



# **JAARVERSLAG 2021**

## **NEUROFIBROMATOSE VERENIGING NEDERLAND**

## Inhoud

1.	Algemene gegevens over de NFDN.....	4
1.1	Missie en doelstelling .....	4
1.2	Ontwikkeling ledenaantal in 2020.....	4
1.3	Actieve vrijwilligers .....	4
1.4	Jaarlijkse ledendag, Algemene ledenvergadering .....	5
1.5	Bestuur.....	5
1.7	Medische Advies Raad (MAR) .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
1.8	Backoffice ondergebracht bij NFDN.....	7
1.9	Inkomsten en uitgaven 2020.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
2.	Belangrijke succesvoorwaarden.....	10
2.1	Algemeen over Coronavirus COVID-19.....	10
2.2	Samenwerking BEZT .....	10
2.3	Samenwerking NFDN .....	10
2.4	Samenwerking NF Patients United (NFDN).....	11
2.5	Internationaal NF-congres in 2020 Rotterdam .....	11
2.6	Samenwerking VSOP .....	11
2.7	Stichting Neurofibromatose / Let's beat NF.....	11
2.8	Stichting Kitty.....	11
2.9	Samenwerking overig.....	12
2.10	Verwerven van financiële middelen .....	12
2.11	NF in de pers of op tv .....	12
2.12	Presentatie NF op symposia, congressen en andere bijeenkomsten.....	12
2.13	Deskundigheidsbevordering vrijwilligers.....	12
2.14	Bezochte symposia, congressen en andere bijeenkomsten.....	13
3.	Hoofddoelstellingen op het terrein van zorg.....	14
3.1	Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF1.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
3.2	Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF2.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
3.3	Zorgstandaarden voor NF1 en NF2 .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
3.4	Onderzoek: Focus op Seksualiteit in Neurofibromatose type 1	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
3.5	Onderzoek: Visuele informatieverwerking (NF1-VEP studie)	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
3.6	Project: Ontwikkeling Praatkaarten.....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
3.7	Project: Ontwikkeling van een infographic NF1	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>

3.8	Bevorderen en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek (lopend) .....	<b>Fout!</b>
	<b>Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>	
4.	Hoofddoelstellingen op het terrein van participatie .....	21
4.1	Werk .....	21
4.2	Participatiewet .....	21
4.3	Passend onderwijs.....	21
4.4	Wmo en Wet langdurige zorg.....	22
5.	Hoofddoelstelling op het terrein van onderling contact.....	23
5.1	Lotgenotencontactgroepen.....	23
5.2	Landelijke contactdagen .....	24
5.3	Publieksdag op NF2020 op 12 december 2020 .....	24
5.4	Social Media.....	24
5.5	Telefonische helpdesk en vragen via info@neurofibromatose.nl .....	26
6.	Hoofddoelstelling op het terrein van voorlichting .....	27
6.1	Website NFVN .....	27
6.2	Ledenblad NF .....	27
6.3	Ontwikkeling informatie NF1 als predispositiesyndroom op kanker.....	28
6.4	Ervaringskennis .....	<b>Fout! Bladwijzer niet gedefinieerd.</b>
6.5	Daisy Card en Daisy website.....	28
6.6	Brochures en ander voorlichtingsmateriaal .....	29

## 1. Algemene gegevens over de NFVN

- **Missie en doelstelling**
- **Ontwikkeling ledenaantal in 2021**
- **Actieve vrijwilligers**
- **Algemene ledenvergadering**
- **Bestuur**
- **Beveiligingsbeleid**
- **Medische Advies Raad**
- **Backoffice NFVN bij NFK**

### 1.1 Missie en doelstelling

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.

### 1.2 Ontwikkeling ledenaantal in 2021

Soort lidmaatschap	Gewoon lid	Gezinslid	Erelid of vrijgesteld lid	Donateur	Totaal
Stand op 1-1-2021	1075	53	27	45	1200
Geroyeerd in 2021	0	0	0	0	0
Beëindigd in 2021 (opgezegd of overleden)	0	0	2	0	2
Ingeschreven in 2021	33	1	1	2	36
Stand eind 2021	1107	54	26	47	1234

Het aantal leden en donateurs is in 2021 toegenomen met 34. Het aantal leden per 31 december wat een beroep doet op de coulanceregeling voor de contributiebetaling bedraagt 25. Het aantal ereleden bedraagt 4. Dit zijn dezelfde aantallen als aan het begin van het jaar 2021. Alle vrijgestelde leden zijn nu in de kolom 'Erelid of vrijgesteld lid' gerubriceerd.

### 1.3 Actieve vrijwilligers

De vereniging draait voor al haar activiteiten op de inzet van haar vrijwilligers. Deze zijn actief in het verzorgen van het lotgenotencontact, de contacttelefoon, als vaste leverancier van kopij voor ons ledenblad NF, ondersteuning op infomarkten en allerlei hand- en spandiensten. Onze vereniging is altijd op zoek naar extra handen om al haar ambities in te kunnen vullen. In 2021 heeft een actie plaats gevonden voor het werven van nieuwe vrijwilligers. Voor diverse taken zijn nieuwe beschrijvingen gemaakt. Eveneens zijn een herindeling en werkafspraken gemaakt voor de diverse taakgroepen, zoals bestuur, redactie, contacttelefoon en contactgroepen. Onze externe adviseur Joke Zephat begeleidt dit proces en de opstart. Het aantal vrijwilligers ultimo december 2021 bedraagt: 29 (exclusief 9 bestuursleden).

#### **1.4 Jaarlijkse ledendag, Algemene ledenvergadering**

De jaarlijkse ledendag was dit jaar op 13 november 2021. Deze vond plaats in het NBC gebouw, te Nieuwegein. De ledendag had dit keer een lagere opkomst als gevolg van de geldende Corona maatregelen. Uiteindelijk hebben in totaal 100 leden de jaarlijkse ledendag bezocht.

De ALV werd voor de laatste keer door Ton Akkermans geleid. Het bestuurlijk jaarverslag 2020, het financieel jaarverslag 2020 en de begroting 2021 waren voorafgaand aan de ALV gedeeld met de leden en tijdens de ALV door de leden goedgekeurd. 3 Leden onthielden zich van stemrecht.

#### **1.5 Bestuur**

##### Vertrekkende leden

In de algemene ledenvergadering van 13 november 2021 namen wij afscheid van onze redacteur Luuk Kiers. Helaas kon Luuk niet aanwezig zijn tijdens de ALV omdat de gezondheid van zijn vrouw dit niet toeliet. Luuk Kiers was jarenlang de redacteur en vernieuwer van ons ledenblad NF. Helaas is Luuk om gezondheidsredenen gedwongen met zijn werkzaamheden te stoppen.

Irene Caubo neemt tijdens deze ledenvergadering ook afscheid. Zij heeft haar medische kennis ingebracht als bestuurslid van de NFVN. Ook was Irene één van de regio coördinatoren van regio Oost. Zij gaat verder met haar onderzoek "NF1 en de invloed op het gezin". Daarnaast gaat zij binnen de medische wereld een nieuwe professionele uitdaging aan.

Pieter Rutsen neemt op 13 november 2021 afscheid van het bestuur van de NFVN. Dit had Pieter in 2020 al aangegeven. Hij was coördinator van de vrijwilligers van de vereniging. Andere taken waren het coördinatorschap van de ledengroep 30-50 jaar en de inrichting van de Backoffice. Pieter heeft nu al zijn energie nodig voor de benadelingen die situatie van de tumor in zijn hoofd moet verbeteren.

Tenslotte neemt voorzitter Ton Akkermans afscheid als lid van het bestuur, na een termijn van 13 jaar. Ton blijft zich als vrijwilliger inzetten en zal het nieuwe bestuur voorzien van advies.

##### Aantredende leden

Tijdens de ALV worden de volgende nieuwe bestuursleden voorgedragen:

Marjon Deknatel wil zich als nieuw bestuurslid vooral richten op de informatieverstrekking op Social Media. Ook is zij lid van de werkgroep NF2.

Marina van Doesburg wil zich als nieuw bestuurslid richten op de coördinatie van de vrijwilligers. Marina is al eerder lid van het bestuur geweest en is daar destijds mee gestopt omdat zij naar het Zuiden des lands verhuisde. Gezien de huidige mogelijkheden om virtueel te vergaderen en bijeen te komen, ziet Marina weer voldoende mogelijkheden om bestuurstaken op zich te nemen. Marina is in 2021 gestart met de oprichting van de regionale lotgenotencontactgroep Zuid.

Marjon Zijta-Nijhuis wil zich als nieuw bestuurslid in de rol van Secretaris richten op de secretariële taken binnen het bestuur en de vereniging. Marjon draaide tijdens 2021 al een mee als aspirant-bestuurslid. Marjon is tevens de coördinator van de lotgenotencontactgroep Ouders met kinderen.

Ine Israel wil zich als nieuw bestuurslid in de rol van vicevoorzitter vooral richten op zorg, medische zaken en onderzoek.

Mirjam la Ferrera wil zich als nieuw bestuurslid in de rol van voorzitter vooral richten op het vertegenwoordigen van de vereniging, leidinggeven aan het bestuur, lotgenotencontact, informatievoorziening en belangenbehartiging.

