partner) ook milde NF2 heb (zgn. Gardner-type)	Nee, de ernst van NF2 bij de ouder zegt niets over de ernst van NF2 bij het kind.
Zal mijn kind ook ernstige NF2 krijgen, omdat ik (mijn partner) ernstige NF2 heb (zgn. Wishart-type)	Nee, de ernst van NF2 bij de ouder zegt niets over de ernst van NF2 bij het kind.
Ik heb NF2. Krijg ik complicaties als ik zwanger word?	Dat kan, maar hoeft niet. Raadpleeg uw gynaecoloog voor meer informatie.
Ik heb NF2. Krijg ik extra controles tijdens mijn zwangerschap?	Ja. Meestal wordt de ontwikkeling van het embryo met de echo gevolgd. Of je zelf ook extra gecontroleerd wordt voor je NF2, hangt van je eigen situatie af. Een gynaecoloog en je hoofdbehandelaar kunnen je hierover meer informatie geven.
Noch ik, noch mijn partner heeft NF2, maar we hebben een kind met NF2 en willen nog een kind. Wat moeten we doen om te voorkomen dat ons nieuwe kindje NF2 heeft?	Zelf (beide ouders) DNA-onderzoek ondergaan, zodat het zeker is of het om een erfelijke of spontane NF2-mutatie gaat bij jullie kind. Als het foute NF2-gen niet bij de ouders wordt gevonden, kan het nog steeds zo zijn (maar wel zeldzaam) dat in de ei- of zaadcellen van de ouder het foute NF2-gen zit. Dus kan je VOLGENDE kind ook NF2 krijgen. Daarom heeft de vrouw wel een indicatie voor prenatale diagnostiek: een vlokkentest.

ZELF DOEN

Het is belangrijk dat je op tijd aan de bel trekt als je klachten krijgt of als de bestaande klachten verergeren. Op pagina 54 zie je een lijst met alarmsignalen en adviezen voor als je zelf NF2 hebt, maar ook als je een kind met NF2 hebt, die nog niet zelf aan de bel kan trekken of beslissingen kan nemen.

Alarmsignalen



Neem onmiddellijk contact op met je hoofdbehandelaar bij:

- plotselinge hoofdpijn, misselijkheid, braken, wazig zien en sufheid;
- plotseling een ledemaat niet kunnen gebruiken of ander functieverlies.

Laat je verwijzen naar de oogarts als je klachten bij het zien krijgt:

- minder zien (in het donker)/wazig beeld;
- kleurverandering/vervormd zien/beeldverkleining;
- dubbelzien met twee ogen/schaduwbeeld;
- wegdraaien van het oog/uitpuilend oog;
- verminderde of juist toegenomen knipper-/knijpacties of tranen;
- gevoelsstoornis rond het oog en/of van het oog.

TIP

Leg de checklist alarmsignalen op een plek, waar je deze snel kunt vinden (zie ook hoofdstuk '**Praktische informatie**').

Adviezen algemeen

- Vertel erover als je iets voelt of ervaart, dat je tot voor kort nog niet hebt gevoeld of ervaren. Het kan belangrijke informatie zijn voor je behandelaars.
- Laat het er niet bij zitten als je je neerslachtig of eenzaam voelt. Bespreek het met je behandelaar bij wie je op controles gaat. Deze kan je verder verwijzen voor hulp. Er kan meer dan je denkt!
- Verdiep je in je aandoening en leer over hoe anderen met NF2 omgaan. In elke regio in Nederland wordt lotgenotencontact georganiseerd door de patiëntenvereniging. Kijk op www.neurofibromatose.nl, klik op Ledeninfo en dan op Lotgenotencontact. Een andere bron van informatie is de website www.ervaringrijk.nl, waar mensen met NF2 vertellen hoe zij met deze aandoening in het dagelijks leven omgaan, soms met praktische tips.
- Maak gebruik van de checklist.

Adviezen voor als je op consult gaat

Vóór het consult

Bereid je goed voor als je op controle gaat naar het NF2-centrum. Dit is ook belangrijk als je tussen twee controles in naar je behandelaar gaat omdat je alarmsignalen opmerkt. Een goede voorbereiding doe je door:

- Al je vragen en klachten op te schrijven en deze mee te nemen.
- Samen met iemand (je partner, ouder/verzorger, vriend etc.) te gaan.
- Noteer of je medicijnen gebruikt en zo ja welke. Medicijnen die je zelf kunt kopen bij de drogist of apotheek zijn ook belangrijk om door te geven.

Tijdens het consult

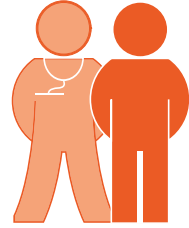
Tijdens het consult is het belangrijk dat je:

- Je niet gehaast voelt en de tijd neemt om na te denken over wat je hoort. Als de arts een behandeling of onderzoek voorstelt, dan hoef je niet meteen 'ja' te zeggen. Hieronder lees je meer over hoe je hierover samen met je behandelaar beslist.
- Aangeeft als je iets niet begrijpt; een doventolk kan aanschuiven als het nodig is.
- Aangeeft als je ergens over twijfelt.
- Duidelijk aangeeft wat je denkt en voelt.
- De antwoorden van de behandelaar op je vragen opschrijft. Je kunt dan thuis de antwoorden rustig nalezen. Je kan ook het gesprek opnemen met een dictafoon of je smartphone als je arts hier toestemming voor geeft of je partner, ouder/vriend laten 'notuleren' tijdens het gesprek.
- De belangrijkste informatie van het gesprek aan het einde in je eigen woorden samenvat. Zo kan de arts je nog corrigeren als je iets niet goed begrepen hebt.



