

Patiënteninformatie

NEUROFIBROMATOSE TYPE 1

*Een overzicht van goede zorg
voor kinderen en volwassenen
met Neurofibromatose type 1
en hun naasten.*



Inhoud

Over dit boekje	3
Neurofibromatose type 1	5
Wat is NF1?	5
Wat is de oorzaak van NF1?	11
Hoe wordt vastgesteld dat je NF1 hebt?	12
Behandelingen	19
Behandelingen en controles op maat	19
Waar kan je terecht voor behandelingen en controles?	22
Leven met NF1	29
Na de diagnose	29
Kinderen en tieners met NF1	30
Jongvolwassenen en volwassenen met NF1	37
Zelf doen	45
Alarmsignalen	45
Samen beslissen	47
Informatie voor naasten	49
Uitgebreide Informatie	53
Problemen die bij NF1 kunnen spelen en mogelijke behandelingen	53
Praktische informatie	91
Checklist	91
Notities	93





Over dit boekje

Voor wie is dit boekje?

De informatie in dit boekje is geschreven voor (jong)volwassenen met Neurofibromatose type 1 (NF1) en voor ouders en verzorgers van kinderen met NF1. De aanspreekvorm 'jij' is gekozen, maar waar 'jij' en 'jouw zorg' staat, kunnen ouders van kinderen met NF1 'uw kind' en 'de zorg van uw kind' lezen.

Waar gaat dit boekje over?

Dit boekje gaat over NF1. Je kunt hier lezen wat NF1 is, hoe het wordt herkend en welke klachten en problemen je misschien kunt krijgen. Natuurlijk staat er ook in 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 NF1 kunnen horen ook in dit boekje beschreven zijn en 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 NF1 en hoe je er het beste mee kan leven.

Waar komt deze informatie vandaan?

De informatie komt uit de zorgstandaard Neurofibromatose type 1. Daarin staat wat goede zorg is voor mensen met NF1. De Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) en de Vereniging Samenwerkende Ouder en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben de zorgstandaard geschreven, samen met zorgverleners. De zorgstandaard is gebaseerd op de medische richtlijn NF1 en is aangevuld met informatie over hoe de zorg georganiseerd moet zijn voor mensen met NF1. De zorgstandaard is gemaakt voor zorgverleners.



De zorgstandaard kun je vinden op www.kwaliteitsstandaarden.net, waar je ook algemene informatie kunt vinden over zorgstandaarden en richtlijnen.

Waarvoor kun je dit boekje gebruiken?

Dit boekje kun je gebruiken om meer te weten te komen over NF1 en als handleiding in je eigen zorgproces. Je kunt er opmerkingen en vragen in opschrijven. Deze kan je vervolgens bespreken met je zorgverleners. Je krijgt op deze manier meer regie over je zorg waarover je samen met je zorgverleners beslist.

Deze patiënteninformatie kan beschouwd worden als de patiëntenversie van de zorgstandaard NF1.

Hulpmiddelen bij het lezen



= verwijzing naar meer informatie op een betrouwbare website of boekje



= belangrijke informatie



= tip over bepaald onderwerp



Informatie, die specifiek over kinderen met NF1 gaat en is bedoeld voor hun ouders/verzorgers bevindt zich in gekleurde rechthoeken met het kindericoontje.

Neurofibromatose Type 1

WAT IS NF1

NF1 is een zeldzame aandoening. Het is een genetische aandoening. Dat wil zeggen dat er een fout zit in het DNA (het genetisch materiaal) in de lichaamscellen. De fout zit in één bepaald stukje van het DNA, ook wel gen genoemd. Bij NF1 zit de fout in het NF1-gen. Als je NF1 hebt, dan ben je ermee geboren. Zowel meisjes als jongens kunnen NF1 hebben. Meestal krijg je de eerste zichtbare kenmerken als je een paar jaar oud bent. De diagnose NF1 wordt meestal gesteld als je ongeveer 6 of 7 jaar oud bent, want op deze leeftijd zijn de zichtbare verschijnselen van NF1 te zien.



NF1 kan zich op veel verschillende manieren uiten. Sommige mensen hebben alleen een paar vlekjes op de huid. Bij anderen is NF1 een gecompliceerde ziekte. NF1 is niet te genezen, maar de klachten die NF1 met zich meebrengt zijn vaak wel te behandelen.

NF1 veroorzaakt over het algemeen goedaardige tumoren. Deze ontstaan in de zenuwen. Een andere benaming van dit type tumor is neurofibroom. Zenuwen in de huid, maar ook in andere organen, kunnen zulke tumoren hebben. Zo kan NF1 ook invloed hebben op het uitwisselen van signalen in de hersenen, waardoor verschillende sociaal-emotionele en leerproblemen ontstaan.

Grofweg kan NF1 mild of ernstig zijn. Met milde NF1 valt redelijk goed te leven. Bij de ernstige vorm zijn er meer klachten en is meer zorg nodig. Milde NF1 kan soms ernstig worden. Naast de tumoren en de sociaal-emotionele en leerproblemen, kunnen mensen met NF1 ook andere problemen krijgen door NF1. Voorbeelden zijn: problemen met de botten, het hart, de bloedvaten, het spijsverteringskanaal en/of de ogen. Deze problemen zijn vaak te verhelpen of te verlichten (zie hoofdstukken '*Behandelingen*' en '*Uitgebreide informatie*').

Hoe vaak komt NF1 voor?

Ongeveer één op elke 3.000 geboren baby's heeft NF1. In Nederland leven ongeveer 4.000-6.000 mensen met NF1.

Hoe zien mensen met NF1 eruit?

Meestal zie je niet dat iemand NF1 heeft. Bij mensen die neurofibromen (uitstulpinkjes van huidweefsel) op de huid hebben, die niet bedekt zijn door kleding of schoeisel, zie je dat wel. Sommige mensen hebben een wijde oogstand en een brede neusrug. Dit is het zogenaamde 'neurofibromatose-gezicht'.

Waar kunnen mensen met NF1 tegen aan lopen?

Mensen met NF1 kunnen tegen verschillende problemen aanlopen.

Hieronder en op de volgende pagina is kort opgesomd, wat er allemaal bij NF1 kan spelen. Meer informatie over mogelijke klachten en problemen vind je in het hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*'. In het hoofdstuk '*Behandelingen*' lees je meer over deze problemen en hoe deze behandeld kunnen worden.

Het is niet goed mogelijk te voorspellen welke klachten iemand met NF1 zal krijgen en wanneer deze klachten zullen optreden. De meeste mensen met NF1 hebben maar een beperkt aantal klachten. Het is dus niet zo dat je al deze klachten zal krijgen!



• Problemen met de ontwikkeling op kinderleeftijd

Wat ouders van kinderen met NF1 vaak opvalt is dat hun kind zich niet zo ontwikkelt als leeftijdsgenootjes. Kinderen met NF1 kunnen achterlopen in de ontwikkeling met betrekking tot motoriek (later leren kruipen of lopen etc.), het begrijpen van taal en spreken. Ongeveer vanaf tweeënhalf jaar worden de problemen zichtbaar en ook opgemerkt door de peuterspeelzaalleidsters, kleuterleidsters en consultatiebureaus. Wat deze problemen precies inhouden en welke mogelijke behandelingen er zijn, lees je in het hoofdstuk '*Leven met NF1*' en '*Uitgebreide informatie*'.

- **Cognitieve en gedragsproblemen**

Cognitie is het vermogen om te leren, het kunnen verwerken, begrijpen en gebruiken van informatie. Kinderen en volwassenen met NF1 hebben vaak problemen op dit vlak. Een gemiddeld iets lager IQ kan ook bij NF1 horen. Het gedrag kan ook afwijken van het gemiddelde. Er komt vaker ADHD en autisme voor dan bij mensen zonder NF1 (zie ook hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*').

- **Lichamelijke problemen**

Mensen met NF1 kunnen lichamelijke problemen krijgen in bijna elk orgaan van het lichaam. Het is goed om steeds te onthouden dat niet iedereen overal last van krijgt; NF1 uit zich bij iedereen anders. De huid, ogen en hersenen kunnen aangetast worden door tumorgroei, maar ook door andere afwijkingen. Botten, het hart- en vaatsysteem, het maag-darmkanaal en het hele zenuwstelsel kunnen ook aangetast zijn en de hormoonhuishouding kan ontregeld zijn. Mensen met NF1 hebben ook meer kans op kanker. Al deze problemen en klachten worden in het hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*' vermeld, samen met mogelijke behandelingen.

- **Sociaal-emotionele problemen**

Mensen met NF1 ondervinden vaak problemen met betrekking tot omgaan met anderen en het verwerken van emoties. Angst, onzekerheid en twijfels komen regelmatig voor. Als je ADHD of autisme hebt, dan wordt het extra moeilijk om je plek te vinden in de maatschappij. Pijn kan ook ontwrichtend zijn en tot stress en emotionele problemen leiden. Dit kan nog versterkt worden door zichtbare afwijkingen, zoals fibromen op de huid. Dan is namelijk vaak sprake van schaamte en onzekerheid. Studeren, werken en wonen blijven voor veel mensen met NF1 een uitdaging. Meer hierover kun je lezen in het hoofdstuk '*Leven met NF1*' en in de brochure '*Spotlicht op jongeren met NF1*'.

- **Vermoeidheid, slaapproblemen en hoofdpijn**

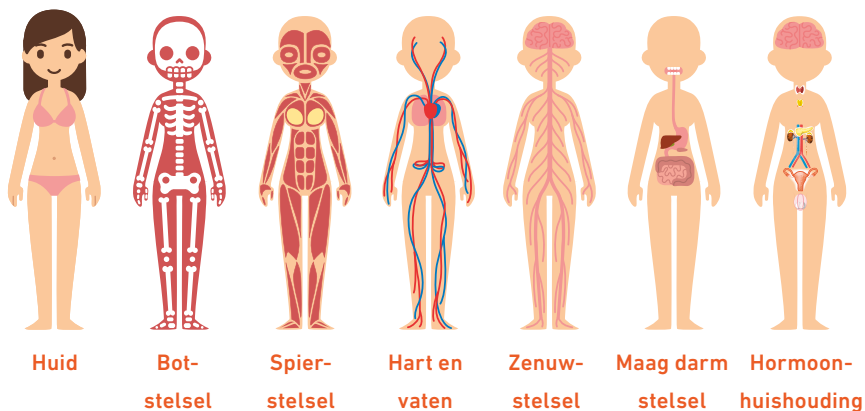
Veel mensen met NF1 kampen met vermoeidheid, hebben slaapproblemen en hoofdpijn. De oorzaken hiervan zijn nog niet duidelijk voor de medische wereld. In het hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*' lees je meer over deze klachten en wat je eraan kan doen.

Welke vormen van NF1 zijn er?

Er is de algemene (gegeneraliseerde) vorm die de meeste mensen met NF1 hebben. Er zijn ook andere vormen van NF1, die veel te maken hebben met het type afwijking in het NF1-gen.

Algemene (meest voorkomende) vorm van NF1

De meeste mensen met NF1 hebben de algemene vorm van NF1. Bij deze vorm hebben alle of de meeste cellen van het lichaam het foute NF1-gen. Hierdoor kunnen afwijkingen voorkomen in elk lichaamsdeel en orgaan. In de figuur hieronder zie je welke lichaamssystemen aangetast kunnen worden door NF1.



Bij de meeste mensen geldt dat het verloop van de ziekte niet goed te voorspellen is. Dit komt onder andere omdat de meeste mensen de algemene vorm van NF1 hebben. Bij de algemene vorm van NF1 kan de ernst van NF1 met de tijd veranderen. Het is dus niet mogelijk te voorspellen welke klachten iemand zal krijgen en wanneer deze zullen optreden.



Ouders met NF1 die weinig last hebben van hun ziekte, moeten zich realiseren dat NF1 bij hun kind of kinderen veel ernstiger kan verlopen.

Bij mensen die de algemene vorm van NF1 hebben én daarbij bepaalde type fouten in het NF1-gen hebben, kan wel iets meer gezegd worden over hoe de ziekte meestal verloopt. Bij het ene type fout in het NF1-gen (de zogenaamde microdeletie, waarbij een klein stukje DNA in het gen afwezig is) komen vaker neurofibromen voor, is de kans op ontaarding van plexiforme neurofibromen groter, is het IQ vaker lager en komen vaker spraakproblemen voor. Al met al hebben mensen met een microdeletie in het NF1-gen in het algemeen een ernstiger ziekteverloop.



Bij kinderen met microdeleties in het NF1-gen komen aangeboren hartafwijkingen en leerproblemen vaker voor naast de problemen die bij volwassenen ook voorkomen (zie hierboven).

TIP

Momenteel wordt volop onderzoek verricht naar het mogelijke verband tussen de soort DNA-mutatie en de uitingvorm van NF1. Het is daarom van belang om de brief van de afdeling Genetica met de beschrijving van de mutatie goed te bewaren. Berg deze brief op in één van de insteekhoesjes in deze map.

Meer bijzondere vormen van NF1

Soms hebben niet alle lichaamscellen het foute NF1-gen. Bijvoorbeeld de linkerhelft van het lichaam heeft het foute gen en de rechterhelft niet. Of één lichaamsdeel of een paar lichaamsdelen hebben het foute gen, meestal de borstkas, buik, armen, onderste ledematen of het gezicht. Fysieke kenmerken van NF1 komen dan alleen voor in het deel van het lichaam met het foute NF1-gen. Dit heet **gedeeltelijke NF1** (segmentale NF1). Gedeeltelijke NF1 komt heel zelden voor. Het verloop van de ziekte bij de gedeeltelijke NF1 is meestal mild. Mensen hebben dan weinig of geen klachten en hierbij wordt de ziekte meestal bij toeval ontdekt. Vaak is alleen de huid aangedaan en hebben mensen geen cognitieve en gedragsproblemen. Complicaties zoals kanker kunnen echter in het aangedane deel van het lichaam wel optreden.

Bij een andere vorm van NF1 zijn er neurofibromen alléén in de zenuwwortels. Dit heet **ruggenmerg NF1** (spinale NF1). Zenuwwortels komen uit de openingen in de wervelkolom tussen de wervels door. Ruggenmerg NF1 is zeer zeldzaam en is meestal erfelijk (komt in de familie al voor). Over het verloop van ruggenmerg NF1 is nog weinig bekend onder de artsen en onderzoekers.

Wanneer is NF1 mild en wanneer ernstig?

NF1 is **ernstig** als iemand een of meer van onderstaande kenmerken of klachten heeft:

- bepaalde soort fout in het NF1-gen, namelijk microdeletie;
- grote (plexiforme) neurofibroom;
- uitval van zenuwen;
- slechter zien;
- tumor op de oogzenuw bij jongere onder de 17 jaar;
- kwaadaardige tumor;
- langdurige pijn;
- verstandelijke beperking en/of psychiatrische problemen;
- snelle toename van klachten of kenmerken over de laatste jaren.

Bij een ernstig ziektebeeld zijn controles in het ziekenhuis vaker nodig.