Het bestuur bestaat na de ALV van 13 november 2021 uit 9 leden. Er is voor een groot bestuur gekozen, omdat het voor Ton Akkermans mogelijk was vele dagen per week werkzaam te zijn voor de NFVN. De bedoeling is dat andere leden bepaalde taken die destijds door Ton werden uitgevoerd, deels of geheel gaan uitvoeren. Ine en Mirjam hebben beiden een parttime baan en kunnen dit combineren met het (vice-) voorzitterschap.

De samenstelling van het bestuur per 31 december 2021 luidt als volgt:

Mirjam La Ferrera, voorzitter  
Ine Israel, vicevoorzitter  
Ad Romme, penningmeester  
Marjon Zijta-Nijhuis, secretaris  
Hannie van Essen, bestuurslid  
Dave de Klerk, bestuurslid  
Martin Wijnans, bestuurslid  
Marina van Doesburg, bestuurslid  
Marjon Deknatel, bestuurslid

Het bestuur is in 2021 bijgestaan door:

Joke Zephat als professioneel adviseur en trainer. Joke heeft veel expertise binnen de wereld van Patiëntenverenigingen. Zij heeft zich in 2021 ingezet als adviseur bij de werving en selectie van nieuwe bestuursleden, professionalisering van het bestuur en deskundigheidsbevordering van vrijwilligers.

Voorzitter en vicevoorzitter, penningmeester en secretaris vormen het dagelijks bestuur van de vereniging.

De overige taken binnen het bestuur zijn verdeeld over diverse aandachtsgebieden:

- Lotgenotencontact: Hannie van Essen en Martin Wijnans
- Coördinatie vrijwilliger: Marina van Doesburg
- Het virtueel kantoor, website NFVN en eindredacteur NF: Dave de Klerk.
- Social media: Marjon Deknatel

Het bestuur is in 2021 tijdens een zevental bestuursvergaderingen bijeengekomen. Veelal beperkt in de fysieke samenkomst maar aangevuld via internet vergaderopties. In deze vergaderingen werden de lopende ontwikkelingen met elkaar afgestemd. In de Microsoft Office 365 omgeving werden de agenda's en verslagen bijgehouden.

Bestuursleden ontvangen geen vacantiégeld of een andere algemene vergoeding anders dan een reiskostenvergoeding en een vergoeding van feitelijk gemaakte kosten.

## **1.6 Beveiligingsbeleid**

De NFVN heeft de nodige aandacht voor veilig werken. Voor zover wij kunnen beoordelen hebben er geen datalekken plaatsgevonden. Een formele interne evaluatie over 2020 vond plaats in het eerste bestuursoverleg van 2021.

Het jaar 2021 was net als 2020 een bijzonder jaar. Een hoop werkafspraken zijn noodgedwongen door Corona COVID-19 op de langere baan geschoven.

## 1.7 Medische Advies Raad (MAR)

In 2020 en 2021 is onze MAR door Corona COVID-19 niet bijeengekomen. Het financieel verslag en het bestuurlijk jaarverslag over 2019 zijn wel naar de leden ter informatie toegestuurd. Er zijn geen vragen of opmerkingen op deze verslagen ontvangen.

De samenstelling van de MAR is eind 2021 als volgt:

- Mevrouw dr. Monique Anten neuroloog, MUMC<sup>+</sup>
- Mevrouw dr. C.E. Catsman-Berrevoets emeritus kinderneuroloog, Erasmus MC
- De heer prof. dr. Y. Elgersma hoogleraar moleculaire neurobiologie, Erasmus MC
- De heer dr. S.C.J. Huijbregts klinisch neuropsycholoog, LUMC
- De heer prof. dr. E. Legius hoogleraar klinische genetica, UZ Leuven (B)
- De heer dr. A.G.L. van der Mey KNO-arts, LUMC
- De heer dr. P.F.A. de Nijs kinder- en jeugdpsychiater, Erasmus MC
- Mevrouw dr. R. Oostenbrink kinderarts, Erasmus MC
- Mevrouw drs. M.G.H.C. Reinders dermatoloog, MUMC<sup>+</sup>
- De heer prof. dr. P.H.M. Savelkoul hoogleraar medische microbiologie, MUMC<sup>+</sup>
- De heer prof. dr. R.J. Stokroos hoogleraar KNO, UMCU
- De heer dr. W. Taal neuroloog, Erasmus MC.

Omdat de MAR al langere tijd niet bij elkaar gekomen is en omdat er inmiddels een goed functionerend zorgnetwerk met kwaliteitscommissie is voor NF 1, wordt er nagedacht over een andere vorm van deze commissie.

Er zijn ook plannen om een zorgnetwerk voor NF2 op te richten met bijbehorende kwaliteitscommissie.

In 2022 zullen hiervoor nieuwe stappen worden ondernomen.

## 1.8 Backoffice ondergebracht bij NFK

Taken van de Back office:

### Bestuursondersteuning, contact-, post- en kantooradres

Afhandeling van post, telefonische contacten over onder meer ledenadministratie en algemene zaken zijn door onze backoffice verzorgd.

### Ledenadministratie

De ledenadministratie is in zijn geheel ondergebracht bij de backoffice. Ook de verwerking van de verschillende mutaties (nieuwe leden, adreswijzigingen, afmeldingen, enzovoort) zijn in 2021 door de backoffice afgehandeld. De backoffice verstuurde ook de welkomstpakketten voor de nieuwe leden.

### Financiële administratie, overgang boekhouding

Van de financiële administratie is de boekhouding ondergebracht bij de backoffice. De boekingen worden verwerkt in het financiële administratiesysteem. Na elk boekjaar wordt een financieel jaaroverzicht opgemaakt.

### Facturatie en betalingsherinneringen

De facturatie van de lidmaatschapsgelden over 2021 zijn door de backoffice uitgevoerd. De facturen worden omstreeks februari-maart naar alle leden verstuurd per mail. Met de backoffice is besproken dat vanaf 2022 de betalingsherinneringen per brief worden verstuurd.

### Ledenbrieven

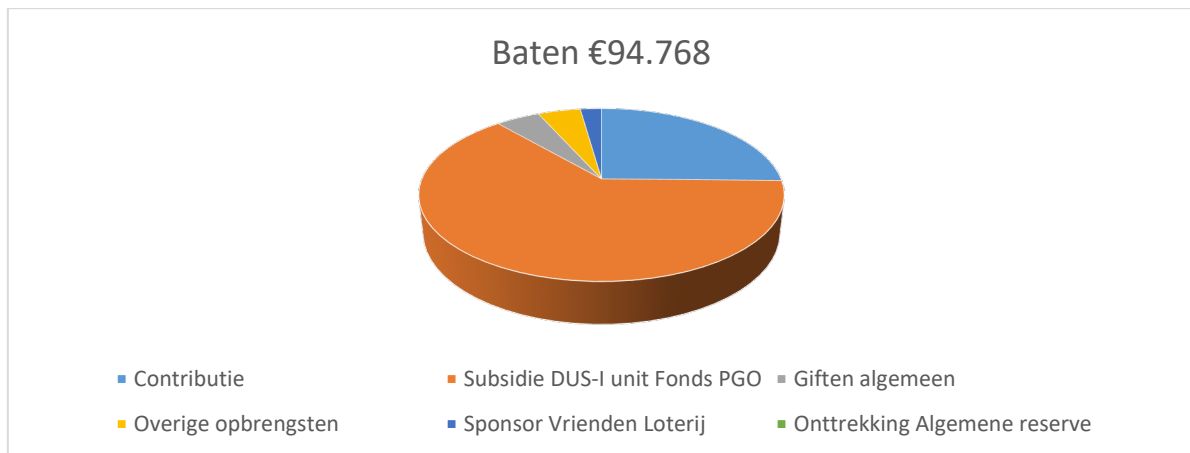
De backoffice heeft onze vereniging ondersteund bij de verzending van meerdere Nieuwsbrieven naar onze achterban. Tevens verstuurd zij de brieven voor de deelname aan het onderzoek "Deel je ervaring", en de uitnodiging voor de ALV-ledendag.

Ondanks de maatregelen van Corona COVID-19, het te dele thuiswerken en inperking van persoonlijk contact, heeft de backoffice alle werkzaamheden voor onze achterban goed uitgevoerd. Dit verdient een compliment aan alle medewerkers van de backoffice. Onze achterban heeft geen beperkingen ondervonden.



### 1.9 Inkomsten en uitgaven 2021

In het financieel jaarverslag werd uitgebreid stilgestaan bij de jaarrekening 2020 (overzicht van de financiële positie en inkomsten en uitgaven). In de volgende grafieken zijn die gegevens samengevat. Over 2021 is een positief resultaat geboekt van € 4.745,--.



- Onze algemene verenigingsreserve bedraagt eind 2021 € 67.792,-
- De onderzoeksreserve is in 2021 gestegen naar € 94.438,- door giften met bestemming onderzoek. In 2020 is een toezegging gedaan voor onderzoek naar Seksualiteit bij NF1 ad € 12.500,-.

## 2. Belangrijke succesvoorwaarden

- **Samenwerking**
- **Verwerven van financiële middelen**
- **Bekendheid NF, pers, presentatie op symposia, congressen en andere bijeenkomsten**
- **Verbreding kennis, opleidingsdagen vrijwilligers, bezochte symposia, congressen en andere bijeenkomsten**

### 2.1 Algemeen over Coronavirus COVID-19

De impact van het Coronavirus en het daarop gevolgde overheidsbeleid heeft ook in 2021 tot grote beperkingen geleid in de onderlinge ontmoetingen en het invulling geven aan de samenwerkingsverbanden. Zo goed als mogelijk werd er wel vanuit huis gewerkt en veel ervaring opgedaan met het virtueel vergaderen. Gelukkig was het in de zomer en najaar mogelijk elkaar te ontmoeten. Daar is nog zoveel mogelijk gebruik van gemaakt en heeft onder andere geleid tot een druk bezochte familiedag en een fysieke ontmoeting op onze jaarlijkse leidendag. Vanaf eind november werden wij geconfronteerd met een nieuwe lockdown.