Samen beslissen

Het kan voorkomen dat een onderzoek of behandeling nodig is, die tot dan toe nog niet aan de orde was. Bij NF2 betreft dit meestal de aanpak van de (groeïende) brughoektumor. Wacht je af of wordt de brughoektumor verwijderd en/of bestraald? De keuzes die je hebt zijn divers en beslissen kan je pas als je goed voorgelicht wordt door jouw behandelaar.



Belangrijk is dat je niet meteen ja of nee zegt op een voorgesteld onderzoek of behandeling. Je kunt ook nog thuis nadenken of vragen om nog een afspraak. Je hoeft niet zelf moeilijke beslissingen te nemen. Dit doe je samen met je behandelaar. Dit gaat als volgt in de spreekkamer:

- 1 Je behandelaar geeft aan dat het doel van het consult is om één of meer beslissingen te nemen. Het moet ook duidelijk zijn waarover wordt beslist. Het kan bijvoorbeeld een onderzoek zijn om een diagnose te stellen of een behandeling. Als je behandelaar dit niet duidelijk aangeeft, vraag het!
- 2 Je behandelaar geeft aan wat de verschillende mogelijkheden voor je zijn. Waar kan je uit kiezen? Afwachten is vaak ook een optie!
- 3 Je behandelaar geeft aan wat de voor- en nadelen zijn van elke mogelijkheid. Ieder onderzoek of behandeling heeft voor- en nadelen. Zo kan een operatie bijvoorbeeld je klachten snel verhelpen, maar er zijn ook risico's aan verbonden. Het moet duidelijk worden wat je aan het onderzoek of behandeling hebt, wat het je kan opleveren. Wat was het effect bij andere patiënten? Duurt het herstel lang? Zijn er bijwerkingen van de medicatie die in aanmerking komen?
- 4 Je behandelaar vraagt of je alles goed hebt begrepen. Als dit niet zo is, geef het duidelijk aan. Je kan niet samen met je behandelaar beslissen als iets nog onduidelijk is. Vraag bedenktijd als je die nodig hebt. Misschien wil je met anderen overleggen of nog rustig thuis nadenken.
- 5 Je behandelaar vraagt naar je voorkeuren: hoe erg vind je de nadelen van sommige opties en wat vind je van de voordelen? Hoe kijk je tegen de risico's aan? Kan je nog leven met de klacht of maakt het je erg ongelukkig?
- 6 Als je geen bedenktijd meer nodig hebt, dan neem je nu samen met je behandelaar het besluit.

- 7 De behandelaar maakt een vervolgspraak met je. Daarbij kunnen ook andere zorgverleners (verpleegkundige, anesthesioloog, specialist) aanwezig zijn om meer uitleg te geven over hoe het onderzoek of de behandeling uitgevoerd wordt, hoe je je hierop kan voorbereiden en nog meer praktische zaken.

TIP

Als je behandelaar niet of niet alle stappen hierboven doorloopt, dan is het belangrijk dat je de 3 goede vragen die hieronder staan stelt:



INFORMATIE VOOR NAASTEN

Hoe kan ik mijn gezinslid met NF2 ondersteunen?

Je kunt jouw gezinslid met NF2 op meerdere manieren ondersteunen. Wat je kunt doen, hangt van de klachten van het gezinslid met NF2 af. Mogelijkheden zijn onder andere:

- meegaan naar controles in het ziekenhuis;
- Nederlands met Gebaren (NmB) leren;
- duidelijk articuleren voor makkelijker liplezen;
- positief meedenken en positieve feedback geven;
- samen alert blijven op mogelijke verergering van klachten en ook op de alarmsignalen.

TIP

Als naaste van iemand met NF2, heb je een groot risico op overbelasting. Je bent bezorgd, bent steeds oplettend en je hebt misschien ook minder tijd voor jezelf. Soms krijg je hierdoor klachten, zoals oververmoeidheid, prikkelbaarheid of somberheid. Trek op tijd aan de bel als je bij jezelf merkt dat je dit soort klachten begint te krijgen! Je huisarts kan je verder helpen. Ook kan lotgenotencontact helpen (bijvoorbeeld het forum van de NfVN).



Een nuttige website voor ouders met chronisch zieke kinderen is het www.hetouderkompas.nl. Daar vinden ouders ook meer links naar websites met informatie met betrekking tot allerlei terreinen in het dagelijks leven.

Informatie voor de broers en zussen

Je hebt een broer of zus met NF2. Je bent dan een zogenaamde 'brus'. Dit is een afkorting die gebruikt wordt voor broers en zussen van zieke kinderen. Het woord brus komt van de woorden broer en zus.