Als geen van de bovenstaande kenmerken voorkomen, dan heeft iemand milde NF1.



De ernst kan veranderen in de loop van de tijd, doordat iemand meer kenmerken en/of klachten van NF1 krijgt. NF1 kan gelukkig ook over langere tijd redelijk stabiel blijven.

WAT IS DE OORZAAK VAN NF1?

De oorzaak van NF1 ligt in een bepaald klein stukje DNA, het zogenaamde NF1-gen. Genen zijn stukjes DNA in onze cellen en zorgen voor al onze eigenschappen. Genen geven ook opdracht aan de cel om eiwitten te maken. Het NF1-gen zorgt ervoor dat het NF1-eiwit (neurofibromine) gemaakt wordt. Als in het NF1-gen een afwijking zit, dan ontstaat er een NF1-eiwit dat niet goed werkt of wordt er soms helemaal geen NF1-eiwit gemaakt. Dit niet goed werkende eiwit of de afwezigheid van het eiwit is de oorzaak van de klachten en problemen bij NF1.

Is NF1 erfelijk?

Als één van je ouders het afwijkende NF1-gen heeft (en dus ook NF1), kan het zo zijn dat je het geërfd hebt. De kans daarop is 50%, ofwel 1 op 2. Maar de afwijking in het NF1-gen kan ook bij toeval (spontaan) ontstaan. Dit heet een spontane mutatie. Ongeveer de helft van de mensen met NF1 heeft de ziekte geërfd, bij de andere helft is het spontaan 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 NF1*' kan je meer lezen over erfelijkheid, kindwens en zwangerschap bij mensen met NF1.

Hebben alle cellen van mijn lichaam het afwijkende gen?

Als je NF1 geërfd hebt, dan heb je dus het foute NF1-gen geërfd en zullen al je lichaamscellen het foute NF1-gen bevatten. Belangrijk is om te weten dat bij gedeeltelijke NF1 niet al je cellen het foute NF1-gen bevatten. Bij de algemene vorm van NF1 zullen vrijwel al je cellen het foute NF1-gen bevatten.

HOE WORDT VASTGESTELD DAT JE NF1 HEBT?

Artsen over de hele wereld gebruiken dezelfde manier om NF1 vast te stellen. Daarbij kijken ze eerst naar de zichtbare kenmerken die bij NF1 kunnen horen. Sommige van deze kenmerken kunnen ook op andere ziektes wijzen. Daarom is het soms nodig om verder onderzoek te doen om de juiste diagnose te kunnen stellen. NF1 kan bevestigd worden door DNA-onderzoek.

Diagnose op grond van zichtbare kenmerken

Op grond van zichtbare kenmerken stellen de zorgverleners de zogenaamde klinische diagnose. Iemand heeft NF1 als hij of zij twee of meer van de volgende kenmerken heeft:

- zes of meer 'café-au-lait' vlekken;
- twee of meer neurofibromen op of in de huid of ten minste één plexiforme neurofibroom;
- sproeten in oksels of liezen;
- een gezwel (tumor) op de oogzenuw;
- twee of meer lisch noduli;
- afwijkingen in het skelet;
- een familielid met NF1.



Bij kinderen kan het soms jaren duren totdat de diagnose NF1 gesteld kan worden, omdat zij pas na enige jaren de kenmerken vertonen die de diagnose mogelijk maken. Als een kind niet meteen voldoet aan de diagnostische kenmerken, dan zullen de ouders te horen krijgen dat hun kind mogelijk NF1 heeft. In zo'n geval van vermoeden dat het kind NF1 heeft, is het belangrijk dat de behandelaars het kind jaarlijks onderzoeken zodat het kind op tijd de diagnose krijgt of dat duidelijk wordt dat het kind geen NF1 heeft (als het kind na jarenlang onderzoek nog steeds niet voldoet aan de diagnostische kenmerken).

In **tabel 1** op de volgende pagina vind je meer uitleg over de zichtbare kenmerken ten behoeve van de diagnosestelling.

Tabel 1. Zichtbare kenmerken van NF1 op grond waarvan de diagnose NF1 vermoed of gesteld kan worden.

'Café-au-lait' vlekken



Vlakke, lichtbruine vlekken in de huid. De kleur lijkt op koffie gemengd met melk, vandaar ook 'café-au-lait': koffie met melk in het Frans.

Deze vlekken komen heel vaak voor bij NF1.

De vlekken kunnen aanwezig zijn bij de geboorte of ontstaan in het eerste jaar. Vaak komen er later nog nieuwe bij.

Sproeten in oksels of liezen



Sproeten ontstaan bij de meeste mensen op plekken waar de zon op de huid schijnt. Bij NF1 ontstaan die sproeten ook op plekken waar de zon nooit komt. Dit zijn de oksels, de liezen, en op oudere leeftijd ook in andere plooien van de huid.

Bij 80% van de kinderen met NF1 zijn de sproeten vóór het 6^e levensjaar aanwezig.

Neurofibromen op de huid



Week-elastische uitstulpinkjes op de huid, vaak iets donkerder dan de kleur van de huid. Ze bestaan uit huidweefsel. Huidfibromen zijn altijd goedaardig en kunnen niet kwaadaardig worden. Ze worden ook cutane neurofibromen genoemd (cutane betekent: huid).

Huidfibromen komen heel vaak voor bij NF1. Deze bobbeltjes ontstaan meestal vlak voor de puberteit en blijven daarna tijdens het hele leven ontstaan. Vooral tijdens de puberteit en zwangerschap kunnen er meer huidfibromen ontstaan.

(Vervolg op pagina 14)

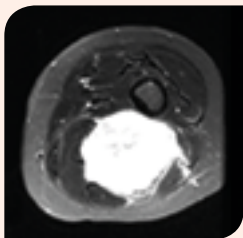
(Vervolg tabel 1)

Neurofibromen onder de huid



Deze groeien net onder de huid en zijn vaak onopvallend. Ze voelen vast aan en zijn rond/ovaal van vorm. Ze veroorzaken nog wel eens pijn. Ze treden meestal op jongvolwassen leeftijd op. De kans dat deze neurofibromen kwaadaardig worden is zeer klein.

Diepe neurofibromen (plexiforme neurofibroom)



Een neurofibroom bestaat uit huidweefsel en zenuwweefsel. Plexiform betekent dat de neurofibromen een netwerk vormen van zenuwen en bloedvaten. Ze groeien dan ook langs zenuwwortels en grote zenuwen en zitten diep in het lichaam. Door groei kunnen deze diepe neurofibromen pijnklachten geven. Ook kunnen deze neurofibromen uitval veroorzaken, zoals slecht lopen, minder kracht in arm of been of minder gevoel in een gebied op de huid.

Het zijn de vooral de plexiforme neurofibromen die misvormingen van het lichaam kunnen geven en soms tot handicaps kunnen leiden.

Er bestaan twee typen plexiforme neurofibromen: goed afgegrensde (nodulair) die een bobbelige vorm hebben en een ander type zonder duidelijke begrenzing (diffuus).

In het plaatje links is een diep goed afgegrensde plexiform neurofibroom te zien op een MRI in het linker bovenbeen (wit gebied).

De goed afgegrensde plexiforme neurofibromen kunnen voorkomen langs de wervelkolom en kunnen bij ingroei in het wervelkanaal druk op

(Vervolg op pagina 15)

(Vervolg tabel 1)

**Diepe neurofibromen
(plexiforme
neurofibroom)**
(vervolg)

het ruggenmerg geven. Ook kunnen ze in een oppervlakkig gelegen zenuw voorkomen, dan voelen ze als een bobbeltje aan onder de huid.

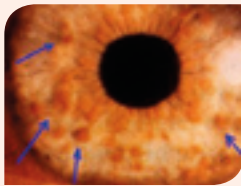
Het niet goed afgegrensde type groeit vaak in het omringende weefsel.

Er is een kans dat diepe neurofibromen kwaadaardig worden (kanker). Neem daarom contact op bij symptomen van:

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

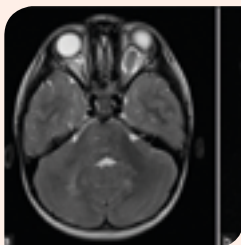
Meestal bestaan de plexiforme neurofibromen al bij de geboorte, maar worden soms door groei pas later op kinderleeftijd opgemerkt.

Lisch noduli



Lisch noduli bestaan uit cellen die licht weerkaatsen (pigmentcellen) waarvan er plaatselijk teveel zijn in het gekleurde deel van het oog (de iris). Meestal ontstaan deze rondom de puberteit. Ze worden ook wel hamartoom genoemd en kunnen met een spleetlamp onderzocht door de oogarts zichtbaar worden gemaakt.

Tumor op de oogzenuw



Ongeveer 15 op de 100 kinderen onder +/- 8 jaar met NF1 hebben een goedaardig gezwell (tumor) op de oogzenuw (nervus opticus). De medische term is opticus glioom.

Na het 12^e jaar groeien deze zelden. Een (herhaalde) MRI van de hersenen is bij volwassenen met een zwelling van de oogzenuw(en) dus niet nodig.

(Vervolg op pagina 16)

(Vervolg tabel 1)

Afwijking van het wiggebeen



Het wiggebeen is het bot aan de zijkant en de achterkant van de oogkas. Bij NF1 kan het gedeeltelijk of helemaal afwezig zijn. Daardoor is het gezicht scheef. Ook kunnen er afwijkingen aan het oog zijn. De medische term is sfenoiddysplasie: sfenoid is het wiggebeen en dysplasie betekent misvorming.

Afwijking van botten in benen of armen



Door een afwijkende botstructuur breken de botten sneller. Als een kind met NF1 een bot breekt, groeien de stukjes bot soms niet goed aan elkaar vast. Hierdoor kan een nepgewricht ontstaan (pseudartrose). Dit gebeurt in een arm of een been. Een nepgewricht ontstaat bij kinderen tot ongeveer 3 jaar.

Diagnose op grond van DNA-onderzoek

Als de diagnose niet duidelijk gesteld of bevestigd kan worden, maar ook als de aanstaande ouders een kinderwens hebben en vragen hebben over overerving, wordt doorverwezen naar een klinisch geneticus. Dat is een arts die veel weet over genetische ziekten en genetisch onderzoek kan doen. De klinisch geneticus kan onderzoeken of er een fout zit in het NF1-gen. Voor het onderzoek wordt bloed afgenomen. Als er een fout in het NF1-gen gevonden is, is de diagnose NF1 bevestigd. Voordat je instemt met zo'n genetische test, laat je je voorlichten door een klinisch geneticus.



Onder het tabblad genetische testen op de website www.erfelijkheid.nl lees je meer over genetische testen. Hier vind je ook informatie over de voor- en nadelen van het wel of niet weten dat je een afwijkend gen hebt.



Belangrijk is dat de klinisch geneticus de ouders voorlicht over de voor- en nadelen van het kiezen voor een genetische diagnose bij hun kind. Ouders dienen ook handvatten te krijgen over hoe zij het onderzoek kunnen uitleggen aan hun kind en ook hoe zij hun kind het beste kunnen vertellen wat de diagnose NF1 voor hen betekent.



Behandelingen

BEHANDELINGEN EN CONTROLES OP MAAT

NF1 is niet te genezen, maar veel klachten die het veroorzaakt zijn wel te verhelpen of te verzachten. Of een behandeling nodig is, hangt van meerdere dingen af, bijvoorbeeld of je klachten hebt of niet. Behandeling is altijd op maat.

Je weet inmiddels, dat NF1 zich bij iedereen anders kan uiten. Soms is het een milde aandoening, soms een ernstige ziekte. Maar zelfs een milde NF1 kan later ernstig worden. Artsen weten veel, maar helaas nog niet alles over de aandoening om goed te kunnen voorspellen hoe NF1 bij iemand gaat verlopen.

Regelmatig op controles

Het kan dus voorkomen dat je een lange tijd geen problemen ondervindt van NF1, maar dat die opeens wel verschijnen en dat je dan wel behandeling(en) nodig hebt. Daarom is het belangrijk dat je regelmatig gecontroleerd wordt in een ziekenhuis, waar de artsen veel weten over NF1 (zie *'Waar kan je terecht voor behandelingen en controles'* verderop in dit hoofdstuk). Zo kunnen de artsen op tijd mogelijke problemen opmerken, ook wanneer je nog niet of nauwelijks klachten hebt. Als je al behandeld was, dan is het ook erg belangrijk dat je regelmatig gecontroleerd wordt, want misschien geeft de behandeling een complicatie of komen klachten terug. Behandeld of niet, naar regelmatige controles gaan is dus erg belangrijk voor iemand met NF1 (zie ook hoofdstuk *'Leven met NF1'*).

TIP

Zelfs als je nog nooit klachten of problemen hebt gehad door je NF1, is het belangrijk dat je elk jaar naar je huisarts gaat voor bloeddrukmeting. Een hoge bloeddruk kan namelijk wijzen op complicaties. Je huisarts zal je minstens 1 keer per 5 jaar doorverwijzen naar een ziekenhuis met veel kennis en ervaring over NF1. Dit is nodig omdat inzichten met betrekking tot mogelijkheden van behandeling kunnen veranderen, maar ook omdat hiermee mogelijke problemen vroeger opgemerkt kunnen worden.

Als je behandeld gaat worden

Tijdens het leven van iemand met NF1 is de kans groot dat er een behandeling zal plaatsvinden voor een klacht of probleem, die bij NF1 hoort. Dat kan van alles zijn: een psychologische behandeling, behandeling met medicijnen of zelfs chirurgie. Je weet niet van tevoren wanneer en welke behandeling je zal krijgen. Misschien hoor je van anderen goede verhalen van een bepaalde type behandeling. Bespreek dit dan met je arts. Belangrijk is om te weten dat niet iedereen met NF1 altijd in aanmerking komt voor ieder type behandeling. Niet ieder type behandeling is namelijk geschikt voor elke persoon. Bij de ene persoon brengt een bepaalde type behandeling meer risico's met zich mee dan bij de andere. Kortom: behandeling op maat is noodzakelijk bij NF1.

TIP

Voor elke type behandeling geldt: je hoeft niet in je eentje de risico's tegen de baten af te wegen en te beslissen. Dit doe je samen met je behandelaar. Hoe dit het beste kan plaatsvinden, lees je in het hoofdstuk **'Leven met NF1'**.

Omdat NF1 heel veel mogelijke klachten en problemen kan geven waarvoor zeer verschillende behandelingen mogelijk zijn, is gekozen om al die behandelmogelijkheden overzichtelijk in tabellen weer te geven. Je vindt deze tabellen in het hoofdstuk **'Uitgebreide informatie'**. Elk tabel staat voor een bepaalde groep mogelijke problemen en klachten, namelijk:

- problemen met de ontwikkeling op kinderleeftijd;
- problemen met cognitie, gedrag en emoties;
- lichamelijke problemen;
- vermoeidheid, slaapproblemen en migraine.