### 2.2 Samenwerking BEZT

De samenwerking met BEZT heeft in 2021 zo goed als stil gelegen. Naast Corona was een zeer belangrijke reden de beschikbaarheid van onze partners. Helaas hebben wij moeten ervaren dat het bestuur van BEZT zeer kwetsbaar is op het gebied van gezondheid en beschikbaarheid van de bestuursleden. In 2022 wordt onder aansturing van de NFK (Nederlandse Federatie van Kanker patiëntenorganisaties) gezocht naar een structurele oplossing van de bemensing van BEZT. De diverse NFK vergaderingen zijn door de voorzitter van onze vereniging zoveel mogelijk waargenomen.

In 2021 heeft BEZT een financiële bijdrage van € 9.000,- beschikbaar gesteld. Deze bijdrage is gebruikt als bijdrage voor het onderhouden van ons zorgnetwerk voor NF1.

### 2.3 Samenwerking NFK

Op verschillende projecten is in 2021 met het NFK nauw samengewerkt:

In het kader van Doneer je Ervaring (DjE) doen wij mee met een langlopende achterbanraadpleging "Verhoogd risico op kanker, wat vind jij van de informatievoorziening en ondersteuning?". De raadpleging loopt nog door tot oktober 2022, dit heeft vooral betrekking op het meedoen van de behandelpoli's van ons zorgnetwerk en het proberen mee te krijgen van iedereen met NF1 (ongeacht het wel of niet lid zijn van onze vereniging). De response geeft aanleiding om NF1 nog eens apart te bezien.

Ook het project Praatkaarten heeft 2021 een vervolg gekregen. De praatkaarten zijn samen met het NFK door ons geïntroduceerd op de netwerkdag van ons zorgnetwerk. Daarvoor zijn de praatkaarten eerder uitgezet bij ons expertisecentrum ENCORE van het Erasmus MC waar als proef een eerste start is gegeven. De ervaringen met deze praatkaarten waren daar zeer positief in 2019 en de eenvoud en toegankelijkheid zeer gewaardeerd.

Drs. Carin Louis ondersteunt ons voor het actualiseren en nieuw ontwikkelen van informatie over NF1 als predispositiesyndroom op kanker. Zij wordt hierin geholpen door Dr. Eric Vermeulen van het VSOP. In 2021 heeft dit traject een tijdje stil gelegen maar in het najaar is er een nieuwe impuls aan

gegeven. Dit heeft te maken met de introductie van de praatkaarten en de wens om informatie op dezelfde wijze zo eenvoudig mogelijk te presenteren aan mensen met NF1 en een wat uitgebreidere brochure voor ouders, ondersteuners of verzorgers.

#### **2.4 Samenwerking NF Patients United (NFPU)**

Ook voor de NFPU was 2021 voornamelijk een digitaal jaar. De meeting die plaats zou vinden in Rotterdam is geschrapt. De jaarvergadering heeft digitaal plaatsgevonden.

In april 2021 heeft de NF Young Adult International Summit plaatsgevonden; Door een panel van NF-onderzoekers en NF-jongvolwassenen is gesproken over het ervaren, begrijpen van NF en omgaan met NF. Mede-jongvolwassenen met NF konden elkaar ontmoeten een wereldwijd netwerk opbouwen.

"I can say neurofibromatosis!", een awareness campagne om meer aandacht te genereren voor NF heeft plaatsgevonden in mei 2021.

De NFPU neemt deel aan het NF EU-PEARL project. Een samenwerkingsproject van Europese NF-expertisecentra, CTF (Children's Tumor Foundation), NFPU en twee farmaceutische bedrijven. EU-PEARL is een strategisch partnerschap tussen de publieke en private sector om de toekomst van klinische onderzoeken vorm te geven. Deze innovatieve en uitdagende onderneming heeft tot doel een getest en vertrouwd raamwerk te creëren voor patiëntgerichte, geïntegreerde onderzoek platforms (IRP), waarmee nieuwe technieken en behandelingen die door meerdere bedrijven en organisaties zijn ontwikkeld, worden getest in een platformonderzoek.

#### **2.5 Samenwerking VSOP**

De VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties) is de koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen. Wij werken nauw samen met de VSOP op verschillende projecten en dossiers. De VSOP levert ons beschikbare menskracht van gespecialiseerde medewerkers die zich vooral bezighouden met goede zorg vanuit patiënten perspectief of juist de goede inrichting van deze zorg.

Met de VSOP is onze vereniging actief geweest in de volgende projecten of gebeurtenissen:

- Inrichting en instandhouding Zorgnetwerk NF1, de kwaliteitscommissie is in 2021 bij elkaar gekomen;
- Op 20 september kwam Zorgnetwerk NF1 virtueel bijeen tijdens de Zorgnetwerkdag 2021. Tijdens deze dag werden de volgende onderwerpen besproken: De vernieuwde Europese richtlijnen NF1 en kanker, MEK-inhibitoren en plexiforme neurofibromen, Praatkaarten, en specialisten bespraken verschillende casussen met elkaar.
- De ontwikkeling van de patiënteninformatie NF1 en kanker (verwachte oplevering in 2022);
- Ondersteuning bij de introductie binnen VWS en het Zorg instituut Nederland (ZiN) van de medicatie Selumetinib voor niet operabele, symptomatische plexiforme neurofibromen bij kinderen.

#### **2.6 Let's beat NF**

Onze vereniging werkt samen met de Stichting 'Let's beat NF'. Deze stichting heeft een duidelijke focus: geld ophalen voor wetenschappelijk onderzoek (NF2). Jaarlijks vindt er afstemming plaats met onze vereniging over nieuwe onderzoeks- en/of samenwerkingsinitiatieven.

#### **2.8 Stichting Kitty**

Onze vereniging werkt samen met de Stichting Kitty. Deze stichting heeft een duidelijke focus: geld ophalen voor wetenschappelijk onderzoek (NF2). Jaarlijks vindt er afstemming plaats met onze vereniging over nieuwe onderzoeks- en/of samenwerkingsinitiatieven.

## 2.9 Samenwerking overig

Voor het uitvoeren van belangenbehartiging op een aantal belangrijke algemene dossiers is onze vereniging te klein. Onze vereniging is hiervoor rechtstreeks aangesloten bij de patiënten koepel Ieder(in) en getrapd via ons lidmaatschap bij de VSOP bij de Patiëntenfederatie Nederland. Daarnaast is onze vereniging lid van de Eurordis 'The Voice of Rare Disease Patients in Europe'.

## 2.10 Verwerven van financiële middelen

Het Coronavirus heeft in de weg gestaan van sponsoracties. Onze vereniging heeft wel verschillende giften mogen ontvangen.

- Giften met algemene bestemming  
In 2021 mochten wij een bedrag aan giften voor algemene doeleinden ontvangen van € 4405,-. Dit bedrag is hard nodig voor financiering van de jaarlijkse activiteiten.
- Vriendenloterij  
Leden kunnen zich bij deze goede doelenloterij opgeven waarvan een gedeelte van de inleg aan de NFVN toekomt. Via de website kunnen nieuwe gegadigden zich opgeven. Deze loterij leverde onze vereniging over heel 2021 een bedrag op van € 2.122,-.
- Giften bestemd voor wetenschappelijk onderzoek  
Wetenschappelijk onderzoek naar NF is vanzelfsprekend en hard nodig. Onze vereniging probeert hierbij te stimuleren. In 2021 mochten wij hiervoor € 23.600,- ontvangen.

## 2.11 NF in de pers of op tv

In 2021 is het ons niet gelukt om aandacht voor NF in de landelijke pers of op tv te verkrijgen.

## 2.12 Presentatie NF op symposia, congressen en andere bijeenkomsten

Door het Coronavirus hebben alle fysieke congressen in 2021 niet plaats kunnen vinden.

## 2.13 Deskundigheidsbevordering vrijwilligers

Het vrijwilligersweekend voor alle actieve NFVN-vrijwilligers heeft tot doel om geïnformeerd te worden over nieuwe ontwikkelingen, elkaar te ontmoeten, te inspireren, ervaringen uit te wisselen én om thema's te behandelen die voor ieder aantrekkelijk en leerzaam zijn. Het vrijwilligersweekend was dit jaar op 8 en 9 oktober. Tijdens dit weekend hebben de 29. aanwezige vrijwilligers verschillende trainingen gevolgd gericht op:

- delen van ervaringen als vrijwilliger
- oefenen van het leiden van een bijeenkomst van een lotgenotencontactgroep
- het ervaren van de vaste werkwijze die wordt gehanteerd tijdens bijeenkomsten lotgenotencontactgroep door
- het leren gebruikmaken van het Virtueel kantoor
- het leren vinden van informatie, van ervaringskennis en tips op de website van de NFVN

### Online meetings voor subgroepen van vrijwilligers

Naast het feit dat mensen niet hoeven te reizen, is een belangrijk voordeel dat online meetings afgestemd kunnen worden op de verschillende subgroepen van vrijwilligers. Het algemene doel van deze meetings is:

- Het vergroten van de deskundigheid van de vrijwilligers en het verhogen van de kwaliteit van het werk;
- Het versterken van de onderlinge collegialiteit en vertrouwen.