Het is bekend dat brussen het niet makkelijk hebben: er gaat veel aandacht uit naar je zieke broer of zus en minder naar jou. Je moet misschien ook veel rekening houden met je zieke broer of zus of je denkt dat je hem of haar niet genoeg steunt of je hebt opeens rare gedachten of gevoelens, waarover je schuldig voelt. Je bent zeker niet alleen! Op pagina 59 verwijzen we naar websites waar je meer kan lezen over hoe het is om een brus te zijn en je kan contact maken met andere brussen.





Op de website www.bijzonderebroerofzus.nl vind je verhalen van andere brussen en kan je met ze in contact komen.

Als je tussen 8 en 14 jaar bent, kan je ook een cursus volgen waarin je leert hoe je kan omgaan met het feit dat je een zieke broer of zus hebt. Kijk voor meer informatie op www.opkoersonline.nl.

Onder het tabblad 'Artikelen' op de website www.opvoedadvies.nl kan je het artikel 'Als je broer of zus ziek is' zoeken. Dit is wel voor iets oudere kinderen (en hun ouders) geschreven.

Heb ik ook NF2?

Als je een kind, broer of zus hebt met NF2 vraag je jezelf misschien af of jij ook NF2 hebt, omdat de ziekte deels erfelijk is. Om dit uit te zoeken, zal jouw huisarts een verwijfsbrief geven naar een klinisch geneticus. Het handigste is dat je naar hetzelfde NF2-centrum gaat waar het gezinslid met NF2 behandeld wordt en onder controle staat.

Welke onderzoeken je in het NF2-centrum krijgt, hangt af of een van je ouders NF2 heeft (*figuur 2* op pagina 60) of dat een broer of zus van je NF2 heeft (*figuur 3* op pagina 61). Bepalend voor de onderzoeken is ook of het bekend is welke type mutatie in het NF2-gen het gezinslid heeft.

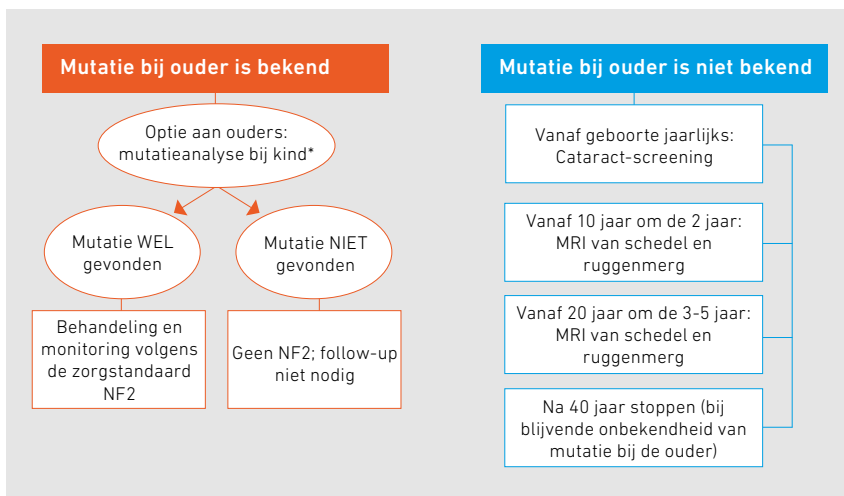




Als genetisch testen van familieleden tot de mogelijkheid behoort, dan is het erg belangrijk dat uitgebreide en eerlijke voorlichting plaatsvindt, voordat er een beslissing genomen wordt over het wel of niet testen van familieleden. In het geval van minderjarigen, is het nog belangrijker om een weloverwogen keus te maken in het licht van potentiële voor- en nadelen van het weten van een eventueel gevonden mutatie: NF2 uit zich meestal tijdens volwassen leeftijd en is niet te genezen. Geadviseerd wordt om te wachten tot het kind 10 jaar is met een DNA-test, als de mutatie bij de ouder bekend is.

Figuur 2. Screening van kinderen van een ouder met NF2.

Als je ouder NF2 heeft en jij (hun kind) wilt weten of je ook NF2 hebt, dan wordt volgens onderstaand schema gehandeld.

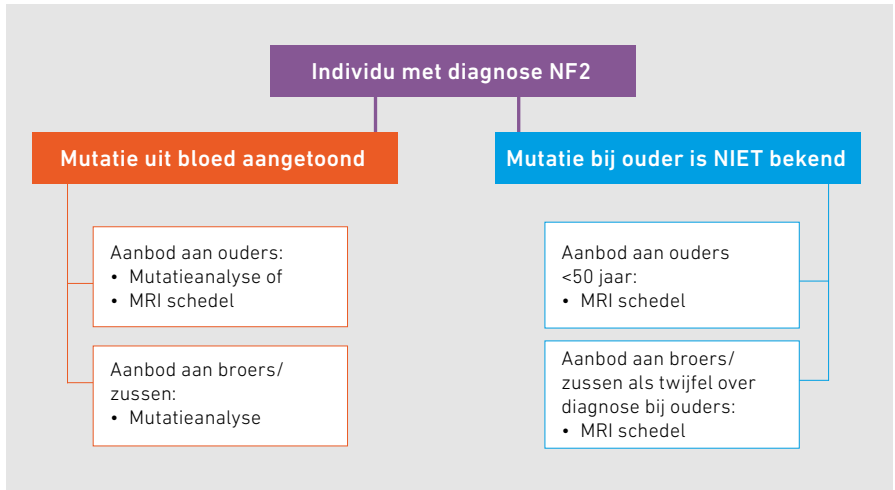


* Voorafgaand: voorlichting over de potentiële voor- en nadelen van het weten van een eventueel gevonden mutatie. Geadviseerd wordt om te wachten tot het kind 10 jaar is met mutatieanalyse, als de mutatie bij de ouder bekend is.