In deze tabellen kun je lezen over wat de afwijking is, of het klachten kan geven en of die behandeld kunnen worden en zo ja, hoe.

Nazorg en revalidatie

Na een behandeling in een ziekenhuis wordt goed voor je gezorgd terwijl je daar herstelt, maar ook als je (direct) ontslagen bent uit het ziekenhuis na een kleine ingreep, waarvoor je niet opgenomen hoefde te worden is toch goede zorg nodig. Zorg na een behandeling heet nazorg en hoe dat eruitziet en hoe lang het nodig is, hangt af van welke behandeling je hebt ondergaan. Als blijkt dat je moet herstellen met hulp van zorgverleners, dan word je verwezen naar een revalidatiecentrum om te revalideren. Dit gebeurt bij NF1 meestal na een ingrijpende behandeling (zoals chirurgie van tumoren) of als er zich klachten of complicaties voordoen (zoals scoliose). Je kan trouwens ook verwezen worden naar een revalidatiecentrum, zonder dat je eerst een behandeling hebt ondergaan. In een revalidatiecentrum of op de afdeling revalidatie van het ziekenhuis zal de revalidatiearts een behandeltraject inzetten. Het is belangrijk dat je samen met je behandelend/regievoerend arts al vanaf het begin van de revalidatie nadenkt over terugkeer naar werk. Dit is belangrijk om op tijd te zijn met mogelijke bij- of omscholing.



Bij kinderen is het belangrijk dat begeleiding om het dagelijks leven/onderwijs weer op te pakken onderdeel is van de revalidatie. Een plan waarin alle doelen op elkaar zijn afgestemd is hiervoor noodzakelijk.



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

WAAR KAN JE TERECHT VOOR BEHANDELINGEN EN CONTROLES?

In het vorige hoofdstuk word je geadviseerd om regelmatig naar controles te gaan in een ziekenhuis, dat gespecialiseerd is in NF1. Ook als je milde NF1 hebt en je jaarlijks naar de huisarts gaat voor het opmeten van je bloeddruk, dien je minstens 1 keer in de 5 jaar te worden verwezen naar zo'n gespecialiseerd ziekenhuis. Dit, om op tijd mogelijke problemen en complicaties op te merken.



Overhandig de huisartsenbrochure NF1 aan je huisarts. Daarin kan je huisarts lezen waarmee hij of zij rekening moet houden bij het leveren van basiszorg aan mensen met NF1. Je kan de huisartsenbrochure bestellen bij de Neurofibromatose Vereniging Nederland (www.neurofibromatose.nl).

Je huisarts kan de huisartsenbrochure ook raadplegen via de website van het Nederlandse Huisartsen Genootschap (www.nhg.org).

Maar welke ziekenhuizen hebben zich gespecialiseerd in NF1? En waar moet je naartoe voor verschillende zeer specialistische behandelingen? Welke zorgverleners zullen je helpen? Waar krijg je een soepele overdracht van kind naar volwassenenzorg? In dit hoofdstuk lees je meer hierover.

Zorg volgens de Zorgstandaard

In de zorgstandaard NF1 staat beschreven hoe goede zorg voor mensen met NF1 georganiseerd moet worden. In de zorgstandaard worden 3 type zorginstellingen beschreven, die specialistische NF1-zorg leveren: het expertisecentrum, het behandelcentrum en het interventiecentrum.

Het expertisecentrum en het behandelcentrum zijn ziekenhuizen, die zich gespecialiseerd hebben in NF1. Het interventiecentrum heeft daarentegen kennis en ervaring met betrekking tot een klein stukje specifieke zorg, die mensen

met NF1 nodig kunnen hebben. In tegenstelling tot het expertisecentrum en het behandelcentrum, beschikt het interventiecentrum dus niet over een brede kennis over de aandoening NF1 (met alle bijbehorende mogelijke problemen en complicaties).

Hieronder lees je meer over de verschillende typen zorginstellingen en word je duidelijk hoe de zorg volgens de zorgstandaard geleverd dient te worden.

TIP

Maak je behandelaar attent op de Zorgstandaard NF1! Deze kan hij/zij vinden op de website www.kwaliteitsstandaarden.net, maar ook op de website van de NFVN, www.neurofibromatose.nl.

NF1-Expertisecentrum

Er is één expertisecentrum voor NF1 in Nederland. Dit centrum is het NF1-team van ENCORE van het Erasmus MC in Rotterdam. De minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport heeft het NF1-expertisecentrum erkend (in juni 2015) voor een periode van 5 jaar.

Het expertisecentrum geeft zorg volgens de zorgstandaard voor zowel kinderen als voor volwassenen, net als een NF1-behandelcentrum. Het verschil is dat het expertisecentrum onderzoek doet naar NF1 en nieuwe NF1-experts opleidt en een behandelcentrum dit niet altijd doet. In het expertisecentrum heeft iedere patiënt met NF1 een regievoerend arts, net als in een NF1-behandelcentrum.



De regievoerend arts (RA) is een medisch specialist, die de multidisciplinaire (alle soorten noodzakelijke) zorg coördineert. De RA is jouw aanspreekpunt als je vragen hebt over NF1, over behandelingen of onderzoeken.

Voor volwassenen is dat bij voorkeur de neuroloog, maar dit kan ook een andere specialist zijn als hij of zij de ervaring/kennis van NF1 heeft om zo'n regievoerende rol te kunnen vervullen.



Voor kinderen is de kinderarts of de kinderneuroloog de regievoerend arts.

In het NF1-expertisecentrum zijn er - net als in een NF1-behandelcentrum - voor kinderen en volwassenen spreekuren. Als het nodig is vanwege de ernst van de problemen, wordt de hulp van andere specialisten ingeroepen of wordt je verwezen naar een interventiecentrum.



Voor kinderen worden controles en onderzoeken gecombineerd op één dag bij de kinderarts, kinderneuroloog en eventueel oogarts of klinisch geneticus. Bij deze medische controles wordt samengewerkt met neuropsychologen, kinderpsychiaters en logopedisten om onderzoek en advies te geven over de specifieke problemen die samen kunnen gaan met NF1.

NF1-behandelcentrum

In een NF1-behandelcentrum wordt aan mensen met NF1 complete zorg volgens de zorgstandaard aangeboden, dichtbij huis. Het ziekenhuis (of een samenwerkingsverband van meerdere ziekenhuizen) dat deze complete NF1-zorg levert werkt hierbij binnen een zorgnetwerk samen met onze patiëntenvereniging en het expertisecentrum.

Hoe is de zorg georganiseerd in een NF1-behandelcentrum?

De belangrijkste kenmerken van de organisatie zijn:

- Zorg is multidisciplinair voor volwassenen (neuroloog en dermatoloog en indien nodig uitbreiding met andere specialisten).
- Iedere volwassene heeft een regievoerend arts, die je regelmatig ziet voor controles en die het overzicht houdt van alle medische onderzoeken.
- Je wordt doorverwezen naar een NF1-interventiecentrum of naar het expertisecentrum als dat nodig is.



Hoe is de zorg georganiseerd in een NF1-behandelcentrum?

De belangrijkste kenmerken van de organisatie zijn:

- Zorg is multidisciplinair voor kinderen (kinderarts of kinderneuroloog en oogarts en indien nodig uitbreiding met andere specialisten).
- Ieder kind met NF1 heeft een regievoerend arts, die het kind regelmatig ziet voor controles en die het overzicht houdt van alle medische onderzoeken.
- De overgang van kinder- naar volwassenenzorg (rond 18-jarige leeftijd) is goed geregeld.

Controle gaat over van regievoerend arts naar specialist

Kinderen die bij een NF1-behandelcentrum of in het NF1-expertise-centrum onder controle staan, zijn verzekerd van een soepele overgang van kinder- naar volwassenenzorg. De kinderarts of kinderneuroloog, die tot dan toe de regievoerend arts was, verdwijnt uit beeld en er komt een nieuwe specialist voor in de plaats, die de rol van de regievoerend arts op zich neemt. De overdracht van deze rol is officieel en dient schriftelijk te gebeuren met instemming van alle partijen (kind, ouders, artsen).

Waar vind je NF1-behandelcentra in het land?

Ziekenhuizen die aangeven een NF1-behandelcentrum te (willen) zijn, worden regelmatig gekeurd: leveren zij inderdaad zorg volgens de zorgstandaard?

Is er een regievoerend arts aangesteld voor iedereen die daar onder controle en/of behandeling staat? Dit maakt dat het zorglandschap van NF1-behandelcentra kan veranderen. Voor de laatste situatie, vragen over en contactgegevens van NF1-behandelcentra ga je naar de website van onze vereniging www.neurofibromatose.nl/wegwijzer.

NF1-interventiecentrum

Een aantal klachten en problemen, die bij NF1 kunnen spelen, kunnen ook bij andere aandoeningen voorkomen. Denk bijvoorbeeld aan de zijwaartse kromming van de rug (scoliose) of gedragsproblemen (zoals dat bij ADHD

voorkomt) of problemen met de huid (zoals 'café-au-lait' vlekken). Sommige zorginstellingen of afdelingen van ziekenhuizen zijn gespecialiseerd in één bepaald type diagnose en de daarbij horende behandeling(en) en kunnen deze dus ook aan mensen met NF1 leveren als daar aanleiding voor is. Voor goede NF1-zorg moet zo'n centrum wel samenwerken met het expertisecentrum en de NFVN. Als dat het geval is en als zo'n centrum nog voldoet aan een klein aantal andere eisen, dan heet het een NF1-interventiecentrum. In een NF1-interventiecentrum heb je geen regievoerend arts, maar een hoofdbehandelaar. Voor de tijd dat je behandeld wordt in het interventiecentrum, coördineert deze hoofdbehandelaar de zorg voor jou. Hij of zij is ook je aanspreekpunt als je vragen hebt.

TIP

Word je behandeld in een NF1-interventiecentrum en is het je niet duidelijk wie je hoofdbehandelaar is? Vraag het dan aan één van de zorgverleners!

Hoe is de zorg georganiseerd in een NF1-interventiecentrum?

De belangrijkste kenmerken van de organisatie zijn:

- Zorg is multidisciplinair (er zijn diverse medische specialisten bij betrokken).
- Het multidisciplinair team werkt samen met het NF1-expertisecentrum.
- Je hoofdbehandelaar in het NF1-interventiecentrum rapporteert aan en werkt samen met je regievoerend arts, die in het ziekenhuis werkt waar je onder controle staat voor je NF1 (NF1-behandelcentrum of het NF1-expertisecentrum).

Waar vind je NF1-interventiecentra in het land?

- Zorginstellingen die aangeven een NF1-interventiecentra te (willen) zijn, worden regelmatig gekeurd. Erkende interventiecentra worden op de website van de vereniging gepubliceerd. Voor de laatste situatie en contactgegevens van NF1-interventiecentra ga je naar de website van onze vereniging www.neurofibromatose.nl/wegwijzer.

Hoe vaak moet ik naar het NF1-expertise- of NF1-behandelcentrum?

Dat hangt ervan af of je behandeld gaat worden, behandeld bent geweest, klachten hebt of alleen op controle moet, maar ook van je leeftijd. Volwassenen gaan minstens eens in de vijf jaar op controle, maar vaker als het nodig is (zie hoofdstuk '*Leven met NF1*').

Kan ik ook zorg in de buurt krijgen?

Voor controles en soms ook voor behandelingen voor NF1, kan je naar één van de dichtstbijzijnde NF1-behandelcentra. Je moet alleen naar het NF1-expertisecentrum als je ernstige NF1 hebt of als je complicaties hebt.

Je kan altijd zorg in de buurt of regio krijgen als het om de basiszorg gaat: huisartsenzorg, paramedische zorg (fysiotherapeut, psycholoog), maar meestal ook voor revalidatie in een revalidatiecentrum.



Deel je ervaringen!

De NfVN vindt het belangrijk om de zorg te blijven verbeteren voor mensen met NF1.

Daarom vraagt de NfVN je om het te laten weten als je geen regievoerend arts hebt toegewezen gekregen of als er nog geen multidisciplinair behandelteam is.

Mail naar info@neurofibromatose.nl



Leven met NF1

Het leven met NF1 is voor iedereen anders: sommigen hebben er weinig last van, maar anderen kampen dagelijks met problemen en moeten extra zorg of begeleiding krijgen. Iedereen met NF1 zal echter regelmatig op controle moeten gaan. Deze controles maken deel uit van het leven met NF1 en zullen in dit hoofdstuk aan bod komen.

Sociaal-emotionele problemen kunnen bij mensen met NF1 op alle leeftijden voorkomen. Deze worden dan ook beschreven in dit hoofdstuk. Wat je hier ook zult kunnen lezen zijn alle zaken die op verschillende leeftijden belangrijk zijn voor iemand met NF1, zoals school op kinderleeftijd en betaald werken op volwassen leeftijd. Ouders en verzorgers van kinderen en jongvolwassenen met NF1 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 NF1 hebben of dat hun kind NF1 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 iemand met NF1 en zijn/haar naasten al een lange weg hebben doorlopen voordat NF1 vastgesteld wordt. Vaak gebeurt dit als NF1 niet in de familie zit, maar toevallig ontstaat. Gevoelens van frustratie kunnen dan een rol spelen maar ook de behoefte aan erkenning.



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.



Meer informatie kan je ook vinden in de publicatie 'Praten met kinderen', die je in het documentatiecentrum van de NFVN kan vinden:

www.neurofibromatose.nl/ledeninfo/documentatiecentrum.

In de brochure 'Als het om kinderen gaat...Een handreiking aan ouders voor gesprekken over erfelijkheid' zijn ook nuttige tips te vinden. Deze kun je downloaden van de website: **www.ikhebd.nl**.



KINDEREN EN TIENERS MET NF1

Vanaf jonge leeftijd kunnen er al ontwikkelingsproblemen naar voren komen bij kinderen met NF1. De kinderen ontwikkelen zich niet zoals hun leeftijdsgenootjes, maar blijven achter wat betreft motoriek, taalbegrip en spreken. Als het kind ongeveer 2,5 jaar oud is, kunnen deze problemen al zichtbaar zijn. Op het consultatiebureau worden deze problemen meestal opgemerkt. Een fysiotherapeut, logopedist of ergotherapeut kan ingeschakeld worden als dat nodig is.

Tot een jaar of 6 kunnen ouders als eersten problemen opmerken. Dit kunnen zijn: tekort aan aandacht, veel angst, moeilijk contact maken met anderen of te veel bewegen. Spelen of samen met andere kinderen iets ondernemen kan dan lastig zijn voor het kind met NF1. Ook hebben sommige kinderen in de kleutergroepen op school toch al wat extra hulp nodig bij leren en spelen.