In 2021 zijn voor de volgende groepen online bijeenkomsten georganiseerd:

- Het contacttelefoon Teams is in 2021 3 keer bijeengekomen: in maart, mei en september. Aan bod kwam: kennismaken met nieuwe teamleden, ontwerpen van een registratieformulier en uitleg over het gebruik hiervan. Tevens werden casussen besproken (Intervisie), het systeem aangeleerd van het registreren van vragen en antwoorden op alfabetische volgorde en het verwijzen naar meest gestelde vragen op de site van de NFVN.
- De regiocoördinatoren: een keer in februari. Kennismaken met nieuwe teamleden. Uitwisselen ervaringen: hoe contact te onderhouden in coronatijd? Bespreken van knelpunten: hoe op te lossen?
- Het redactieteam NF: vier keer. In januari, februari, mei en september. Afspraken maken over taakverdeling, feedback geven op de geschreven artikelen om te leren van elkaar, onderlinge communicatie.

#### **2.14 Bezochte symposia, congressen, werkgroepen en andere bijeenkomsten**

**Als gevolg van Corona maatregelen waren fysieke symposia en congressen in 2021 niet mogelijk. De meeste hiervan zijn doorgeschoven naar 2022. Werkgroepen en (Internationale) bijeenkomsten hebben wél doorgang gehad, hetzij virtueel via Teams of Webexx.**

- BEZT, uitwerking samenwerking
- NFK, hertalen informatiematerialen NFVN
- NFK, Praatkaarten
- NFK, ontwikkeling informatie over kanker
- NFK, uitvraag Doneer jouw Ervaring (DjE)
- NFK, Samen beslissen
- VSOP, Nationale conferentie Zeldzame aandoeningen
- VSOP, Zorgnetwerkdag NF1
- Bijeenkomst Kwaliteitscommissie Zorgnetwerk NF1
- NFPU, Jaarlijkse bijeenkomst en Best Practises
- Werkgroep NF2
- NFK, bijeenkomst Raad voor belangenbehartiging
- NFK, ALV

### 3. Hoofddoelstellingen op het terrein van zorg

- **Het verkrijgen van een medicatie en/of therapie ter (gedeeltelijke) behandeling van NF.**
- **De best mogelijke en gefinancierde zorg.**
- **Het verkrijgen en of het behoud van benodigd wetenschappelijk onderzoek naar NF.**

Aan het realiseren van de hoofddoelstellingen op het terrein van de zorg is op de volgende wijze uitvoering gegeven.

#### 3.1 Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF1

Voor de financiering van het zorgnetwerk voor NF1 is nog geen structurele oplossing gevonden. Het blijft een onderwerp dat door onze vereniging en de VSOP op landelijk niveau geagendeerd wordt. Onze vereniging draagt zorg voor de financiering van een minimale variant van de instandhouding van het netwerk door inhuur bij de VSOP van netwerkondersteuning door Drs. Sigrid Hendriks. Zij is eind 2020 enthousiast aan de slag gegaan met de organisatie en uitvoering van diverse activiteiten.

Sinds de lancering van de [www.NF1-expertise.net](http://www.NF1-expertise.net) in december 2020 is de website van het Zorgnetwerk Neurofibromatose type 1 bezocht door ruim 3.200 unieke bezoekers. Eind 2021 is de website geactualiseerd.

De kwaliteitscommissie is bij elkaar gekomen op 2 februari 2021 om de rapportage over de centra binnen zorgnetwerk te bespreken. De beoordeling van de centra is teruggekoppeld. De *Rapportage NF1-Zorgnetwerk* d.d. januari 2021 is (binnenkort) beschikbaar via de website van het NF1-Zorgnetwerk.

Uitwisseling van kennis binnen het netwerk en verdieping van de samenwerking vindt plaats tijdens de twee maandelijks consultbijeenkomsten die het expertisecentrum organiseerde. Ook werd de jaarlijkse Netwerkdag weer georganiseerd na een onderbreking in 2020. Op 20 september 2021 namen circa 25 zorgverleners deel aan de online-bijeenkomst met actuele onderwerpen.

Binnen het NF1-zorgnetwerk hebben, mede vanuit het patiëntenperspectief, de regio's Amsterdam en Noord-Nederland extra aandacht om de zorg voor mensen met NF1 verder te verbeteren qua dekkingsgraad. Het zorgnetwerk onderzoekt bovendien mogelijkheden om zo mogelijk uit te breiden met interventiecentra op het gebied van psychosociale zorg en voor complicaties bij NF1. Deze activiteiten krijgen in 2022 een vervolg.

Eind 2021 vond de eerste voorbereiding plaats van de rapportage Zorgnetwerk d.d. januari 2022 en de NF1-Netwerkdag die per 2022 jaarlijks in maart gaat plaatsvinden.

#### 3.2 Verlenging aanwijzing door VWS expertisecentra

In 2021 heeft een nieuwe ronde plaatsgevonden voor de verlenging van de aanwijzing van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen vanuit VWS. De eerste aanwijzing is na 5 jaar verlopen. Onze vereniging heeft daaraan meegedaan door het inbrengen van onze patiëntenstem in de beoordeling van een adviescommissie voor VWS. Voor NF1 kregen wij een beperkt aantal aanvragen waarvan één er echt uitsprong en dat was de aanvraag van het Erasmus MC ENCORE voor verlenging van haar status voor de komende vijf jaar. Onze vereniging heeft met enthousiasme met deze aanvraag ingestemd. VWS heeft deze status ook toegekend. Voor een specifiek NF2 expertisecentrum heeft in deze ronde geen aanwijzing plaatsgevonden.

### **3.3 Zorgstandaarden voor NF1 en NF2**

Onze zorgstandaarden voor NF1 en NF2 staan ingeschreven in de registers van het Zorg instituut Nederland (ZIN) en behoeven aanpassing. Op Europees niveau wordt in het GENTURIS netwerk (Genetic Tumor Risk Syndromes) gewerkt aan richtlijnontwikkeling voor NF1-tumoren. Op dit moment wordt de publicatie van deze richtlijnen in 2022 verwacht. Eventuele aanpassingen zullen worden meegenomen. Tevens is het nog steeds onduidelijk hoe de nieuwe aanpassingsprocedure dient te verlopen.

### **3.4 Onderzoek: Focus op Seksualiteit in Neurofibromatose type 1**

Onze vereniging heeft haar medewerking en gedeeltelijke financiële ondersteuning toegezegd aan een studie binnen het Erasmus MC naar het identificeren van factoren die een rol spelen bij seksualiteit in al zijn (nog te vormen) dimensies onder volwassenen met Neurofibromatose type 1. Seksualiteit is voor vele individuen een belangrijk onderdeel van kwaliteit van leven. Over seksualiteit bij volwassenen met NF1 is weinig bekend. Door het verkrijgen van kennis over eventuele problemen is de verwachting dat er (nieuwe) zorglijnen opgezet kunnen worden die van positieve invloed kunnen zijn op de kwaliteit van leven voor deze specifieke populatie. Projectleider en uitvoerend onderzoeker is mevrouw S.A. van Dijk, Verpleegkundig Specialist (MSc). In december 2021 zijn de voorbereidingen voor de start van het onderzoek afgerond en per medio januari 2022 zal de 1<sup>e</sup> fase van dataverzameling van start gaan.

### **3.5 Onderzoek: Visuele informatieverwerking (NF1-VEP studie)**

In 2020 en 2021 werd het onderzoek naar de visuele informatieverwerking bij volwassenen met NF1 binnen expertisecentrum ENCORE uitgevoerd. Bij dit onderzoek werd de activiteit in de hersenen gemeten (zogenoemd VEP-onderzoek) terwijl de proefpersoon naar een veranderende afbeelding kijkt. Daarna voerde de proefpersoon een aantal oogtaken uit terwijl we de oogbewegingen maten met een camera. Op deze manier konden we mogelijke problemen in visuele informatieverwerking bij volwassenen met NF1 kwantificeren. Het onderzoek is afgesloten en de resultaten zijn opgestuurd naar een vaktijdschrift ter publicatie.

Projectleider is mevrouw Jesminne Castricum => Erasmus MC.

### **3.6 Project: Ontwikkeling Praatkaarten**

Een belangrijk onderdeel van goede zorg is goede communicatie tijdens het bezoek aan de regievoerend arts. In het kader van de algemene doelstelling 'Samen beslissen' zijn voor NF1 samen met het NFK 'Praatkaarten' ontwikkeld. Praatkaarten zijn bedoeld om artsen en verpleegkundigen te helpen bij het voeren van een gesprek met de patiënt, zodat zij leren, in begrijpelijke taal uit te leggen wat voor de patiënt belangrijk is.

Er is een drietal praatkaarten opgeleverd; NF1 bij kinderen, NF1 bij volwassenen en NF1 en vermoeidheid. Begin 2021 werd vooral met de kaart voor NF1 en vermoeidheid ervaringen opgedaan waarna verdere introductie in het zorgnetwerk staat gepland.

