

## Inhoudsopgave

Bestuursleden .....	2
Contactpersonen.....	2
Voorwoord .....	3
Enkele hartverwarmende reacties op het 25 jarig jubileum.....	4
Opendag op het Instituut voor Pigmentstoornissen in het AMC .....	6
NF Meeting Lissabon 26-29 april 2007 .....	7
Een hoorimplantaat om weer te kunnen horen: de ABI .....	15
Het duurt lang, maar het komt goed! .....	18
Relevante adressen.....	20

## Bestuursleden

Secretaris  
Hans Bruggeman  
Slot de Houvelaan 37  
3155 VR Maasland  
mail: [hbrklee@kabelfoon.nl](mailto:hbrklee@kabelfoon.nl)  
gironummer: 4420705 tnv NFVN te  
Maasland

Voorzitter  
Michel Aarts  
Tourmalijn 26,  
2691 TR 's-Gravenzande  
Tel. 06-51143995  
mail:  
[michel.aarts@capgemini.com](mailto:michel.aarts@capgemini.com)

Secretariaat  
Postbus 53386  
2505 AJ Den Haag

Penningmeester  
Riet Vermeulen  
De Zodde 20  
1231 MB Loosdrecht  
Tel. 035-5821730  
Mail: [info@vermeulenart.nl](mailto:info@vermeulenart.nl)

Rene Hamburg,  
Sparrengaarde 10,  
2742 DM Waddinxveen  
Tel. 0182- 633 611  
mail: [RJHamburg@wanadoo.nl](mailto:RJHamburg@wanadoo.nl)

Monique Schuijlenburg,  
Langerak 12,  
1251 SZ Laren  
tel. 035- 531 78 49  
mail: [m.schuijlenburg@freeler.nl](mailto:m.schuijlenburg@freeler.nl)

## Contactpersonen

### Lotgenoten contact

Coördinatie Wiet Sanders	0598 – 630347	<a href="mailto:wiet.sanders@hetnet.nl">wiet.sanders@hetnet.nl</a>
Regio West Femia Fleck Carla de Brieder	079 – 3460822 071 – 3414635	<a href="mailto:femia_fleck@hotmail.com">femia_fleck@hotmail.com</a>
Regio Noord Tjitske Walda	0513-629799	<a href="mailto:l.w.walda@wanadoo.nl">l.w.walda@wanadoo.nl</a>
Stichting Marco Zuid- Nederland Hub Housen	046-4373399	<a href="mailto:stichtingmarcolimburg@gmail.com">stichtingmarcolimburg@gmail.com</a>

Jongeren en Ouderen  
Rene Hamburg

0182 - 633611

[RJHamburg@wanadoo.nl](mailto:RJHamburg@wanadoo.nl)

Contact NF2  
Lidwien Cremers –  
van Wees

[Lidwien.cremers@wanadoo.nl](mailto:Lidwien.cremers@wanadoo.nl)

Werkgroep 'Ouders  
van opgroeiende  
kinderen met NF'  
Loes Aarts

0174-414549

[aartsloes@hotmail.com](mailto:aartsloes@hotmail.com)

Telefonisch  
contactpunt

Mw. J. Akkermans  
Mw. J. Hamburg

0180-627 268

0182-633 611

## Overige

Contactpersoon  
"Hersenwerk 2002"  
Rene Hamburg

0182 – 633611

[RJHamburg@wanadoo.nl](mailto:RJHamburg@wanadoo.nl)

Contactpersoon CRAZ  
(Cliëntenraad  
Academische  
Ziekenhuizen)  
Piet Jan Jansen

070 – 3975168

[p.jjansen06@freeler.nl](mailto:p.jjansen06@freeler.nl)

Website en Nieuwsflits 0174-414549

[michel.aarts@capgemini.com](mailto:michel.aarts@capgemini.com)

Forum op de website [www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl)

Het forum op de website is een plek waar leden hun vragen kunnen stellen aan andere leden en kunnen reageren op vragen van anderen. Het doel is om in verenigingsverband ervaringen uit te wisselen.

De toegang op het forum van de website kan worden verkregen door de volgende gegevens in te vullen:

- eerste vak: *Lidnummer*. Dit staat op het adreslabel van de Nieuwsflits
- tweede vak: *Postcode*. Aaneengesloten dus zonder spaties invullen.

## Voorwoord

Door Michel Aarts

We hebben een enerverende periode achter de rug.

- Van 26-29 april is er een internationaal congres in geweest in Lissabon waar NFVN werd vertegenwoordigd door Hans Bruggeman. Lianne Krab van de Erasmus MC te Rotterdam is bereid geweest om naar dit congres te gaan en heeft voor ons alle presentaties in het Nederlands uitgewerkt. De resultaten hiervan treft u aan in deze Nieuwsflits.
- Op 12 mei een Ouderendag in Leiden.
- Op 2 juni een Jongerendag in Waddinxveen,
- Op 23 juni zijn er meer dan 300 volwassenen en kinderen gekomen naar het 25 jarig jubileumfeest van NFVN in het Archeon. Het was een leerzame en supergezellige dag. Verder leest u enkele hartverwarmende reacties.
- Op 25 juni is er aandacht besteed aan NF in het programma Hart van Nederland van SBS6. U kunt het drie minuten durende item downloaden van de website en op uw PC het nog een rustig bekijken.
- Van 9-20 juli is er een internationaal zomerkamp voor jongeren in Turkije. Vanuit NFVN hebben daar 6 jongeren aan deelgenomen onder begeleiding van 3 Nederlandse volwassenen.

Verder wil ik nog reageren op de enquête betreffende prediagnostisch onderzoek van het AMC die u allen thuis heeft ontvangen. Deze enquête heeft uiteenlopende reacties te weeg gebracht, voor een belangrijk deel ingegeven door de gebrekkige informatie. Mijn excuses hiervoor. De vereniging heeft van het AMC zo'n 900 enveloppen met inhoud ontvangen en deze zijn door ons voorzien van een adreslabel en opgestuurd. Het AMC heeft dus geen idee wie een envelop heeft ontvangen. De vraag of je nou naar iederen zo'n enquête moet opsturen of niet, zijn de meningen over verdeeld. Omdat we niet alles van alle leden weten (gelukkig maar), hebben geen onderscheid gemaakt en naar elk lid een exemplaar opgestuurd. Belangrijk leerpunt voor mij is dat de volgende keer er een brief met uitleg aan wordt toegevoegd.