Vanaf ongeveer 6 jaar worden de vaak voorkomende problemen rondom gedrag en emoties breder zichtbaar en kunnen zich de eerste kenmerken van AD(H)D en autisme uiten (tekort aan aandacht, te veel bewegen, moeilijk contact maken). In deze levensfase worden ook mogelijke



cognitieve problemen opgemerkt. Jonge adolescenten tussen 13 en 17 jaar met NF1 worden zich steeds bewuster van hun aandoening. Deze periode kan emotioneel / psychisch moeilijk zijn als het uiterlijk of de kleine gestalte door NF1 tegenvalt. Behoeftte aan privacy, ook met betrekking tot medische controles en behandelingen is merkbaar bij de jongeren. Adolescenten kunnen verontwaardigd en afwerend reageren op vragen over hun NF1. De kans op psychische en emotionele problemen is groot, vooral als stressvolle behandelingen of ziekenhuisopnames aan de orde zijn en cognitieve en gedragsproblemen ook een rol spelen. Niet geaccepteerd en misschien zelfs gepest worden door leeftijdsgenoten maakt de adolescent met NF1 erg kwetsbaar. Belangrijk is dat de ouders, maar ook de behandelaars alert zijn op tekenen van angst en depressie.



In de brochures '**Niet altijd zichtbaar**' en '**Spotlicht op jongeren met NF1**', geeft de patiëntenvereniging meer informatie over de sociale en emotionele problemen die bij kinderen en jongeren met NF1 kunnen spelen. In de boekjes staan ook handige tips voor ouders, kinderen, leerkrachten en begeleiders.

In de publicatie '**Boosheid in relatie tot neurofibromatose**' lees je meer over hoe je kunt omgaan met boosheid aan de hand van verhalen, die verteld worden door een psychologe.

De brochures en de publicatie kun je inzien en downloaden uit het documentatiecentrum van de NFVN:

www.neurofibromatose.nl/ledeninfo/documentatiecentrum.



NF1-controles

Controle van kinderen met NF1 gebeurt in principe volgens een vast schema en vindt zoveel mogelijk plaats in een behandel- of expertisecentrum.

- Elk kind bij wie de diagnose NF1 gesteld is, wordt aangeraden om een keer naar het NF1-expertisecentrum te gaan. Daar kunnen de kinderen en hun ouders alvast een keer kennismaken.
- Tussen 0 en 6 jaar wordt een kind met NF1 elk jaar gezien. Het behandelend team bestaat uit de kinderarts, soms ook een kinderneuroloog en meestal ook een oogarts.
- Op 3- en 6-jarige leeftijd wordt een neuropsychologisch onderzoek verricht. Dit is belangrijk om mogelijke ontwikkelingsproblemen op tijd te ontdekken. Daarnaast worden mogelijke sociale en emotionele problemen in kaart gebracht en krijgen ouders adviezen over hoe om te gaan met mogelijke problemen op school.
- Tussen 6 en 10 jaar wordt het kind met NF1 elk jaar gecontroleerd. Bij complicaties of ernstige problemen wordt het kind doorverwezen naar het NF1-expertisecentrum.
- Rond 10-12 jaar wordt elk kind met NF1 extra uitgebreid gecontroleerd door de kinderarts en kinderneuroloog. Er wordt dan een neuropsychologisch onderzoek verricht en op grond van de resultaten krijgt het kind een advies over het voortgezet onderwijs.
- Kinderen tussen 12 en 16 jaar worden tweejaarlijks gecontroleerd. Bij complicaties of ernstige problemen wordt het kind doorverwezen naar het NF1-expertisecentrum. In deze periode wordt het kind langzaam voorbereid op de overgang naar de volwassenenzorg.
- Adolescenten tussen 16 en 18 jaar worden verder voorbereid op de overgang naar volwassenenzorg. Elk kind wordt nog een keer gezien door de kinderarts, kinderneuroloog en klinisch geneticus waarbij afspraken worden gemaakt over de introductie van de regievoerend arts voor volwassenen en het vervolg van het controle traject.



Emotionele en sociale problemen

(Faal)angst, onzekerheid en twijfels komen regelmatig voor bij NF1. Mogelijke ADHD en/of autisme maken het omgaan met leeftijdsgenoten en vrienden nog moeilijker voor kinderen en tieners met NF1. Opvallende kenmerken van NF1 zoals veel 'café-au-lait' vlekken, kleine lichaamslengte, scoliose of een vergrote hoofdomtrek kunnen al vanaf de kinderleeftijd voor problemen zorgen. Het kind of de tiener kan dan een reeks problemen krijgen (zie **tabel 2** in deze paragraaf). Een GZ-psycholoog of psychotherapeut kan helpen bij de meeste problemen. Bij overmatige angst of depressie kan het inschakelen van hulp door een kinder- of jeugdpsycholoog, kinder- of jeugdpsychiater of medisch psycholoog nodig zijn.

Sommige kinderen en tieners hebben langdurige pijn door een plexiform neurofibroom of onderhuidse neurofibromen. Verder kunnen ze langdurig hoofdpijn hebben. Kinderen kunnen dan niet naar school. Pijn kan er ook voor zorgen dat slapen moeilijk gaat, dat vermoeidheid en uitputting optreden en dat symptomen van stress zich gaan voordoen (zie **tabel 2**). Sommige kinderen worden hierdoor angstig, boos of somber. Cognitieve gedragstherapie (vanaf ongeveer 7 jaar) en ontspanningsoefeningen onder begeleiding van een GZ- of medisch psycholoog helpen vaak bij pijnlachten.

Ziekenhuisopnames voor onderzoeken of behandelingen geven meestal ook stress. Kinderen kunnen bang zijn voor bloed prikken of het doorslikken van medicijnen. Jonge kinderen kunnen overprikkeld zijn, angstig, en kunnen moeite hebben met slapen en eten. Oudere kinderen en adolescenten kunnen ook boos, opstandig of onzeker reageren op stress.





Niet alleen het kind of de tiener met NF1 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 de tiener 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, mediatietherapie 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, 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.





Tabel 2. Overzicht van de verschillende problemen, die bij een kind of tiener met NF1 kunnen optreden als gevolg van pijn, stress en een afwijkend uiterlijk.

Cognitie en emotie	Gedrag	Sociaal
Somberheid, schaamte, onzekerheid, laag zelfbeeld, angst (voor mensen), woede, frustratie, teleurstelling, te veel aandacht op pijn of beoordeling door leeftijdsgenoten, depressie.	Vermijding leeftijds-genoten, minder buiten spelen, schoolreizen mijden, klacht niet serieus nemen, te veel op de klacht letten, minder uitgaan (adolescenten).	Weinig vrienden kunnen maken, niet deel kunnen nemen aan sociale activiteiten (familie, school), ziekteverzuim in onderwijs, sociaal isolement (adolescenten).

School

Kinderen en tieners met NF1 kunnen gewoon naar een reguliere basisschool of middelbare school gaan. Als er leer- of gedragsproblemen optreden is het mogelijk om op school extra ondersteuning te regelen of over te stappen naar het speciaal onderwijs. Sinds de nieuwe wet over passend onderwijs, gebeurt dit als volgt: via de interne begeleider van de school wordt een onderzoek opgestart. Dit onderzoek wordt door de school bij het samenwerkingsverband van scholen aangevraagd en vergoed. Het is per regio afhankelijk welke vormen van onderwijs er mogelijk zijn. Vaak kan de school aanvullende middelen krijgen om je extra te helpen. Dit heet een onderwijs- of ondersteuningsarrangement. De interne begeleider van de school kan hier meer over vertellen.

Soms vindt de interne begeleider het lastig om te adviseren omdat hij of zij niet genoeg weet over NF1. Je kunt hem of haar hierbij helpen door deze patiënteninformatie en de brochure 'Spotlicht op jongeren met NF1' (digitaal) te laten lezen. Ook kan de interne begeleider voor advies contact opnemen met de regievoerend arts van het kind of de tiener.



Sinds augustus 2014 is de wet 'passend onderwijs' van kracht. Met de 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.

Revalidatie

Tijdens het revalideren, al dan niet na een ingrijpende behandeling, is het belangrijk dat het kind nog onderwijs krijgt. De school en het revalidatiecentrum moeten met elkaar gaan afstemmen hoe de combinatie onderwijs en medische hulp eruit gaat zien. Het is aan te raden om hiervoor een gezamenlijk (school, ouders, revalidatiecentrum) plan te maken. De hoofdbehandelaar in het revalidatiecentrum en de interne begeleider van de school helpen om dit goed te regelen. De regievoerend arts in het behandelcentrum zal contact hebben met de revalidatiearts en die adviseren als het nodig is.

TIP

Als je lid of donateur bent van de NFDN, kun je het boekje **Koen & Dapper** bestellen. Het boekje gaat over NF1 en is bedoeld voor kinderen met NF1.





Waar vind ik informatie voor mijn kind met NF1?

Als je kind met NF1 meer wil weten over NF1 door er zelf over te lezen, dan zijn de volgende websites en documenten beschikbaar:



Op de website **www.ikhebdat.nl** kan je kind verhalen van anderen kinderen met onder andere NF1 lezen (ook over ADHD). Er is ook informatie over erfelijkheid.

In de folder 'Wij zijn niet dom: traag leren en niks leren is niet hetzelfde!' kan je kind lezen over leerstoornissen en leren met NF1 op de basisschool. Deze folder is ook te downloaden via **www.ikhebdat.nl**.

De website **www.jadokterneedokter.nl** legt aan je kind uit wat zijn of haar rechten zijn in de wereld van zorgverlening.

JONGVOLWASSENEN EN VOLWASSENEN MET NF1

Volwassenen met NF1 kunnen goed functioneren in de maatschappij, maar niet iedereen met NF1 vindt goed zijn weg daarin. Diegene die al op kinderleeftijd problemen hadden met cognitie of gedrag, blijven deze problemen meestal behouden op jongvolwassen en volwassen leeftijd. Daarnaast kan een afwijkend uiterlijk, pijn en stress - net als bij kinderen en tieners - ook tot psychische problemen leiden. De meest gehoorde klacht op volwassen leeftijd is vermoeidheid.

NF1-controles

Bij alle vormen van NF1 is je eerste aanspreekpunt je regievoerend arts. Hij of zij coördineert dat je bij de juiste specialisten onder controle bent. Dit is nodig om mogelijke problemen of complicaties (die je zelf niet altijd voelt) tijdig te ontdekken. Je moet natuurlijk ook alert blijven op de alarmsignalen (zie hoofdstuk '*Praktische informatie*')!

Bij de overdracht van de kinder- naar volwassenenzorg is er met jou al gesproken over de regievoerend arts voor volwassenen. Deze arts zal jou verder gaan begeleiden en is voor jou het aanspreekpunt voor alle problemen. Bij de eerste kennismaking zal hij/zij graag afspraken met jou willen maken over het controle traject.

Bij milde vormen van NF1 kunnen de controles beperkt worden tot eens in de 5 jaar. De huisarts zal in die tussenliggende 5 jaar een rol spelen met het uitvoeren van een aantal daar neergelegde taken. Bij een (meer) ernstige vorm van NF1 wordt je vaker gevolgd door jouw regievoerend arts (en wellicht ook andere specialisten). Over de invulling van deze zorg worden met jou individuele afspraken gemaakt.

Tijdens het eerste consult bij je regievoerend arts, krijg je informatie over:

- de alarmsignalen;
- voorlichting bij kinderwens;
- het risico op het krijgen van kanker, onder andere borstkanker (bij vrouwen) en regelmatige screening hierop;
- de rol van de huisarts;
- de kans op ontwikkeling van psychische problemen;
- problemen met functioneren in relaties en werksituaties.

Als je een milde vorm van NF1 hebt, dan ga je elk jaar naar de huisarts voor een bloeddrukmeting. Natuurlijk meld je het aan de huisarts als je klachten of problemen begint te ervaren. De huisarts zal je dan eerder terugverwijzen naar jouw regievoerend arts.

Als je onder controle staat bij de huisarts zijn er 5 belangrijke dingen om te onthouden:

- 1 Geef de huisartsenbrochure NF1 aan je huisarts. Deze kun je bestellen bij de NfVN.
- 2 Ga elk jaar naar je huisarts voor een bloeddrukmeting.
- 3 Als je klachten krijgt, maak meteen een extra afspraak met je huisarts en wacht niet tot de afspraak voor de bloeddrukmeting.

- 4 Minstens 1 keer in 5 jaar krijg je een verwijzing van je huisarts naar jouw regievoerend arts.
- 5 Ben je een vrouw en tussen de 35 en 50 jaar? Dan word je elk jaar doorverwezen voor borstonderzoek, omdat je verhoogde kans hebt om borstkanker te ontwikkelen (zie ook hoofdstuk 'Uitgebreide informatie').

Emotionele en sociale problemen

De meeste problemen die op tienerleeftijd speelden door het hebben van een afwijkend uiterlijk, pijn of stress, kunnen ook blijven bestaan op jongvolwassen en volwassen leeftijd.



TIP

In 2017 verschijnt het boekje 'Daisy, dat is meteen een heel verhaal' met een daarbij behorende website. Daar lees je wat jongeren bezighoudt en krijg je praktische tips en adviezen.

Sociale beoordeling door anderen speelt een belangrijke rol bij de jongvolwassene met NF1, zeker als je een afwijkend uiterlijk hebt. Je gaat ook meer nadenken over de toekomst en hoe die met NF1 eruit zal zien. Hierdoor ligt neerslachtigheid, depressie of angst op de loer. Bij overmatige angst of depressie bij volwassenen kunnen - naast hulp door een psycholoog of psychiater - ook medicijnen helpen. Een psycholoog of psychiater kan gedragstherapie samen met medicijnen voorschrijven. Als het duidelijk is dat de klachten door een trauma veroorzaakt zijn, dan wordt verwezen voor een traumabehandeling.

Bij overmatige onzekerheid of verminderde eigenwaarde kan een GZ-psycholoog of psychotherapeut jou hulp bieden. Een GZ-psycholoog of een seksuoloog kan ook helpen als je ernstige seksuele problemen ervaart.

Langdurige pijn door bijvoorbeeld neurofibromen, maar ook door hoofdpijn, kan de kwaliteit van leven ernstig verminderen. Je kan niet slapen, werken, het huishouden doen en sociale contacten onderhouden met familie en vrienden. Pijn kan het leven ontwrichten, geeft stress en leidt tot uitputting. Het is bewezen dat bij volwassenen gedragstherapie en relaxatie pijnklachten kunnen verlichten. Zulke behandelingen worden door GZ-psychologen of psychotherapeuten gegeven.

Tabel 3. Overzicht van de verschillende problemen die bij een volwassene met NF1 kunnen optreden als gevolg van pijn, stress en een afwijkend uiterlijk.

Cognitie en emotie	Gedrag	Sociaal
Somberheid, schaamte, onzekerheid, laag zelfbeeld, angst (voor mensen), woede, frustratie, teleurstelling, te veel aandacht op pijn of beoordeling door collega's etc.	Vermijden activiteiten buiten het huis, vermijden sociale contacten, klacht niet serieus nemen, te veel op de klacht letten.	Relatieproblemen, sociaal isolement, verliezen betaald werk, problemen met verzekeringen.