In het geval dat de mutatie bij jouw ouder niet bekend is, zal je regelmatig naar het ziekenhuis moeten (zie rechter gedeelte schema hierboven in **blauw**).

Figuur 3. Screening van broers, zussen en ouders van iemand (meestal kind of tiener) met NF2.

Als een kind in het gezin NF2 heeft, dan zullen broers, zussen en de ouders zich kunnen afvragen of ze ook NF2 hebben. In het schema hieronder is samengevat welke opties er zijn om daar achter te komen.



Met behulp van mutatieanalyse of diverse onderzoeken zal dus duidelijk worden of je NF2 hebt. Als dat het geval is, kan je verder lezen over het gesprek waarin de diagnose wordt verteld en over de stappen die daarna kunnen volgen (zie hoofdstuk '*Neurofibromatose type 2*').



Uitgebreide informatie

PROBLEMEN DIE BIJ NF2 KUNNEN SPELEN EN MOGELIJKE BEHANDELINGEN

Naast het hoofdkenmerk, de dubbelzijdige brughoektumoren, kunnen mensen met NF2 ook andere afwijkingen en klachten ontwikkelen. Welke dit zullen zijn, is niet te voorspellen. Er kunnen neurologische problemen ontstaan, daarnaast kunnen oogafwijkingen en huidproblemen ook voorkomen. Al deze afwijkingen en klachten komen in dit hoofdstuk aan bod.

In de tabellen vind je ook informatie over de afwijkingen en hoe deze behandeld kunnen worden. Hierbij geldt ook - net als bij het hoofdkenmerk van NF2, de dubbelzijdige brughoektumoren - dat niet iedereen altijd in aanmerking komt voor elke type mogelijke behandeling. Bovendien hoeft niet iedere afwijking behandeld te worden.



Mensen met NF2 hebben meer kans op het ontwikkelen van psychische en sociale problemen als gevolg van NF2. In hoofdstuk *'Leven met NF2'* kun je hier meer over lezen en daar vind je ook een wegwijzer voor je mogelijke hulpvraag.

De volgende tabellen vind je vanaf pagina 64:

Tabel 8. Afwijkingen aan het zenuwstelsel, mogelijke klachten en behandelingen	64
Tabel 9. Oogafwijkingen, mogelijke klachten en behandelingen	68
Tabel 10. Huidafwijkingen, mogelijke klachten en behandelingen	74
Tabel 11. Mogelijke klachten door verlamming van de aangezichtszenuw	76



Tabel 8. AFWIJKINGEN AAN HET ZENUWSTELSEL, MOGELIJKE KLACHTEN EN BEHANDELINGEN

Afwijking of klacht	Omschrijving
<p data-bbox="194 331 376 421">Schwannomen elders dan op de brughoeken</p>	<p data-bbox="459 331 949 421">Een schwannoom is een goedaardige tumor, die bestaat uit de zogenaamde Schwann-cellen, die het omhulsel van zenuwen vormen (de zenuwschede).</p>
<p data-bbox="208 746 362 772">Meningeomen</p>	<p data-bbox="459 746 963 1059">Een tumor, die ontstaat uit de hersenvliezen. Meestal is het goedaardig. Het kan ontstaan in de hersenen of in het ruggenmerg. Meningeomen in de hersenen (inclusief de oogzenuw) komen vaak in meervoud voor en soms ook op jonge leeftijd. Meningeomen groeien sneller bij mensen met NF2 dan bij mensen zonder NF2. Meningeomen in het ruggenmerg komen erg zelden voor en zijn moeilijk te onderscheiden van schwannomen die ook in het ruggenmerg kunnen ontstaan.</p> <div data-bbox="456 1165 960 1359"><p data-bbox="492 1197 913 1318">Bij kinderen met NF2 komen hersentumoren (elders dan op de brughoeken), ruggenmergtumoren en neuropathie vaker voor dan bij volwassenen met NF2.</p></div>

Mogelijke klachten

Als de tumor op één van de hersenzenuwen zit, kunnen de klachten variëren van problemen met oogbewegingen, scheef gezicht, (ver)slikklachten, schegge schouder of scheve tong. Op het ruggenmerg en op zenuwen in het lichaam kunnen schwannomen pijn, krachtverlies en gevoelsstoornissen geven in een specifiek gebied van arm, been of romp.

Klachten zijn afhankelijk van de plaats waar de meningeoom voorkomt en van de omvang ervan. In de hersenen kan het hoofdpijn, krachtverlies veroorzaken, maar ook problemen met zien, gedrag, cognitie, epileptische aanvallen of uitval van bepaalde hersenzenuwen. In het ruggenmerg zijn de klachten meestal rugpijn, gevoelsstoornissen van de romp en benen (soms armen), krachtsverlies in de benen en incontinentie voor urine en/of ontlasting.