### **3.7 Project: Ontwikkeling van een infographic NF2**

Door de klinisch geneticus mevrouw L.P. van Hest uit het Amsterdam UMC is in 2021 een start gemaakt voor het vervaardigen van een infographic over NF2. Een infographic is soort poster waarop de kernpunten van de aandoening NF2 worden gepresenteerd. Dit wordt door een illustrator verder uitgewerkt. De opzet is om deze posters te bespreken bij een bezoek aan de poli genetica en worden daar uitgereikt. In 2022 wordt de oplevering en verdere introductie verwacht. De Vereniging Klinische Genetica Nederland presenteert op haar website een hele serie met ontwikkelde infographics voor specifieke ziektebeelden.

### 3.8 Project: Family mentoring for parents of NF1 patients

De NFPU heeft hiervoor een subsidieaanvraag gedaan bij de EU. Er zullen verschillende Europese landen deelnemen aan dit project. Doel van het project is om ouders die geconfronteerd worden met de diagnose NF1 bij hun kind/één van hun kinderen, ondersteuning te bieden door ervaringsdeskundige mentoren die hiervoor speciale scholing volgen. Hieraan verbonden volgt een onderzoek naar deze manier van ouderondersteuning. De NFVN zal participeren in dit project en onderzoek als deelnemende partij. In de loop van 2022 zal duidelijk worden of de subsidie wordt gegeven en het project en onderzoek gaan starten.

### 3.9 Bevorderen en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek (lopend)

De NFVN ondersteunt al wat langer ook ander wetenschappelijk onderzoek. Het gaat hierbij om de volgende lopende of inmiddels afgeronde onderzoeksprojecten.

***The TRAIN study; TRAMetinib In Neurofibromatosis Type 1 related symptomatic plexiform neurofibromas, Walter Taal en Christine Noordhoek (PhD op plexiforme neurofibromen bij NF1) => Erasmus MC***

*Een studie naar het gebruik van trametinib bij symptomatische Plexiforme Neurofibromen (PNF) bij volwassen patiënten. Met symptomatisch wordt bedoeld dat het PNF klachten veroorzaakt. Het primaire doel is om vast te stellen dat het tumorvolume afneemt en het secundaire doel is het vaststellen van door de patiënt gerapporteerde uitkomsten op het gebied van pijn, invaliditeit en kwaliteit van leven. Dit onderzoek start eind 2019 en onze vereniging ondersteunt dit onderzoek met € 15.000,-. Ook wordt dit onderzoek in belangrijke mate ondersteund door de Stichting NF. Update maart 2022: De interim analyse over de eerste 15 deelnemers van de studie is voltooid en goedgekeurd door de medisch ethische toetsing commissie (METC) van het Erasmus MC. Een groot deel van de deelnemers heeft duidelijke afname van pijnklachten sinds de start van de medicatie. Ook is gebleken dat het medicijn veilig genoeg is om de studie voort te zetten. Inmiddels starten nieuwe deelnemers met de studie.*

***Verbeteren van de medische zorg voor volwassenen met Neurofibromatose Type 1 interne geneeskunde-endocrinologie, Laura de Graaff en Anna Rosenberg => Erasmus MC***

*Volwassenen met NF1 lijden vaak aan onverklaarbare vermoeidheid, soms gepaard gaande met hoge bloeddruk en hartkloppingen. Deze symptomen kunnen lichamelijke en psychologische oorzaken hebben. Vermoeidheid kan worden veroorzaakt door vele interne problemen, zoals orgaan- en hormoonstoornissen. Bij patiënten die extreme vermoeidheid hebben zonder onderliggende lichamelijke problemen, worden neuropsychologische tests uitgevoerd om cognitieve en prestatieproblemen op te sporen die de vermoeidheid kunnen verklaren. Het is belangrijk om te onderzoeken welke lichamelijke oorzaken van vermoeidheid behandeling vragen en wanneer juist (meer) moet worden gefocust op neuropsychologische oorzaken.*

***The value of nerve ultrasound in patients with neurofibromatosis type 1, Walter Taal en Christine Noordhoek (PhD op plexiforme neurofibromen bij NF1) => Erasmus MC***

*Een verkennend onderzoek met als doel om naast de bestaande beeldvormende technieken de toegevoegde waarde van ultrageluid met hoge resolutie (HRUS) van de perifere zenuwen bij NF1-patiënten vast te stellen. Het primaire doel van deze studie is het vaststellen van HRUS-afwijkingen bij een grote groep NF1-patiënten en het onderzoeken van de verschillen in HRUS-afwijkingen tussen patiënten met of zonder neurologische afwijkingen. Een tweede doelstelling is om de stabiliteit en groei van plexiforme neurofibromen en de incidentie van nieuw ontdekte zenuwafwijkingen*



*gedurende twee jaar follow-up te evalueren. Onze vereniging ondersteunt dit onderzoek met een bijdrage van € 3.352,- voor het beschikbaar stellen van een reiskostenvergoeding voor de deelnemers.*

*Update maart 2022: De laatste mensen worden in de studie geïncludeerd om het totale aantal van 60 deelnemers te bereiken. Er zijn reeds enkele mensen geweest voor het tweede bezoek, 2 jaar na het eerste bezoek, zodat veranderingen in de tijd zichtbaar gemaakt kunnen worden. Een belangrijke bevinding is dat veel mensen met NF1 HRUS-afwijkingen hebben, ook als ze geen klinische klachten hebben. HRUS staat voor hoge resolutie echografie (High Resolution Ultra Sound).*

**Onderzoek: Reproductieve opties bij NF1 en kinderwens, met name gericht op PGT.**

**Promovendus: Vivian Vernimmen**

**Promotoren: Christine de Die-Smulders, Connie Stumpel en Aimee Paulussen**

*Het betreft een promotietraject gericht op de verschillende mogelijkheden bij kinderwens voor paren waarbij een van beiden NF1 heeft.*

*De studie is gericht op de ervaringen met preïmplantatie genetische test (PGT oftewel embryoselectie) en is inmiddels afgerond en bijna klaar voor publicatie. Hierbij is gekeken naar het klinische verloop van het PGT traject en de zwangerschapskansen bij paren die zijn aangemeld voor PGT in verband met NF1. Er vond een mondelinge presentatie plaats op het NF2020 congres, een posterpresentatie op de ESHG 2021 (European Society of Human Genetics) en een posterpresentatie op het CoGEN congress 2021 (World Congress on Controversies in Preconception, Preimplantation and Prenatal Genetic Diagnosis). Daarnaast worden de laboratoriumresultaten rondom PGT voor NF1 geëvalueerd en hierbij wordt samengewerkt met de PGT centra in Brussel en Strasbourg.*

*Recent is een studie gestart gericht op mening, kennis en verwijsgedrag ten aanzien van PND (prenatale diagnostiek, zijnde onderzoek in de zwangerschap) en preïmplantatie genetische test (PGT) onder zorgprofessionals die (mogelijk) betrokken zijn bij NF1 zorg. Het is een vragenlijststudie waarvoor nu de reactie van verschillende zorgprofessionals worden verzameld.*

*Voor de toekomst gaat men kijken naar de ervaringen van paren met NF1 en de verschillende mogelijkheden rondom kinderwens, zoals PGT en PND, middels interviews en vragenlijsten.*

**Zr-89 Bevacizumab PET-CT bij NF2 patiënten, NF2 onderzoeksteam, Erik Hensen e.a. => LUMC**

*In 2021 is in het LUMC een onderzoek gestart naar de optimale voorspelling van het resultaat van een behandeling met bevacizumab (Avastin) bij patiënten met Neurofibromatose type 2 (NF2). Dit zal plaatsvinden door een gelabeld medicijn zichtbaar te maken op een PET-CT alvorens de behandeling te starten. Hierdoor kan in de toekomst mogelijk vooraf gezien worden of het medicijn zal werken, en of individuele patiënten er baat bij hebben. Het onderzoek, dat een samenwerking betreft van de afdelingen KNO, nucleaire geneeskunde, radiologie, en medische oncologie van het LUMC, is mede mogelijk gemaakt door een donatie van de Stichting Kitty. Het onderzoek 'loopt' inmiddels en daarmee is het voor de meeste patiënten die in aanmerking komen voor een behandeling met Avastin mogelijk om deel te nemen.*

**Tumorpanel NF2 en Schwannomatosis, NF2 onderzoeksteam, Erik Hensen e.a. => LUMC**

*In 2020 is een tumorpanel gemaakt en succesvol ingevoerd om verdere (tumor-genetische) analyses te kunnen doen naar (brughoek-)tumoren bij NF2 en Schwannomatosis patiënten. Hier kan mogelijk verder onderzoek naar de genetische achtergrond en screeningsmogelijkheden van NF2 worden gedaan. In 2021 is gestart met een grootschaliger onderzoek dat in 2022 zal worden voortgezet.*

**Onderzoek: Face IT voor jongeren Marije van Dalen => Erasmus MC**

*Een onderzoek naar de online interventie Face IT voor jongeren. Face IT voor jongeren is een in Engeland ontwikkelde interventie voor jongeren met een zichtbare aandoening. Face IT voor jongeren is een online interventie die je thuis vanaf je eigen computer kunt volgen. De werving is inmiddels gesloten en de resultaten van dit onderzoek worden in 2021 verwacht. De studie is inmiddels helemaal afgerond. De resultaten zijn gepubliceerd in het tijdschrift Body Image (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1740144522000080?via%3Dihub>) of worden binnenkort gepubliceerd in Body Image (<https://psyarxiv.com/fbj9q/>).*

