

NF1

NEUROFIBROMATOSE TYPE 1

Een beschrijving
van NF1 voor
patiënt en familie

en een eerste
kennismaking met onze
patiëntenvereniging



www.nfvn.nl



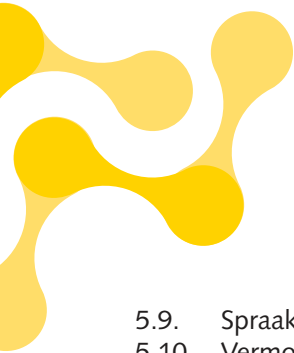
Deze informatiebrochure is bedoeld voor mensen met Neurofibromatose type 1 (NF1) als informatie-drager over zijn of haar aandoening die hij of zij kan overhandigen aan scholen, begeleiders of behandelaren in het eigen zorgcircuit of aan geïnteresseerde mensen in hun directe omgeving.

Deze informatiebrochure is geen vervanging voor de persoonlijk uitgereikte en uitgebreidere Patiënteninformatie NF1 (ringband).

Inhoud

Neurofibromatose type 1 (NF1) - Informatiebrochure voor mensen met NF1 en hun familie

1.	Inleiding	5
1.1.	Neurofibromatose type 1	5
1.2.	Naamgeving	5
2.	De diagnose	6
2.1.	De klinische diagnose	6
2.2.	De genetische diagnose	6
3.	Erfelijkheid en kinderwens	8
3.1.	Erfelijkheid	8
3.2.	Kinderen krijgen als je zelf NF1 hebt	8
3.3.	Anticonceptie, het gebruik van de pil	9
4.	Kenmerken van NF1	10
4.1.	Café-au-lait-vlekken	10
4.2.	Sproeten	10
4.3.	Neurofibromen	10
	Oppervlakkige neurofibromen:	11
	Diepe neurofibromen (Plexiforme neurofibromen)	11
4.4.	Lisch nodulen	12
4.5.	Tumoren op de oogzenuw	12
5.	Neurologische verschijnselen	13
5.1.	Leer-, emotionele- en gedragsproblemen	13
5.2.	Verstandelijke beperking	13
5.3.	Witte vlekken op de MRI	14
5.4.	Hoofdpijn	14
5.5.	Epilepsie	14
5.6.	Slaapproblemen	14
5.7.	Hersentumoren	14
5.8.	Motorische problemen	15



5.9.	Spraak- en taalproblemen	15
5.10.	Vermoeidheid	15
6.	Skeletafwijkingen	16
6.1.	Afwijkend gevormde lange pijpbeenderen	16
6.2.	Sphenoïd dysplasie	16
6.3.	Scoliose	16
6.4.	Overige botafwijkingen	16
7.	Endocrinologische verschijnselen (hormoonhuishouding)	17
7.1.	Te vroege/late puberteit	17
7.2.	Groeihormoon tekort	17
8.	Maligniteiten (kanker)	18
8.1.	Extra risico's	18
8.2.	Borstkanker	18
9.	Bijzondere aspecten	19
9.1.	Hoge bloeddruk	19
9.2.	Levensverwachting	19
10.	Psychologische en sociale aspecten van NF1	20
10.1.	Psychologische aspecten	20
10.2.	School, wonen, werk en relaties/vrienden.	20
10.3.	Rijvaardigheid/rijbewijs	21
11.	Medische zorg bij NF1	22
11.1.	Zorgnetwerk NF1	22
11.2.	Regelmatige controles	22
11.3.	Belangrijke aandachtspunten	23
12.	Achtergronden en handige gegevens	25
12.1.	Over de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)	25
12.2.	Over het expertisecentrum ENCORE	26
12.3.	Neurofibromatose behandelteams	27
12.4.	Belangrijke internetsites	29
	Verantwoording	35

1. Inleiding

1.1. Neurofibromatose type 1

Neurofibromatose type 1 (NF1) is een genetische aandoening. Ongeveer 1 op de 3000 mensen wordt hiermee geboren. Dit betekent dat er in Nederland ongeveer 4000 tot 6000 mensen met NF1 zijn. NF1 is een zeer variabele aandoening en kan zich op verschillende manieren uiten; zelfs binnen één familie komen grote verschillen in verschijnselen voor. Het beeld varieert van een onschuldige aandoening met milde huidverschijnselen tot een gecompliceerde ziekte. Ook spelen leer-, emotionele- en gedragsproblemen een belangrijke rol. Het is niet mogelijk te voorspellen welke klachten iemand met NF1 zal krijgen en wanneer deze zullen optreden. De meeste mensen met NF1 hebben maar een beperkt aantal van de kenmerken die we in deze brochure beschrijven. NF1 is niet te genezen, maar er zijn wel mogelijkheden om klachten en complicaties te behandelen.

1.2. Naamgeving

Vroeger werd NF1 ook wel de ziekte van Von Recklinghausen genoemd, naar de Duitse arts Friedrich Daniel von Recklinghausen die als eerste de zogenaamde neurofibromen onderzocht. Er bestaat ook een aandoening die Neurofibromatose type 2 (NF2) heet, waarbij vooral gezwellen in het hoofd en het ruggenmerg ontstaan. NF1 en NF2 zijn twee totaal verschillende aandoeningen die niets met elkaar te maken hebben en niet in elkaar kunnen overgaan; binnen één familie komt óf NF1 óf NF2 voor. Deze brochure gaat alleen over NF1.



Von Recklinghausen
(1833 – 1910).



2. De diagnose

Meestal wordt de diagnose NF1 vermoed op de kinderleeftijd. De diagnose kan dan worden bevestigd door lichamelijk onderzoek en door DNA-onderzoek. Hieronder kun je lezen wat hiermee bedoeld wordt.

2.1. De klinische diagnose

Wanneer een eerstelijns arts, zoals een huisarts, NF1 vermoedt, zal deze het kind doorverwijzen naar een kinderarts, kinderneuroloog of klinisch geneticus, of naar een speciale NF1-polikliniek. De diagnose wordt gesteld als er twee of meer van de volgende criteria aanwezig zijn:

- zes of meer café-au-lait vlekken;
- twee of meer neurofibromen, of één plexiform neurofibroom;
- sproeten in de oksel of de lies;
- een voor NF1 typische botafwijking, zoals een afwijking van de oogkas of een buiging in het onderbeen;
- een tumor op de oogzenuw;
- twee of meer Lisch nodulen (pigmentophopingen in de iris van het oog);
- een eerstegraads familielid met NF1.

Jonge kinderen voldoen vaak nog niet aan twee of meer criteria omdat de meeste kenmerken zich ontwikkelen in de loop van de tijd. Dikwijls hebben ze wel een aantal café-au-lait vlekken. Vanaf de leeftijd van 6 jaar voldoen

bijna alle kinderen met NF1 wèl aan twee of meer van de criteria.

2.2. De genetische diagnose

De klinische diagnose kan worden bevestigd door DNA onderzoek waarbij in het bloed wordt gezocht naar een verandering (mutatie) in het NF1 gen. Er zijn een aantal redenen om dit te doen:

1. Ter bevestiging van de diagnose NF1.

Als geen mutatie in het NF1 gen wordt aangetoond, kan sprake zijn van een op NF1 gelijkend syndroom dat veroorzaakt wordt door een mutatie in een ander gen. Voorbeelden daarvan zijn onder andere het Legius syndroom, Noonan syndroom en LEOPARD syndroom. Dit heeft belangrijke gevolgen voor het te verwachten beloop van de aandoening.

