Neurofibromatose type 1 (NF1)

Neurofibromatose type 1 is een aangeboren aandoening, veroorzaakt door een verandering in het NF1-gen. Deze verandering in het erfelijk materiaal (DNA) kan van een van de ouders worden overgedragen of de afwijking kan een spontane verandering in het DNA zijn.

De verschijnselen en klachten kunnen per persoon en ook binnen een familie heel verschillend zijn. De aandoening komt voor bij ongeveer 1 op de 3000 mensen; in Nederland zijn er dus naar schatting 5000 mensen met NF1.

Symptomen

De aandoening kan vrijwel zonder ziekteverschijnselen verlopen: sommige mensen hebben alleen van kinds af aan bruine pigmentvlekken in de huid, de zogenaamde cafe au lait vlekken. Anderen krijgen tijdens de kindertijd, of later, last van goedaardige nieuwvormingen (tumoren) in de zenuwen: neurofibromen. Deze bevinden zich in de huid, maar ontstaan ook wel in dieper gelegen zenuwen.

Ook kunnen er afwijkingen ontstaan op andere plaatsen, onder andere aan de botten, vaten, het hart en de ogen, en is er op volwassen leeftijd een verhoogde kans op het krijgen van kwaadaardige tumoren (met name borstkanker).

Veel kinderen hebben wat meer moeite op school en er kunnen ADHD-verschijnselen en soms ook gedragsproblemen (https://www.antoniusziekenhuis.nl/media/2814) optreden.

Omdat symptomen langzaam kunnen ontstaan maar, wanneer op tijd ontdekt, vaak goed te behandelen zijn, adviseren wij patiënten zich regelmatig te laten controleren volgens de landelijke richtlijn.

Onderzoeken

Op de kinderleeftijd wordt jaarlijks met kind en ouders besproken of er klachten zijn, de groei en psychomotore ontwikkeling gevolgd, algemeen lichamelijk en neurologisch onderzoek gedaan, gecontroleerd op ontstaan van neurofibromen en eventuele complicaties van skelet, vaten, enz.

Volledig oogheelkundig onderzoek vindt jaarlijks plaats tenminste t/m de leeftijd van 9 jaar en bij 16 jaar.

Ouders en kinderen kunnen naast de reguliere controles bij het St. Antonius Ziekenhuis ook consulten krijgen bij expertisecentrum Encore voor aanvullende voorlichting en diagnostiek.

Behandelingen

Behandelcentrum NF1

Het St. Antonius Ziekenhuis is aangemerkt als behandelcentrum voor kinderen en volwassenen met NF1. Wij

bieden complete zorg volgens de zorgstandaard voor NF1 patiënten in midden Nederland. Onze expertise zetten we in via een betrokken multidisciplinar team. Zij hebben tevens nauw contact met het Landelijk expertisecentrum Encore.

Behandeling van kinderen

Kinderen waarvan vermoed wordt dat zij NF1 hebben, of bij wie deze diagnose gesteld is, komen in het St. Antonius Ziekenhuis op een multidisciplinair spreekuur van kinderarts, kinderneuroloog en oogarts, en zo nodig dermatoloog, andere medisch specialisten of kinderpsycholoog.

Er wordt minstens 1x per jaar een afspraak op dit spreekuur ingepland.

Bij ontstaan van klachten of complicaties wordt de benodigde behandeling ingezet, door de desbetreffende medisch specialist binnen het St. Antonius Ziekenhuis.

Bij klachten ten aanzien van leren en gedrag kan onderzoek en begeleiding door de kinder- en jeugdpsycholoog worden ingezet, in samenwerking met de school van het kind.

Behandeling van volwassenen

Volwassen met NF1 worden gevolgd door de neurologen drs. H.M. Schippers en dr. P.H. Wessels. Wanneer er sprake is van een ernstige vorm van NF1 zal in ieder geval jaarlijks een controle plaatsvinden, bij mildere vormen kan deze controle in een lagere frequentie en deels ook via de huisarts plaatsvinden. Op indicatie kunnen betrokken specialisten uit het ziekenhuis, of uit het zorgnetwerk (https://neurofibromatose.nl/nieuws-detail/zorgnetwerk-voor-zeldzame-aandoening-neurofibromatose-1) geconsulteerd worden.

Als uitgangspunt gebruiken wij de zorgstandaard (http://www.zorgstandaarden.net/zza/media/zorgstandaard/20150529-001/#108), maar patiëntenzorg blijft natuurlijk altijd maatwerk.

Een afspraak plant u in via de polikliniek Neurologie (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/96).

Expertise en ervaring

Het St. Antonius Ziekenhuis heeft het predicaat NF1 behandelcentrum (https://neurofibromatose.nl/wegwijzer/zorgnetwerk-nf1/kaart-zorgnetwerk-nf1/) gekregen op grond van het aantal behandelde patiënten en de opgebouwde expertise.