Mogelijke behandeling(en)

Bij schwannomen kan - net als bij brughoektumoren - afwachten een optie zijn. Chirurgie - eventueel bestraling - is ook een behandeloptie.



Chirurgie bij schwannomen in het ruggenmerg is niet eenvoudig. De voor- en nadelen van een dergelijke ingreep moeten goed overwogen worden.

Volledige verwijdering van meningeomen in de hersenen en ruggenmerg geniet de voorkeur. In de hersenen is volledige verwijdering niet altijd mogelijk omdat de tumor slecht bereikbaar is voor de chirurg.

In uitzonderlijke gevallen kan bestraling een optie zijn. Bij onvolledige verwijdering van de meningeoom kan de ingreep herhaald worden.

(Vervolg op pagina 66)



(Vervolg tabel 8. AFWIJKINGEN AAN HET ZENUWSTELSEL,
MOGELIJKE KLACHTEN EN BEHANDELINGEN)

Afwijking of klacht

Omschrijving

Gliomen

Tumoren, die ontstaan uit gliacellen, de ondersteunende en beschermende cellen van het zenuwstelsel. Bij NF2 komen deze in het ruggenmerg voor. Gliomen kunnen goed afgegrensd zijn (pilocytair) of niet goed afgegrensd zijn (diffuus).

Diffuse gliomen komen vooral bij volwassenen met NF2 voor. Veel typen gliomen gedragen zich uiteindelijk kwaadaardig.

Bij kinderen met NF2 komen meestal goed afgegrensde gliomen voor.



Meer weten over de diverse typen tumoren van het zenuwstelsel?
Kijk op www.hersentumor.nl.

Perifere neuropathie

Is een stoornis van de zenuwen in de ledematen, die zich bij veel mensen met NF2 in de loop der jaren ontwikkelt.

Mogelijke klachten

Klachten zijn afhankelijk van de plaats en omvang van de tumor. Klachten kunnen zijn: rugpijn, gevoelsstoornis en/of krachtsverlies in benen (soms armen), Incontinentie voor urine en/of ontlasting.

Klachten treden niet altijd op.

Gaat vaak gepaard met zenuwpijn in de ledematen, maar kan ook leiden tot een verlies van gevoel en kracht. In veel gevallen is er een verband met een tumor die op een zenuw drukt, maar vaak is er ook geen sprake van een tumor als oorzaak.

Mogelijke behandeling(en)

Afwachten of chirurgisch verwijderen van de tumor zijn behandelopties. In het algemeen wordt afgewacht als de tumor(en) niet of langzaam groeit en geen klachten veroorzaakt.

Als de tumor goed afgegrensd is (pilocytair), dan is chirurgie de eerste keuze van behandeling. Als de tumor niet goed afgegrensd is, zal door het behandelteam een advies gegeven worden.



Belangrijk is dat het team expertise heeft op het gebied van NF2 en diffuse gliomen.

Pijn veroorzaakt door een (groeierende) tumor: chirurgische verwijdering van de tumor.

Als de pijn niet door tumor(en) wordt veroorzaakt (polyneuropathie syndroom), dan wordt volgens de geldende richtlijn behandeld. Daarin worden de volgende opties gegeven:

- pijnstillers;
- fysiotherapie met als doel het versterken/herstellen van de spieren;
- implantaten die pijnsignalen onderdrukken/verminderen (neurostimulatoren en medicijn-pompen).



**Tabel 9. OOGAFWIJKINGEN, MOGELIJKE KLACHTEN
EN BEHANDELINGEN**

Afwijking of klacht	Omschrijving
Staar	Lens vertroebeling of cataract. Staar komt bij veel mensen met NF2 voor (zowel bij jongeren als ouderen). Bij sommige mensen leidt staar tot zichtproblemen.
Littekenvorming op de gele vlek	Dit zijn plooien in het netvlies (de retina), die zich op de gele vlek bevinden.

Mogelijke klachten

Klachten kunnen zijn: waziger beeld, minder scherp zien, verandering in kleurenzien, schaduwbeelden, en soms dubbelbeelden.

Veel mensen met NF2 hebben geen klachten, maar als ze voorkomen dan zijn het meestal: vervormd zien, dubbelbeelden, beeldverkleining, verminderde detailwaarneming.

Mogelijke behandeling(en)

Bij volwassenen kan staar operatief behandeld worden. Als daarvoor indicatie is, dan wordt de richtlijn cataract opgevolgd.



Kinderen met staar worden regelmatig gecontroleerd op gezichtsscherpte en toename van staar. Kinderen met staar kunnen een lui oog ontwikkelen. Staaroperatie is een optie als de staar de ontwikkeling van het zien te veel belemmert.



Meer weten over staaroperatie? Kijk op www.oogartsen.nl en zoek dan op 'cataract en operatie'.

Littekens op de gele vlek hoeven niet altijd behandeld te worden. Bij ernstige littekenvorming of klachten aan één of beide ogen kan een operatie (genaamd vitrectomie) een optie zijn.