2. Ter vaststelling van het type mutatie.

Van een zeer beperkt aantal mutaties in het NF1 gen is bekend dat zij samen kunnen gaan met een ernstiger of juist milder beloop van de aandoening.

3. Ten behoeve van familieonderzoek.

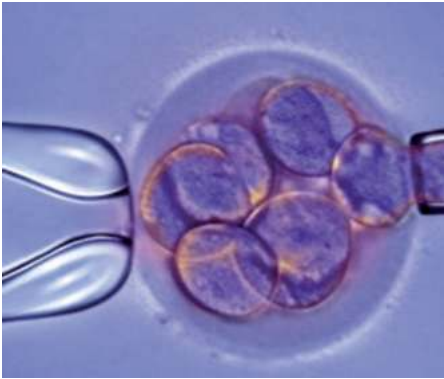
Omdat NF1 een genetische aandoening is, kan het zijn dat familieleden ook NF1 hebben, terwijl ze dit nog niet weten. Wanneer bekend is welke mutatie er precies in de familie zit, kan bij familieleden makkelijker worden vastgesteld of zij ook NF1 hebben.

4. Voor diagnostiek bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap.

Dit noemen we prenatale diagnostiek en gebeurt door middel van een vlokkentest.

5. Voor pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD).

Dit omvat een reageerbuisbevruchting aangevuld met een test in het laboratorium om te onderzoeken of het pre-embryo wel of geen NF1 heeft. Dit onderzoek gebeurt voor Nederland in Maastricht (zie www.pgdnederland.nl).



Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) met onderzoek van de reageerbuisbevruchting.



3. Erfelijkheid en kinderwens

3.1. Erfelijkheid

NF1 is een genetische aandoening die veroorzaakt wordt door een verandering (mutatie) in een stukje van het DNA (het NF1 gen). NF1 is een dominant overervende aandoening waarbij er voor ieder kind van een aangedane ouder een risico van 50% bestaat om de aandoening te erven. De helft van de mensen met NF1 erft de aandoening van één van de ouders. Dat wordt een overgeërfde of familiale mutatie genoemd. De andere helft van de mensen met NF1 heeft geen vader of moeder met NF1. In dat geval is sprake van een spontane, nieuwe mutatie.

Bij ouders van een kind met een spontane (nieuwe) NF1 mutatie heeft een volgend kind een laag risico op NF1. Ouders van een kind met een spontane NF1 mutatie komen wel in aanmerking voor prenatale diagnostiek vanwege de kleine kans dat een van de ouders zogenaamd kiemcelmozaïsme heeft. Bij kiemcelmozaïsme zit de NF1 mutatie alleen in de zaadcellen of eicellen van een van de ouders. In dat geval is de kans op overerving wederom 50%.

Heel soms is het zo dat de mutatie bij een van de ouders slechts in een deel van het lichaam zit (segmentale NF1,

ofwel mozaïek). Deze ouder hoeft dan zelf niets te merken van NF1.

Het risico op NF1 bij een volgend kind voor deze mensen is slecht in te schatten en wordt bepaald door of de NF1 mutatie wel of niet in de geslachtscellen aanwezig is.

3.2. Kinderen krijgen als je zelf NF1 hebt

De kans dat een volwassene met NF1 een kind met NF1 krijgt is in de meeste gevallen 1 op 2 (50%). Het is dus alsof je een munt opgooit: Kop is NF1, munt is geen NF1. Deze kans geldt steeds opnieuw voor elke zwangerschap. Als je allebei NF1 hebt, wordt de kans groter dat het kind ook NF1 krijgt.

Een klinisch geneticus kan je voorlichting geven over de mogelijkheden en keuzes waarvoor iemand met NF1 komt te staan bij een kinderwens. Het is belangrijk om ruim voor een eventuele zwangerschap contact met de klinisch geneticus te leggen. Het is belangrijk om 1½ - 2 jaar voor de gewenste zwangerschap contact te hebben met de klinisch geneticus. Als er nog DNA onderzoek naar de mutatie voor NF1 moet worden verricht, dan kost dat tijd.

Als bekend is om welke mutatie het gaat bij een aangedane toekomstig ouder, kunnen PGD (embryoselectie) of prenatale diagnostiek door een vlokkentest als handelingsoptie worden besproken. De klinisch geneticus zal ook de alternatieven voor het krijgen van eigen kinderen, zoals sperma- of eiceldonatie of adoptie met je bespreken.

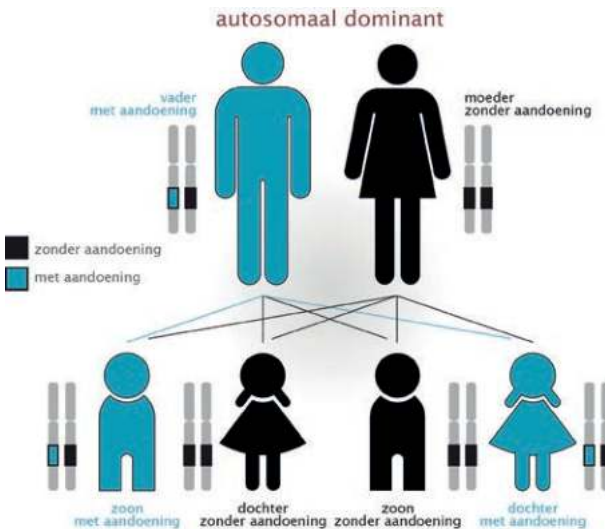
Vrouwen met NF1 die zwanger zijn, moeten altijd bij hun arts melden dat ze NF1 hebben. Vanwege mogelijke complicaties bij NF1, dienen bij een eventuele zwangerschap controles te worden uitgevoerd bij de gynaecoloog.

De mate van ernst en de aard waarin NF1 problemen geeft bij de ouders zegt niets over de aard en de ernst van problemen die hun eigen kind met NF1 zal krijgen. Dit kan milder of juist ernstiger zijn.

3.3. Anticonceptie, het gebruik van de pil

Er is geen bezwaar tegen het gebruik van orale anticonceptie (de pil), het gebruik van de prikpil of een Mirena spiraaltje.

Hoge dosis progesteron-depot preparaten, die worden toegediend door middel van een injectie, worden afgeraden. Deze hoge dosis anticonceptie preparaten kunnen mogelijk de groei van neurofibromen stimuleren.



4. Kenmerken van NF1

4.1. Café-au-lait-vlekken

Café-au-lait vlekken zijn meestal het eerste kenmerk van NF1.



Café-au-lait vlekken.

Het zijn vlakke, doorgaans scherp begrensde vlekken in de huid, die iets donkerder zijn dan de rest van de huid (zie afbeelding 2). Vandaar ook "café-au-lait": koffie met melk in het Frans. Deze vlekken kunnen geen kwaad. Een aantal van meer dan 6 is verdacht voor NF1. Het aantal of de plaats van de vlekken zegt niets over hoe erg iemand NF1 heeft of zal krijgen. De vlekken kunnen aanwezig zijn bij de geboorte of ontstaan in het eerste jaar. Vaak komen er later nog nieuwe bij.

4.2. Sproeten

Sproeten (freckling) 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: vooral in de oksels (zie afbeelding 3) en in de liezen,



Sproeten in de oksel (Freckling).

maar op oudere leeftijd ook in andere plooien. Bij 80% van de kinderen met NF1 zijn de sproeten vóór het 6e levensjaar aanwezig. De sproeten zijn onschuldig.