Opleiding, werk, wonen

Jongvolwassenen met NF1, die een vervolgopleiding doen, hebben vaker leerproblemen dan hun leeftijdsgenoten zonder NF1. Extra begeleiding kan dan uitkomst bieden.



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

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

Werk vinden kan voor iemand met NF1 soms lastig zijn, zeker als cognitieve, gedrags- en emotionele problemen een rol spelen.



Als je op de website www.regelhulp.nl zoekt met het zoekwoord 'vinden van werk', krijg je vele tips hoe je te werk kan gaan en waar je hulp kan krijgen om aan het werk te gaan.

(vervolg op pagina 41)



(vervolg van pagina 40)

Op de website www.opeigenkrachtaanhetwerk.nl kun je een zogenaamde werkscan maken. Je krijgt dan tips hoe je sterker en weerbaarder kan worden zodat je makkelijker werk vindt en het ook behoudt.

Bezoek ook de website www.emma-at-work.nl, waar je meer leest over arbeidsbemiddeling voor jongeren met een chronische ziekte of lichamelijke beperking.

Eenmaal op de arbeidsmarkt, kan de volwassene met NF1 meestal redelijk tot goed functioneren. Wel spelen vermoeidheid en minder belastbaar zijn bij velen een grote rol, waardoor deze mensen hun werk niet optimaal kunnen uitoefenen. Dit kan leiden tot stress en klachten.

TIP

Geef op tijd aan als je klachten hebt door het werk wat je doet. Zo voorkom je verergering van je klachten en complicaties. Bovendien kan je werkgever eerder helpen en maatregelen treffen zodat je je werk kunt blijven doen.

Ga niet zomaar minder werken als je merkt dat werken moeilijker gaat. Je hebt grote kans dat je daarmee rechten op het sociale vangnet verspeelt! Praat eerst met je regievoerend arts of met je revalidatiearts. Deze kunnen je informeren over de gevolgen van minder werken op je uitkering en zoeken met je naar de beste oplossing.

Als je door klachten en complicaties door NF1 niet meer kan werken, dan zal in de eerste 2 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 (tijdelijk) andere werkzaamheden doen.

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 dat het beste bij je past. Er wordt dan gekeken naar alle mogelijkheden: omscholing of zelfs een nieuwe opleiding volgen.

Als NF1 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.

De meeste jongvolwassenen met NF1 kunnen een zelfstandig leven leiden: zelfstandig wonen, werken, maatschappelijk actief zijn en een gezin stichten. Mensen met NF1 die een laag IQ hebben of andere problemen zoals ADHD of autisme, hebben vaak hulp nodig bij zelfstandig wonen of het vinden van geschikt werk.



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.

Revalidatie

Als je een ingrijpende behandeling hebt ondergaan (bijvoorbeeld een operatie) of ernstige klachten hebt waardoor je niet goed kunt functioneren (zoals scoliose of pijn door plexiforme neurofibromen), 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 regievoerend arts.

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

Zwangerschap en kinderwens

NF1 wordt in de helft van de gevallen van ouder op kind doorgegeven. In de andere helft van de gevallen ontstaat het toevallig (zie ook hoofdstuk '*Neurofibromatose type 1*').

Als jij of je partner NF1 hebben en jullie willen graag kinderen, heb je waarschijnlijk veel vragen. Bijvoorbeeld: kan ik veilig zwanger worden met NF1? Hoe groot is de kans dat ik een kindje krijg met NF1? Kan ik voorkomen dat mijn kindje NF1 krijgt? Welke gevolgen heeft de zwangerschap voor mijn gezondheid?

TIP

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

In tabel 4 hieronder kun je de antwoorden lezen op de meest voorkomende vragen bij kinderwens en zwangerschap bij NF1. 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 4. Meest voorkomende vragen bij kinderwens en zwangerschap

Vraag	Antwoord op de vraag
Mijn partner heeft NF1 of ik heb NF1. Kan ik voorkomen dat mijn kind NF1 krijgt?	Ja, dat kan via PGD (zie tweede tekstblokje) of middels een vlokkentest (zie derde tekstblokje).
Hoe wordt voorkomen dat mijn kind NF1 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 krijg je 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 NF1 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 .

(vervolg op pagina 44)

Vraag	Antwoord op de vraag
Hoe wordt voorkomen dat ik een kind met NF1 krijg als ik eenmaal zwanger ben?	Met een vlokcentest (of vruchtwaterpunctie) wordt genetisch materiaal (DNA) van het ontwikkelende embryo verkregen. Deze wordt dan onderzocht op het foute NF1-gen. Als het foute NF1-gen gevonden is, betekent dit dat het kind zeker NF1 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 NF1 zal hebben als ik NF1 heb of mijn partner NF1 heeft?	Bij de algemene vorm van NF1 (zie hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> ') is de kans 50%. Als je gedeeltelijke NF1 hebt, dan geeft dat ongeveer 5% kans op het krijgen van een kind met NF1.
Zal mijn kind ook een milde vorm van NF1 krijgen, net als ik (of mijn partner) (zie hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> ')	Nee, de ernst van NF1 bij de ouder zegt niets over de ernst van NF1 bij het kind.
Ik heb NF1. Krijg ik complicaties als ik zwanger word?	Dat kan, maar hoeft niet. Bijvoorbeeld neurofibromen kunnen sneller groeien en er is meer kans op verhoogde bloeddruk tijdens de zwangerschap (zie ook <i>zorgverlenersversie van de zorgstandaard NF1</i>).
Ik heb NF1. Krijg ik extra controles tijdens mijn zwangerschap?	Ja. Meestal wordt het ontwikkelde embryo met de echo gevolgd. Of je zelf ook extra gecontroleerd wordt voor je NF1, hangt van je eigen situatie af. Een gynaecoloog met kennis van en ervaring met NF1 en je regievoerend arts kunnen je hierover meer informatie geven.
Noch ik, noch mijn man heeft NF1, maar we hebben een kind met NF1. We willen graag nog een kind. Wat moeten we doen om te voorkomen dat ons nieuwe kindje NF1 heeft?	Zelf (beide ouders) DNA-onderzoek ondergaan, zodat het zeker is of het om een erfelijke of spontane NF1-mutatie gaat bij jullie kind. Als het foute NF1-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 NF1-gen zit. Dus kan je VOLGENDE kind ook NF1 krijgen. Daarom heeft de vrouw wel een indicatie voor prenatale diagnostiek: een vlokcentest.

ZELF DOEN

Of je problemen of klachten krijgt door NF1 in je leven, zal niet afhangen van wat je doet of juist niet doet. Wel is het erg belangrijk dat je op tijd aan de bel trekt als je iets merkt of ziet in of op je lichaam. Ook is het belangrijk dat je aangeeft als je minder goed in je vel zit (bijvoorbeeld sombere gedachten hebt of als je iets dwarszit). Hieronder zie je een lijst met alarmsignalen en adviezen voor NF1.



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

Bij NF1 moet je op tijd aan de bel trekken als je alarmsignalen merkt (zie hieronder). Daarnaast is het belangrijk dat je (of je ouders) op de volgende dingen blijven letten: Heb je sombere gedachten? Vind je het leuk op school? Houd je een schooldag wel vol? Word je misschien gepest?

Bij kinderen met NF1 is het – naast de alarmsignalen – ook belangrijk om op de lichamelijke en geestelijke ontwikkeling te blijven letten (zie ook hoofdstuk '*Uitgebreide informatie*').

ALARMSIGNALEN

Heb je een (plexiform) neurofibroom? Neem contact op met je regievoerend arts bij klachten zoals:

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



Maak ook een afspraak met je regievoerend arts als je:

- In de ochtend moet overgeven of plotseling nieuwe zware hoofdpijn hebt (vooral bij kinderen).
- Slechter blijft zien, zelfs als je een bril draagt (vooral bij kinderen).
- Hoge bloeddruk hebt. Als je bij de huisarts op controle gaat, zal die elk jaar je bloeddruk meten en je verwijzen naar het ziekenhuis als die te hoog is.

Algemene adviezen

- Laat het er niet bij zitten als je je zelf neerslachtig of eenzaam voelt. Bespreek het met je ouders/verzorgers of je arts (huisarts of ziekenhuisarts) bij wie je op controles gaat. Een arts kan je verder verwijzen voor hulp. Er kan meer dan je denkt!
- Verdiep je in je aandoening en leer over hoe anderen met NF1 omgaan. In elke regio in Nederland worden er lotgenotencontacten georganiseerd door de patiëntenvereniging. Kijk op www.neurofibromatose.nl. Een andere bron van informatie is de website www.ervaringrijk.nl, waar mensen met NF1 vertellen hoe zij met deze aandoening in het dagelijks leven omgaan, soms met praktische tips.
- Maak gebruik van de [checklist](#).

TIP

De checklist (zie hoofdstuk '**Praktische informatie**') bevat de alarmsignalen en andere nuttige informatie.

Adviezen voor afspraken met zorgverleners

Vóór de afspraak

Bereid je goed voor als je op controle gaat naar je huisarts of je regievoerend arts in een NF1-behandelcentrum (of het NF1-expertisecentrum). Dit is ook belangrijk als je tussen twee controles door een afspraak maakt, 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 ouder/verzorgers, vriend etc.) te gaan.
- Je medicijnen op te schrijven. Medicijnen die je zelf kun kopen bij de drogist of apotheek zijn ook belangrijk om door te geven.

Tijdens de afspraak

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.
- Aangeeft als je iets niet begrijpt.
- Aangeeft als je ergens over twijfelt.
- Duidelijk aangeeft wat je denkt en voelt.
- De antwoorden van de arts 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.
- 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. Bij NF1 kan dit bijvoorbeeld naar aanleiding van een klacht zijn, maar het kan ook gebeuren dat ingrijpen een optie is om latere problemen of complicaties te voorkomen. Je hoeft dan niet meteen 'ja' of 'nee' te zeggen op het onderzoek of de behandeling. Je kunt ook nog thuis nadenken of vragen om een extra 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 kun je uit kiezen? Hoeveel haast heeft het? Afwachten is vaak ook een optie!
- 3 Je behandelaar geeft aan wat de voor- en nadelen zijn van elke mogelijkheid. Ieder onderzoek of iedere 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 de 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 wordt voorgesteld?

- 4 Je behandelaar vraagt of je alles goed hebt begrepen. Als dit niet zo is, geef het duidelijk aan en durf vragen te stellen. Je kan namelijk niet samen met je behandelaar beslissen zolang er iets nog onduidelijk is. Vraag bedenkijd als je die nodig hebt. Misschien wil je met anderen overleggen of nog rustig thuis nadenken. Voor sommige behandelingen, zoals borstkanker (in het MUMC+) bestaan er ook keuzehulpen op internet. Deze geven je stapsgewijs informatie en stellen vragen, die je moet beantwoorden om een goede keuze te kunnen maken die bij je past.
- 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 bedenkijd meer nodig hebt, dan neem je 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:

Bij de dokter?
3 goede vragen

- Wat zijn mijn mogelijkheden?
- Wat zijn de voordelen en nadelen van die mogelijkheden?
- Wat betekent dat in mijn situatie?

Voor meer informatie: www.3goedevragen.nl

© Patiëntenfederatie NPCF

INFORMATIE VOOR NAASTEN

Informatie voor de ouders

Het hebben van een kind met NF1 kan grote gevolgen hebben op het hele gezin. Allereerst moeten de ouders en zussen of broers de informatie verwerken dat hun kind, zus(je) of broer(tje) NF1 heeft.

Als het kind met NF1 nog jong is, maken vele ouders zich zorgen over de ontwikkeling van hun kind, de problemen en klachten die zich opeens kunnen voordoen bij hun kind, maar ook over schoolprestaties en sociale acceptatie door leeftijdsgenootjes. Als de ouders tegelijk veel van zulke zorgen hebben, dan kunnen ze soms ook zelf last krijgen van psychische problemen, zoals overspannenheid, overmatige angst en depressie. Dit kan ook leiden tot problemen op werk, in relaties en in het gezin.

Als jouw kind volwassen is geworden blijft de zorgvraag voor ouders, broers en zussen vaak bestaan, soms neemt die zelfs toe. Het sociale vangnet voor mensen met NF1 is klein, en mensen hebben vaak langer de tijd nodig om zelfstandig te worden. Er wordt voor ondersteuning vaak teruggevallen op de directe familie, en familieleden weten vaak niet wat voor ondersteuning er beschikbaar is voor hun familielid met NF1. Het mogelijk ontaarden van de aandoening in kanker speelt vaak op volwassen leeftijd een rol. Hoe klein die kans ook is, de onzekerheid blijft een punt van zorg.

TIP

Als je merkt dat je oververmoeid raakt, prikkelbaar bent of steeds meer of vaker sombere gedachten hebt, trek dan aan de bel bij je huisarts. Deze klachten kunnen wijzen op depressie en/of overspannenheid. Neem deze patiënteninformatie mee en laat je doorverwijzen naar de juiste zorgverlener (meestal psycholoog).



NF1 is een onvoorspelbare aandoening. Niet alleen je kind moet leren leven met de onzekerheid die NF1 met zich meebrengt, maar jij (en je andere kinderen zonder NF1) ook! Onderschat de gevolgen van deze onzekerheid op jezelf, op je partner of op je andere kinderen zonder NF1 niet! Gezinsleden van mensen met NF1 hebben een grote kans op overbelasting en dat kan leiden tot onder andere overspannenheid.



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



Op de website www.thuisarts.nl/overspannen kun je meer lezen over de verschijnselen die bij overspannenheid kunnen horen. Je vindt daar ook links naar zelfhulp-websites, waar je bijvoorbeeld kan checken of je symptomen vertoont van bijvoorbeeld angst, paniek of depressie.

Misschien wil je als ouder nog een kind en vraag je je af of deze ook met NF1 geboren zal worden. Dit kan onzekerheid met zich meebrengen en angsten. Als dit bij jullie gezin ook speelt, laat je dan doorverwijzen naar een klinisch geneticus, die je meer kan vertellen over de risico's op NF1 bij jullie volgende kind (zie ook [tabel 4](#) in hoofdstuk '[Leven met NF1](#)'). Als je goed geïnformeerd bent, kan je beslissingen nemen, waardoor de onzekerheid en angsten waarschijnlijk zullen afnemen. Als dat niet zo is, laat je dan doorverwijzen voor psychologische hulpverlening.