**Onderzoek: Lamotrigine (NF1-EXCEL), Myrthe Ottenhoff /Jesminne Castricum => Erasmus MC**

*Het ondersteunen en participeren in het Lamotrigine onderzoek Erasmus MC met mogelijke medicatie ter behandeling van leer- en gedragsstoornissen. De inclusie (het werven van deelnemers) zou in 2020 worden voortgezet in het Erasmus MC te Rotterdam. Door de COVID-19 uitbraak is er helaas besloten de studie voortijdig te beëindigen. Er is toestemming verkregen om te stoppen met de studie. Het analyseplan is klaar en begin 2022 wordt er gedeblindeerd zodat er naar de uitkomsten gekeken kan worden. De resultaten worden nu gereed gemaakt voor publicatie.*

**Onderzoek: NF1 en motoriek, Rianne Oostenbrink => Erasmus MC**

*Het gestructureerd beoordelen van motorische ontwikkelingsproblematiek door de kindergeschiedtherapeut bij jonge kinderen met NF1 en het onderzoeken van de effecten van gerichte fysiotherapeutische begeleiding. Een artikel met de basiskenmerken van motorische vaardigheden op de eerste beoordeling van 50 kinderen wordt op dit moment geschreven om in te sturen naar een internationaal tijdschrift. De inclusie van kinderen wordt in de routine zorg nog voortgezet, voor voldoende aantallen van kinderen die het hele programma hebben afgerond. Het specifieke trainingsprogramma omvat 12 weken kracht en conditietraining met een set oefeningen voor thuis, begeleid door de fysiotherapeut in de eigen regio.*

**Onderzoek: VOLG Erasmus/Kempenhaeghe, André Rietman, Jeroen Legerstee => Erasmus MC; Sandra van Abeelen => Kempenhaeghe**

*Het doel is om beter zicht te krijgen op de cognitieve ontwikkeling, leerproblemen en gedragsproblemen door de jaren heen. Omdat kinderen meerjarig gevolgd worden, krijgen wij zicht op de ontwikkeling van hun mogelijkheden en moeilijkheden op school en thuis. Er wordt op meerdere momenten naar de ontwikkeling van de kinderen gekeken (3 en 6 jaar in het Sophia Kinderziekenhuis en 11 en 15 jaar in Kempenhaeghe). Inmiddels hebben vier stagiaires hun masterscriptie hierover geschreven. Een team onderzoekers van Kempenhaeghe en het Sophia Kinderziekenhuis is momenteel (2021-2022) bezig met een artikel waarin we de ontwikkeling door de jaren heen beschrijven. De NFVN wordt op de hoogte gebracht als de resultaten hiervan duidelijk zijn.*

**Onderzoek: NF1 en MPNST (kanker) 2, Yvette van Ierland => Erasmus MC; Saskia Lesnik Oberstein en Martijn Malessy => LUMC**

*Onderzoek in het LUMC naar het mogelijk vroegtijdig opsporen/voorspellen van kwaadaardige perifere zenuwtumoren door onderzoek naar de uitingen van NF1 (symptomen) en genetische eigenschappen. Het vroegtijdig kunnen opsporen/voorspellen van een hoger risico op kanker komt ten goede aan een betere behandeling en het beter kunnen opvolgen van patiënten met NF1. Door het ontbreken van uniformiteit in de variabelen die opgenomen zijn in de databases in de verschillende landen is het lastiger een betrouwbare analyse uit te voeren. Het onderzoek loopt hierdoor uit.*

**Onderzoek: NF1 en de waarde van PET/MRI, P. van Iersel, R. Geitenbeek en Monique Anten => MUMC+**

*Retrospectieve studie in het MUMC in samenwerking met het Erasmus MC, waar de PET-CT vergeleken zal worden met een PET-MRI bij een kleine populatie NF-1 patiënten. Dit onderzoek loopt nog. In 2020 zijn de analyses afgerond en is gestart met een eerste concept verslag.*

**Onderzoek: NF1-transitieonderzoek, Sandra van Abeelen, Anton de Louw, Jos Hendriksen, en Sylvia Klinkenberg => Kempenhaeghe, Laetitia Wagener, Monique Anten en Martijn Broen => MUMC+**

Beschrijvend onderzoek dat betrekking heeft op de NF1-transitiepoli, een samenwerking tussen het MUMC+ en het Centrum voor Neurologische Leer- en ontwikkelingsstoornissen van Kempenhaeghe. Het betreft een multidisciplinair programma waarin wordt nagegaan of er specifieke lacunes zijn in de transitieleeftijd (gericht op werk, leren, zelfredzaamheid en vrije tijd). Dit om participatie van jongeren/jongvolwassenen met NF1 in de samenleving te vergroten en de stap naar volwassenheid/zelfstandigheid te faciliteren. Beschreven wordt de pilot van 15 patiënten/jongeren: de inhoud van de neuropsychologische screening/onderzoeken en betrokkenheid en input/invloed van de overige disciplines (kinderneuroloog, maatschappelijk werk, onderwijsdeskundige). Er wordt bij gehouden wat wordt uitgevoerd en wat de resultante daarvan is. 'Patient reported outcome' wordt ook meegenomen als uitkomstmaat. De pilot wordt halverwege én na 15 patiënten geëvalueerd. Met dit beschrijvende onderzoek kan aangetoond worden wat de meerwaarde is van deze transitiepoli. Onderzoek wordt breder getrokken dan de samenwerking met het MUMC. Tot nu toe 6 patiënten gezien i.p.v. beoogde 15.

**Onderzoek: 'Neurofibromatose Type 1 & (Familie) Kwaliteit van Bestaan, Irene Caubo => Disability Studies in Nederland, Universiteit van Humanistiek in Utrecht**

Irene Caubo-Damen is moeder van drie kinderen, waarvan de oudste zoon een zeldzame en genetische aandoening heeft: Neurofibromatose Type 1. De impact op kwaliteit van leven voor zowel haar zoon als het hele gezin, was de reden voor haar om hier wetenschappelijk onderzoek naar te gaan doen, ook bij andere gezinnen die te maken hebben met NF1. Voorop staan het verkrijgen van meer inzichten en het creëren van awareness voor kwaliteit van bestaan voor gezinnen en mensen die leven met NF1. Prof. Alice Schippers (1e promotor) en dr. Alistair Niemeijer (co-promotor) zijn beiden verbonden aan de Universiteit van Humanistiek.

#### 4. Hoofddoelstellingen op het terrein van participatie

- **Onderwijs dat afgestemd is op de ontwikkelings- en leervermogens van de NF-patiënt door rekening te houden met diens beperkingen in cognitieve, sociale en motorische vaardigheden.**
- **Patiënten een zo volwaardig mogelijke plek in de maatschappij geven.**
- **Patiënten en familieleden op de hoogte brengen van alle mogelijkheden die de hulpverlening te bieden heeft.**

*Aan het realiseren van de hoofddoelstellingen op het terrein van participatie is op de volgende wijze uitvoering gegeven.*

##### **4.1 Werk**

Op onze website wordt informatie gepubliceerd over werk en het hebben van NF op de webpagina 'Wegwijzer/Ondersteuning bij werk'. Met o.a. de notitie 'werken met neurofibromatose: kijken naar wat je wél kunt!'. De notitie is gebaseerd op de Richtlijn Chronisch Zieken en Werk (2016) en geeft aanbevelingen voor bedrijfsartsen; voor werkgevers én voor werknemers.

Op de pagina worden daarnaast diverse hulpmiddelen aangeboden zoals de OEK gids (een eindproduct van het afgesloten project Op Eigen Kracht aan het werk). De OEK gids bevat verwijzingen en links naar diverse informatiebronnen over o.a. werk, regelgeving, scholing en opleiding, privé-werkbalans en zelfredzaamheid. De OEK gids is in 2020 ieder kwartaal geactualiseerd. Als leden vragen hebben over werk en NF, kunnen zij terecht bij de ervaringsdeskundige vrijwilligers van de Contacttelefoon.

##### **4.2 Participatiewet**

Onze vereniging is aangesloten bij Leder(in), een netwerkorganisatie voor mensen met een beperking of chronische ziekte. Onze vereniging volgt de jaarlijkse bijeenkomsten van deze netwerkorganisatie en brengt zoveel mogelijk de belangen van onze achterban in. Onze vereniging is niet in staat om zelfstandig beleid of activiteiten op dit terrein te ontwikkelen. Via het ledenblad NF worden de belangrijkste ontwikkelingen doorgegeven.

##### **4.3 Passend onderwijs**

Bij Leder(in) is inclusiever onderwijsstelsel een belangrijk doel. Speciaal voor ouders met vragen over passend onderwijs is er het informatiepunt Ouders&Onderwijs, telefoonnummer 0800-5010. Het steunpunt geeft informatie over passend onderwijs aan ouders van leerlingen die extra ondersteuning nodig hebben. Voor vragen op het gebied van onderwijs en zorg kunnen ouders ook terecht bij Leder(in), telefoonnummer 0900-2356780. Onze vereniging is niet in staat om zelfstandig beleid of activiteiten op dit terrein te ontwikkelen. Wel zijn in 2021 in het ledenblad NF (ervarings)verhalen opgenomen over kinderen met NF1 in het (speciaal) onderwijs in Coronatijden, met praktische tips en suggesties, o.a. in de vorm van vaste columns.