4.3. Neurofibromen

Neurofibromen zijn goedaardige bultjes of bulten. Ze bestaan uit zenuwweefsel (neuro) en bindweefsel (fibroma). De neurofibromen kunnen aanwezig zijn bij de geboorte of later ontstaan. In de loop van de tijd kunnen meer neurofibromen ontstaan en bestaande neurofibromen kunnen ook in omvang toenemen. Grote neurofibromen kunnen misvormingen geven. Deze grote neurofibromen ontstaan echter nooit op de volwassen leeftijd. Grofweg zijn er 2 soorten neurofibromen: de oppervlakkige en de diepe.

Oppervlakkige neurofibromen:

a. **Neurofibromen in en op de huid (Cutane of dermale)** komen het meeste voor. Ze kunnen volledig in de huid zitten. Deze kunnen soms aanvoelen als een knoopsgat. Andere zitten meer op de huid. Ze voelen vaak week aan. Ze zijn soms paars- of blauwkleurig. Ze ontstaan meestal tegen de puberteit. In de loop van de tijd kunnen er steeds meer ontstaan. In zeldzame gevallen kunnen zich er heel veel ontwikkelen. Zij kunnen in aantal toenemen tijdens de zwangerschap. Ze jeuken of prikken soms. *Deze neurofibromen worden nooit kwaadaardig.*

b. **Onderhuidse neurofibromen (Subcutane)** 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 doorgaans op jongvolwassen leeftijd op. *De kans dat deze neurofibromen kwaadaardig worden is zeer klein.*



Huidneurofibromen.



Onderhuidse neurofibromen.

Diepe neurofibromen (Plexiforme neurofibromen)

Diepe neurofibromen (Plexiforme neurofibromen) groeien uit grote zenuwen en zitten diep in het lichaam. Je kunt ze aan de buitenkant vaak niet zien. Meestal bestaan deze neurofibromen al bij de geboorte, maar worden soms door groei pas later opgemerkt. 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. *Er is een kans dat deze diepe neurofibromen kwaadaardig worden (kanker).*



Een diep plexiform neurofibroom in het bovenbeen.

Neem daarom contact op bij symptomen van:

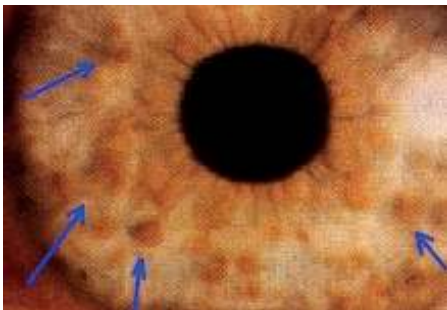
- hevige steeds verder toenemende pijn;
- uitval, zoals slecht lopen, minder kracht in arm of been of minder gevoel in een gebied op de huid.



Er is een kans van 1 op 10 dat een plexiform neurofibroom kwaadaardig wordt (dan spreekt men van kanker).

4.4. Lisch nodulen

Lisch nodulen zijn ophopingen van pigment in het gekleurde deel van het oog, de iris (zie afbeelding 7). Meestal ontstaan deze rondom de puberteit. Ze veroorzaken geen medische problemen en tasten het zicht niet aan. Aangezien veel mensen met NF1 ze hebben (90%), zijn ze wel vaak van belang om de diagnose NF1 te kunnen stellen. Soms is hier een consult van de oogarts voor nodig. Lisch noduli zijn vaak met het blote oog te zien, maar een oogarts kan de aanwezigheid van kleinere Lisch nodulen eenvoudig vaststellen met behulp van een zogenaamde spleetlamp.



Lisch nodulen.

4.5. Tumoren op de oogzenuw

Bij ongeveer 15% van de kinderen met NF1 vindt men bij screenend onderzoek een zwelling van de oogzenuw (een opticus glioom). Hiervoor is alleen een behandeling nodig, indien mensen er klachten van hebben. Meestal geven de opticus gliomen geen klachten.

Meestal ontstaan deze tumoren voor het achtste jaar. Tot de leeftijd van 9 jaar wordt jaarlijks onderzoek door de oogarts aanbevolen om afwijkingen aan de ogen uit te sluiten die mogelijk veroorzaakt worden door een opticus glioom. Alleen wanneer afwijkingen gevonden worden bij het onderzoek door de oogarts, wordt een MRI-onderzoek (scan) gemaakt om te zien of er een tumor op de oogzenuw aanwezig is. Een extra controle door de oogarts is nodig als het zicht plotseling minder wordt of als de stand van het oog verandert. Een routine MRI van de hersenen om een opticus glioom uit te sluiten wordt ontraden wanneer er bij onderzoek door de oogarts geen afwijkingen worden gevonden. De MRI bevindingen hebben in een dergelijk geval namelijk geen gevolgen voor de behandeling.



5. Neurologische verschijnselen

5.1. Leer-, emotionele- en gedragsproblemen

Veel mensen met NF1 hebben problemen met leren. Veel kinderen hebben extra hulp nodig op school en driekwart van de kinderen heeft veel moeite met één bepaald vak. Zo bezoekt bijna de helft van de kinderen met NF1 het speciaal onderwijs.

Veel kinderen en volwassenen met NF1 hebben tevens problemen op gebieden van concentratie, sociale vaardigheden, flexibiliteit, plannen en organiseren. Op (jong-)volwassen leeftijd neemt het risico toe op stemmingsstoornissen, zoals bijvoorbeeld depressie. Het is belangrijk om hier hulp voor te zoeken via jouw regievoerend NF1 arts (zie hoofdstuk 11 'Medische zorg bij NF1') of jouw huisarts.

Bij NF1 voorkomende problemen:

- Ontwikkelingsproblematiek
- Cognitieve problemen
- ADHD
- Autisme spectrumstoornissen
- Problemen op school
- Motoriek en spraakproblemen
- Problemen op gedragsgebied
- Sociale problemen

Je kunt meer lezen over sociaal en emotionele problematiek in hoofdstuk 10 'Psychologische en sociale aspecten van NF1'. Omdat de sociaal emotionele problematiek een belangrijk en zeer breed gevolg is van NF1 hebben wij twee specifiek hierop gerichte brochures ontwikkeld:

- **Niet altijd zichtbaar**


Sociaal-emotionele en leerproblemen bij kinderen en jongeren Neurofibromatose type 1. Informatie en handige tips voor ouders, kinderen leerkrachten en begeleiders.

- **Spotlight op jongeren met NF1.**

Informatie over sociaal-emotionele en leerproblemen voor jongeren en jongvolwassenen met Neurofibromatose type 1 en voor de mensen om hen heen.

5.2. Verstandelijke beperking

4-8% van de kinderen met NF1 heeft een verstandelijke beperking (IQ lager dan 70); dit is ongeveer 2 keer zoveel als in de doorsnee bevolking.



Mensen met een verstandelijke beperking kunnen via een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG) geholpen worden. Een AVG arts kan helpen met emotionele en gedragsproblemen, andere handicapgerelateerde problemen en met de mensen die je allemaal om je heen hebt.

5.3. Witte vlekken op de MRI

Op een MRI van de hersenen worden bij de meeste kinderen met NF1 witte vlekken gezien die bij het ouder worden weer verdwijnen. Een duidelijke relatie met klinische verschijnselen zoals leerproblematiek is niet aangetoond. Deze vlekken hebben geen betekenis en vormen dan ook geen reden voor (herhaald) MRI-onderzoek. Ze worden soms ook wel UBO's genoemd (unidentified bright objects).

