



**NfVN**

Neurofibromatose Vereniging Nederland



**NF2**  
**NEUROFIBROMATOSE**  
**TYPE 2**

Een beschrijving van NF2  
voor patiënt en familie  
en een eerste  
kennismaking met onze  
patiëntenvereniging



[www.nfvn.nl](http://www.nfvn.nl)

# Deze brochure gaat over Neurofibromatose type 2 (NF2)

## Keypoints voor NF2

- zeldzame ziekte
- groei van goedaardige tumoren: voornamelijk brughoektumoren, soms andere tumoren in het brein en het ruggenmerg
- erfelijke ziekte, veroorzaakt door een fout in het DNA (mutatie)
- ongeneeslijke ziekte, waarbij de tumorgroei vertraagd kan worden en waarbij sommige symptomen bestreden kunnen worden
- in overleg met u wordt een behandelplan samengesteld
- behandelopties: afwachten (wait & scan), opereren, bestralen en soms tijdelijk medicijnen
- bij kindertijd een afspraak bij de klinisch geneticus (erfelijkheidsarts)

Deze informatiebrochure is bedoeld voor mensen met Neurofibromatose type 2 (NF2) als informatiedrager 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.

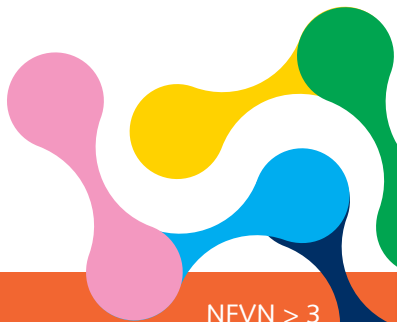
**Deze informatiebrochure is geen vervanging voor de persoonlijk uitgereikte en uitgebreidere Patiënteninformatie NF2 (ringband).**



# INHOUD

## Neurofibromatose type 2 (NF2) – Informatiebrochure voor mensen met NF2 en hun familie

1.	<b>Wat is neurofibromatose type 2 (NF2)?</b>	4
1.1.	<b>Schwannoom</b>	4
1.2.	<b>Meningeoom</b>	5
1.3.	<b>Ependymoom</b>	5
1.4.	<b>Staar</b>	5
1.5.	<b>Huidkenmerken</b>	6
2.	<b>Waardoor wordt NF2 veroorzaakt?</b>	7
3.	<b>Hoe wordt vastgesteld dat u NF2 heeft?</b>	8
4.	<b>De behandeling van NF2</b>	9
4.1.	<b>Wait &amp; Scan</b>	9
4.2.	<b>Operatie</b>	9
4.3.	<b>Radiotherapie</b>	10
4.4.	<b>Behandeling met medicijnen</b>	10
4.5.	<b>Behandeling van het gehoorverlies</b>	10
4.6.	<b>Psychologische begeleiding</b>	11
4.7.	<b>Onderzoek naar NF2</b>	11
5.	<b>Samenvatting</b>	12
6.	<b>kennismaking met een behandelcentrum</b>	13
6.1.	<b>LUMC</b>	13
6.2.	<b>NF2 zorg</b>	13
6.3.	<b>Coördinatie van zorg in het LUMC</b>	14

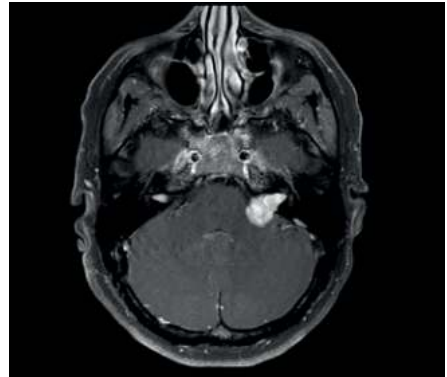


# 1. Wat is neurofibromatose type 2 (NF2)?

NF2 is een ziekte die goedaardige tumoren (gezwellen) in de hersenvliezen en hersenzenuwen en soms ook langs het ruggenmerg veroorzaakt. *Goedaardig* wil zeggen dat de tumoren zich niet uitzaaien door het lichaam en dat ze vaak langzaam groeien. De ziekte komt naar schatting maar bij 300-400 mensen in Nederland voor en is dus erg zeldzaam. De plek en het aantal tumoren verschilt per patiënt. Verreweg de meeste mensen met NF2 ontwikkelen tumoren in het hoofd die langs beide zenuwen van het evenwichts- en gehoororgaan liggen: dit worden *brughoektumoren* genoemd. Zij kunnen gehoorverlies, suizen en evenwichtsklachten veroorzaken. Bij NF2 komen deze vaak aan beide kanten voor. Hierdoor bestaat een groot risico op uiteindelijke doofheid. De klachten die de andere tumoren geven zijn afhankelijk van de omvang en de plek waar deze zitten. Naast goedaardige tumoren, komen er ook oog- en huidafwijkingen voor bij NF2.