TIP**Praktische tips voor ouders:**

- Bekijk regelmatig de checklist met alarmsignalen (zie hoofdstuk '*Praktische informatie*') en blijf alert! Maak een afspraak bij de kinderarts of kinderneuroloog (de regievoerend arts van je kind) als je één of meer van de alarmtekens opgemerkt hebt of je kind het aangeeft. Bij twijfel kun je de regievoerend arts altijd bellen of e-mailen met de vraag of het nodig is om langs te gaan voor extra controle.
- Zelfs als je kind al (jong)volwassen is, kan je meegaan naar controles met hem/haar en samen het gesprek met de zorgverlener aangaan. Zeker als je kind het wil en het duidelijk is dat hij/zij niet voldoende eigen regie of inzicht heeft in de eigen gezondheid is dit aanbevolen.
- Lees de zorgverlenersversie van de zorgstandaard. Daar staat weliswaar ingewikkeldere informatie in dan in dit boekje, maar dit geeft je een meer gedetailleerd beeld over de aandoening.
- Geef je kind altijd positief feedback en denk positief mee, ook als het soms moeilijk is voor je om op te brengen.
- Let ook op de ontwikkeling, functioneren en gemoedstoestand van je andere kinderen zonder NF1. Zij kunnen soms erg gebukt gaan onder de zorgen die zij hebben over hun broer of zus met NF1. Bespreek hun zorgen en problemen met ze. Als dat niet veel helpt, zoek dan hulp via de huisarts.
- Bezoek de contactdagen van de NFVN in je regio en maak contact met andere ouders, die een kind met NF1 hebben. Dit laatste kan ook via de forum van de NFVN (www.neurofibromatose.nl).



Onder het tabblad 'Artikelen' op de website www.opvoedadvies.nl vind je artikelen over uiteenlopende onderwerpen zoals problemen die bij kinderen kunnen spelen. Je krijgt er tips hoe je met deze problemen om kunt gaan en hoe je jouw kind kunt steunen.

Op de website www.ervaringrijk.nl lees je verhalen en ervaringen van andere ouders van kinderen met NF1.

Informatie voor broers en zussen

Je hebt een broer of zus met NF1. Je bent dan een zogenaamde 'brus'. Dit is een afkorting dat gebruikt wordt voor broers en zussen van zieke kinderen. Het woord brus komt van de woorden broer en zus.

Het is bij volwassenen 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/haar niet genoeg steunt of je hebt opeens rare gedachten of gevoelens, waarover je schuldig voelt. Je bent zeker niet alleen! Hieronder verwijzen we naar een website, 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 in contact komen met ze. Je vindt er ook informatie over NF1 (kijk onder 'Info' en dan 'Wat heeft je broer of zus' en klik dan op 'Neurofibromatose').

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.

Uitgebreide informatie

PROBLEMEN DIE BIJ NF1 KUNNEN SPELEN EN MOGELIJKE BEHANDELINGEN

In dit hoofdstuk vind je tabellen die de problemen of afwijkingen die bij NF1 kunnen voorkomen beschrijven. In deze tabellen vind je ook welke behandelingen er bestaan om deze problemen te verhelpen. In iedere tabel kun je lezen waar het om gaat, of het probleem of de afwijking klachten geeft en als er een behandeling nodig is, welke type behandelingen hiervoor bestaan.

De volgende tabellen vind je vanaf de volgende pagina:

Tabel 5. Problemen met de ontwikkeling op kinderleeftijd	54
Tabel 6. Problemen met cognitie, gedrag en emoties	56
Tabel 7. Lichamelijke problemen:	
Tabel 7.1 Huid	60
Tabel 7.2 Hersenen en zenuwen	64
Tabel 7.3 Ogen	70
Tabel 7.4 Botten en skelet	72
Tabel 7.5 Hart en vaten	78
Tabel 7.6 Hormoonhuishouding	80
Tabel 7.7 Meer kans op kanker	82
Tabel 8. Vermoeidheid, slaapproblemen en migraine	88

Tabel 5. PROBLEMEN MET DE ONTWIKKELING OP KINDERLEEF TIJD

Probleem	Omschrijving
 SPRAAK EN TAAL Problemen met de ontwikkeling van spraak en taal	Spreken gaat wat langzamer, is eentoniger en gaat samen met een neusklank. Het articuleren gaat minder goed. Stotteren komt ook wel eens voor. Een verminderd begrip voor taal, moeite met het vinden van de juiste woorden en het één geheel maken van hun verhaal. Sommige kinderen hebben moeite met interpreteren van stembuigingen, klemtonen en verbale reacties.
 BEWEGEN Problemen met de ontwikkeling van grove en fijne motoriek	Een houterige manier van bewegen, slechte coördinatie en slappe spieren zijn merkbaar. Het bereiken van 'mijlpalen' zoals lopen, fietsen, zwemmen etc. is vertraagd.

Mogelijke klachten

Moeite om op de juiste manier te communiceren.

Moeite hebben met communiceren zonder woorden zoals lichaamshouding, gezichtsuitdrukking, sociale afstand en dergelijke.

Problemen met grove motoriek leiden vaak tot valpartijen.

Er kunnen ook problemen zijn in fijne motoriek, waardoor de pengreep niet goed en het handschrift slordig is.

Kinderen schrijven langzaam of hebben moeite met knippen, plakken en kleuren.

Mogelijke behandeling(en)

Als een jong kind met NF1 zich niet voldoende ontwikkelt op het gebied van spraak en taal, dan is het belangrijk dat het kind doorverwezen wordt naar een (pre)logopedist.

Als naast spraak en taal nog andere ontwikkelingsproblemen spelen, dan wordt het kind doorverwezen naar de kinder-afdeling van een revalidatiecentrum.

Als het kind gehoorproblemen heeft, wordt het kind naar een audiologisch centrum doorverwezen.

Als er veel meer speelt, zoals bijvoorbeeld autisme, dan wordt het kind doorverwezen naar een specialistisch centrum/afdeling ontwikkelingsproblematiek of naar de afdeling kinderpsychiatrie.

Fysiotherapie voor de grove en/of fijne motoriek, bijvoorbeeld om te leren fietsen of om het handschrift te verbeteren.

Extra hulp (remedial teaching) om motorische vaardigheden te verbeteren (fysiotherapie, oefentherapie (Cesar) of ergotherapie).

Als het kind heel erg achterblijft in de motorische vaardigheden, dan kan Cluster 3 onderwijs en/of mytylonderwijs uitkomst bieden.



Tabel 6. PROBLEMEN MET COGNITIE, GEDRAG EN EMOTIES

Probleem	Omschrijving
Problemen met cognitie	Cognitie is het vermogen om te leren, het kunnen verwerken, begrijpen en gebruiken van informatie. Kinderen en volwassenen met NF1 hebben vaak problemen op dit vlak. Er kunnen problemen zijn met: • schrijven • rekenen • ruimtelijk inzicht • geheugen voor ruimtes • concentratie • planning en organisatie Een lager IQ kan ook bij NF1 horen. Als het IQ lager is dan 70 punten, dan is er sprake van een verstandelijke beperking.
Problemen met gedrag	Hyperactiviteit [Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD)] komt veel voor en blijft vaak bestaan op volwassen leeftijd. Bij volwassenen met NF1 uit ADHD zich op vergelijkbare manier als bij volwassenen met ADHD zonder NF1.

Mogelijke klachten

Minder goede schoolprestaties door o.a. moeite met het behouden van aandacht (dit is de zogenaamde Attention Deficit Disorder (ADD)).

Kinderen met NF1 kunnen soms moeilijk omgaan met nieuwe of onbekende situaties. Abstract denken gaat vaak ook moeilijk.

Kinderen met NF1 kunnen vaak minder goed onthouden. Het aanleren van de vorm van letters en cijfers gaat vaak ook moeilijk.

Een andere vorm van geheugen waarbij zich problemen kunnen voordoen is het werkgeheugen. Dit wordt gebruikt om iets te onthouden en er tegelijkertijd iets mee te doen, zoals bijvoorbeeld bij het hoofdrekenen.

Kinderen en volwassenen met ADHD zijn drukker dan normaal. Sommigen vinden het moeilijk om iets dat in hun hoofd zit uit te stellen; ze kunnen daardoor wat impulsief zijn.

Mogelijke behandeling(en)

Afhankelijk van specifiek probleem.

Meestal ondersteunende behandelingen, want de problemen met cognitie helemaal weg nemen is niet mogelijk. Vaak wordt meer uit praktijk aangeboden aan het kind dan de theorie van de leerstof.

Gerichte en gedetailleerde informatie over behandelingen en ondersteuning van kinderen met NF1 en cognitieve problemen, zijn te vinden in de brochure 'Niet altijd zichtbaar', die geschreven is door experts van het expertisecentrum NF1 in het Erasmus MC. Het boekje geeft uitgebreide informatie over welke problemen kunnen spelen en hoe de ouders en leerkrachten hiermee om kunnen gaan en hoe ze het kind met NF1 kunnen ondersteunen.



Via de website van de NFDN kan je het boekje downloaden:

www.neurofibromatose.nl/ledeninfo/documentatiecentrum/brochures.

ADHD wordt bij volwassenen met NF1 op dezelfde manier behandeld als bij de rest van de bevolking en volgens een landelijk richtlijn.

(Vervolg op pagina 58)



Probleem	Omschrijving
Problemen met gedrag (vervolg)	Autisme komt ook vaker voor bij NF1 dan in de gemiddelde bevolking.
Problemen met verwerking van emoties	Er komt soms heel veel op mensen met NF1 af waarmee ze moeten leren omgaan. Faalangst, twijfels, onzekerheid en zorgen zijn herkenbare emoties, die verder versterkt worden door lichamelijke problematiek. Denk aan de verschillende lichamelijke gevolgen van NF1 (zoals een afwijkend uiterlijk), pijn, vermoeidheid of stress, maar ook onzekerheid of moeite om vrienden te maken.

Mogelijke klachten

De concentratieproblemen zoals bij Attention Deficit Disorder (ADD) zijn ook hier van toepassing.

Kinderen met NF1 voldoen vaker aan de diagnostische criteria voor autisme spectrum stoornissen dan kinderen zonder NF1.

Lichamelijke en sociale problemen hebben een grote invloed op het zelfbeeld, sociaal gedrag en aanvaarding. Emoties spelen hierbij een grote rol. In het hoofdstuk '*Leven met NF1*' worden deze problemen uitvoerig beschreven bij zowel kinderen als adolescenten en jongvolwassenen.

Mogelijke behandeling(en)

Bij kinderen met gedragsproblemen kan gedragstherapie vaak hulp bieden, maar er kunnen ook andere vormen van begeleiding en ondersteuning aangeboden worden door een psycholoog of pedagoog.

Ouders van het kind kunnen ouderbegeleiding krijgen. Gezinsondersteuning is ook een mogelijkheid. Bij gezinsondersteuning krijgt het gehele gezin begeleiding in een vorm die het meest past bij het gezin.

Zie hoofdstuk '*Leven met NF1*'.



Tabel 7.1 LICHAMELIJKE PROBLEMEN: HUID

Afwijking of klacht	Omschrijving
'Café-au-lait' vlekken	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Sproeten in oksels of liezen	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Neurofibromen op de huid	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Neurofibromen onder de huid	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Jeuk	Komt voor bij NF1. De oorzaak is niet bekend.

Mogelijke klachten

Deze vlekken geven nooit lichamelijke klachten, zoals pijn of jeuk. Als mensen toch last van 'café-au-lait' vlekken hebben, dan is dat vanwege het uiterlijk omdat ze de huid ontsieren. Het komt zelden voor dat mensen psychische problemen krijgen door deze vlekken.

Sproeten geven geen klachten.

Deze kunnen jeuken of prikken en het uiterlijk ontsieren. Soms zijn het er erg veel, waardoor de persoon met NF1 vaak bekeken wordt op straat. Dit kan weer eenzaamheid veroorzaken en gevoelens van somberheid.

Veroorzaken nog wel eens pijn. Dit gebeurt meestal op plaatsen, waar deze tumoren onder druk staan (b.v. bij zitten, dragen van kleding). Onderhuidse neurofibromen kunnen ook een doof gevoel en tintelingen veroorzaken en soms tot psychologische problemen leiden.

Niet van toepassing.

Mogelijke behandeling(en)

Deze vlekken kunnen geen kwaad. Ze kunnen met een pigmentlaser behandeld worden op volwassen leeftijd.

Sproeten worden niet behandeld.

Deze kunnen worden verwijderd. Dit gebeurt door ze weg te laten snijden of met laserstralen te behandelen. Het kan voorkomen dat na verwijdering de fibromen terugkomen.

Deze kunnen door een chirurg weggesneden worden bij klachten. Het is niet altijd mogelijk ze volledig te verwijderen. Er is een kans dat het neurofibroom weer terugkomt.

Tegen krabben en wrijven kan het medicijn ketotifen gebruikt worden.

(Vervolg op pagina 62)



(Vervolg tabel 7.1 LICHAMELIJKE PROBLEMEN: HUID)

Afwijking of klacht	Omschrijving
Tumoren van de vingertoppen	Zijn kleine gezwellletjes in de vingertoppen en onder het nagelbed. Aan de vingertop zelf is niets te zien. Het kan ook onder de teennagels voorkomen.
Lymfoedeem	Is ophoping van vocht, meestal in een arm of een been. De arm of het been wordt dikker.

Mogelijke klachten

Deze tumoren veroorzaken erg veel pijn (meer pijn bij kou). Er is vaak niets te zien aan de vingertop.

Veroorzaakt in benen een zwaar en dik gevoel. Als de lymfoedeem in de borstkas zit, dan is de klacht vooral benauwdheid.

Mogelijke behandeling(en)

Deze kunnen behandeld worden door het gezwelletje weg te halen onder plaatselijke verdoving.

Als de klachten in de armen of benen voorkomen, dan kan een compressieverband of elastische kous helpen. Als het lymfoedeem langer bestaat, dan wordt het verband of de kous niet geadviseerd omdat de huid dan dikker, vaster en hobbelig wordt en infectie kan optreden.



TABEL 7.2 LICHAAMELIJKE PROBLEMEN: HERSENEN EN ZENUWEN

Afwijking of klacht

Omschrijving

**Plexiforme
neurofibromen**

Zie *tabel 1* in hoofdstuk '*Neurofibromatose type 1*'.

Mogelijke klachten

Druk of pijn, die kan uitstralen. Er kunnen ook functies uitvallen als het neurofibroom op een zenuw drukt.

De klachten hangen af van de plek af waar het plexiform neurofibroom zich bevindt.

Problemen met het zicht, longen, ademen tijdens de slaap, blaasklachten, wisselende darmklachten of verstopping kunnen optreden.

Plexiforme neurofibromen kunnen ook bloeden en deze wonden genezen traag.

Als een plexiform neurofibroom misvorming geeft, dan kan de persoon moeilijkheden krijgen met bijvoorbeeld lopen, afhankelijk waar het neurofibroom zich bevindt in en op het lichaam. Ook kunnen mensen ernstige psychische klachten krijgen als hun lichaam misvormd is.



Bij pijn of het uitvallen van functies moet je meteen naar je regievoerend arts bellen!

Mogelijke behandeling(en)

Er zijn twee mogelijkheden:

- Afwachten en regelmatig controleren. Deze controles gebeuren meestal in de vorm van een MRI- of CT-scan. De klachten blijven bestaan.
- Weghalen door een operatie. Als dit gebeurt, dan wordt eerst gekeken wat het oplevert en welke risico's het met zich meebrengt. Een dergelijke operatie gebeurt pas als men erge klachten heeft (pijn) of het fibroom de ademhaling belemmert of ernstige misvormingen geeft.