5.4. Hoofdpijn

Hoofdpijn komt veel voor, ook bij mensen met NF1. Dit kan een bandvormige zeurende of drukkende hoofdpijn zijn, die we spanningshoofdpijn noemen. Heel vaak wordt hoofdpijn veroorzaakt door medicijnen die juist ingenomen worden tegen hoofdpijn, zoals bijvoorbeeld paracetamol. Migraine komt ook vaak voor bij NF1. Bij deze

hoofdpijnaanvallen zijn patiënten dikwijls overgevoelig voor licht of geluid. Migraine bij NF1 wordt net zo behandeld als andere migraine. Jouw huisarts kan je daarbij helpen. Soms kan de hoofdpijn veroorzaakt worden door hoge bloeddruk. Laat in elk geval 1x per jaar jouw bloeddruk meten. Je dient contact op te nemen met jouw regievoerend arts als je zeer hevige hoofdpijn hebt die plotseling is ontstaan, of als je hoofdpijn hebt die gepaard gaat met bewustzijnsverlies, slechter lopen, dubbelzien of andere uitvalsverschijnselen. Hoofdpijn als enige klacht wijst overigens zelden tot nooit op een hersentumor.

5.5. Epilepsie

Epilepsie komt iets vaker voor bij mensen met NF1 dan bij mensen die geen NF1 hebben.

5.6. Slaapproblemen

Mensen met NF1 hebben nogal eens problemen met inslapen. Soms helpt het innemen van melatonine (te verkrijgen bij de drogist). Slik melatonine volgens het voorschrift. Neem de melatonine vroeger op de avond in (bijvoorbeeld 2,5 uur voor het slapen gaan), indien je laat inslaapt en/of 's morgens moeilijk wakker wordt. Probeer een lage dosis melatonine (bv 0,5 mg) indien je 's morgens of overdag erg slaperig bent. Als er geen verbetering optreedt en bij ernstige slaapproblemen moet je overleggen met jouw behandelend arts.

5.7. Hersentumoren

Kwaadaardige hersentumoren zijn zeldzaam, ook bij volwassenen met NF1. Als er toch sprake is van een hersentumor, dan is dit meestal een heel langzaam groeiend (laaggradige) hersentumor. Hersentumoren bij NF1 hebben doorgaans een veel gunstiger beloop dan bij mensen zonder NF1. Vaak is alleen controle nodig, zonder dat er ingegrepen hoeft te worden. Hoofdpijn zonder andere klachten wijst overigens zelden op een hersentumor.

5.8. Motorische problemen

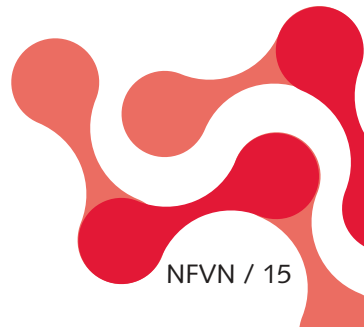
Motorische problemen komen vaak voor bij NF1. Houterige bewegingen, wankel lopen, onhandigheid en slappe spieren passen bij NF1. Dit leidt tot sneller vallen, stoten, ongelukjes en/of "onhandig" zijn. Regelmatig kunnen mensen met NF1 minder goed meekomen tijdens sport.

5.9. Spraak- en taalproblemen

Problemen met de spraak die bij NF1 kunnen voorkomen, zijn een nasale stem met een slappe mondmotoriek waardoor bepaalde klanken slecht worden uitgesproken. Ook wordt bij een aantal kinderen een vertraagde spraak/taal ontwikkeling gezien. Daarnaast zijn er aanwijzingen voor moeilijkheden met het oppikken en interpreteren van nuances en stembuigingen in gesproken taal. Bij ernstige problemen kan een verwijzing naar een logopedist zinvol zijn.

5.10. Vermoeidheid

Vermoeidheid komt nogal eens voor bij mensen met NF1. Over de relatie tussen NF1 en vermoeidheid is weinig bekend. Bij verschillende chronische aandoeningen kan vermoeidheid vóórkomen. Waarschijnlijk is dit ook zo bij NF1. Er is duidelijk meer onderzoek nodig waarom mensen met NF1 meer vermoeid zijn. Regelmatig bewegen is belangrijk voor een goede conditie. Denk daarbij bijvoorbeeld aan dagelijks meer dan 30 minuten wandelen of 2-3x per week sporten.





6. Skeletafwijkingen

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.

6.1. Afwijkend gevormde lange pijpbeenderen

Zelden komt bij een pasgeborene een kromming van onderbeen of onderarm voor. 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 een brace ter ondersteuning voorgeschreven of is een operatie ter versteviging van het bot nodig.

6.2. Sphenoïd dysplasie

Een (gedeeltelijke) afwezigheid van het bot aan de achterkant van de oogkas (sphenoïd dysplasie) kan soms vóórkomen. Hierdoor is het gezicht scheef en kunnen afwijkingen aan het oog optreden.

6.3. Scoliose

Scoliose is een zijwaartse slinger 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. Op volwassen leeftijd

neemt de scoliose niet meer toe. Een scoliose is een afwijking die door een kinderarts of orthopeed in de gaten wordt gehouden. Soms komt de scoliose door een afwijking van een van de ruggenwervels, of door een neurofibroom langs de wervelkolom. Dan is het beloop vaak ernstiger.

6.4. Overige botafwijkingen

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 grotere hoofdomtrek. Dit heeft geen enkele medische betekenis. Als op de babyleeftijd de omtrek van het hoofd heel snel toeneemt, moet een waterhoofd worden uitgesloten. Veel mensen met NF1 hebben een lagere botdichtheid. Vitamine D kan dit verbeteren, en moet in ieder geval gegeven worden bij kinderen jonger dan 4 jaar; op volwassen leeftijd in de maanden met de 'R'.



7. Endocrinologische verschijnselen (hormoonhuishouding)

7.1. Te vroege/late puberteit

Stoornissen in de leeftijd waarop de puberteit optreedt zijn zeldzaam maar komen bij NF1 vaker voor dan bij niet aangedane personen en worden vaker gezien bij jongens dan bij meisjes. Een vroegtijdige of verlate puberteit is een hormonaal te behandelen complicatie die door regelmatige lichaamslengtemeting en beoordeling van de geslachtsdelen (het genitaal) kan worden vastgesteld. Een vroege puberteit kan een signaal zijn van een hersentumor. Het niet vaststellen en behandelen van de te vroege puberteit heeft verstrekkende gevolgen voor lengtegroei en emotionele ontwikkeling.

7.2. Groeihormoon tekort

Groeihormoontekort is eveneens zeldzaam, het komt bij 2,5% van de kinderen met NF1 voor. Bij een aangetoond tekort bestaan er geen aan NF1-gerelateerde bezwaren tegen behandeling met groeihormoon.