## **Enkele hartverwarmende reacties op het 25 jarig jubileum feest in het Archeon**

### **Door enkele aanwezigen.**

Een supre gave gezellige dag op terug te kijken op 25 jaar NFVN. 25 jaar samen met lotgenoten, want samen sta je nooit alleen.

Boeiende lezingen. Archeon was ook erg leuk, zeer veel gehoord en gezien van diverse tijden, dus een zeer geslaagde dag.

Eén succes. Bij binnenkomst veel oude en armoedige (in mijn ogen) huisjes en boerderijtjes. Maar ieder huisje had zijn verhaal. Veel vuurtjes met benauwde rook en mensen die begeistert in verschillende talen over hun eigendom vertelden en vaak nog een beroep bijvoorbeeld pottenbakker, leerlooier vilten smeden uitoefenden. De presentatie en de lezingen waren duidelijk. Begrepen dat er op het gebied van moleculaire neurobiologie grote successen zijn behaald de laatste tijd. Het eten en drinken was perfect. Al met al een geslaagde dag.

Wij vonden het een bijzonder leerzame dag met herkenbare punten.

Een ontspannen dag, goede informatie in duidelijke taal verteld. Iedereen was zeer ontspannen. De lokatie was zeer goed. De fourage was goed. Het weer had beter gekund.

De lezingen vonden wij kort maar erg duidelijk. Heel goed daar hadden wij met veel punten mee te maken. De rest van de dag was leuk en relaxt. Het eten was goed. En de show en het hele Archeon was een leuke ervaring.

Het was een zeer gezellige en leerzame dag, al begon het voor de lezingen met een kappote lift, maar gelukkig deed deze het snel weer zodat we toch naar de opening en lezingen konden. Terug was de lift weer stuk, maar kregen we onze lunch boven, waar we gezellig hebben zitten kletsen. Uiteindelijk zijn enkele rolstoelers op hun kont of hinkend naar beneden gekomen en werden de rolstoelen naar beneden getild. Een compliment voor de bediening die ons eten boven bracht.

Grandioos. Zó goed gergeld en zó goed verzorgd met de lunch, de ontvangst de receptie bij het weggaan en het vervoer per busje. Fijn alle bekenden wéér eens te zien en te spreken. De thema's waren interessant; we staken er toch weer wat van op. De vrijwilligers en het bestuur zijn betrokken en erg aardig en vaardig.

Ik vond het heel goed georganiseerd. De beide lezingen waren erg interessant en voor mij ook wel confronterend. Ook mijn dochter vond de rondleiding heel leuk. Het lijkt mij een goed plan om vaker dit soort bijeenkomsten te houden (uiteraard tegen betaling dan).

Wij vonden het een erg leuke dag, goed georganiseerd met prima verzorgde catering. Er was voor ieder wat wils. De kinderen hebben zich in de ochtend goed geamuseerd. De lokatie was perfect gekozen. Er heerste een erg ongedwongen sfeer, fijn ontspannen. Het nivo van de lezingen prima en de kwaliteit van de sprekers uitstekend. Al met al een fijne NFVN dag. Bedankt.

Een dag om in de annalen bij te schrijven.

Het was een mooie en leerzame dag geweest. En ook een dag van zoveel verschillende mensen met NF. Van sommige mensen schrok ik toch wel ook een beetje met allemaal die fibromen over het lichaam. En vooral die lezingen waren heel duidelijk en zijn we toch weer wat wijzer van geworden. En tot slot aan en drinken kwamen we nik te kort.

Het was een heel leuke dag. De lezingen waren duidelijk en heel herkenbaar. De gehele dag was zeer goed verzorgd.

Heel, heel, heel leuk als dus mijn dochter. Ik heb het zelf als heel positief ervaren. De lezingen waren heel leerzaam en informatief. En in het algemeen een fijne sfeer. Goede lokatie voor een dag als dit. Interessant en leuk voor de kinderen en voor ons net zo..

Indrukwekkend, zoveel mensen hier van NFVN. Het was leuk om in een ongedwongen omgeving andere lotgenoten te zien. Minder confronterend dan tijdens een ledenvergadering. Op naar de volgende 25 jaar. Chapeau voor de organisatie en bedankt voor de opvang van mijn zoon.

Leuk, informatief, interessant. 1<sup>e</sup> keer dat we naar een NF-bijeenkomst zijn geweest. We hebben wat contacten opgedaan waar misschien nog wat intensievere contacten uit voort gaan komen. Wie weet.

Geweldig!! Het was een geweldig mooi feest. De saamhorigheid was voelbaar. Lezingen waren duidelijk en met hoopvolle ontwikkelingen voor NF. Alles was goed verzorgd. Wij danken de organisatoren voor de fijne dag in Archeon.

Mooie lokatie. Interessante lezingen. Nieuwe dingen gehoord. Fijn dat er ook aan de ouders van jonge kinderen is gedacht en kinderen leuk werden bezig gehouden en de ouders de lezingen konden bijwonen.

## **Open dag op het Instituut voor Pigmentstoornissen in het Academisch Medisch Centrum te Amsterdam**

Door Michel Aarts

Op zaterdag 1 september aanstaande viert het Instituut voor Pigmentstoornissen haar 12½ jarig bestaan met een inloopdag voor belangstellenden. Dit instituut is gevestigd in het Academisch Medisch Centrum en geeft ondermeer laserbehandelingen aan NF-patienten met fibromen. U kunt die dag van 10:00 – 16:00 uur vrijblijvend en kosteloos

informatie vragen over de behandelbaarheid van uw huidandoening. Wilt u hier naar toe, stuur dan een briefje naar Michel Aarts, Tourmalijn 26, 2691 TR 's-Gravenzande of meld u zich aan via de website.

## **NF Meeting Lissabon 26-29 april 2007. Verslag van de vorderingen in het internationale wetenschappelijk onderzoek naar NF1 en NF2**

**Door Lianne Krab**, wetenschappelijk onderzoeker naar leerproblemen bij NF1 en **Arja de Goede-Bolder** en **Rianne Oostenbrink**, kinderartsen NF spreekuur Erasmus MC – Sophia Kinderziekenhuis Rotterdam.