Het multidisciplinaire NF1 spreekuur voor kinderen in het St. Antonius Ziekenhuis bestaat vanaf 2007 en is recent uitgebreid met een team voor volwassenen. Er is een uitstekende continuïteit van zorg (immers, dezelfde behandelaars blijven betrokken). De doelstelling is om goede en complete zorg te leveren met zo min mogelijk belasting voor patiënt (en ouders). Er is een vaste kern van betrokken artsen, als het nodig is uitgebreid met medisch specialisten binnen ons ziekenhuis of daarbuiten, onder andere via verwijzing naar het expertisecentrum (https://www.erasmusmc.nl/nl-nl/sophia/patientenzorg/centra/neurofibromatose-type-1-nf1) of een van de interventiecentra. Patiënt (en ouders) zijn onze belangrijkste samenwerkingspartners.

Type klachten op basis van leeftijd

Neurofibromatose type 1 geeft diverse klachten die per persoon kunnen verschillen. In onderstaande tabel vindt u een overzicht van de mogelijke symptomen en de leeftijd waarop deze tot uiting komen.

(uit: Ferner R et al, J Med Genet 2007 [1])

Kenmerk	Frequentie (%)	Beginleeftijd
Cafe au lait vlekken	>99	Geboorte tot 12 jr
Melanotische freckling	85	3 jr tot adolescentie
Lisch Noduli	90-95	>3 jr
Cutane neurofibromen	>99	>7 jr (meestal late adolescentie)
Plexiform neurofibroom	30 (zichtbaar) – 50 (op beeldvorming)	Geboorte tot 18 jr
Malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST)	2-5 (8-13% cumulatief risico)	>5 jr
Scoliose	10	Geboorte tot 18 jr
Pseudoarthrose tibia	2	Geboorte tot 3 jr
Nierarterie stenose	2	Levenslang
Feochromocytoom	2	>10 jr
Ernstige cognitieve beperking	4-8	Geboorte
Leerproblemen	30-60	Geboorte
Epilepsie	6-7	Levenslang
Glioom van opticustraject (OPG)	15 (5% symptomatisch)	Geboorte tot 7 jr
Cerebraal glioom	2-3	Levenslang
Sphenoid dysplasie	<1	Congenitaal
Aquaduct stenose	1.5	Levenslang

Landelijk zorgnetwerk

De medisch specialisten die veel kinderen en volwassenen met NF1 begeleiden en behandelen hebben zich verenigd in het Landelijk zorgnetwerk Neurofibromatose type 1 (https://neurofibromatose.nl/nieuws-detail/zorgnetwerk-voor-zeldzame-aandoening-neurofibromatose-1).

In dit zorgnetwerk werken zij samen met de patiëntenvereniging (https://neurofibromatose.nl/home) met als doel de zorg op een optimaal niveau te brengen en te houden, en waar nodig door onderzoek nieuwe behandelingen te ontwikkelen.

Samen beslissen bij de dokter

'Samen beslissen bij de dokter' legt uit wat kinderen volgens de wet wel en niet zelf mogen beslissen en hoe ouders en zorgprofessionals hier mee om moeten gaan. Een dokter mag een kind niet zomaar onderzoeken of behandelen. Hiervoor moet hij/zij toestemming vragen.

Kinderen tot en met 12 jaar

Is uw kind jonger dan 12 jaar? Dan moet u als ouders deze toestemming geven.

Jeugd vanaf 12 jaar

Is uw kind tussen de 12 en de 16 jaar? Dan moet u als ouders én het kind zelf toestemming geven voor een onderzoek of behandeling. Lees meer hierover op de pagina 'Samen beslissen bij de dokter (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/9788)'.

Is uw kind 16 jaar of ouder? Dan heeft uw kind zelf het recht om te beslissen of het een behandeling wil of niet. U mag daar als ouders dan officieel niet meer over meebeslissen. Vaak is het goed als ouders en kind hierover overleggen, want helemaal alleen een besluit nemen, is soms best lastig. Lees meer hierover op de pagina 'Samen beslissen bij de kinderarts (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/9790)'.

Meer informatie

Patientenvereniging

www.neurofibromatose.nl (http://www.neurofibromatose.nl) op deze website vindt u uitgebreide informatie over NF 1. (https://neurofibromatose.nl/wat-is-nf/nf1/)
U leest hier tevens diverse brochures (https://www.neurofibromatose.nl/ledeninfo/documentatiecentrum/brochures)over NF1.

Overige websites

Expertisecentrum Encore (Erasmus Medisch Centrum)
(https://www.erasmusmc.nl/nl-nl/sophia/patientenzorg/centra/neurofibromatose-type-1-nf1)

Gerelateerde informatie

Specialismen

- Kindergeneeskunde (https://www.antoniusziekenhuis.nl/kindergeneeskunde)
- Neurologie (https://www.antoniusziekenhuis.nl/neurologie)

Contact Kindergeneeskunde	T 088 320 63 00