Vroege puberteit

Meisjes

- borstgroei voor het 8e jaar
- menstruatie voor het 9e jaar

Jongens

- Groei teelballen voor het 9e jaar

Late puberteit

Meisjes

- Uitblijven borstontwikkeling na 13e jaar
- Uitblijven menstruatie tot na 15e jaar

Jongens

- Uitblijven groei teelballen tot na 14e jaar
- Uitblijven beharing tot na 16e jaar

8. Maligniteiten (kanker)

8.1. Extra risico's

Mensen met NF1 hebben een hogere kans op het ontwikkelen van sommige vormen van kanker. Meestal betreft het een kwaadaardige tumor die zich ontwikkeld heeft in een diep (plexiform) neurofibroom: we noemen dit een MPNST (malignant peripheral nerve sheath tumor). Oppervlakkige (en zichtbare) neurofibromen worden zelden tot nooit kwaadaardig.

De kans op deze vorm van kanker (MPNST) wordt geschat op ongeveer 1 op 10. Alarmsignalen voor kwaadaardige ontwikkeling van een plexiform neurofibroom zijn:

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

Ook komt een bepaalde vorm van leukemie op de kinderleeftijd vaker voor bij NF1. Routinematig bloedonderzoek helpt niet voor het eerder vaststellen van deze complicatie. Wel dient er door de behandelaar goed lichamelijk onderzoek te worden verricht.

8.2. Borstkanker

Het lijkt erop dat borstkanker eerder ontstaat bij jonge vrouwen met NF1. Vrouwen tussen 35 en 50 jaar wordt daarom geadviseerd jaarlijks een foto te laten maken van de borsten (via de huisarts).



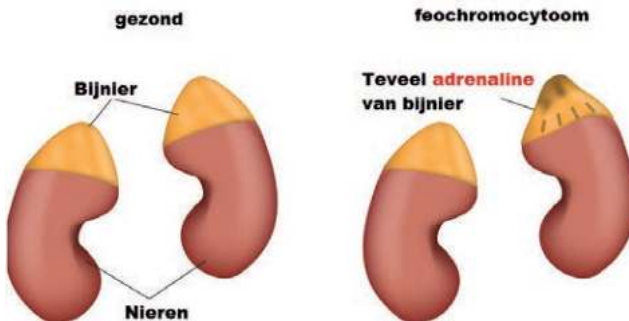
9. Bijzondere aspecten

9.1. Hoge bloeddruk

Hoge bloeddruk komt bij mensen met NF1 vaker voor dan in de doorsnee bevolking. Meestal is de oorzaak niet vast te stellen: dit heet essentiële hypertensie. Er kan een behandelbare oorzaak gevonden worden. Soms ziet men bij NF1 een hoge bloeddruk door een (gedeeltelijke) afsluiting van de nierslagader, of de ontwikkeling van een bepaald type bijnier tumor (feochromocytoom). In die gevallen moet dit snel opgespoord worden. Een hoge bloeddruk merk je zelf niet. Daarom wordt aangeraden minstens éénmaal per jaar de bloeddruk te laten controleren.

9.2. Levens-verwachting

Eén van de vragen die je wellicht hebt is of het mogelijk is om oud te worden met NF1. Het antwoord hierop is duidelijk "ja". Ook hiervoor geldt dat dit natuurlijk per persoon verschilt: mensen met NF1 hebben gemiddeld een 8 tot 15 jaar kortere levensverwachting dan de rest van de bevolking. Dit hangt samen met eventuele complicaties zoals kanker.



Door een gezwel van het bijniermerg (feochromocytoom) worden er meer hormonen aangemaakt die de bloeddruk verhogen (zoals adrenaline en noradrenaline).



10. Psychologische en sociale aspecten van NF1

10.1. Psychologische aspecten

Naast veel lichamelijke klachten zijn er ook veel psychosociale gevolgen van NF1 mogelijk. Het is belangrijk om met zorgverleners ook over deze zaken te spreken.

Binnen gezinnen met NF1 kan behoefte bestaan aan begeleiding bij het leren omgaan met de gedragsproblemen en het vinden van de juiste school. De belasting voor ouders van een kind met NF1 kan soms dubbel zijn: het opvoeden van een kind met NF1, terwijl één van hen zelf ook de aandoening heeft. Sociale contacten zijn voor mensen met NF1 soms moeilijk. Sociale isolatie en eenzaamheid komen nogal eens voor. Lotgenotencontact kan voor sommigen erg zinvol zijn.

Mensen met NF1 hebben vaak zorgen over hun uiterlijk. Jouw zorgverlener kan vaak niet zien in hoeverre je hiermee worstelt. In hun dagelijks leven kunnen mensen met NF1 veel ongewenste aandacht voor hun uiterlijk ervaren van de mensen om hen heen. Dit vindt in de regel plaats op straat, bij het sporten of het

zwemmen. Dit kan soms leiden tot vermijdingsgedrag en sociaal isolement.

Het is gebleken dat ook jongeren en jongvolwassenen al sociale en emotionele problemen hebben. Psychologische ondersteuning en contact met leeftijdgenoten die ook NF1 hebben kunnen hen daarbij helpen. Juist tijdens de adolescentie is het lastig om er anders uit te zien dan leeftijdgenoten en dit kan psychosociale begeleiding vereisen. Het is belangrijk om op tijd hulp te zoeken bij de huisarts of de regievoerend NF1 arts (zie hoofdstuk 11 'Medische zorg bij NF1').

10.2. School, wonen, werk en relaties/vrienden.

Veel mensen met NF1 ervaren door bovenstaande problemen moeite met het vinden van geschikt werk. Jongvolwassenen met NF1 hebben nogal eens hulp nodig bij de overgang naar zelfstandig wonen, en op het gebied van zelfredzaamheid. Ook het maken van vrienden kan heel moeilijk zijn. Eenzaamheid komt daardoor nogal eens voor. Dit kan worden

versterkt door zorgen over het uiterlijk en de problematiek die hoort bij 'het er anders uitzien'. Het is belangrijk om met je (huis)arts ook over deze zaken te spreken. Lotgenotencontact (via Neurofibromatose Vereniging Nederland) is vaak heel zinvol.

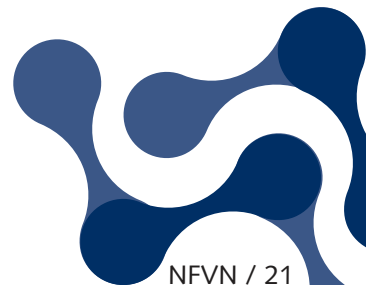
10.3. Rijvaardigheid/-rijbewijs
NF1 hoeft op zichzelf geen reden te zijn voor een beperking van de rijvaardigheid. Voor het behalen van het rijbewijs moet echter een 'eigen

verklaring' worden ingevuld voor het CBR (centraal bureau voor de afgifte van rijvaardigheidsbewijzen). Het hebben van NF1 zal in het algemeen leiden tot een keuring. Soms moet er een extra rijvaardigheidstest worden afgenomen.

In de brochure 'Spotlicht op jongeren met NF1' wordt dieper ingegaan op deze problemen.



Lotgenotencontact: Vindt ook plaats met de nodige ontspanning en het ongedwongen samen dingen doen!





11. Medische zorg bij NF1

11.1. Zorgnetwerk NF1

NF1 raakt iedereen weer anders. Iedere patiënt is uniek. Een goede medische begeleiding kan alleen gegeven worden door artsen, psychologen en andere professionals die ervaring hebben met NF1, of bereid zijn hier veel over te leren. Iemand met NF1 moet regelmatig worden gecontroleerd door een arts met kennis over NF1.