### **Genetisch onderzoek**

Een aantal sprekers heeft verteld over het genetisch onderzoek bij NF1. Inmiddels is het met nieuwe technieken mogelijk om bij  $\pm 92\%$  van de mensen bij wie op grond van klinische symptomen (*café au lait* vlekken, neurofibromen, etc.) de diagnose NF1 is gesteld, dit kan worden bevestigd door een mutatie in het NF1 gen aan te tonen (een mutatie is een soort drukfout in het DNA recept). Ook in Nederland wordt dit percentage behaald. Het DNA onderzoek kan nu routinematig worden gedaan en wordt vergoed door de verzekeraar. Als de mutatie bekend is bij iemand met NF1 kunnen de familieleden van deze kennis gebruik maken om zekerheid te krijgen over eventuele aanwezigheid van de ziekte bij henzelf. Ook kan het worden gebruikt voor prenatale diagnostiek (om te kijken of een ongeborn kind NF1 heeft of niet).

### **Relaties tussen het type mutatie en de symptomen van NF1**

Er zijn honderden verschillende typen mutaties bekend die NF1 veroorzaken. Er wordt veel onderzoek gedaan naar de relatie tussen het type mutatie en de ernst van de ziekte; wat is de voorspellende waarde? Ongeveer 5% van de NF1 patiënten heeft een mutatie waardoor een deel van het NF1 gen weg is (dit wordt een microdeletie genoemd). Bij patiënten met een microdeletie is bekend dat de symptomen van NF1 doorgaans ernstiger zijn, met meer neurofibromen, meer voorkomen van achterstand in de ontwikkeling en typische uiterlijke kenmerken. Op het congres werd recent onderzoek besproken waarbij is gevonden dat een andere mutatie, die heel zeldzaam is, gerelateerd is aan een relatief milde vorm van NF1. Wetenschappers hopen in de toekomst meer van dit soort relaties te kunnen leggen, om daarmee patiënten beter te kunnen informeren over hun specifieke vorm van NF1.

### **Mozaïek NF1**

Ondanks de goede resultaten van DNA onderzoek is er toch nog een kleine groep patiënten waarbij op grond van het klinisch beeld sprake is van NF1,

maar waarbij geen mutatie kan worden aantgetoond. In dat geval kan er sprake zijn van een mozaïek vorm van NF1. Wat is mozaïek NF1, en wat heeft dat voor consequenties?

Bij de helft van de NF1 patiënten wordt de NF1 mutatie overgeërfd van één van de ouders die ook NF1 heeft. Bij de andere helft is er sprake van een nieuwe mutatie. Meestal ontstaat die mutatie in de eicel of spermacel. Omdat daar alle lichaamcellen uit voortkomen, heeft een kind in dat geval in alle cellen in het lichaam die NF1 mutatie.

Het kan echter ook dat de nieuwe mutatie niet al in de eicel of spermacel ontstaat, maar pas ontstaat tijdens de groei van het embryo, in een van de cellen waar de verschillende onderdelen van het lichaam uit voortkomen. In dat geval is slechts een deel van de cellen van het lichaam aangedaan. Dat kunnen de huidcellen zijn, waardoor iemand de typische kenmerken van NF1 heeft, maar het hoeft niet te zijn dat dan ook de bloedcellen aangedaan zijn. De NF1 mutatie kan hierdoor bij mensen met mozaïek NF1 vaak niet in het bloed worden aangetoond. Hetzelfde geldt voor de geslachtscellen. Als iemand mozaïek NF1 heeft, kan het zijn dat de geslachtscellen niet zijn aangedaan, en er dus geen kans is om de NF1 door te geven aan de kinderen. Dat heeft consequenties voor de erfelijkheid van NF1. Op het congres werd besproken dat het, als er geen mutatie in het bloed gevonden wordt, erg belangrijk is om verder onderzoek te doen in andere typen cellen in het lichaam (pigmentcellen, steuncellen, etc.) voordat goed advies gegeven kan worden over de erfelijkheid van de NF1.

## **Atypische NF1**

Een andere reden waarom de NF1 mutatie soms niet gevonden wordt, is dat patiënten misschien (net of net niet) voldoen aan de klinische criteria van NF1, maar eigenlijk een andere aandoening hebben. Er zijn een aantal aandoeningen die gepaard gaan met pigmentvlekken. Deze aandoeningen vertonen overlap met NF1, maar hebben daarnaast elk hun eigen specifieke kenmerken. De gedachte is dat deze aandoeningen zo op elkaar lijken, omdat de genen die erbij betrokken zijn samenwerken in het lichaam.

Voorbeelden van deze aandoeningen zijn:

- Costello Syndroom: mensen met Costello hebben net als veel mensen met NF1 een kleine gestalte, maar hebben géén neurofibromen. Kenmerkend zijn een losse huid en grovere gelaatstrekken. Een ernstige achterstand in de ontwikkeling komt vaker voor dan bij NF1.
- Noonan syndroom: bij Noonan komt ook een kleine gestalte voor, maar dan in combinatie met een aantal typische uiterlijke kenmerken zoals een korte brede nek en smalle hangende schouders. Ook komen hartklep-afwijkingen voor.
- LEOPARD syndroom: in tegenstelling tot mensen met NF1 kunnen mensen met LEOPARD naast café au lait vlekken ook typische donkere

vlekjes op de huid, hart-afwijkingen en doofheid hebben. Soms zijn de testikels niet ingedaald, en de puberteit kan vertraagd zijn.

- Mismatch Repair Stoornis: patiënten kunnen café au lait vlekken hebben, maar daarbij ook een combinatie van andere soorten huidafwijkingen die niet typisch zijn voor NF1. Daarnaast kan deze aandoening bij één patiënt verschillende typen tumoren veroorzaken, terwijl dat bij NF1 meestal niet het geval is.

Het onderscheid tussen deze aandoeningen is van belang voor de voorlichting van patiënten over wat voor complicaties ze van hun aandoening kunnen verwachten. Ook hier kan DNA diagnostiek uitkomst bieden. Wordt er geen NF1 mutatie gevonden, dan kan verder onderzoek gedaan worden naar deze andere aandoeningen.