Hierna volgt een lijst van soorten tumoren en andere afwijkingen die het meest voorkomen bij NF2.

Neurofibromatose type 2 wordt soms verward met Neurofibromatose type 1. De namen NF1 en NF2 lijken op elkaar, maar het betreft een totaal ander ziektebeeld. NF1 is ook minder zeldzaam dan NF2.



Figuur 1: MRI-scan van een patiënt met aan beide zijden (in het wit) brughoektumoren

## 1.1. Schwannoom

*Schwannoom* is een goedaardige tumor van de zenuwschede. De brughoektumor is het meest voorkomende schwannoom. Bij NF2 komen deze vaak aan beiden kanten voor. De symptomen hiervan zijn gehoorvermindering, soms gehooruitval, oorsuizen en

instabiliteit of duizeligheid. De groei van deze tumoren is niet te voorspellen. Sommige groeien snel, andere groeien langzaam of helemaal niet. Omdat er zenuwen door het hele lichaam voorkomen, kunnen schwannomen ook elders voorkomen, zoals nabij en in het ruggenmerg. Een schwannoom bij het ruggenmerg (figuur 2) kan door druk op het ruggenmerg of de zenuwen pijn, gevoelloosheid of verlamningsverschijnselen van de ledematen geven.



Figuur 2: MRI-scan van meerdere schwannomen in het ruggenmerg.

## 1.2. Meningeoom

*Meningeoom* is een tumor van het hersenvlies. Deze tumoren kunnen zowel in het hoofd als bij het ruggenmerg voorkomen. De klachten die men hiervan kan krijgen zijn heel divers en afhankelijk van waar ze zich bevinden. Ze lijken soms op de symptomen van schwannomen.

## 1.3. Ependyoom

*Ependyoom* is een tumor die ontstaat uit ependymcellen, die in de hersenen en het ruggenmerg voorkomen. Bij NF2 ontstaan deze tumoren in het ruggenmerg waarbij er soms meerdere aanwezig zijn. Ze geven klachten, vergelijkbaar aan schwannomen, als ze op andere structuren in het ruggenmerg gaan drukken.

## 1.4. Staar

*Staar* is een oogaandoening die leidt tot minder scherp zien. Het is een ziekte die veel voorkomt, ook bij mensen die geen NF2 hebben. Mensen met NF2 die staar krijgen, krijgen dit vaak wel op jonge leeftijd. Het heeft zelden effect op het gezichtsvermogen.



## 1.5. Huidkenmerken

*Huidkenmerken* kunnen zich op verschillende manieren uiten. Bijvoorbeeld door een zwelling in de huid of een huidverkleuring (NF2-plaques). Zij zijn vaak onschuldig, maar kunnen soms klachten geven.

N.B. dit is geen volledige lijst, maar een opsomming van de meest voorkomende afwijkingen bij NF2. Voor uitgebreide informatie voor patiënten zie de ringband Patiënteninformatie Neurofibromatose type 2.



NF2 plaque met overmatige haargroei en lichte pigmentatie



## 2. Waardoor wordt NF2 veroorzaakt?



Bij NF2 wordt door een mutatie (fout) in het DNA de groei van bepaalde cellen niet geremd. Als cellen een ongeremde groei laten zien, dan wordt dit een tumor genoemd. In het geval van NF2 zijn deze goedaardig.

NF2 is een *erfelijke ziekte*. Ongeveer de helft van de mensen met NF2 heeft de ziekte geërfd van een ouder. De andere helft is de eerste in de familie waarbij er sprake is van een nieuwe, *spontane* mutatie. Een spontane mutatie heeft alleen consequenties voor de kinderen van die persoon, maar niet voor andere familieleden.

Een deel van de mensen met een spontane mutatie, heeft deze mutatie in *mozaïek vorm*. Dit betekent dat de mutatie niet in alle lichaamscellen zit. Bij deze vorm is er vaak sprake van een milder ziektebeloop en is de patiënt vaak ouder wanneer de diagnose gesteld wordt. De mutatie wordt in dat geval vaak niet in bloed teruggevonden en de kans dat het wordt doorgegeven aan het nageslacht is meestal veel kleiner dan 50%.