In de zorgstandaard NF1 en in de ringband met Patiënteninformatie staat beschreven hoe goede zorg voor mensen met NF1 georganiseerd moet worden. In deze documenten worden drie typen zorginstellingen beschreven, die specialistische NF1-zorg leveren: het expertisecentrum, het behandelcentrum en het interventiecentrum. Deze instellingen werken samen binnen een zorgnetwerk voor NF1.

De expertise- en de behandelcentra hebben zich gespecialiseerd 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 de expertise- en behandelcentra krijgt iedereen met NF1 een regievoerend NF1 arts toegewezen. De regievoerend arts (RA) is een medisch specialist, die de multidisciplinaire (alle soorten noodzakelijke) zorg coördineert. De RA is naast de huisarts jouw aanspreekpunt als je vragen hebt over NF1, over behandelingen of onderzoeken.

11.2. Regelmatige controles

Controles van kinderen met NF1 gebeurt in principe volgens een vast schema en vindt bij voorkeur plaats in een behandel- of expertisecentrum door een regievoerend NF1 arts. Het schema staat verder uitgewerkt in de zorgstandaard en de patiënteninformatie voor NF1. Bij de controles wordt veel aandacht besteed aan alle aspecten van NF1 waaronder de ontwikkeling van het kind en de sociaal emotionele aspecten.

Bezoek onze website www.neurofibromatose.nl voor een actueel overzicht van alle centra voor NF1. Op de zorgkaart voor NF1 link je door naar de regievoerend artsen per instelling.

Controles van (jong) volwassenen gebeurt eveneens door een regievoerend NF1 arts. Hij of zij coördineert de behandeling bij de juiste specialisten. Bij milde vormen van NF1 kunnen de controles bij de specialist beperkt worden tot eens in de 5 jaar. De huisarts zal dan in die tussentijdse 5 jaar een rol spelen bij het uitvoeren van een aantal taken, waaronder het jaarlijks meten van de bloeddruk.

Van jongs af aan vormt ziekenhuisbezoek een belangrijke deel van

het leven voor een persoon met NF1. Op zich is NF1 een chronische aandoening, die op een bepaald moment complicaties kan geven, waarvoor meer intensieve zorg nodig is. Het moment van complicaties, en de soort complicaties zijn erg variabel. Bij veel personen kan NF1 redelijk stabiel blijven. Wat vaak voor iedereen geldt, is de enorme onzekerheid over het verdere verloop. Belangrijk is om op tijd om hulp te vragen en zelf te weten op welke signalen te letten.

11.3. Belangrijke aandachtspunten

- Het is gezond om regelmatig te bewegen. Bijvoorbeeld dagelijks meer dan 30 minuten wandelen of 2-3 keer per week sporten.
- Eet gezond met de Schijf van Vijf (www.voedingscentrum.nl).
- Slik vitamine D pillen zodra de "R" in de maand zit (september t/m april). Een tekort aan vitamine D komt vaak voor bij mensen met NF1. Laat je vitamine D gehalte in het bloed ook eens bepalen bij je huisarts.
- Laat de bloeddruk 1 keer per jaar meten, bijvoorbeeld bij de huisarts.
- Lidmaatschap van de NF vereniging (NFVN) is aan te raden. Het helpt om goed geïnformeerd te zijn en jouw ervaringen te delen met lotgenoten. Je hoeft niet zelf steeds het wiel opnieuw uit te vinden.
- Vrouwen tussen 35 en 50 jaar raden wij aan om jaarlijks via de huisarts een foto (mammografie) te laten maken van de borsten.



- Bespreek een eventuele zwangerschapswens ruim voor de zwangerschap (1½-2 jaar) met jouw (huis)arts. Een verwijzing naar de klinisch geneticus is desgewenst van belang voor erfelijkheidsvoorlichting.
- Vrouwen met NF1 die zwanger zijn, moeten altijd bij hun arts melden dat ze NF1 hebben o.a. vanwege risico van neurofibromen in het bekkengebied. Ze zullen begeleid worden door een gynaecoloog tijdens de zwangerschap.
- Overhandig de huisartsenbrochure NF1 aan de huisarts. Daarin kan de 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). Jouw huisarts kan de huisartsenbrochure ook raadplegen via de website van het Nederlandse Huisartsen Genootschap (www.nhg.org).
- Als huidneurofibromen pijn veroorzaken, jeuken, in de weg zitten bij het dragen van kleren of als ze bijdragen tot een sociaal isolement, dan kunnen ze worden weggehaald. Een chirurg of dermatoloog die bekwaam is in het verwijderen van neurofibromen kan gevraagd worden om de huidneurofibromen weg te snijden, te branden of te laseren. Alle technieken kunnen leiden tot littekenvorming.
- Problemen met het vinden van werk, op eigen benen gaan staan, psychologische klachten en slaapproblemen komen veel voor bij NF1. Zoek hierbij altijd hulp via jouw huisarts of specialist (arts of psycholoog).
- **Als een diep (plexiform) neurofibroom klachten geeft als pijn of functieverlies, moet de persoon met NF1 zich spoedig bij een arts melden omdat dit mogelijk wijst op kwaadaardige ontanding.**



12. Achtergronden en handige gegevens

12.1. Over de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN)

De NFVN is een vereniging voor en door mensen die direct of indirect met neurofibromatose (NF) te maken hebben. De vereniging komt op voor de belangen van de NF-patiënt en is actief betrokken bij maatschappelijke en medische ontwikkelingen die betrekking hebben op NF.

NFVN, secretariaat

Postbus 53386

2505 AJ Den Haag

Telefoon: zie contactpersonen op website

E-mail: info@neurofibromatose.nl

www.neurofibromatose.nl

De NFVN verzorgt regionaal lotgenotencontact. Op onze website www.neurofibromatose.nl tref je een overzicht aan van onze regiogroepen en een agendaoverzicht van de volgende bijeenkomsten. In deze contactgroepen worden de ervaringen met elkaar gedeeld en ondervindt men steun aan elkaar.

Je bent van harte welkom!

De NFVN heeft voor haar leden de volgende brochures en bijzondere uitgaven ter beschikking:

- **Neurofibromatose type1**
(deze brochure)

Een beschrijving van NF1 voor mensen met NF1 hun ouders of begeleiders en bestemd voor scholen, begeleiders of behandelaren in het eigen zorgcircuit of aan geïnteresseerde mensen in hun directe omgeving.

- **Niet altijd zichtbaar**

Sociaal-emotionele en leerproblemen bij kinderen en jongeren Neurofibromatose type 1. Informatie en handige tips voor ouders, kinderen leerkrachten en begeleiders.

- **Spotlicht op jongeren met NF1**

Informatie over sociaal-emotionele en leerproblemen voor jongeren en jongvolwassenen met Neurofibromatose type 1 en voor de mensen om hen heen.



- **Huisartsenbrochure NF1**

Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose type 1 (2016).

- **Persoonlijke ringband
Patiënteninformatie
Neurofibromatose type 1**

Een uitgebreide beschrijving van NF1 en een overzicht van goede zorg voor kinderen en volwassenen met NF1. Daarnaast is deze map een praktische verzamelband voor alle belangrijke persoonlijke informatie.

- **Koen & Dapper**

Een speciaal bij ons 30 jarige jubileum uitgebracht kinderboekje voor kinderen met NF1. Dit boekje is speciaal gericht op het voorbereiden van een spreekbeurt voor de klas.