## NF2

Ook bij NF2 wordt veel onderzoek gedaan naar DNA mutaties. Bij NF2 is meer bekend over bepaalde typen mutaties en de relatie daarvan met symptomen. Als iemand een 'truncerende mutatie' heeft (er wordt maar een deel van het DNA gebruikt om een eiwit te maken), is dit gerelateerd aan een ernstiger ziektebeeld dat op jonge leeftijd tot uiting komt. Als iemand een 'missense mutatie' heeft (er verandert alleen een klein stukje van het eiwit), leidt dit vaker tot een milder ziektebeeld, dat later tot uiting komt.

De kans om een mozaïek vorm van NF2 te hebben is veel groter dan bij NF1. Zo'n 30% van de mensen met NF2 die zich presenteren met dubbelzijdige vestibulaire schwannomen, en zelfs zo'n 60% van de mensen die één vestibulair schwannoom heeft, heeft mozaïek NF2, en heeft dus een kleinere kans om de NF2 over te erven. In dit geval is het dus ook erg nuttig om DNA onderzoek te doen.

Dr. Evans sprak over de ervaringen van het NF2 team in Manchester, Engeland. Het NF2 team bestaat daar uit een KNO-arts, een neurochirurg, audioloog, neuroradioloog en geneticus. Een heel belangrijke opmerking van dr. Evans was dat NF2 patiënten die in een gespecialiseerd NF2 centrum worden behandeld, een veel betere overleving hebben. Dit komt vooral doordat er buiten gespecialiseerde centra sneller, en meer geopereerd wordt, waarbij het risico op complicaties groter is. Bij NF2 patiënten is de operatie aan vestibulaire schwannomen en meningiomen namelijk veel moeilijker en risicovoller dan bij mensen die zonder NF2 een vestibulair schwannoom of meningioom krijgen. Vaak is afwachten hierdoor beter dan opereren, en is de ervaring van een gespecialiseerd centrum onontbeerlijk. In Nederland is geen NF2 centrum.

Dr. Evans sprak ook over stereotactische radiotherapie, een vrij nieuwe methode om vestibulaire schwannomen preciezer te behandelen. Daardoor is er een grotere kans om het gehoor te behouden. De nadelen hiervan zijn echter dat radiotherapie bij mensen met NF2 (en bij mensen met NF1!) de

kans om een tweede tumor te krijgen vergroot, waardoor **radiotherapie vooral bij jonge mensen met NF1 en NF2 sterk wordt afgeraden**. Een operatie met daarna een cochleair implantaat, of een hersenstam-implantaat, verdient daarom de voorkeur. In Manchester en Hannover is inmiddels veel ervaring met het inbrengen van hersenstam-implantaten.

## **Onderzoek aan neurofibromen**

Er zijn twee soorten neurofibromen: de kleine neurofibromen op of in de huid, die meestal vanaf de puberteit ontstaan, en de plexiforme neurofibromen. Plexiforme neurofibromen zijn meestal groter, zachter en weker, en zijn aangeboren. Alleen plexiforme neurofibromen kunnen kwaadaardig worden. Symptomen die daarop kunnen duiden zijn groei, pijn, functie-verlies en verandering in hoe het plexiform neurofibroom aanvoelt.

Sinds kort kan er met een PET-scan gekeken worden of een plexiform neurofibroom verdacht is voor kwaadaardigheid (maligniteit). Maligne weefsels gebruiken meer glucose om te groeien, en dit kan met een PET-scan worden gezien. Deze techniek is bijvoorbeeld nuttig wanneer een plexiform neurofibroom erg groot en moeilijk te opereren is. De chirurg kan dan met een PET-scan zien welke delen van het plexiform neurofibroom verdacht zijn en echt weg moeten, en welke delen misschien kunnen blijven zitten.

Het komt voor dat een plexiform neurofibroom klachten geeft, en op de PET-scan verdacht is, maar er op een biopsie weliswaar atypisch uit ziet, maar niet maligne (er zijn meer cellen met atypische kernen, maar geen delende cellen). Het wordt dan een 'atypisch' neurofibroom genoemd. Dr. Legius uit Leuven heeft naar het DNA van deze atypische neurofibromen gekeken. Hij heeft ontdekt dat deze atypische neurofibromen kleine afwijkingen bevatten die ook gevonden worden bij laaggradige (minder agressieve) maligne plexiform neurofibromen. Het moet nog worden onderzocht of deze atypische neurofibromen zich ook ontwikkelen tot maligne tumoren. In dat geval zou DNA diagnostiek op atypische neurofibromen er mogelijk toe kunnen leiden dat er eerder kan worden ingegrepen.

## **Schoolproblemen bij kinderen met NF1**

Op het congres is vanuit het Erasmus MC – Sophia Kinderziekenhuis door Lianne Krab een presentatie gegeven over onderzoek naar schoolproblemen bij kinderen met NF1.

Het onderzoek naar schoolproblemen is een uitbreiding van het onderzoek waar eerder een stukje van in de nieuwsflits heeft gestaan (2005). Het doel van het onderzoek is een beeld te krijgen van hoe groot de schoolproblemen van kinderen met NF1 zijn. Dit is erg belangrijk, omdat ouders, leerkrachten en begeleiders met goede informatie meer alert kunnen zijn op bepaalde problemen die bij NF1 vaker voorkomen. Hiermee kunnen deze problemen

sneller worden herkend en kan er sneller hulp worden gezocht in bijvoorbeeld remedial teaching.

Van 86 kinderen zijn schoolresultaten opgevraagd. Er werd gekeken hoeveel kinderen speciaal onderwijs volgen, hoeveel kinderen extra ondersteuning krijgen op school, en naar resultaten voor technisch lezen, begrijpend lezen, spelling en rekenen. Daarnaast zijn 62 van deze kinderen uitgebreid onderzocht door de neuropsycholoog. De neuropsycholoog heeft testjes gedaan voor IQ, aandacht, geheugen, ruimtelijk inzicht, etc.

Uit dit onderzoek is gebleken dat de schoolproblemen bij kinderen met NF1 vaker voorkomen dan tot nu toe werd gedacht.