De klinisch geneticus, de erfelijkheidsarts, kan de erfelijkheid van NF2 en de mogelijkheden van DNA-onderzoek met u bespreken. Hierbij worden ook de controleadviezen voor u en uw familieleden besproken. De uitslag van deze testen is vaak pas na enkele maanden bekend. Wij adviseren u om bij een *kinderwens* altijd langs te gaan bij de klinisch geneticus, zodat u goed geïnformeerd kunt worden over het risico op NF2 voor uw (toekomstige) kinderen.



### 3. Hoe wordt vastgesteld dat u NF2 heeft?

Door een MRI-scan van het hoofd en de wervelkolom te maken, kunnen tumoren opgespoord worden die bij NF2 horen. Verder kunnen er afwijkingen van de ogen of de huid gevonden worden. Hiermee kan de diagnose NF2 gesteld worden. Tenslotte kan bloed- of tumoronderzoek, uitgevoerd door een klinisch geneticus, ook aantonen of u NF2 heeft. Dit laatste onderzoek kan u ook meer informatie geven over de erfelijkheid van de ziekte.

Soms is het lastig om de diagnose NF2 te stellen, bijvoorbeeld omdat er nog relatief weinig tumoren zijn. Of omdat er geen DNA-mutaties in uw bloed gevonden kunnen worden. Helaas kan er soms geen definitieve uitspraak gedaan worden over de diagnose en moet de tijd uitwijzen of tumoren zich gaan ontwikkelen die bij NF2 passen.



*Een MRI-scanner*



## 4. De behandeling van NF2

Er is nog geen genezing beschikbaar voor NF2. Wel kan de ziekte vertraagd worden. Daarnaast kunnen de symptomen bestreden worden. Denk hierbij bijvoorbeeld aan het verbeteren van het gehoor. De behandeling van NF2 verschilt per patiënt. Deze folder zal voornamelijk ingaan op de behandeling van de brughoektumoren.

### 4.1. Wait & Scan

Vaak begint de behandeling met zorgvuldig afwachten en regelmatig MRI scans en gehoortesten maken. Dit wordt wait & scan genoemd. Elke therapie kent risico's en bijwerkingen, daarom probeert men dit zo lang mogelijk uit te stellen. De MRI-scan wordt besproken in een team van artsen van verschillende specialismen in een multidisciplinair overleg (MDO). Hieruit volgt een weloverwogen behandeladvies. Bij deze besluitvorming zijn de KNO-arts, neurochirurg, neuroloog, radioloog, oncoloog, psycholoog en oogarts betrokken. De behandeling zal doorgaans afhangen van het beloop van uw klachten, de groei, de omvang en het aantal tumoren. Vanzelfsprekend is ook de mening van de patiënt belangrijk.

Indien er een behandeling nodig is, dan kan deze bestaan uit opereren, bestralen of met medicijnen.

Bij een operatie wordt de tumor (deels) verwijderd. Bij radiotherapie wordt met bestraling geprobeerd de tumor tot stilstand te brengen. Het doel is dus om de groei te stoppen, met zo min mogelijk bijwerkingen. In sommige gevallen kan ook een behandeling met medicijnen de groei van de tumoren afremmen om zodoende de ziekte te vertragen.

### 4.2. Operatie

Een operatieve behandeling van de brughoektumor(en) is soms onvermijdbaar. Helaas is dit niet zonder risico's. De zenuwen welke het meeste risico lopen bij een brughoek operatie zijn de aangezichtszenuw, de gevoelszenuw van het gelaat en uiteraard het gehoor. Afhankelijk van waar de tumor zich bevindt, zijn er nog andere risico's. Dit komt omdat sommige tumoren in de buurt liggen van de slik-, stem- en/of schouderzenuw. Operaties in dit gebied zijn complex en kunnen het beste worden uitgevoerd door een team van KNO-artsen en neurochirurgen dat speciale ervaring heeft met tumorchirurgie in de schedelbasis, en ook de nazorg kunnen leveren.



Naast de brughoektumor, hebben de overige tumoren (schwannomen, meningeomen en ependymomen) soms ook een operatie nodig. Deze operaties hebben wisselende risico's, afhankelijk van de plek en omvang van de tumor.