Meer weten over vitrectomie? Kijk op www.oogartsen.nl en zoek dan op 'vitrectomie'.

(Vervolg op pagina 70)



Afwijking of klacht	Omschrijving
Goedaardige tumoren in het oog	Deze groeien langzaam en als ze zich op de gele vlek bevinden, kunnen ze gevolgen hebben voor het zien.
Afwijking van de oogzenuwknop (stuwingspapil)	<p>Het stuwen van de kop van de oogzenuw (stuwingspapil) kan veroorzaakt worden door verhoogde hersendruk of een oogkas- of hersentumor.</p> <p>Meestal liggen er ook andere oorzaken aan ten grondslag, zoals vaatafwijkingen of ontstekingen.</p>

Mogelijke klachten

Deze kunnen het vermogen om scherp te zien verminderen als ze dicht bij de gele vlek zitten.

Het loslaten van het netvlies kan ook voorkomen of vochtophoping in de gele vlek of glasvochttroebeling.

In veel gevallen merkt de persoon niets. Een stuwingspapil kan op de lange duur ernstige zichtproblemen geven.

Mogelijke behandeling(en)

Behandeling is niet altijd noodzakelijk. Als de tumor groeit en/of klachten en/of complicaties veroorzaakt, dan is vaak behandeling geadviseerd. Er zijn verschillende typen behandelingen mogelijk afhankelijk van de oorzaak van de klachten.

- Als de oorzaak van de klachten netvliesloslating is, is operatie mogelijk.
- Als de oorzaak van klachten vocht onder de gele vlek is (macula oedeem), dan zijn naast opereren (vitrectomie) de volgende behandelopties mogelijk: oogdruppels, laser, injecties van medicijnen in het oog.
- Als de oorzaak van klachten glasvochtbloeding is, dan is operatie (vitrectomie) een optie.

Bij een stuwingspapil is behandeling vaak nodig, omdat het op den duur ernstige achteruitgang van het zien kan veroorzaken. De behandeling wordt zoveel mogelijk op de oorzaak van stuwingspapil gericht (onder andere verhoogde hersendruk, hersentumor). Opties zijn hierbij:

- middelen die de productie van oogvocht verminderen;
- (operatief) verwijderen van de tumor;
- afvoeren van hersenvocht (door middel van plaatsing van een drain);
- en eventueel het bestralen van de tumor.

(Vervolg op pagina 72)



Afwijking of klacht

Omschrijving

Scheelzien

Scheelzien is een afwijking van de stand van de ogen, waarbij de ogen niet op hetzelfde punt gericht zijn.



Meer weten over scheelzien en scheelziena-operatie? Kijk op www.oogartsen.nl en kijk dan verder onder 'overige oogziekten'.



Wanneer het kind een verminderde gezichtsscherpte heeft, dan zal het gebaat zijn bij goede visuele omstandigheden zoals licht, kleur en contrast. De omgeving zal het kind informatie moeten geven zodat het leven meer voorspelbaar wordt en minder bedreigend is. Het kind zal de tijd moeten krijgen om de informatie, ook via de andere zintuigen, te verwerken. Het veranderende beeld heeft voortdurend gevolgen voor de aanpassingen, adviezen en begeleiding die gegeven wordt.

Mogelijke klachten



Scheelzien kan vooral **bij kinderen** onder de 7 jaar een lui oog veroorzaken, waardoor men minder goed of wazig ziet.



Bij kinderen zijn vaker dan bij volwassenen de eerste symptomen van NF2 gerelateerd aan het zicht.

Van belang is de nauwe samenwerking tussen de oogarts, neuroloog en/of neurochirurg en/of KNO-arts, afhankelijk van de aard van oogklachten.

Mogelijke behandeling(en)



Bij kinderen jonger dan 7 jaar kan scheelzien behandeld worden door het aflakken van het goede oog en begeleiding.

Als de oorzaak van scheelzien een blijvend verlamde spier is, dan is een scheelziensoperatie een optie.

Belangrijk is dat de zorgverleners en ook jij, alert zijn op verschijnselen, die verwijzing naar de oogarts noodzakelijk maken. Deze verschijnselen zijn:

- minder zien (in het donker)/wazig beeld;
- kleurveranderingen of vervormd zien of beeldverkleining;
- dubbelbeeld of schaduwbeeld;
- scheelzien of uitpuilend oog;
- verminderde of juist toegenomen knipper- of knijpacities of tranen;
- gevoelsstoornissen van hoornvlies of huid.

Oogproblemen zonder zichtproblemen komen ook wel eens voor. Zo kan het ooglid soms niet goed sluiten omdat de aangezichtszenew beschadigd is (door de brughoektumor of door chirurgie (zie *tabel 11*)).