#### **4.4 Wmo en Wet langdurige zorg**

Beide wetten zijn voor chronisch zieken en gehandicapten en dus ook voor patiënten met NF van groot belang. Onze vereniging is uitsluitend gebaseerd op de inzet van vrijwilligers. Wij zijn niet zelfstandig in staat tot individuele belangenbehartiging bij lokale en centrale overheden. Zij laat daarom dit werk over aan de grote koepels, in het bijzonder Ieder(in).

Onze vereniging draagt echter wel zorg voor de voorlichting naar haar leden. Op onze website wordt informatie gepubliceerd over ondersteuning bij het hebben van NF op de webpagina 'wegwijzer/Ondersteuning bij zorg'. Hier staat een lijst met aandachtspunten voor haar leden voor de zogeheten keukentafelgesprekken die gemeenten in het kader van hun verantwoordelijkheid voor het bieden van ondersteuning voeren. Bovendien kunnen leden bij de Contacttelefoon een ervaringsdeskundig vrijwilligster, mevrouw Ria Roelants, raadplegen voor vragen op het terrein van de Wmo en de toepassing daarvan. Zij adviseert ook over maatschappelijk werk.

## 5. Hoofddoelstelling op het terrein van onderling contact

**Leden van de NFVN voelen zich gesterkt en gesteund in het samen zijn (lotgenotencontact) door herkenning en erkenning van de specifieke NF-problematiek en ervaren door deze contacten verbondenheid.**

Aan het realiseren van de hoofddoelstelling van onderling contact is op de volgende wijze uitvoering gegeven.

### 5.1 Lotgenoten contact

#### A. Regionale contactgroepen

De regionale contactgroepen vormen een wezenlijk deel van onze vereniging. De regionale contactgroepen kwamen in 2021 vrijwel niet bijeen vanwege de Covid-19 pandemie. Enkele groepen hielden virtuele bijeenkomsten, al dan niet gepaard met een hapje en een drankje.

- Regio Noord: vrijwilligers Tjitske Walda en Mirjam Stedehouder
- Regio Noord-Holland: vrijwilligers: Edith Heinhuis en Sandra van Zoelen.
- Regio Midden: vrijwilliger: Hilde van Rijnsoever en Dieneke van Twillert.
- Regio Oost: vrijwilligers Eddie Putman en Jannieta Veldhoen
- Regio West: vrijwilligers Hannie en Gabriel van Essen.
- Regio Zuid-West: vrijwilligers Christian en Marion van Meer.
- Contactgroep 30-50: vrijwilligers Pieter Rutsen en Anouk ter Haar.

De inzet van vrijwilligers in de regio is een zeer sterk punt. Lotgenotencontact voelt hierdoor als een soort thuiskomen.

In Regio Zuid is Marina van Doesburg contactpersoon voor lotgenotencontact. Omdat er geen lotgenotencontactgroep is in regio Zuid, heeft Marina verschillende initiatieven ondernomen om een groep op te starten. Tot nu toe hebben de leden nog geen bijeenkomst gehad omdat de leden hebben aangegeven de reistijd bezwaarlijk te vinden. In 2022 zal Marina een aantal bijeenkomsten organiseren op verschillende locaties in de regio Zuid, zodat het voor eenieder mogelijk wordt hiernaartoe af te reizen.

#### B. Lotgenotencontact voor specifieke groepen

Voor de Groep Ouders met jonge kinderen (OMJK) zijn er i.v.m. Corona geen groepsbijeenkomsten georganiseerd. Als alternatief heeft de coördinator van deze groep Marjon Zijta-Nijhuis een 20- tal individuele bezoeken gebracht aan de verschillende ouders met jonge kinderen uit deze lotgenotencontactgroep. De opzet, t.w. het organiseren van bijeenkomsten voor ouders met jonge kinderen met NF -dichtbij huis- voorziet in een behoefte; ze werden in 2020 goed bezocht en er vloeiden waardevolle contacten uit voort. Het plan is om deze groepsbijeenkomsten in 2022 weer voort te zetten.

De specifieke groepen zijn eind 2021:

- groep jongeren 18-30
- groep 30-50
- groep 50+ opgestart najaar 2021
- groep mensen met NF2

In 2021 zijn plannen gemaakt om in 2022 met de volgende groepen te starten:

- groep 12-18, "Tienergroep" komt voor het eerst bijeen maart 2022
- groep ouders van volwassen kinderen met NF komt bijeen maart 2022

## 5.2 Landelijke contactdagen

Tijdens de landelijke contactdag, kwamen alle leden bijeen op 11 september in Ouwehands Dierenpark in Rhenen. Vanuit alle lotgenotencontactgroepen waren mensen naar deze dag gekomen. Er heerste een zeer gemoedelijke sfeer en veel leden hebben nieuwe contacten gelegd of contacten verdiept. Van jong tot oud werd er genoten van het prachtige park en was er veel tijd voor ontmoeting en gesprek tijdens gezamenlijke koffie- en lunchmomenten.

## 5.3 ALV - en ledendag 13 november 2021

In 2021 was het mogelijk om, weliswaar later dan normaal als gevolg van Corona, een ALV te kunnen organiseren. Er waren wel een stuk minder mensen dan normaal gesproken naar een ALV komt. Door de hoge Corona besmettingsgraad, lieten veel leden weten niet naar de ALV te durven. Toch waren er 100 leden aanwezig.

Het programma:

1. Opening
2. Goedkeuring notulen ALV 31 oktober 2020
3. Bestuurlijk jaarverslag 2020
4. Financieel verslag 2020
5. Verklaring kascommissie 2020 en voorstel decharge bestuur
6. Activiteitenplan 2022
7. Begroting 2022
8. Benoeming kascommissie 2022
9. Nieuwe vrijwilligers en nieuwe bestuurssamenstelling  
Uitbreiding vrijwilligers: redactie, contacttelefoon, sociale media
  1. Voorstel tot benoeming Marina van Doesburg - coördinatie vrijwilligers
  2. Voorstel tot benoeming Marjon Zijta-Nijhuis - secretaris
  3. Voorstel tot benoeming Marjon Deknatel - sociale media
  4. Voorstel tot benoeming Ine Israel - vicevoorzitter (zorg)
  5. Voorstel tot benoeming Mirjam La Ferrera - voorzitter
10. Beëindiging werkzaamheden van de redacteur Luuk Kiers en vrijwilliger Irene Caubo
11. Beëindiging bestuurstermijn van Pieter Rutsen en Ton Akkermans
12. Rondvraag
13. Sluiting ALV

Ton Akkermans werd uitgebreid toegesproken door bestuurslid Hannie van Essen. Ton werd benoemd tot ere-lid van de NFVN en ontving een speldje van bestuurslid Dave de Klerk dat met liefde was geschonken door de kinderen van Femia Fleck (één van onze vroegere voorzitters) uit haar nalatenschap. Hierbij ontving Ton ook een oorkonde uit de handen van bestuurslid Ad Romme. Daarna volgde een bezoek van de Burgemeester van Nieuwegein Frans Backhuijs die Ton een koninklijke onderscheiding toekende voor zijn persoonlijke, bijzondere verdiensten voor de samenleving,- in het bijzonder- als voorzitter van de NFVN.

Na de lunch, waar leden met elkaar en nieuwe bestuursleden in gesprek gingen startte het middagprogramma. **Ella Visserman**, beleidsmedewerker van de NFK (Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntorganisaties) gaf een presentatie over "Samen beslissen".

### Wat is: Samen Beslissen?

**In het kort:** Wanneer je NF of een andere aandoening hebt, moet je vaak in korte tijd moeilijke beslissingen nemen die directe gevolgen hebben voor je leven op korte en/of lange termijn. Daarom is het van belang dat je weet dat er keuzes zijn en welke keuzes mogelijk zijn. Je zorgverleners kunnen je hierin ondersteunen. Bij Samen Beslissen geeft je zorgverlener (meestal je arts) informatie over de



verschillende mogelijkheden en de (medische) voor- en nadelen hiervan op korte en op lange termijn. Vervolgens bespreek je samen wat dit betekent voor je persoonlijke situatie en wat jouw voorkeur is. Zo beslis je samen wat het beste bij jouw situatie past.

Na deze waardevolle presentatie volgden er 2 rondes van 4 workshops waar de leden voorafgaand aan de ledendag hun voorkeur voor op hadden gegeven.

De workshops en de inhoud

#### **1. In gesprek over Samen Beslissen – o.l.v. Ella Visserman**

Welke behandeling is voor jou het meest geschikt? Dat kun je aan de dokter vragen en hij weet welke behandeling het beste is voor jouw ziekte of aandoening. Maar jij bent meer dan jouw ziekte of aandoening. Jij hebt je eigen manier van leven en het is belangrijk om dat ook mee te nemen in de behandelkeuzes. Want je behandeling kan ook invloed hebben op je hobby's, je werk, je gezin en alle dingen die jouw leven mooi maken. Daarom is het van belang dat je samen beslist met je dokter. In deze workshop wordt uitgelegd wat Samen Beslissen is, wat Samen Beslissen jou oplevert en hoe jij samen met je arts kan beslissen welke behandeling bij jou past.

#### **B. Informatie; in gesprek over NF2 - o.l.v. Kim Koetsier, arts-onderzoeker LUMC - NF2**

Tijdens deze workshop waren dr. Koetsier, dr. Hensen, dr. Koot en drs. Geerders van het NF2 behandelteam van het LUMC aanwezig. Zij vertelden hoe de zorg en begeleiding voor mensen met NF2 in het LUMC is georganiseerd.