- **Daisy, dat is meteen een heel verhaal**

Een in 2017 uitgebracht boek voor jongeren of jongvolwassenen met NF1, een kennismaking met de Daisy website en een Daisycard waar wordt ingegaan op de specifieke problematiek voor deze groep (het aangaan van een relatie, wonen, werk, enz.).

Door lid te worden van onze vereniging krijg je in ons welkomstpakket deze

informatie toegestuurd.

Lid worden kan via onze website www.neurofibromatose.nl en daar via de button 'Ik wil lid worden' je aan te melden.

12.2. Over het expertisecentrum ENCORE

Expertisecentrum ENCORE (Erfelijke Neuro-Cognitieve Ontwikkelingsstoornissen, Rotterdam, Erasmus MC) bundelt vanuit het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis de expertise op het gebied van zeldzame aangeboren aandoeningen, waarbij een cognitieve ontwikkelingsstoornis optreedt.

ENCORE biedt allereerst hoog specialistische zorg en diagnostiek aan deze patiënten. Echter ENCORE wil nadrukkelijk nog een stap verder gaan (de Engelse betekenis van 'encore' is 'succesvol vervolg; toegift'). Door het combineren van basaal en klinisch onderzoek probeert ENCORE meer inzicht in de aandoening te verkrijgen, de behandeling te verbeteren en uiteindelijk de kwaliteit van leven te verbeteren voor de patiënt.

Doelstellingen van ENCORE:

- Het garanderen van gespecialiseerde, multidisciplinaire zorg en kennis onder één dak, georganiseerd rondom de patiënt (top referente zorg);
- Internationaal toonaangevend zijn in de behandeling en follow-up van erfelijke cognitieve aandoeningen (zorginnovatie);

- Internationaal toonaangevend zijn in onderzoek naar erfelijke cognitieve aandoeningen;
- Overdracht van kennis naar patiënten en familieleden en naar externe behandelaars, paramedici en artsen in opleiding;
- De interactie tussen onderzoeksgroepen en medische centra (nationaal en internationaal) te bevorderen zodat doorbraken in onderzoek en behandeling gerealiseerd kunnen worden;
- Een toegankelijk platform bieden voor het opstarten van nieuwe gespecialiseerde multidisciplinaire spreekuren (expertisecentra) voor aandoeningen die klinisch en wetenschappelijk binnen de interesse van ENCORE vallen;
- Het opzetten van goede zorglijnen en wetenschappelijk onderzoek voor patiënten voor alle leeftijden.

Aandachtsgebieden:

- Neurofibromatose type 1 (NF1);
- Angelman Syndroom (AS);
- Tubereuze Sclerose Complex (TSC);
- Fragiele X Syndroom (FraX);
- Cardio-Facio-Cutaneus (CFC) syndroom en Costello Syndroom (CS);
- Sturge Weber Syndroom (SWS);
- Autisme;
- Zeldzame neuro-genetische aandoeningen.

12.3. Neurofibromatose behandelteams

De NFVN is samen met het Expertisecentrum ENCORE en een aantal behandel- en interventiecentra

gestart met een zorgnetwerk voor neurofibromatose type 1 (NF1).

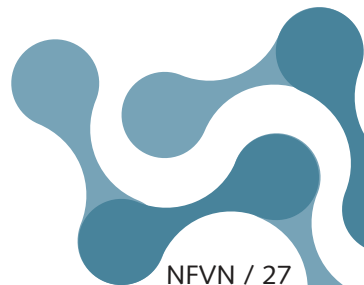
Binnen dit NF1 zorgnetwerk wordt zorg conform de NF1 zorgstandaard aangeboden waarbij extra aandacht is geschonken aan een doorlopende zorglijn van jong tot en met oud binnen één behandelcentrum en het aanstellen van een regievoerend arts (RA) voor iedereen met NF1.

Ben ik verplicht mijn zorg af te nemen binnen dit netwerk?

Het antwoord is duidelijk: nee. Vanzelfsprekend ben je vrij jouw eigen behandelaar te (blijven) kiezen.

Maar:

- Zorginstellingen binnen het netwerk werken nauw samen met het door de minister van VWS erkende expertisecentrum. Dit centrum draagt zorg dat nieuwe inzichten of kennis over de aandoening snel verspreid worden binnen het netwerk.
- Door de zorg voor de ca. 6000 NF1 patiënten te concentreren binnen het zorgnetwerk wordt de zorg door meer ervaring en kennis beter.



- Een doorlopende zorglijn (van jong t/m oud) en het instellen van een regiovoerend arts zijn belangrijke verbeterpunten. Deze verbeterpunten zijn ingebracht door de patiënten zelf bij het vaststellen van de zorgstandaard.
- Het NF1 zorgnetwerk zorgt voor meer concentratie (en daardoor meer ervaringsopbouw) bij zeer specialistische ingrepen en bijzondere diagnosestellingen in de betrokken centra, waaronder de interventiecentra.

Wij raden je zoveel mogelijk aan gebruik te gaan maken van dit NF1 zorgnetwerk.

www.neurofibromatose.nl/wegwijzer/zorgnetwerk-nf1/kaart-zorgnetwerk-nf1

Zowel de NFDN als ENCORE zijn aangesloten bij het Europese Research netwerk GENTURIS, gericht op de internationale uitwisseling en verbetering van patiëntenzorg en wetenschappelijk onderzoek voor mensen met NF1.



Kaart Zorgnetwerk NF1.



12.4. Belangrijke internetsites

Informatie over NF1	
www.neurofibromatose.nl/wegwijzer/zorgnetwerk-nf1/	Overzicht van het zorgnetwerk voor NF1 met de behandel- en expertisecentra.
www.erfelijkheid.nl	Informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen.
www.vsop.nl	VSOP zet zich in voor zeldzame en genetische aandoeningen.
Organiseren van zorg en hulp rondom zelfstandigheid	
www.regelhulp.nl	Actuele en betrouwbare informatie op het gebied van (aanvragen van) zorg, ondersteuning, jeugdhulp en financiële regelingen bij ziekte of beperking.
www.iederin.nl	Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte (voorheen de Chronisch zieken en Gehandicaptenraad).
www.revalidatie.nl	Als je door ziekte, ongeval of aangeboren aandoening beperkt raakt en te maken krijgt met medisch specialistische revalidatie.

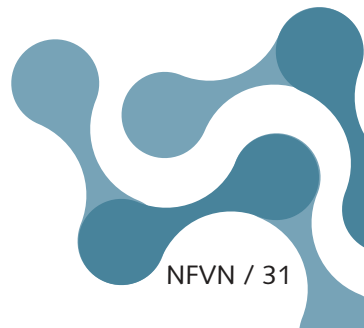


www.MEE.nl	MEE ondersteunt mensen met een beperking. Je kunt terecht met vragen over school, werken, zelfstandig wonen, gezondheid, sporten, financiën en omgaan met regels. MEE geeft informatie, advies en hulp en richt zich op het versterken van de zelfredzaamheid en participatie.
www.jadokterneedokter.nl	Over jouw rechten in de medische zorg.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/rechten-van-mensen-met-een-handicap	Informatie en nieuws over toegankelijkheid en mee kunnen doen in de samenleving, met of zonder handicap.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/jeugdhulp	Informatie over welke jeugdhulp er beschikbaar is en hoe deze aangevraagd kan worden.
www.opvoeden.nl/cjg	(sociaal) wijkteam, jeugdteam of CJG? Sinds 1 januari 2015 zijn gemeenten verantwoordelijk voor jeugd- en opvoedhulp. Vul op de website je gemeente in, dan verschijnt de website en het telefoonnummer van de organisatie waar je terecht kunt.
Onderwijs en opleiding	
www.passendonderwijs.nl	Informatie over de manier waarop onderwijs met extra ondersteuning is georganiseerd.

www.handicap-studie.nl	Expertisecentrum ondersteunt bij het toegankelijk maken van onderwijs voor studenten met een functiebeperking.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/passend-onderwijs	Informatie van de overheid over passend onderwijs.
www.duo.nl	Dienst Uitvoering Onderwijs. Je vindt hier informatie over opleiding en financiering.
www.roc.nl/default.php?fr=handicap&subs= steunpunten	Overzicht steunpunten Opleiding en Handicap ROC's Nederland.
www.iederin.nl	Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte (voorheen Chronisch zieken en Gehandicaptenraad).