Tabel 10. HUIDAFWIJKINGEN, MOGELIJKE KLACHTEN EN BEHANDELINGEN

Afwijking of klacht	Omschrijving
Verdikkingen van de huid	Cirkelvormige verkleurde verdikkingen van de huid (plaques).
Schwannomen onder de huid	Deze worden ook subcutane tumoren genoemd. Deze zijn meestal goedaardig en goed afgegrensd. Enkele groeien web-achtig (plexiform).
Onderhuidse neurofibromen	<p>Ronde en onopvallende gezwelltjes in de diepere huidlaag. Deze komen zeer zelden voor bij NF2.</p> <div data-bbox="792 852 927 948"></div> <div data-bbox="454 948 927 1050"><p>Bij kinderen met NF2 komen huidafwijkingen vaker voor dan bij volwassenen met NF2.</p></div>

Mogelijke klachten

Deze veroorzaken geen klachten.

Deze kunnen pijn veroorzaken en gevoelig zijn voor druk.

Deze kunnen pijn en jeuk veroorzaken en in de weg zitten bij het dragen van kleren, dan wel esthetische problemen veroorzaken.

Mogelijke behandeling(en)

Deze hoeven niet behandeld te worden.

Bij pijn is chirurgische verwijdering een optie door middel van het uitsnijden of met behulp van een laser (volgens de richtlijn laserbehandeling en flitslamptherapie). Bestraling van de tumor wordt niet geadviseerd.

Als de klachten (pijn, jeuk of gerelateerd aan het uiterlijk) erg zijn, dan kunnen de neurofibromen alléén ten dele weggehaald worden. Dit kan gebeuren door middel van het uitsnijden of laserbehandeling (volgens de richtlijn laserbehandeling en flitslamptherapie).



Meer weten over laserbehandeling?

Kijk op www.huidarts.info, klik dan op 'de patiënt' en ga naar 'patiëntenfolders'.



Tabel 11. MOGELIJKE KLACHTEN DOOR VERLAMMING VAN DE AANGEZICHTSZENUW

Complicatie	Omschrijving
<p>Onvolledige verlamming van de aangezichtsenuw</p>	<p>De aangedane kant van het gezicht beweegt niet optimaal. Het gevolg is een scheef gezicht.</p>
<p>Volledige verlamming van de aangezichtsenuw</p>	<p>Er is totaal geen beweging van de aangedane kant van het gezicht. Het gevolg is een scheef en hangend gezicht.</p> <div data-bbox="460 863 958 1329"><p>Verlamming van de aangezichtsenuw is een aangrijpende complicatie na een chirurgische ingreep of soms van radiotherapie. Zelden komt het voor dat de oorzaak ervan een groeiende brughoektumor is. De behandelopties in deze tabel betreffen de medisch-specialistische behandelingen. Behandelopties van psychische klachten (als gevolg van onder andere aangezichtsverlamming/facialisparese) komen in het hoofdstuk <i>'Leven met NF2'</i> aan bod.</p></div>

Mogelijke fysieke klachten door complicatie

Problemen met de gezichtsuitdrukking.

Oogproblemen:

- onvoldoende sluiting van het oog;
- verminderde knipperfunctie van de oogleden.

Laagstand en/of een naar buiten gekanteld onderooglid.

Mogelijke behandeling(en)

Mimetherapie: deze behandeling heeft als doel de asymmetrie van het gezicht en de expressiemogelijkheden te verbeteren. Door specifieke spiertraining wordt een bewust verband gelegd tussen spiertraining, gezichtsuitdrukking, lichaamstaal en emoties.

Botox-behandeling: deze behandeling heeft als doel eventuele hinderlijke en ontsierende meetrekkingen in het gelaat te beperken.

Oogproblemen:

Behandeling met zelf en/of verband en/of Botuline toxine en afsluiting om uitdroging te voorkomen. Vervolgens voor herstel/verbetering van oogsluiting en knipperfunctie: goudgewichtje in het ooglid.

Door middel van een operatie wordt het ooglid strakker tegen de oogbol getrokken. Deze ingreep kan onder plaatselijke verdoving verricht worden. Bezoek hiervoor een aangezichtszenuwteam. Afhankelijk van de ernst kan ook een statische ophanging van het onderooglid nodig zijn, bijvoorbeeld met gebruikmaking van een stukje pees. In dit laatste geval wordt de patiënt onder volledige narcose gebracht.

(Vervolg op pagina 78)



(Vervolg tabel 11. MOGELIJKE KLACHTEN DOOR VERLAMMING VAN DE AANGEZICHTSZENUW)

Complicatie **Omschrijving**

**Volledige
verlamming van de
aangezichtsenuw**
(vervolg)

UITLEG

Statische reconstructie van de aangezichtsenuw

Bij statische reconstructie wordt met behulp van een stuk pees de mondhoek, neus-lipplooi en/of onderooglid 'opgehangen', wordt de ooglidsluiting verbeterd door het aanbrengen van een goudgewichtje op het bovenooglid of wordt de wenkbrauw op een betere c.q. hogere positie geplaatst door het wegnemen van huid en weke delen direct boven de wenkbrauw. Hierbij wordt meer symmetrie in het gezicht bereikt en wordt spreken, slikken en speekselcontrole ook beïnvloed. Bezoek hiervoor een aangezichtszenuwteam.

Dynamische reconstructie van de aangezichtsenuw

Bij dynamische reconstructie wordt gebruik gemaakt van een zenuwtransplantaat dat aangesloten wordt op de functionerende aangezichtsenuw van de andere zijde van het gezicht of zo nodig op een →

Mogelijke fysieke klachten door complicatie

(Vervolg oogproblemen)

- slechte traanproductie.