Het NF2 team en een aantal leden sloten via Teams online aan. Dit was heel prettig omdat deze leden anders niet hadden kunnen deelnemen. Na de presentaties van het behandelteam was er voldoende tijd voor vragen van de leden.

#### **C. Mantelzorgmakelaar; Makelaars in het zorgdomein**

Esther Thesing, zou deze workshop leiden, maar was helaas verhinderd. De workshop is geleid door Marjon Zijta Nijhuis. Veel gemeenten maken gebruik van verbinders in het werkveld, hetzij in dienst van de Gemeente, hetzij in opdracht van welzijn en zorginstanties.

Soms zie je door de hoeveelheid aan werkers in het veld niet meer bij wie je nou eigenlijk moet zijn. In deze workshop werd ingegaan op de verschillende rollen van de zorgmakelaar, en waar men nog meer vragen over Mantelzorg kan stellen.

#### **D. Laatste ontwikkelingen NF1 – o.l.v. Rianne Oostenbrink, kinderarts Erasmus MC - Expertisecentrum ENCORE**

In de workshop kindergeneeskunde werd het huidige NF1-zorgnetwerk besproken en hoe de zorg voor de patiënt zo goed mogelijk af te stemmen. Verder zullen nieuwe inzichten in NF1 behandeling worden besproken.

De leden **Diede Niemeijer** en Edith Nijhuis werden bedankt voor het maken van gehaakte poppen, waxies en tassen. De opbrengsten van de verkoop schenken zij aan de NFDV.

Nadat ook alle sprekers, de fotograaf en de kinderoppassers worden bedankt, volgt een uitgebreide borrel voor alle leden en gasten.

### **5.4 Social media**

Onze vereniging is actief op Facebook en Instagram. Via deze kanalen delen we informatie over en vanuit de patiëntenvereniging.

De activiteitenagenda wordt maandelijks gedeeld en ook houden we onze volgers op de hoogte van nieuwsberichten, acties en andere belangrijke informatie vanuit de NFDV of andere organisaties welke belangrijk zijn voor onze achterban. Ook zijn er 3 besloten groepen, de groep 'Leden van NFDV' met 365 deelnemers, de groep 'Ouders met kinderen met NF' met 350 deelnemers en de

groep "Jongeren met NF) met 68 leden. Via deze besloten facebookgroepen (alleen toegankelijk voor leden) worden veel ervaringen uitgewisseld en vinden mensen een luisterend oor. Ook kent de website [www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl) een besloten forum waar ervaringen worden uitgewisseld. De substantiële groei op facebook kent echter zijn invloed op het gebruik van ons klassieke forum op onze website.

In 2021 hebben leden 2 onderwerpen op het forum geplaatst waarop 3 keer is gereageerd en die 170 keer zijn bekeken.

### **5.5 Telefonische helpdesk en vragen via [info@neurofibromatose.nl](mailto:info@neurofibromatose.nl)**

Naast de social media worden er ook regelmatig vragen gesteld via telefonisch contact of via het algemene emailadres van onze vereniging.

In 2021 is iedere vrijwilliger van de telefonische helpdesk gestart met een werkwijze, waarbij de registratie van deze gesprekken plaatsvindt. Hiervoor hebben de vrijwilligers van de helpdesk een 2-tal trainingen gevolgd door een betaalde professional. Tevens zijn er in 2021 enkele personen aan deze groep toegevoegd waardoor het contacttelefoon vrijwilligersteam nu op 11 komt.

## 6. Hoofddoelstelling op het terrein van voorlichting

**Leden en belangstellenden worden goed geïnformeerd door het verstrekken van actuele en inhoudelijke informatie over de aard en gevolgen van NF.**

Aan het realiseren van de hoofddoelstelling van voorlichting is op de volgende wijze uitvoering gegeven.

### 6.1 Website NFVN

De website [www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl) is de ruggengraat op het communicatiegebied van onze vereniging. Al onze publieke informatie is via de website bereikbaar. De rubrieken Nieuws en Agenda worden gebruikt om door het jaar heen belangrijke informatie te verspreiden. De website wordt druk bezocht.

- Aantal gebruikers: 31.490
- Aantal sessies: 40.203
- Aantal sessies per gebruiker: 1,28
- Bij de bezoeken worden gemiddeld 2,65 pagina's geraadpleegd

### 6.2 Ledenblad NF

Onder aansturing van onze sinds dit jaar nieuwe redacteur Dave de Klerk zijn er in 2021 vier edities van ons ledenblad NF uitgekomen. De NF is het informatie- en contactblad van en voor onze vereniging. Het blad biedt een platform voor patiënten, familieleden, specialisten, behandelaars, verzorgenden en andere betrokkenen. De redactie is bereikbaar op [redactie@neurofibromatose.nl](mailto:redactie@neurofibromatose.nl). Voor de opmaak, het drukwerk en de verzending maakt onze vereniging gebruik van de diensten van de Stichting MEO. Deze stichting is een leerwerkbedrijf dat werkzaam is voor non-profitorganisaties en dat kansen biedt aan jongeren met een beperking.

In 2021 is de Infographic NF1 is als aparte bijlage toegevoegd aan het Ledenblad.

### **6.3 Ontwikkeling informatie NF1 als predispositiesyndroom op kanker**

In 2021 is er verder gewerkt aan de ontwikkeling van patiënten informatiebrochure over NF1 als predispositiesyndroom op de ontwikkeling van kanker. Er is veel discussie over het verband tussen het NF1 syndroom en kanker. Als zich bij iemand met NF1 kanker ontwikkelt dan heeft deze kanker vaak te maken met NF1. NF1 wordt daarom wel gezien als een aandoening die het in zich heeft om door te ontwikkelen tot kanker. In medische termen noemt men dit wel een 'predispositie', een 'aanleg'. NF1 is dus een predispositie syndroom voor het ontstaan van kanker. Naast een brochure voor professionals en ouders/verzorgers, zal er een compacte versie, naar idee van de eerder genoemde praatkaarten worden ontworpen. De informatie is duidelijk, volledig maar kort en kernachtig en gericht op mensen met een minder goed ontwikkelde taalvaardigheid.

Bij de ontwikkeling van deze brochure worden wij ondersteund door Eric Vermeulen (VSOP) en Carin Louis (NFK). In de loop van 2021 hopen wij de nieuwe brochure te mogen presenteren.

### **6.5 Daisy Card en Daisy website**

De Daisy Card is een foldertje op creditcardformaat met daarop gepersonaliseerde informatie over NF1, de kenmerken en klachten die een aanvrager zelf heeft, de alarmsignalen waarbij je een arts moet waarschuwen, belangrijke telefoonnummers, de gegevens van de behandelend arts én de talenten. De Daisy Card is een soort een geheugensteuntje en kan gebruikt worden om aan anderen uit te leggen wat NF1 voor de aanvrager betekent.

De Daisy Card is toegankelijk gemaakt via een aparte website, [www.daisy.neurofibromatose.nl](http://www.daisy.neurofibromatose.nl), in een beveiligde omgeving en met strikte toepassing van privacyregels. De kenmerken van NF1 zijn immers zeer persoonsgebonden. In 2021 zijn er 10 gepersonifieerde Daisy Cards aangevraagd en vervaardigd.

Bezoekgegevens:

- Aantal gebruikers: 1.150
- Aantal sessies: 1.446
- Aantal sessies per gebruiker: 1,26
- Bij de bezoeken worden gemiddeld 1,96 pagina's geraadpleegd.

## 6.6 Brochures en ander voorlichtingsmateriaal

De vereniging onderhoudt een informatiebibliotheek. Bij elke nieuwe aanmelding van een lid wordt een op de aandoening gebaseerd welkomstpakket samengesteld en aan het nieuwe lid verzonden. Daarnaast vindt regelmatig navraag plaats van levering van extra brochures van leden, zorg-, onderwijs- en/of maatschappelijke instellingen. Ook binnen het zorgnetwerk NF1 worden standaard informatiebrochures uitgezet. Al onze brochures worden via het documentatiecentrum op onze website als pdf-bestanden aangeboden, ongeacht het lidmaatschap.

De informatiebibliotheek van de NFVN is nu als volgt samengesteld:

<u>Brochures</u>	<u>In voorraad eind 2021</u>
• Neurofibromatose type 1 (patiëntenbrochure)	979
• Niet altijd zichtbaar: sociaal-emotionele en leerproblemen bij kinderen en jongeren met NF1	525
• Spotlight op jongeren met NF1: sociaal-emotionele en leerproblemen bij jongvolwassenen met NF1	140
• Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose Type 1	1165
• Patiënteninformatie Legius syndroom	98
• Neurofibromatose type 2 (patiënten brochure) (herziene versie)	360
• Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose Type 2	733
• Patiënteninformatie Schwannomatose	238

Daarnaast is uitsluitend voor (nieuwe) leden in gedrukte vorm beschikbaar:

<u>Speciaal drukwerk</u>	<u>In voorraad eind 2021</u>
• Patiëntenversie zorgstandaard Neurofibromatose type 1 (met ringband)	313
• Koen & Dapper	82
• Daisy, dat is meteen een heel verhaal	990
• Patiëntenversie zorgstandaard Neurofibromatose type 2 (met ringband)	160

Sinds oktober 2016 maakt onze vereniging voor de opslag en het voorraadbeheer gebruik van de diensten van het leerwerkbedrijf Stichting MEO. Vanaf 2019 is het voorraadbeheer een onderdeel van onze backoffice bij NFK. Ook zij maken voor ons gebruik van de diensten van MEO.