(Vervolg op pagina 66)



Afwijking of klacht

Omschrijving

Vernauwing van hersenkamer-verbinding (aquaductstenose)

De oorzaak is een slechte of geen afvoer van het hersenvocht. Het hersenvocht hoopt zich op en kan een waterhoofd veroorzaken. Het komt weinig voor bij NF1 (bij kinderen ongeveer 5 op de 100).

Tumoren op de oogzenuw

Zie *tabel 1* in hoofdstuk '*Neurofibromatose type 1*'.

Beroerte (cerebro-vasculair accident)

Ontstaat als een bloedvat in de hersenen knapt (hersenvloeding) of als een bloedvat verstopt raakt (hersenvanfarct). In beide gevallen wordt de toevoer van bloed naar de hersenen verstoord. Bij NF1 kan het ook een complicatie zijn van bestraling van een tumor van de oogzenuw.

Mogelijke klachten

Hoofdpijn en problemen met scherp zien. Bij een waterhoofd als gevolg van de vernauwing kan misselijkheid optreden.

Geven vaak geen klachten. Als er klachten optreden, dan zijn deze: scheelzien, slechter zien, bijziendheid, gestoord kleuren zien en minder vaak het uitpuilen van het oog en hoofdpijn.

Als de tumor op de plek zit waar de oogzenuwen zich kruisen, dan kan dit leiden tot braken, gebrek aan eetlust, langzamer groeien en vroegtijdige puberteitsverschijnselen.

Bij volwassenen is er zelden groei van deze tumoren te zien.

Is meteen zichtbaar, omdat het meestal samengaat met verlamming van spieren in het gezicht, de armen of benen. Dit hoeft niet een volledige verlamming te zijn. Het kan ook voorkomen dat na een beroerte men niet of slechter kan praten/taal begrijpen. Het verliezen van bewustzijn na een beroerte komt ook voor.

Mogelijke behandeling(en)

Bij een waterhoofd als gevolg van de vernauwing moet door de neurochirurg een kunstmatige afvoer worden geplaatst om de druk te verlagen.

Bij weinig klachten en geen groei is behandeling niet nodig, wel jaarlijkse controles door de oogarts.

Zeer zelden wordt de tumor op de oogzenuw behandeld. Dit gebeurt als het kind slechter gaat zien, zijn gezichtsveld minder wordt of als de oogbol uitpuilt.

Behandeling gebeurt dan in de vorm van chemotherapie. Bij een hele grote tumor wordt soms een operatie overwogen. Radiotherapie is niet aanbevolen vanwege een vergroot risico op tumorvorming.

Snelle en juiste behandeling is belangrijk bij een beroerte. Je kunt hier meer over lezen in de patiëntenversie van de zorgstandaard CVA/TIA.



De patiëntenversie CVA/TIA kan je downloaden van de website van de patiëntenvereniging:

www.cva-vereniging.nl.

(Vervolg op pagina 68)



Afwijking of klacht

Omschrijving

Beroerte (cerebro-vasculair accident) (vervolg)

Kinderen met NF1 hebben een groter risico op het ontwikkelen van vaatafwijkingen in de hersenen. Dit kan vernauwing of juist uitzetting of verwijding zijn van vaten. Bij kinderen (en soms bij volwassenen) kan ook het moyamoya syndroom ontstaan: een netwerk van kleine bloedvaatjes tussen belangrijke hoofdbloedvaten, omdat deze hoofdbloedvaten zelf afgesloten zijn geraakt. De kans is dan groter op een beroerte.

Heldere vlekken

Bij kinderen kunnen lichtere vlekken zichtbaar zijn op hersenscans. Er is nog veel onduidelijkheid over deze zogenaamde Unidentified Bright Objects (UBO's).

Epilepsie

Uit zich in de vorm van aanvallen. Vaak gaat een epilepsieaanval gepaard met spierschokken, maar niet altijd. Epilepsie komt bij NF1 iets vaker voor dan bij mensen zonder NF1.

Mogelijke klachten

Mogelijke behandeling(en)

Geven geen klachten.

Hoeven niet behandeld te worden.

Naast spierschokken (niet altijd), gaat bewustzijn verloren (niet altijd).



Op www.epilepsie.nl kan je filmpjes vinden, die de verschillende vormen van aanvallen laten zien.

Wordt altijd behandeld met medicatie (anti-epileptica) en in sommige gevallen door middel van hersenoperatie.



TABEL 7.3 LICHAMELIJKE PROBLEMEN: **OGEN**

Afwijking of klacht	Omschrijving
Lisch noduli	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Groene staar (glaucoom)	Ontstaat vaak door hoge oogdruk, maar kan ook aangeboren zijn of ontstaan door een neurofibroom in de iris (het gekleurde deel van het oog).
Hoornvlies-afwijkingen	Treden op als neurofibromen in het hoornvlies ontstaan. Dit gebeurt zeer zelden.
Vaatvlies-afwijkingen	Komen heel vaak voor en op alle leeftijden bij NF1.
Scheelzien en bijziendheid	Kunnen optreden als gevolg van een gezwel op de oogzenuw.
Gevolgen van (plexiforme) neurofibromen rondom het oog	De neurofibromen kunnen in het ooglid, wenkbrauwen of gezicht voorkomen.

Mogelijke klachten

Lisch noduli geven geen klachten.

Geeft in het begin geen klachten, maar zal op den duur leiden tot onscherp beeld. Als het te laat ontdekt wordt, dan geef dit ernstige klachten, zoals het uitvallen van het gezichtsveld.

Geven irritatieklachten of uit zich in slechter zien.

Geven meestal geen klachten.

Kan leiden tot een lui oog of dubbelzien. Betekent dat beelden in de verte onscherp zijn.

Daarbij kan het ooglid gezwollen raken, laag hangen, de oogbol uitpuilen of van plek verschuiven. Soms geven ze misvormingen in het gezicht.

Mogelijke behandeling(en)

Lisch noduli worden niet behandeld.

Wordt altijd behandeld. Het doel van de behandeling is om de oogdruk te verlagen en daardoor oogschade te beperken. Genezing van het uitgevallen deel van het gezichtsveld is niet mogelijk. De behandeling kan bestaan uit oogdruppels, laserbehandeling en/of een operatie volgens de Europese richtlijn over behandeling van Glaucoom.



Meer informatie over de behandelingen vind je op www.oogartsen.nl.

Deze worden niet altijd behandeld. Als het zien ernstig bedreigd wordt, dan kan hoornvliestransplantatie overwogen worden.

Worden meestal niet behandeld omdat ze geen klachten geven.

Scheelzien wordt behandeld als het duidelijk is wat de oorzaak ervan is. Soms is een scheelzien operatie mogelijk. Bijziendheid wordt behandeld met het medicijn genaamd cycloplegie als het zien snel achteruitgaat.

In overleg tussen de oogarts, plastisch chirurg en neurochirurg wordt in sommige gevallen chirurgie als behandeling ingezet.



TABEL 7.4 LICHAMELIJKE PROBLEMEN: BOTTEN EN SKELET

Afwijking of klacht	Omschrijving
Afwijking van het wiggebeen	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Afwijking van botten in benen en armen	Zie <i>tabel 1</i> in hoofdstuk ' <i>Neurofibromatose type 1</i> '.
Kleine lichaamslengte	Komt bij ongeveer een derde van de mensen met NF1 voor.
Lange lichaamslengte	Soms is er sprake van algehele lange lengte als uiting van overmatige groei. Dit komt vooral voor bij microdeletie-NF1. Kan voorkomen samen met een tumor op de oogzenuw.

Mogelijke klachten

Een scheef gezicht en uitpuilende oogbol kunnen psychische klachten geven. Bij een uitpuilende oogbol kunnen de oogleden vaak niet sluiten, waardoor de buitenste deel van het oog, het hoornvlies, kan uitdrogen en hierdoor blijvend beschadigd kan raken.

De arm of het been kan niet of niet goed gebruikt worden en breekt snel.

De oorzaak kan soms een gebrek aan groeihormoon zijn. Geeft geen lichamelijke klachten, soms psychische.

Dit geeft eigenlijk geen klachten. Wel kan het gecombineerd voorkomen met overgewicht, welke factor de groeiversnelling weer versterkt. Uiterst zeldzaam is dit verschijnsel een gevolg van een overproductie van groeihormoon (bij bijvoorbeeld een tumor in het hoofd).

Mogelijke behandeling(en)

Er zijn twee mogelijkheden: afwachten of (bij hele ernstige klachten en beperkingen van het zicht) een operatie verrichten. Hier moet grondig afgewogen worden wat de risico's van de operatie zijn en welke baat de patiënt heeft bij de operatie.

Vanwege het verhoogd risico op een breuk die daarna slecht geneest, moet dit bij jonge kinderen behandeld worden door het dragen van een brace. Belangrijk is ook dat de instructies over hoe en in welke mate ledematen belast kunnen worden opgevolgd worden.

Als een tekort aan groeihormoon wordt vastgesteld, dan kan groeihormoon worden toegediend.

Voor de behandeling van eventuele psychische klachten als gevolg van een kleine lichaamslengte, zie hoofdstuk '*Leven met NF1*'.

Als er sprake is van overproductie groeihormoon, dan kan dit met medicijnen behandeld worden.

(Vervolg op pagina 74)



Afwijking of klacht

Omschrijving

**Overmatige groei
(gigantisme/
hemihypertrofie)**

Kan bij elk deel van het lichaam voorkomen. Het kan samenhangen met de groei van een plexiforme neurofibroom, maar niet altijd.

Trechterborst

Is het verschijnsel waarbij het borstbeen te diep ligt ten opzichte van de rest van de borstwand. Hierdoor ontstaat een kuiltje.

Botontkalking

Treedt vaker op bij mensen met NF1 dan hun leeftijdsgenoten zonder NF1.

Mogelijke klachten

Hoeft geen klachten te veroorzaken, maar als het tot misvormingen leidt, dan kunnen er lichamelijke klachten en handicaps ontstaan en psychisch leed door het afwijkende uiterlijk.

Geeft zelden problemen met ademen en kan hartklachten veroorzaken.

Geeft meer kans op het breken van botten. Daarnaast kan ook pijn, darm- en blaasklachten of problemen met evenwicht voorkomen.

Mogelijke behandeling(en)

Als het ene been sneller groeit dan het andere, dan wordt in overleg met de orthopeed over een mogelijke behandeling gesproken. Er is met name in de groeispurt/puberteit mogelijkheid tot interventie.

Een zeer ernstige vorm is te behandelen bij vooral (jong)volwassenen. De behandeling bestaat uit een kijk-operatie, waarbij een stalen beugel in de borstholte wordt geplaatst.

Als een tekort aan vitamine D en calcium bestaat, dan worden die voorgeschreven. Als er tekenen zijn voor een verstoorde botopbouw, verminderde groeisnelheid, botafwijkingen zoals scoliose of botbrekingen, dan zijn er richtlijnen voor behandelingen en worden deze opgevolgd.



Op de website van de Osteoporosevereniging kan je meer lezen over de mogelijke vormen van behandelingen: www.osteoporosevereniging.nl.

In ieder geval geldt voor kinderen met NF1 (net als bij alle kinderen in Nederland) het advies tot dagelijks vitamine D aanvulling tot het 4^e jaar.

(Vervolg op pagina 76)



Afwijking of klacht

Omschrijving

Misvorming van de wervels

Deze misvormingen kunnen de vliezen van het ruggenmerg doen uitpuilen. Het blaasje dat ontstaat, is gevuld met ruggenmerg- of hersenvocht. Het is geen gezwel en geen tumor maar een misvorming.

Scoliose

Is een zijwaartse kromming in de wervelkolom. Dit komt voor bij ongeveer 1 op de 10 mensen met NF1. Deze ontstaat meestal op de kinderleeftijd en kan toenemen in de puberteit. Met de leeftijd verergert de kromming meestal.

Groot hoofdomtrek (macrocefalie)

Komt bij ongeveer de helft van de mensen met NF1 voor. Soms wordt het veroorzaakt door een waterhoofd (zie '*Vernauwing van hersenkamerverbinding*' in dit hoofdstuk), maar het kan ook een teken zijn dat de hersenen zich niet goed ontwikkelen.

Wijde oogstand

Komt meestal samen voor met een brede neusrug en een niet symmetrisch gezicht.

Mogelijke klachten

Kan instabiliteit van de halswervels en ruggenmerg veroorzaken.

Veroorzaakt weinig ongemakken als het in lichte mate voorkomt. Op latere leeftijd kunnen wel klachten optreden zoals pijn, vermoeidheid, langdurige spierspanning en ademhalingsproblemen.

Geeft geen klachten als het niet samen voorkomt met waterhoofd. Bij waterhoofd als gevolg van de *vernauwing van hersenkamerverbinding* kunnen, misselijkheid, hoofdpijn en soms bewusteloosheid optreden.

Geeft meestal geen lichamelijke klachten. Soms gaat het zicht achteruit. Wel kunnen psychische klachten voorkomen als gevolg van afwijkend uiterlijk en/of gepest worden.

Mogelijke behandeling(en)

Bij instabiliteit is er een operatie ter stabilisering van de wervelkolom nodig.

Bij scoliose met onbekende oorzaak worden houdingsadviezen gegeven en wordt de persoon regelmatig gecontroleerd.

Als de scoliose zodanig is dat er een scherpe kromming is en 4 tot 6 wervels zijn aangedaan, dan wordt chirurgie overwogen. Vooral als de patiënt ook nog langdurige pijn heeft of organen (bijvoorbeeld de longen) beschadigd kunnen raken of de misvormingen opvallend zijn.

Zonder waterhoofd geeft een groot hoofdomtrek geen klachten en wordt niet behandeld (zie ook in dit hoofdstuk).

Behandeling is meestal niet nodig.



TABEL 7.5 LICHAAMELIJKE PROBLEMEN: HART EN VATEN

Afwijking of klacht

Omschrijving

Hoge bloeddruk

Soms wordt een hoge bloeddruk veroorzaakt door een (gedeeltelijke) afsluiting van de nierslagader of door een bepaald type bijniertumor (feochromocytoom). In die gevallen moet dit snel opgespoord worden. Daarom wordt aangeraden minstens eenmaal per jaar de bloeddruk te laten controleren.

Bloedvaten

Kunnen bij NF1 ook aangetast zijn. Een voorbeeld is de vernauwing van één of meerdere nierslagaders (nierarteriestenose). Dit kan leiden tot hoge bloeddruk of problemen met de nierfunctie. Vernauwing van de klep tussen longslagader en rechterventrikel van het hart komt ook wel eens voor, net als beroerte (zie *Tabel 7.2 Lichamelijke problemen, hersenen en zenuwen*).

Bij kinderen met NF1 kunnen problemen met de bloedvaten in de hersenen voorkomen (moyamoya syndroom), maar ook vernauwing in één of meerdere nierslagaders of de hoofdslagader (aorta) komt voor. Vernauwing van de klep tussen longslagader en rechterventrikel van het hart komt ook wel eens voor bij kinderen.