### **- Leerproblemen**

Drie kwart van alle kinderen had leerproblemen en loopt achter bij de rest van de klas. De helft van de kinderen met leerproblemen had specifieke leerproblemen, dat wil zeggen dat een kind specifiek op één (of een paar) vlakken veel lager presteert dan verwacht op grond van zijn/haar intelligentie. Er waren ongeveer even veel kinderen die specifieke leerproblemen hadden met spelling, als kinderen die specifieke leerproblemen hadden met rekenen, technisch lezen of begrijpend lezen. Er was dus niet één vak waar kinderen met NF1 meer moeite in hebben.

De andere helft van de kinderen met leerproblemen had generale leerproblemen, dat wil zeggen dat de leerproblemen van een kind samenhangen met een lagere intelligentie. De schoolprestaties komen hiermee overeen, waardoor een kind op alle vlakken lager scoort.

### **- Speciaal onderwijs**

Bijna 40% van de kinderen gaat naar het speciaal onderwijs. Dat is zo'n 4 keer meer dan gemiddeld in Nederland (9%). Het grootste deel van deze kinderen gaat naar het SBO (speciaal basis onderwijs) of krijgt leerweg-ondersteunend onderwijs op het VMBO.

### **- Extra ondersteuning**

Erg veel kinderen krijgen extra ondersteuning op school: 85% heeft in de loop van de schoolcarrière remedial teaching nodig. Dit is zo'n zes keer meer dan gemiddeld aan kinderen in Nederland wordt gegeven (15%). Remedial teaching wordt vooral gegeven voor leerproblemen (73%). Daarnaast krijgt een groot deel van de kinderen (44%) fysiotherapie of motorische hulp (bijvoorbeeld een laptop bij het schrijven). 37% krijgt hulp bij de spraak, bijvoorbeeld door een logopedist. Een klein deel van de kinderen krijgt ondersteuning voor problemen in het gedrag of het sociaal functioneren (23%). Meer dan de helft van de kinderen krijgt een combinatie van 2 of meer soorten remedial teaching.

## **- Onderzoek door de neuropsycholoog**

Het IQ van de kinderen die meededen met deze studie was gemiddeld 86. Een normaal IQ ligt tussen de 85 en de 115, met 100 als gemiddelde. Ongeveer 1 op de 5 kinderen had een IQ lager dan 70, wat mentale retardatie genoemd wordt.

Er waren specifieke taakjes waar kinderen met NF1 meer moeite mee hadden dan kinderen zonder NF1. Een van die taakjes was het visueel-ruimtelijk inzicht. Dat wordt gebruikt bij bijvoorbeeld tekenen en rekenen. Een groot deel van de kinderen had daarnaast problemen met de volgehouden aandacht, hetgeen betekent dat ze meer moeite hebben hun aandacht lang bij een taakje te houden. Dat kan een belemmering zijn voor het leren op school. De kinderen hadden ook meer problemen met het non-verbale geheugen, waarmee het geheugen voor plaatjes, situaties en handelingen bedoeld wordt. Het non-verbale geheugen gebruik je bijvoorbeeld om de vormen van letters te onthouden bij het leren lezen. Problemen met het non-verbale geheugen waren dan ook gerelateerd aan problemen met technisch lezen.

Niet alle testjes waren aangedaan. De kinderen hadden bijvoorbeeld geen problemen met het verbaal geheugen (waarmee je woorden onthoudt) en ze waren beter in woord-herkenning dan kinderen zonder NF1.

Er moet nog worden uitgezocht of de neuropsychologische testjes die gerelateerd zijn aan leerproblemen kunnen worden gebruikt om op jonge leeftijd de kans op schoolproblemen te bepalen. Als dat kan, dan kunnen deze problemen sneller worden aangepakt met extra ondersteuning.

## **- Adviezen**

Dit onderzoek heeft ertoe geleid dat we een beter beeld hebben van wat NF1 nu werkelijk voor effect heeft op het functioneren op school. Met meer inzicht in de problemen die kinderen met NF1 ervaren, kan meer gericht remedial teaching worden gegeven. Een voorbeeld hiervan is het volgende: wanneer een kind rekenproblemen heeft, wordt vaak geprobeerd de sommen als plaatje aan te bieden. Dat is voor veel kinderen met rekenproblemen een goede ondersteuning, maar minder goed voor kinderen met NF1, omdat het ruimtelijk inzicht niet het sterkste punt is. Het zou dan kunnen helpen om de sommen niet als plaatje maar juist als verhaalsom (tekst) of mondeling aan te bieden.

In dit onderzoek is gevonden dat ook kinderen die het op school redelijk goed doen, (ernstige) problemen met de aandacht, visueel ruimtelijk inzicht en het non-verbale geheugen kunnen hebben. Op de lange duur kan dit de schoolprestaties beïnvloeden. Het is dus belangrijk om bij alle kinderen alert te zijn op de problemen die bij NF1 voorkomen. Omdat de aandachtsproblemen bij NF1 niet altijd gepaard gaan met hyperactiviteit, worden ze

soms pas laat ontdekt. Bij aandachts-problemen bij NF1 kan Ritalin goed helpen.

De resultaten van dit onderzoek naar leerproblemen worden op korte termijn gepubliceerd in een wetenschappelijk tijdschrift. Ook zullen Arja de Goede, Lianne Krab en Femke Aarsen (de kinderneuropsycholoog van het Erasmus MC – Sophia Kinderziekenhuis) een nieuwe brochure maken met informatie en adviezen over leerproblemen bij NF1, om de inmiddels verouderde brochure te vervangen.

## **Kwaliteit van leven**

Op het congres werden door Rianne Oostenbrink en door Lianne Krab twee posters gepresenteerd over de kwaliteit van leven bij kinderen met NF1. Bij onderzoek naar de kwaliteit van leven wordt gekeken hoeveel invloed NF1 heeft op de waardering van verschillende aspecten van het dagelijks leven.