### 4.3. Radiotherapie

Een andere behandeloptie is radiotherapie (bestraling). Doel van de bestraling is om tumorcellen te doden, waardoor deze stoppen met groeien. Van een bestraling zelf voelt u niets. Ook deze behandeling kent risico's, onder andere voor het gehoor, het evenwicht, de aangezichtsenuw en de gevoelsenuw van het gelaat.

Chirurgie en radiotherapie voor de brughoektumor zijn lastig te vergelijken en er is nog onvoldoende bekend over welke behandeling de beste optie is. Waarschijnlijk verschilt dit per patiënt. Beiden behandelopties hebben voor- en nadelen die u met uw behandelend arts kunt bespreken.

Met de technologische vooruitgang wordt radiotherapie steeds preciezer. Hierdoor kan de schade op het omliggende gezonde weefsel in de toekomst waarschijnlijk nog minder worden. Het is nog onbekend of bestralen met protonen van voordeel is.

### 4.4. Behandeling met medicijnen

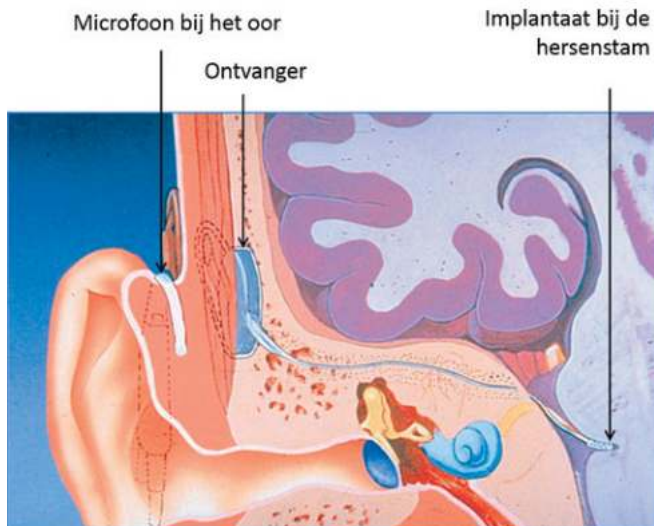
Het is soms mogelijk om NF2 te behandelen met een medicijn (angiogenese remming - Avastin). Dit nieuwe medicijn gaat de vorming van bloedvaten tegen. Hierdoor kunnen de tumoren minder goed groeien. Dit kan er ook voor zorgen dat de klachten minder worden. Indien u een kinderwens heeft, dient u eerst langs een gynaecoloog te gaan voordat deze behandeling gestart wordt. Dit middel wordt door een medisch oncoloog voorgeschreven.

Al deze behandelingen hebben voordelen, maar ook nadelen en zeker risico's. Dit dient telkens goed te worden overwogen.

### 4.5. Behandeling van het gehoorverlies

Er zijn verschillende opties mogelijk bij gehoorverlies. Voorbeelden hiervan zijn een gehoorapparaat, liplezen en gebarentaal. Deze behandelingen kunnen een groot effect hebben op de kwaliteit van leven.

Naast een gehoorapparaat, kunnen er met een operatie ook implantaten in het slakkenhuis of de hersenstam worden geplaatst. Deze kunnen, soms beperkt en/of tijdelijk, voor een verbetering van het gehoor zorgen. Deze implantaten worden cochleaire implantaten (CI) en auditory brainstem implants (ABI) genoemd.



Ondanks de enorme technologische vooruitgang, zorgt dit veelal nog maar voor een beperkte functie van het gehoor.

#### 4.6. Psychologische begeleiding

NF2 heeft een grote impact op iemands leven. Om u hierbij extra te ondersteunen, is er psychologische begeleiding mogelijk. U kunt dit ten alle tijden aangeven bij uw behandelend arts.

#### 4.7. Onderzoek naar NF2

U wordt waarschijnlijk behandeld in een academisch ziekenhuis, dat wil zeggen dat er naast de patiëntenzorg ook onderwijs en wetenschappelijk onderzoek wordt gedaan. U kunt hiervoor worden benaderd door een

arts of onderzoeker. Deze zal u dan uitleg geven over het onderzoek, waarna u zelf besluit of u wil deelnemen aan het onderzoek. Daarnaast kan er onderzoek gedaan worden met geanonimiseerde gegevens, na goedkeuring van de Medische Ethische Toetsingscommissie. Indien u niet wilt dat uw gegevens hiervoor gebruikt worden, kunt u hiertegen bezwaar maken bij uw behandelend arts.