Mogelijke klachten

Geeft meestal geen klachten. Als de bloeddruk heel erg hoog is, dan kan duizeligheid, wazig zien, hoofdpijn heel zelden braken optreden.

Nieren die aangetast zijn door de vernauwing van de nierslagaders, kunnen hoge bloeddruk veroorzaken.

De nier kan slechter gaan werken.

Bij een vernauwing van de klep van het hart treedt vermoeidheid, kortademigheid of beide op.

Mogelijke behandeling(en)

De oorzaak moet eerst onderzocht worden. Dit is belangrijk want dit kan wijzen op gedeeltelijke afsluiting van de nierslagader of op de aanwezigheid van een feochromocytoom (zie tabel '*Meer kans op kanker*' verderop in dit hoofdstuk).

Ook moet er gezocht worden naar meer 'gewone' oorzaken, waaronder bijwerkingen van medicatie, leefstijl en dergelijke.

De vernauwing van de nierslagader of van de klep van het hart wordt behandeld volgens landelijke en Europese richtlijnen. Helaas is er geen patiëntenversie van de Nederlandstalige richtlijn beschikbaar.



Wel kun je de medisch-specialistische richtlijn vinden op de website:

www.kwaliteitskoepel.nl met de zoekfunctie 'hypertensieve crisis'.



TABEL 7.6 LICHAAMELIJKE PROBLEMEN: HORMOONHUISHOUDING

Afwijking of klacht

Omschrijving

Vroege puberteit

Het vroeg optreden van de eerste secundaire geslachtskenmerken (dat wil zeggen borstontwikkeling bij meisjes, groei van de teelballen en penis bij jongens, beharing in het genitaal gebied en onder de oksel, groeispurt).

We spreken over te vroege puberteit als de borstontwikkeling bij meisjes begint voor het 8^e jaar en de eerste menstruatie voor het 9^e jaar is. Voor jongens is de grens 9 jaar (groei teelballen). Het kan een eerste uiting zijn van een tumor in de buurt van de hersenstam, of een tumor op de oogzenuw.

Late puberteit

Dit is het uitblijven van de ontwikkeling van secundaire geslachtskenmerken, door het onvoldoende produceren van geslachtshormonen.

We spreken van te late puberteit indien meisjes na hun 13^e jaar nog geen borstontwikkeling vertonen, of ze nog niet menstrueren op de leeftijd van 15 jaar. Voor jongens geldt de leeftijd van 14 jaar voor het ontbreken van de groei van de teelballen. Het kan een gevolg zijn van een tumor van de oogzenuw, of nadat je behandeld bent voor een andere tumor in het hoofd.

Mogelijke klachten

Gerelateerd aan het optreden van de secundaire geslachtskenmerken. Soms worden er ook effecten op het gedrag gezien (meer emotioneel of explosief gedrag).

Daarnaast zullen kinderen met een vroege puberteit vaker een kortere eindlengte bereiken.

Een late puberteit leidt ook tot het uitstellen van de groeispurt, en dus zullen kinderen met een late puberteit kleiner zijn dan hun leeftijdsgenoten. Dit herstelt na de puberteit.

Verder kunnen er klachten zijn omdat kinderen zich 'anders' ervaren dan hun leeftijdsgenootjes die wel de puberteit doormaken.

Mogelijke behandeling(en)

Een oorzaak als tumor moet worden uitgesloten.

Vroege puberteit kan worden behandeld met het toedienen van een medicijn in de huid, elke 4-12 weken, tot aan de normale leeftijd voor puberteit.

Een oorzaak als tumor moet worden uitgesloten. Als er een tekort aan geslachtshormonen is, kan dit worden toegediend (puberteitsinductie).



TABEL 7.7 LICHAAMELIJKE PROBLEMEN: MEER KANS OP KANKER

Afwijking of klacht	Omschrijving
Borstkanker	Komt bij vrouwen met NF1 onder de 50 jaar vaker voor dan bij vrouwen zonder NF1 onder de 50 jaar. Zeer zelden komt het ook bij mannen voor.  Vrouwen tussen de 35 en 50 jaar worden geadviseerd elk jaar mammografie en specialistisch borstonderzoek te laten uitvoeren. Het doel hiervan is om mogelijke borstkanker in een vroeg stadium te kunnen ontdekken. Vanaf 50 jaar worden vrouwen geadviseerd om mee te doen aan het landelijk screenings-protocol (mammografie elke twee jaar).
MPNST	Is een medische afkorting van een ontaarde plexiforme neurofibroom. Uit de 100 plexiforme neurofibromen ontaarden er gemiddeld 2 tot 5. Jongvolwassenen worden het vaakst door een MPNST getroffen, maar ontaarding kan op alle leeftijden voorkomen.
Hersentumoren	Verschillende soorten komen bij NF1 voor, ook gemiddeld vaker dan bij mensen zonder NF1. Bij volwassenen zijn dit vaak de zogenaamde gliomen. Deze kunnen ook ontstaan als gevolg van eerdere bestralingen (dan is het een zogenaamde secundair tumor). Bij kinderen jonger dan 7 jaar komen langzaam groeiende tumoren voor, vooral in de oogzenuw of bij de kruising van oogzenuwen. Tumoren van de hersenstam komen meestal bij iets oudere kinderen (8-10 jaar) voor en verlopen gunstiger dan bij kinderen zonder NF1.

Mogelijke klachten

Geeft in het begin geen klachten en is daardoor moeilijk te ontdekken. Met de tijd kan er een knobbeltje ontstaan dat met de hand te voelen is. Pijn of gevoeligheid van de borst kan ook optreden. Soms komt er bruin of bloederig vocht uit de tepel.

Kan pijn en uitvallen van zenuwfunctie veroorzaken.

Kunnen verschillende klachten geven. De meest voorkomende: hoofdpijn, uitval van functies door uitval van hersenzenuw(en), lusteloosheid en gewichtsverlies.

Mogelijke behandeling(en)

Borstkanker wordt behandeld volgens de geldende richtlijn.



Op de website van de Borstkanker-vereniging kun je veel informatie vinden over mogelijke behandelingen:

www.borstkanker.nl.

Als de MPNST klachten geeft of zich op een locatie bevindt die bedreigend is voor de gezondheid, dan wordt er een MRI- of PET-scan gemaakt.

Als het groeit en kwaadaardige kenmerken vertoont, dan wordt overwogen om een biopsie te nemen of chirurgisch te verwijderen.

Worden altijd behandeld en de patiënt wordt altijd opgevolgd. De behandeling is chirurgisch. Radiotherapie wordt niet geadviseerd, omdat bij mensen met NF1 dit een verhoogde kans geeft op tumoren.

(Vervolg op pagina 84)



Afwijking of klacht

Omschrijving

Feochromocytoom

Is een tumor van de bijnieren. Gemiddeld zijn 17 van de 100 feochromocytomen kwaadaardig en maximaal een kwart van alle mensen met NF1 ontwikkelt er één.

Darmtumoren

Komen voor in de twaalfvingerige darm, waar ze altijd kwaadaardig zijn (carcinoïdtumoren). Een andere type tumor is de zogenaamde GIST (gastroïntestinale stromale tumoren), die kwaadaardig kunnen worden.

Wist je dat...

...als mensen met NF1 al behandeld zijn geweest voor een tumor met radio- of chemotherapie, de kans groter is dat zij nog een tumor gaan ontwikkelen? Deze bijkomende tumoren heten **secundaire tumoren** omdat deze als gevolg van eerdere behandelingen ontstaan.

Mogelijke klachten

Kan de volgende klachten geven: hoge bloeddruk, aanvallen van hoofdpijn, zweten, hartkloppingen, misselijkheid, trillen, bleekheid, druk op de borst en angst.

Geven in de twaalfvingerige darm meestal klachten als diarree, verwijde bloedvaatjes in het gezicht en vernauwing van luchtwegen.

Darmtumoren (bijvoorbeeld in de dunne darm (GIST)) hoeven niet altijd klachten te geven, ten minste als de tumoren nog klein zijn. Grotere tumoren kunnen bloedingen veroorzaken in de buikholte, buikpijn, ijzertekort, misselijkheid, braken, verstopping, diarree en vermoeidheid.

Mogelijke behandeling(en)

Wordt altijd behandeld. Net als bij mensen zonder NF1 wordt de tumor behandeld volgens een internationale richtlijn.



Op de website van het Radboudumc kun je met de zoekterm 'feochromocytoom' patiënteninformatie vinden over de behandelingsmogelijkheden van een feochromocytoom: www.radboudumc.nl.

Behandeling van carcinoïdtumoren gebeurt op dezelfde manier als bij mensen zonder NF1 en volgens de landelijke richtlijn.

Darmtumoren in de dunne darm (GIST) worden behandeld als bij mensen zonder NF1 en volgens een landelijk richtlijn.

Bij bloedingen, scheuringen, verstopping of doorboren van de darmen is een spoedoperatie vereist.



Meer informatie over carcinoïdtumoren vind je op de website van de Stichting NET-groep: www.net-kanker.nl.

Meer informatie over GIST vind je in de publicatielijst van Contactgroep GIST, te vinden via: www.kanker.nl.

(Vervolg op pagina 86)



(Vervolg tabel 7.7 LICHAMELIJKE PROBLEMEN: MEER KANS OP KANKER)

Afwijking of klacht

Overige zeer zeldzame vormen van kanker

Omschrijving

Zeer zeldzaam bij NF1 worden de volgende vormen van kanker gezien: neuroblastomen, rhabdosarcomen en juveniele myelomonocytaire leukemie.

Deze worden hier alleen vermeld omdat bij het voorkomen van deze zeer zeldzame kankers in de algehele bevolking NF1 iets oververtegenwoordigd is.

Mogelijke klachten



Zie zorgstandaard NF1 op:

www.kwaliteitsstandaarden.net.

Mogelijke behandeling(en)



Zie zorgstandaard NF1 op:

www.kwaliteitsstandaarden.net.



TABEL 8. VERMOEIDHEID, SLAAPPROBLEMEN EN MIGRAINE

Klacht

Omschrijving

Vermoeidheid en slaapproblemen

Veel mensen met NF1 kampen met vermoeidheid. De oorzaak hiervan is nog niet bekend. Het heeft waarschijnlijk deels te maken met slaapproblemen, die ook regelmatig voorkomen bij mensen met NF1.

Een andere oorzaak kan zijn dat het vasthouden van aandacht en verwerken van prikkels uit de omgeving veel inspanning vereist, waardoor mensen snel moe worden.

Verminderde spierkracht en spieropbouw kan ook een rol spelen bij vermoeidheid.

Langdurige en vaak voorkomende hoofdpijn/migraine

Hoofdpijn komt ook bij mensen met NF1 veel voor. Dit kan een bandvormige zeurende of drukkende hoofdpijn zijn, die ook wel spanningshoofdpijn wordt genoemd. Door een medicijn (analgetica) kan hoofdpijn ook veroorzaakt worden.

Migraine komt ook voor bij NF1. Soms kan de hoofdpijn veroorzaakt worden door een hoge bloeddruk. Zelden wordt hoofdpijn veroorzaakt door een hersentumor.

Mogelijke behandeling(en)

Vermoeidheid door slaapproblemen kan verholpen worden door het opvolgen van algemene instructies om beter te slapen, zoals geen zware maaltijden eten, geen alcohol drinken en op vaste tijdstippen naar bed gaan.



Meer algemene adviezen voor beter slapen vind je op de website van het Centrum voor slaapproblemen Kempenhaeghe: www.kempenhaeghe.nl.

Als complicaties voor NF1 zijn uitgesloten als oorzaak voor hoofdpijn, gelden de richtlijnen voor chronische hoofdpijn. Er zijn twee richtlijnen voor de behandeling van hoofdpijn: één voor kinderen en een andere richtlijn voor volwassenen. Afhankelijk van het type hoofdpijn wordt bij volwassenen wel of niet-medicamenteus behandeld volgens de richtlijn.



Op de website van de vereniging van hoofdpijnpatiënten lees je meer informatie en krijg je veel nuttige tips: www.hoofdpijnpatienten.nl.



PRAKTISCHE INFORMATIE

CHECKLIST

In geval van vragen tussen controles neem ik contact op met mijn regievoerend arts:

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

Tussen controleafspraken in het ziekenhuis of bij de huisarts moet ik op het volgende letten en een afspraak maken met de regievoerend arts in het ziekenhuis als ik één van onderstaande signalen opmerk:



In de ochtend overgeven of plotseling nieuwe zware hoofdpijn 's ochtends of nachts (vooral bij kinderen).

Slechter blijven zien, zelfs met bril of lenzen (vooral bij kinderen).

Hoge bloeddruk gemeten door de huisarts (tijdens jaarlijkse controle als je milde NF1 hebt).

Bij het hebben van een plexiform neurofibroom: nieuwe en hevige steeds verder toenemende pijn, uitval zoals slecht lopen, minder kracht in arm of been of minder gevoel in een gebied op de huid.

(Vervolg pagina 91)

Het actuele overzicht van mijn medicijnen (ook zonder recept):

[illegible]

Ik houd mijn zorgverleners op de hoogte van wijzigingen in mijn adres of contactgegevens en van een overstap naar een nieuwe huisarts.

TIP

Je hoeft niet alles op te schrijven. Loop eens langs bij jouw apotheek en vraag daar om een uitrage van jouw medicijnoverzicht. Dit overzicht kan je in één van de insteekhoesjes voegen. Vergeet niet dit opnieuw te doen als jouw medicijnen wijzigen!

This image shows a full page of blank handwriting practice paper. It features approximately 20 evenly spaced horizontal orange lines across the entire page, providing a guide for letter height and placement. The background is a solid off-white color. There are no margins, text, or other markings present.

This image shows a full page of blank handwriting practice paper. It features a series of evenly spaced, horizontal orange lines running across the entire width of the page. The background is a solid light gray color. There are no margins, text, or other markings on the page.

This image shows a full page of blank handwriting practice paper. It features approximately 20 evenly spaced horizontal orange lines across the entire page, providing a guide for letter height and placement. The background is a solid off-white color. There are no margins, text, or other markings present.

Colofon

Deze patiënteninformatie is gebaseerd op de Zorgstandaard Neurofibromatose type 1. 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*

Redactiecommissie

NFVN: Ton Akkermans,
Hans Weijma,
Gerard Segers,
Paul Savelkoul

Eindredactie

Daphne Stemkens,
Arts/vrijwilliger, VSOP

Medische beoordelingscommissie

Rianne Oostenbrink, kinderarts (Erasmus MC)
Connie Stumpel, klinisch geneticus (MUMC+)
Walter Taal, neuroloog (Erasmus MC)

Ontwerp & opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Klankbordgroep

NFVN: Irene Caubo en Hannie van Essen

Beeldmateriaal

Erasmus MC, NFVN, Open-i SM
Hans Tak (fotograaf, Rotterdam)

Uitgever:



www.vsop.nl

© 2016

Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)
Postbus 53386
2505 AJ Den Haag

www.neurofibromatose.nl