De poster van Rianne Oostenbrink ging over het onderzoek naar de Kwaliteit van leven bij 34 kinderen met NF1 tot 6 jaar oud. De ouders van deze jonge kinderen gaven aan dat NF1 duidelijk invloed had op de kwaliteit van leven van de kinderen en van henzelf vergeleken met gezonde kinderen en hun ouders. De invloed was op alle aspecten aanwezig, namelijk op het lichamenlijk functioneren van hun kinderen, de groei en ontwikkeling en het gedrag. Daarnaast maakten de ouders zich zorgen over de gezondheid en ontwikkeling van hun kinderen in de toekomst. De kwaliteit van leven werd lager gescoord als kinderen meer NF1-gerelateerde problemen hadden, meer uiterlijke NF1 afwijkingen hadden en als ouders zich veel zorgen maakten over de ernst van de ziekte. In ieder geval geeft dit onderzoek aan, dat hoewel jonge kinderen met NF1 vaak weinig uiterlijke kenmerken hebben, ouders wel ervaren dat NF1 een duidelijke invloed heeft op het dagelijks leven.

De tweede poster ging over de kwaliteit van leven en het gedrag van oudere kinderen met NF1 (8 t/m 16 jaar). Bij dit onderzoek werd gevraagd naar de mening van de ouders, de kinderen zelf en de leerkrachten (alleen voor gedrag). Ouders en leerkrachten gaven problemen aan op meerdere vlakken. Naast problemen met de gezondheid en het lichamenlijk functioneren gaven ouders en leerkrachten aan dat de kinderen meer emotionele problemen en gedragsproblemen hebben, minder zelfvertrouwen hebben, en meer problemen hebben in de sociale omgang. De kinderen zelf vonden echter dat ze helemaal niet zoveel problemen hadden, niet op het lichamenlijk vlak en ook niet met het gedrag.

Het is moeilijk om te bepalen wie er nu gelijk heeft. Wel hebben we met testjes aangetoond dat kinderen met NF1 meer moeite hebben met het interpreteren van gezichtsuitdrukkingen. Daardoor kan het moeilijker zijn feedback van anderen op het eigen gedrag te begrijpen. Het zou kunnen dat het de kinderen daardoor niet opvalt dat ze problemen hebben met hun

gedrag. Het kan ook dat ouders en leerkrachten meer problemen aangeven doordat ze bijvoorbeeld bezorgd zijn of extra goed opletten.

## **Overgangs-beleid voor jongeren met NF1**

Door de artsen van de NF1 poliklinieken in Engeland werd gesproken over de overgang van jongeren van het kinderziekenhuis naar het volwassenen-ziekenhuis. Dit heet transitie. In de speciale NF1 poliklinieken worden kinderen tot en met 16 jaar behandeld in het kinderziekenhuis (in Nederland is dit rond 18 jaar). Daarna is het de bedoeling dat deze zorg wordt overgenomen door de huisarts of een specialist als de neuroloog.

Dr. Huson uit Manchester heeft echter de ervaring dat lang niet alle jong-volwassenen bij een vaste arts voor controle terecht komen. Juist op die leeftijd is het van belang om regelmatig een arts te zien, omdat kwaadaardige ontwikkeling van plexiforme neurofibromen een complicatie is die zich, hoewel zeldzaam, vooral op jong-volwassen leeftijd voordoet. Signalering van vroege symptomen is van belang voor de uiteindelijke uitkomst. Haar voorstel is daarom om de regelmatige follow-up te laten duren tot de leeftijd van 25 jaar. Wanneer is vastgesteld dat een patiënt een verhoogd risico heeft op complicaties, moet deze ook daarna regelmatig op controle blijven komen.

Dr. Huson besprak welke criteria worden gehanteerd om te bepalen of iemand als volwassene regelmatig onder controle moet blijven. Criteria zijn onder andere de volgende:

- een groot plexiform neurofibroom
- 2 of meer kleine plexiforme neurofibromen
- wanneer met DNA-onderzoek een microdeletie is vastgesteld (zie stukje over genetica bij NF1)
- wanneer er eerder complicaties van NF1 zijn opgetreden, **bijvoorbeeld** een gloom van de oogzenuw, neurofibromen naast de wervelkolom of botafwijkingen.

Als deze criteria niet aanwezig zijn, is het nog steeds belangrijk om bekend te zijn bij een arts die **ervaring heeft met NF1**, bijvoorbeeld een neuroloog. Wanneer er problemen zijn is er in dat geval een snelle route om gespecialiseerde hulp en advies te krijgen. Verder is het belangrijk om in ieder geval regelmatig een bloeddruk te laten meten. Dit kan bij de huisarts. Een verhoogde bloeddruk komt ook zonder NF1 voor, maar bij NF1 kan dit een teken zijn van een tumor aan de nieren, die bij volwassenen vaker voorkomt.

Dr. Ferner uit Londen heeft een nieuw spreekuur bedacht, speciaal voor jongeren met NF1 tussen de 16 en ± 24 jaar. Het belangrijkste doel van dit spreekuur is het ziekenhuis minder beladen te maken. De jongeren komen in kleine groepjes een aantal keer per jaar naar het ziekenhuis. Ouders mogen

niet mee of gaan met andere ouders apart zitten. De kinderen worden eerst individueel kort onderzocht door de neuroloog. Vervolgens komen ze als groep bij elkaar om te praten. Er wordt aandacht besteed aan voorlichting over NF1, maar ook aan het uitwisselen van persoonlijke ervaringen. Er wordt onder leiding van een kunsthistoricus gekeken naar kunst, om op een speelse manier moeilijke onderwerpen bespreekbaar te maken. Aan het spreekuur is een vaste verpleegkundige verbonden, die ook buiten het spreekuur om altijd per SMS en MSN beschikbaar is om vragen te beantwoorden. Zo wordt geprobeerd om de drempel om klachten te melden zo laag mogelijk te maken.

De ideeën uit Engeland hebben ons gestimuleerd om te onderzoeken wat voor mogelijkheden er in het Sophia Kinderziekenhuis zijn om de overgang naar het volwassenen-ziekenhuis beter te laten verlopen. Het belangrijkste probleem hierbij is dat dergelijke projecten veel mankracht en tijd kosten.

## **Een hoorimplantaat om weer te kunnen horen: de ABI**

### **Door Lidwien Cremers**

In februari jl. is, voor de eerste keer in Nederland een gehoorimplantaat bij een volledig dove patiënt ingebracht die geen bruikbare hoorzenuwen meer had. Een dergelijk gehoorimplantaat wordt een Auditory Brain Implant, kortweg ABI genoemd.