Symmetrie in het gezicht, spreken, slikken, oogsluiting, heffen van de wenkbrauw en speekselcontrole kunnen aangetast worden.

Mogelijke behandeling(en)

(Vervolg oogproblemen)

Behandeling met druppels, gel of zalf voor herstel aanmaak of vervanging van de traanfilm.

Statische reconstructie van de aangezichtszenuw of dynamische reconstructie van de aangezichtszenuw (zie uitleg hieronder).

→ andere zenuw. Zo nodig wordt dit gecombineerd met het plaatsen van een stuk spier om de functie van de verloren gegane gelaatsspieren te vervangen (bij langdurig bestaande verlamming).

Voor welke methode gekozen wordt, hangt van meerdere factoren af, zoals de leeftijd van de patiënt en de duur van de verlamming. Dynamische reconstructie is vooral succesvol bij jongvolwassen patiënten en wordt ook bij kinderen toegepast vanaf een leeftijd waarop de patiënt in staat is het postoperatieve oefentraject te volgen. Dynamische reconstructie is in het algemeen natuurlijker/cosmetisch fraaier dan statische. Bij dynamische reconstructie is de timing van chirurgie zeer belangrijk.



Praktische informatie

ZORGINSTANTIES, KENNIS- EN BEHANDELCENTRA

Geestelijke gezondheidszorg voor mensen met een gehoorbeperking

- De Riethorst (www.propersona.nl/riethorst)
- GGMD voor Doven en Slechthorenden (www.ggmd.nl) (tevens maatschappelijke dienstverlening)
- Nederlands Centrum voor Plots- en Laatdoofheid (www.ggmd.nl/voor-wie/plots-en-laatdoven)
- Lentis/Team GGz voor Doven en Slechthorenden (www.lentis.nl)
- Reinier van Arkel groep/De Waterboog (psychiatrie voor doven) (www.rvagroep.nl)
- RIBW Fonteyenburg - begeleid wonen (www.fonteyenburg.nl)

Expertisecentra voor gehoor, spraak en taal

- Audiologische Centra (www.fenac.nl)

Zorg en onderwijs voor mensen met beperkingen in horen of communiceren

- Kentalis (www.kentalis.nl)
- Auris (www.auris.nl)

Expertisecentra voor slechtzienenden en blinden

- Visio (www.visio.org)
- Bartiméus (www.bartimeus.nl)

Expertisecentrum voor doofblinden

- Kenniscentrum Doofblindheid (www.doofblind.nl)

Aangezichtszenuw-teams (ook wel facialis-teams)

- Radboudumc (www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Keel-Neus-Oorheelkunde)

CHECKLIST

Contactgegevens van mijn regievoerend arts:

Naam van mijn regievoerend arts	
Specialisme	
Ziekenhuis waarin werkzaam	
Telefoonnummer secretariaat	
Telefoonnummer direct (alleen bij nood)	

Tussen controleafspraken in het ziekenhuis moet ik op het volgende letten en doen:



Ik neem onmiddellijk contact op met mijn regievoerend arts in het NF2-centrum bij:

- plotselinge hoofdpijn, misselijkheid, braken, wazig zien en sufheid;
- plotseling een ledemaat niet kunnen gebruiken of andere functieverlies.

Ik laat me verwijzen naar de oogarts bij één van de volgende klachten:

- minder zien (in het donker)/wazig beeld;
- kleurverandering/vervormd zien/beeldverkleining;
- dubbelzien met twee ogen/schaduwbeeld;
- wegdraaien van het oog/uitpuilend oog;
- verminderde of juist toegenomen knipper-/knijpacties of tranen;
- gevoelsstoornis rond het oog en/of van het oog.

Colofon

Deze patiënteninformatie is gebaseerd op de Zorgstandaard Neurofibromatose type 2. Deze informatie is niet bedoeld als vervanging voor het advies van een bevoegd arts. Neem voor vragen of advies contact op met uw behandelend arts. Deze uitgave is financieel mogelijk gemaakt door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars en samengesteld door de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) en de VSOP.

Deze uitgave is digitaal te raadplegen via www.neurofibromatose.nl, www.kwaliteitstandaarden.net en www.zichtopzeldzaam.nl.

Tekst

Ildikó Vajda

Beleidsmedewerker zeldzame aandoeningen, VSOP

Eindredactie

Daphne Stemkens

Arts/vrijwilliger, VSOP

Ontwerp & opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Beeldmateriaal

NFVN, Blausen.com

(Wikiversity) & LUMC

Uitgever:



V S O P

www.vsop.nl

Redactiecommissie

NFVN: Ton Akkermans

Diana Douma

Jolanda Leusen

Gerard Segers

Hans Weijma

Medische beoordelingscommissie

Robert Stokroos, KNO-arts (MUMC+)

Andel van der Mey, KNO-arts (LUMC)

Dirk Kunst, KNO-arts (Radboud UMC)

Connie Stumpel, klinisch geneticus (MUMC+)

© 2016

Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)

Postbus 53386

2505 AJ Den Haag

www.neurofibromatose.nl