Werk

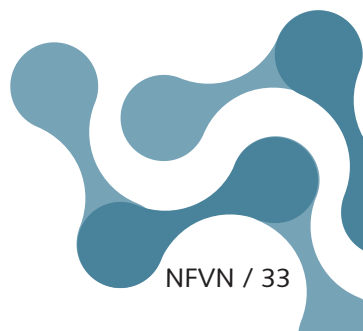
www.emma-at-work.nl	Emma at Work bemiddelt voor jongeren tussen de 15-30 jaar met een chronische ziekte of lichamelijke beperking naar betaald werk in de vorm van een bijbaan, vakantiebaan, flexibele of vaste baan. Doel is werkervaring opdoen zodat de kansen op een (financieel) zelfstandig leven op latere leeftijd worden vergroot.
--	--





www.autitalent.nl	AutiTalent is gespecialiseerd in de arbeidsbemiddeling van mensen met autisme.
www.opeigenkrachtaanhetwerk.nl	Op Eigen Kracht aan het werk (OEK) biedt je de werkscan, de telefonische helpdesk en arbeidsdeskundige ondersteuning.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/wajong	Voorwaarden, rechten en plichten van de Wajong uitkering.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/werken-met-arbeidsbeperking	Gemeenten en UWV zorgen voor begeleiding naar werk. De gemeente zorgt ook voor werk in een beschutte omgeving als dat nodig is. Op deze pagina nieuws, informatie en vragen en antwoorden over werken met een arbeidsbeperking.
www.werkbladmagazine.nl	Inspiratie en tips voor werk zoeken en vinden.
www.werk.nl	Website met toegang tot online trainingen, sollicitatietips, webinars en vacatures om de kans op werk te vergroten.
www.uwv.nl	Informatie over werkloosheid, ziekte, het hebben van een arbeidsbeperking en aanvragen van een uitkering.

www.iederin.nl	Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte (Chronisch zieken en Gehandicaptenraad).
Lotgenotencontact, ervaringsverhalen en leren omgaan met NF1	
www.ervaringrijk.nl/nfvn	Ervaringen van mensen met een chronische aandoening of beperking. Soms met praktische tips. Je kan ook eigen ervaringen op de website plaatsen.
www.allofme.nl	ALL OF ME is een plek waar jonge mensen met een chronische aandoening elkaar kunnen vinden.
www.opkoersonline.nl	Cursussen 'Op koers' voor jongeren met een chronische ziekte, 'Op koers oncologie' voor jongeren die zijn behandeld voor kanker én 'Brussen-groep' voor jongeren met een broer of zus met een chronische ziekte of kanker. Er zijn ook oudercursussen.
Brussen en familie	
www.bijzonderebroerofzus.nl	Een website voor kinderen en jongeren met een broer/zus met een beperking, chronische ziekte, psychisch probleem.





Slaapproblemen	
http://www.kempenhaeghe.nl/slaapprobleem/32/5/32/0/0/Patiënten/	Tips over hoe om te gaan met slaapproblemen.
Hoofdpijn	
www.hoofdpijnpatienten.nl	Informatie, brochures, tips, lotgenotencontact.
ASS, AD(H)D, Dyslexie en dyscalculie	
www.impulsenwoortblind.nl	Impuls & woortblind is een vereniging voor volwassenen met ADHD, ADD, dyslexie en dyscalculie.
www.autisme.nl	Vereniging voor mensen met autisme en hun naasten.
www.balansdigitaal.nl	Vereniging voor ouders van kinderen met leer- en gedragsproblemen, site met veel algemene informatie over o.a. ADHD, ASS en dyslexie.



Verantwoording

Deze brochure is een uitgave van de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN). Deze brochure is gebaseerd op de 2e druk en bij de 3e druk (2017) herzien en/of eerder geschreven door:

De heer Dr. W. Taal (neuroloog);*
Mevrouw Dr. R. Oostenbrink (kinderarts);*

De heer Drs. A. Rietman (GZ psycholoog en kinder- en jeugdneuropsycholoog);*

De heer Dr. M.H.T. van der Vaart, neuroloog in opleiding;

*Deze auteurs zijn werkzaam bij het Erasmus MC te Rotterdam en nemen deel aan ENCORE (zie hoofdstuk 12.2. 'Over het expertisecentrum ENCORE').

Deze introductiebrochure is gebaseerd op de Zorgstandaard Neurofibromatose type 1 en de Patiënteninformatie Neurofibromatose type 1 als gepubliceerd op zorgstandaarden.net (zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen).

Verantwoording afbeeldingen

Pagina 5, Von Recklinghausen
→ **openbaar domein**

Pagina 7, Pre-implantatie genetische diagnostiek → **NFVN**

Pagina 9, Erfelijkheid, autosomaal dominant → **Centrum voor Medische Genetica - Brussel**

Pagina 10, Café-au-lait vlekken
→ **Erasmus MC, dr. R. Oostenbrink**

Pagina 11, Sproeten in de oksel
→ **Erasmus MC, dr. R. Oostenbrink**

Pagina 11, Huidneurofibromen
→ **The Neurofibromatosis, dr. R. Ferner**

Pagina 11, Onderhuidse neurofibromen
→ **The Neurofibromatosis, dr. R. Ferner**

Pagina 11, Een diep plexiform neurofibroom → **Erasmus MC, dr. W. Taal**

Pagina 12, Lisch Nodulen → **Erasmus MC, dr. R. Oostenbrink**

Pagina 18, T-shirt campagne NF en kanker → **NFVN**

Pagina 19, Gezwel van het bijniermerg
→ **NFVN**

Pagina 20, Lotgenotencontact → **NFVN**

Pagina 28, Kaart Zorgnetwerk NF1
→ **NFVN**

Missie

De NFVN zet zich in om de belangen van patiënten met NF te dienen, het ideaal streven is gericht op het genezen van NF en in ieder geval op het verhogen van het welbevinden van de NF patiënt. De NFVN wil goede medische zorg stimuleren en daarmee de leer-, werk- en leefomstandigheden van NF-patiënten verbeteren. De NFVN zet zich in op het laten wegnemen of verlichten van lichamelijke, sociale en maatschappelijke belemmeringen, die de zelfontplooiing en het deelnemen aan de maatschappij van de NF-patiënten in de weg staan. Daarnaast wil de NFVN de patiënten en de betrokken familieleden met elkaar in contact brengen zodat ervaringen uitgewisseld en gedeeld kunnen worden en dat zij daardoor elkaar onderling versterken.

Neurofibromatose Vereniging Nederland

Postbus 53386

2505 AJ Den Haag

info@neurofibromatose.nl