Het nieuws werd pas half mei naar buiten gebracht, omdat de betrokken artsen eerst wilden zien of de resultaten acceptabel waren. De ingreep vond plaats in het Academisch Ziekenhuis Maastricht (AZM). Dr. Dings, neurochirurg in het AZM, was betrokken bij deze ingreep. Deze tekst betreft een verslag van een via email gehouden interview met dr. Dings. Bij het beantwoorden van de vragen, zijn ook bij de operatie aanwezige kno-artsen en audiologen betrokken.

De ABI is absoluut geen nieuw gehoorimplantaat. In Amerika worden ABI's al veel langer (in ieder geval al sinds 1997) geïmplanteerd. Ook in Duitsland zijn al meer dan honderd implantaten ingebracht. Een groot deel van de NF2-ers is dan ook op de hoogte van het bestaan van de ABI. Er moeten wel veel vragen beantwoord worden voordat een NF2-patiënt over gaat tot concrete stappen. Eén van de vragen is bijvoorbeeld: kan je met een ABI nog in de MRI? Want regelmatige en optimale screening naar tumoren is voor een NF2-patiënt van levensbelang.

### **Wat is een ABI voor apparaat?**

De ABI bestaat uit een spraakprocessor, een microprocessor, en een ontvanger die achter het oor onder de huid is geïmplanteerd. De spraakprocessor is in een soort hoortoestel ingebouwd. In deze

spraakprocessor zit een zendspool die de gecodeerde signalen doorstuurt naar de ontvanger. In de onderhuidse ontvanger zit een magneet die de zendspool aan de buitenkant van de huid op zijn plaats kan houden. **Tekst maart plotsdoven opzoeken** ABI is in principe alleen de plaatsing van de elektroden.

## **Welke specialisten waren bij de implantatie betrokken?**

Twee neurochirurgen voerden de operatie uit, Dr Dings en Prof. Sollmann. Prof. Sollmann is hoofd van de afdeling neurochirurgie in Braunschweig, Duitsland, en heeft met ca.100 ABI-plaatsingen binnen Europa de meeste expertise op het terrein van ABI-implantaties. Bij een volgende implantatie zal Prof. Sollmann wederom betrokken worden. Verder nam een KNO-arts deel aan de operatie. Twee audiologen waren aanwezig om de exacte positionering van het ABI te bewaken. Tot slot waren 2 mensen van de firma Cochlear aanwezig die technische ondersteuning boden. En tenslotte was er natuurlijk een narcotiseur die expertise heeft in dit soort ingrepen waarbij tijdens de operatie metingen van bepaalde zenuwbanen worden gedaan. Gespecialiseerde OK-verpleegkundigen zijn standaard bij neurochirurgische operaties aanwezig.

## **Wat kan ik weer horen met een ABI?**

De geluiden die met een ABI weer gehoord kunnen worden hebben veelal een ander karakter dan wat met een normale cochlea (slakkenhuis) en een gezonde gehoorzenuw waargenomen wordt. In combinatie met liplezen of spraakafzien levert het vaak een enorme winst op aan communicatieve mogelijkheden. De hoortraining die na de implantatie gegeven wordt is erop gericht om de cliënt te laten wennen aan de nieuwe geluidswaarneming en te leren het maximum uit de combinatie van geluid en liplezen te halen. Sommige patiënten rapporteren dat spraak klinkt als "Donald Duck "spraak, andere patiënten zijn wat beperkter in hun geluidspceptie en kunnen primair de melodie- c.q. toonhoogtestructuur en de temporele structuren, dat is het ritme van het aangeboden geluid, in de spraak herkennen. Bij toonhoogtestructuur moet men denken aan toonhoogte bewegingen in spraak: Deze bewegingen kunnen zorgen dat een zin vragend of bevestigend wordt waargenomen. Bij de temporele structuur moet gedacht worden aan het waarnemen van het aantal lettergrepen en het horen van komma's en punten in de zin. Een en ander helpt bij het liplezen.

## **Kun je in aanmerking komen voor een ABI, die normaal functioneert, als je bestraald bent?**

Ja (onze eerste patiënt was eerder bestraald). Het hangt er helemaal van af hoe nauwkeurig er bestraald is. Normaliter moet het lukken, maar als dat niet het geval is, dan is het zeker een overweging om aan de niet-bestraalde kant dan wel nauwkeuriger bestraalde kant een ABI te implanteren..

## **Kun je in aanmerking komen voor een ABI, als je geopereerd bent aan een brughoektumor?**

Ja, tenzij er door een eerdere operatie een dusdanige verandering van de anatomie heeft plaatsgevonden dat de plek waar het implantaat geplaatst moet worden als zodanig niet meer herkenbaar zal zijn. Zo is bij zeer grote tumoren (4-5 cm in doorsnede) de kans van slagen minder, omdat door de druk van de tumor op de hersenstam een dusdanige verandering van de anatomie aanwezig is dat de slagingskans van het exact op de juiste plek positioneren van de ABI afneemt. Maar het is niet onmogelijk. Echter dit zal per patiënt bekeken moeten worden.

## **Aan welke eisen moet een kandidaat voor een ABI verder voldoen?**

Zoals hierboven genoemd: als het gezwel zeer groot is is de kans van slagen minder, echter dan is implantatie aan de andere zijde mogelijk een overweging. De patiënt moet ook operabel zijn, dat wil zeggen dat de operatie inclusief bijbehorende narcose geen onacceptabel risico inhouden. Alle patiënten worden dan ook vooraf door de narcotiseur gescreend.

## **Is tinnitus nog van invloed op de kwaliteit van het horen met een ABI?**

Tinnitus kan verschillende oorzaken hebben. Meestal wordt dit veroorzaakt door haarcellen in de cochlea die spontaan geluiden genereren. Ook is het mogelijk dat oorsuizen een meer centraal karakter heeft (veroorzaakt door de hersenstam of misschien wel de cortex). Dit is relatief zeldzaam maar kan in principe bij de patiënten die voor de ABI in aanmerking komen, zeker voorkomen. Normaal wordt tinnitus met conventionele implantaten in de regel iets onderdrukt. Echter dit geldt voor cliënten met een tinnitus met cochleaire oorsprong en een normaal functionerende gehoorzenuw. Voor ABI kandidaten is de invloed van het ABI op tinnitus nog onvoldoende bekend, maar de ABI zal geen invloed hebben op oorsuizen veroorzaakt door de hersenstam of cortex.

