
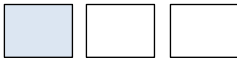






Skelet

Bij sommige mensen met NF1 is er een verstoorde botontwikkeling. Dit valt vaak rond de geboorte al op. Meestal betreft het de schedel of de ledematen. De meeste mensen met NF1 zijn gemiddeld kleiner dan hun niet aangedane familieleden. Soms kan de borstkas een afwijkende vorm hebben. Ook hebben kinderen en volwassenen met NF1 vaak een grote hoofdomtrek. Dit heeft geen enkele medische betekenis.

Skeletafwijkingen			
<i>Kenmerk</i>	<i>Beschrijving</i>	<i>Mate van voorkomen</i> 	<i>Aanbevolen literatuur</i> [Pubmed ID - nummer]
Afwijkend gevormde lange pijpbeenderen	Zelden valt bij een pasgeborene een kromming van het onderbeen of onderarm op. Dit berust op een botafwijking met kans op botbreuk. Hierdoor kan een pseudo (nep)-gewricht ontstaan. Dit gaat gepaard met aanzienlijk functieverlies. Ter voorkoming van een botbreuk wordt of een brace ter ondersteuning voorgeschreven of is een operatie ter versteviging van het bot nodig.		19461382
Dysplasie van de wervels	Bij patiënten met NF1 kunnen er misvormingen aan het ruggenmerg ontstaan. Deze misvormingen kunnen de vliezen van het ruggenmerg doen uitpuilen, dat noemt men wel een cil. Het is een blaas gevuld met ruggenmerg of hersenvocht. Zo lang dit stabiel is en niet groeit, blijft het onbehandeld. Aan een operatie zitten namelijk grote risico's verbonden. Als het wel blijft groeien, zoals op latere leeftijd het geval kan zijn, moet men wel ingrijpen. Het is geen gezwel en geen tumor maar een misvorming.		16012314

<p>Osteoporose</p>	<p>Mensen met NF1 hebben voor de leeftijd een lagere botdichtheid dan mensen uit de gemiddelde bevolking. De mate van de verminderde botdichtheid varieert van osteopenie tot osteoporose. De oorzaak van dit tekort aan botdichtheid is onbekend. Bij onderzoek bleek dat behandeling met calcium en vitamine D de botdichtheid niet verbeterde. Meer onderzoek is nodig om te zien of behandeling met bisphosphonaten zinvol is. Klachten treden meestal op na een val (botbreuk). Er kunnen ook pijnklachten of blaasklachten zijn als gevolg van ingezakte wervels.</p>		<p>19066167 17787010 19341215 23108390</p>
<p>Scoliose</p>	<p>Scoliose is een zijwaartse slinger in de wervelkolom. Dit komt voor bij ongeveer 1 op de 10 patiënten met NF1. Deze ontstaat meestal op de kinderleeftijd en kan toenemen in de puberteit. Met de leeftijd verergert de kromming meestal en kunnen er verschillende scoliose klachten ontstaan: pijn, vermoeidheid, chronische spierspanning of ademhalingsproblemen. Een scoliose is een afwijking die door een kinderarts of orthopeed in de gaten wordt gehouden.</p>		<p>22146869 19341215</p>
<p>Sphenoïde dysplasie</p>	<p>Een (gedeeltelijke) afwezigheid van het bot aan de achterkant van de oogkas (sphenoïde dysplasie) kan vóórkomen. Hierdoor is het gezicht scheef en kunnen afwijkingen aan het oog optreden. Hoewel erg zeldzaam, kan sfenoiddysplasie leiden tot een eventuele (pulserende) uitpuiling van de oogbol.</p>		<p>20592374 21471549</p>