## 5. Samenvatting

NF2 is een complex ziektebeeld dat zich op verschillende manieren kan uiten. Door een mutatie (fout) in het DNA gaan er goedaardige tumoren groeien. Dit geeft klachten als gehoorverlies, suizen en

evenwichtsproblemen. De ziekte kan een grote impact op iemands leven hebben. Bij de behandeling zijn veel specialismen betrokken en is de mening van de patiënt heel belangrijk.



*Landelijke contactdag NFVN 2018*

## 6. Kennismaking met een behandelcentrum

### 6.1. LUMC

In het LUMC te Leiden bestaat jarenlange ervaring met de behandeling van brughoektumoren. Als grootste brughoektumorcentrum van Nederland helpen zij patiënten uit heel het land.

Binnen het LUMC houdt een groot aantal specialisten zich bezig met onderzoek naar en behandeling van brughoektumoren. De KNO-arts is uw regievoerend arts, maar de beoordeling van de tumor en het samenstellen van een behandeladvies gebeurt binnen een veel groter team. Iedereen die met een brughoektumor binnenkomt, wordt besproken binnen de zogeheten schedelbasis pathologie werkgroep (SBP). Hierin zitten naast de KNO-arts ook neurochirurgen, neurologen, radiologen en radiotherapeuten. En als het nodig is denken nog meer specialisten mee. Dankzij die nauwe samenwerking tussen de verschillende afdelingen, kunnen uw regievoerend arts en het team tot een weloverwogen diagnose en een behandelplan op maat komen.

### 6.2. NF2 zorg

Wanneer de verdenking op NF2 bestaat of de diagnose is bevestigd, kunt u naar een poli gericht op NF2 patiënten. Bij deze poli is zowel een KNO-arts, neurochirurg en een case manager aanwezig. Er volgt dan een aantal onderzoeken:

- MRI-scan van hoofd en wervelkolom/ ruggenmerg
- Audiogram (hoortest)
- Bezoek aan oogarts, dermatoloog (huidarts) en klinisch geneticus (erfelijkheidsarts)

Hierna volgt teamoverleg (MDO). Zij zullen een advies geven over de diagnose en uw behandeling. Hierna komt u weer terug naar de poli of heeft u een telefonische afspraak om dit te bespreken. In nauw overleg met u en familie wordt dan een definitief behandelplan samengesteld.



### 6.3. Coördinatie van zorg in het LUMC

Coördinator schedelbasis en NF2  
werkgroep LUMC

Tel. 071- 526 17 12 dinsdag tot en  
met vrijdag van 08.30 uur - 12.30 uur

Email: [j.m.borst@lumc.nl](mailto:j.m.borst@lumc.nl)  
[schedelbasiswerkgroep@lumc.nl](mailto:schedelbasiswerkgroep@lumc.nl)

Naast het LUMC worden ook patiënten met NF2 door gespecialiseerde teams gezien in andere universitaire of top klinische ziekenhuizen.

De NFVN is van mening dat concentratie van zorg binnen één expertisecentrum voor NF2 de beste wijze is voor het verkrijgen van betere zorg (door ervaringsopbouw) en het mogelijk maken van wetenschappelijk onderzoek. Onze vereniging volgt hierin de internationale aanbevelingen van Prof. D. Gareth Evans MD.

# Verantwoording

Deze brochure is een uitgave van de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN). Deze brochure is gebaseerd op de 1e druk van de eerder uitgegeven verkorte informatiebrochure eerste kennismaking met NF2 voor patiënt en familie.

Aan deze brochure is meegewerkt door leden van het NF2 team in het LUMC:

Dr. E.F. Hensen, KNO arts

Prof. Dr. J.C. Jansen, KNO-arts

Dr. A.G.L. van der Mey, KNO-arts

Drs. K.S. Koetsier, arts-onderzoeker

Dr. E. Aten, Klinisch Geneticus

Dr. R.W. Koot, Neurochirurg

Dr. I.M. Lips, Radiotherapeut – Oncoloog

Mw. J.M. Borst, Coördinator schedelbasis pathologie werkgroep

Alle auteurs zijn werkzaam bij het Leids Universitair Medisch Centrum en nemen deel aan multidisciplinaire NF2 team.

Deze introductiebrochure is gebaseerd op de Zorgstandaard Neurofibromatose type 2 en de Patiënteninformatie Neurofibromatose type 2 als gepubliceerd op [zorgstandaarden.net](http://zorgstandaarden.net) (zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen).

Deze brochure is mede mogelijk gemaakt door subsidie van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.





# 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](mailto:info@neurofibromatose.nl)

[www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl)