## **Nog een belangrijke vraag over de MRI-compatibiliteit. Voor NF2-patiënten is het (nood)zaak om regelmatig gescreend te worden op tumoren met de Magnetic Resonance Imaging (MRI). Is het geïmplanteerde materiaal van de ABI MRI-compatible?**

In principe wel. Als iemand onder de scan gaat, doet deze natuurlijk de spraakprocessor met de bijbehorende spoel af. Wat betreft de magneet in de ontvanger, die kan veelal blijven omdat de meeste MRI scanners een magneetsterkte van 1.5 Tesla hebben. Er wordt dan alleen een verband om het hoofd gedaan als extra veiligheid tijdens de MRI. Er treedt dan een plaatselijke vertekening op van het beeld en de magneet verliest iets van zijn kracht, zonder consequenties voor de patiënt. Als de scanner krachtiger is dan 1,5 Tesla moet de magneet in de ontvanger verwijderd worden (dit kan onder lokale verdoving) en dan kan tot 3.0 Tesla gescand worden. De

tendens is wel dat er steeds zwaardere scanapparatuur komt met steeds grotere magneetvelden. Maar magneetvelden boven 3.0 Tesla zijn op dit moment nog redelijk zeldzaam.

## **Als de ABI voor last zorgt, kan deze dan verwijderd worden?**

In principe kan dat. De patiënt kan er ook voor kiezen om alleen de externe spraakprocessor niet meer te gebruiken. Het inwendige deel kan gewoon blijven zitten.

## **Tot slot een simpele maar wel relevante vraag. Kun je met een ABI zwemmen en douchen?**

Ja (natuurlijk met de spraakprocessor af!).

## **Het duurt lang, maar het komt goed!**

### **Door Astrid Meyer**

De heer Cobben (64) lijdt sinds enige jaren aan neurofibromatose type 2 (kortweg NF2). Door drie goedaardige tumoren werd zijn gehoor de afgelopen jaren gestaag minder. Met hoorapparaten kon hij zich echter goed redden. Totdat hij op een zondag in het najaar van 2005 ineens niets meer hoorde. Aanvankelijk wistte hij dit aan zijn hoorapparaat, maar bij controle bleek hier niets mee mis. Hij was zijn restgehoor geheel kwijt. In februari 2006 was de heer Cobben de eerste patiënt bij wie in Nederland een hersenstamimplantaat werd ingebracht. Een half jaar na de operatie hadden we een telefonisch interview met mevrouw Cobben.

“Ondanks alle informatie vooraf had mijn man het zich anders voorgesteld. Hij had veel te hoge verwachtingen ondanks alle uitleg die we vantevoren hebben gehad. Hij dacht - en denkt soms nog - dat hij met het implantaat weer zal kunnen horen, maar dat is niet het geval. Hij kan nu wel sommige geluiden herkennen: de klok die slaat of een lepeltje in een kopje koffie. Maar gesprekken verstaan gaat nog heel moeizaam. Mij en de kinderen kan hij met spraakafzien goed verstaan maar mensen die hij minder vaak ziet, dat gaat nog heel moeilijk. Dan pakken we vaak pen en papier.”

Het revalidatieproces verloopt langzaam. De heer Cobben is snel vermoeid. Dit heeft volgens zijn vrouw naast de leeftijd van haar man - “hij is geen 18 meer” - waarschijnlijk te maken met de vele operaties die hij de afgelopen periode heeft moeten ondergaan. Na de implantatie ontstond een hydrocefalus: er verzamelde zich vocht in zijn hoofd waardoor nog een operatie moest plaatsvinden en uiteindelijk een drain moest worden aangebracht.

Een keer in de drie à vier weken wordt het implantaat bijgesteld, een keer in de veertien dagen volgt de heer Cobben een revalidatietraining. Het echtpaar is erg tevreden over het Academisch Ziekenhuis Maastricht. Ze ervaren veel steun van de behandelend artsen en het contact met hen is heel goed. Mevrouw Cobben: "Het duurt allemaal lang, maar het komt goed. Daar heb ik altijd in geloofd!"

## Relevante adressen

Breed Platform en Verzekerden  
Postbus 67026  
1060 JA Amsterdam  
020-4800333  
[www.bpv.nl](http://www.bpv.nl)  
[info@bpv.nl](mailto:info@bpv.nl)

Erfelijkheid  
[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

Nederlandse Patiënten Consumenten  
Federatie (NCPF)  
Postbus 1539  
Churchillaan 1  
3527 GV Utrecht  
030-2970303  
[www.ncpf.nl](http://www.ncpf.nl)  
[ncpf@ncpf.nl](mailto:ncpf@ncpf.nl)

Tegemoetkoming Onderhoudskosten  
voor Gehandicapte kinderen  
(telefoonnummer via internet)  
[www.svb.nl](http://www.svb.nl)

[www.onderwijs handicap.nl](http://www.onderwijs handicap.nl)  
Op deze website staat veel  
informatie met betrekking tot naar  
school gaan met een zichtbare of  
onzichtbare beperking. ADHD,  
dyslexie, NLD , wettelijke regelingen,  
tips, van alles komt aan bod.

Chronisch Gehandicapten Raad (CG-  
Raad)  
030-2916600  
[www.cg-raad.nl](http://www.cg-raad.nl)  
[redactie@cg-raad.nl](mailto:redactie@cg-raad.nl)

Eurocat  
Antwoordnummer 172  
9700 VB Groningen  
050-3632952  
[www.eurocatnederland.nl](http://www.eurocatnederland.nl)  
[eurocat@nedgen.azg.nl](mailto:eurocat@nedgen.azg.nl)

Per Saldo  
Belangenvereniging m.b.t  
Persoonsgebonden budget  
[www.pgb.nl](http://www.pgb.nl)

Vereniging van Samenwerkende  
Ouder- en Patiëntenorganisaties  
[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

[www.balansdigitaal.nl](http://www.balansdigitaal.nl).  
De uitstekende oudervereniging  
Balans, voor ouders met kinderen  
met leer-en gedragstoornissen, heeft  
ook een uitstekende website met  
veel informatie over ADHD, NLD,  
PDD-NOS, Dyslexie, Dyscalculie en  
dergelijke.