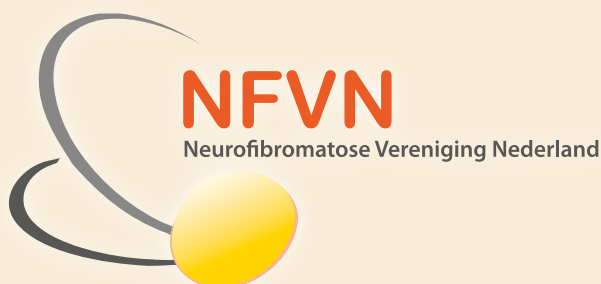


# NF

## Mijn Neurofibromatose type 1: kenmerken/ uitdagingen

Inzicht in de meest voorkomende  
kenmerken/gevolgen van  
Neurofibromatose type 1.

Een initiatief van de NFVN



# Waarom dit formulier?

Als je Neurofibromatose type 1 (NF1) hebt, of je kind heeft het, kan het lastig zijn om aan anderen uit te leggen wat dat betekent. NF1 is een aandoening met een breed spectrum aan klachten: bij de één zijn die mild, bij de ander kunnen ze ernstig en ingrijpend zijn. De symptomen en gevolgen zijn niet altijd aan de buitenkant te zien, maar ze hebben wél invloed op het dagelijks leven.

Dit formulier wordt gebruikt om iets uit te leggen op school, op werk of aan zorgverleners. Zo hoeft het verhaal niet steeds opnieuw te worden verteld.

## **Aan de lezer:**

Dankjewel dat je de tijd neemt om dit te lezen. Het helpt mij,

om beter mee te doen en mij begrepen te voelen.

# Inhoudsopgave

## Ontwikkeling op kinderleeftijd

- Spraak en taal
- Bewegen
- Cognitie
- Gedrag
- Emotieregulatie

## Fysieke kenmerken

- Café-au-laitvlekken
- Sproeten in de oksels of liezen
- Neurofibromen op de huid
- Jeuk
- Neurofibromen onder de huid
- Tumoren van de vingertoppen
- Lymfoedeem

## Hersenen en zenuwen

- Plexiforme neurofibromen
- Tumoren op de oogzenuw
- Heldere vlekken
- Epilepsie
- Vernauwing van hersenkamerverbinding
- Beroerte

## Ogen

- Lisch noduli
- Vaatvliesafwijkingen
- Scheelzien en bijziendheid
- Gevolgen van neurofibromen rondom het oog
- Groene staar
- Hoornvliesafwijkingen

## Botten en skelet

- Scoliose
- Groot hoofdomtrek
- Afwijkingen van botten in benen en armen
- Kleine lichaamslengte
- Trechterborst
- Botontkalking
- Misvorming van de wervels
- Afwijkingen van het wiggebeen
- Lange lichaamslengte
- Overmatige groei
- Wijde oogstand

## Hart en vaten

- Hoge bloeddruk
- Bloedvaten

## Hormoonhuishouding

- Vroege puberteit
- Late puberteit

## Meer kans op kanker

- [Hersentumoren](#)
- Borstkanker
- MPNST
- Feochromocytoom
- Darmtumoren
- Overige, zeer zeldzame vormen van kanker

## Vermoeidheid, slaapuitdagingen en migraine

- Vermoeidheid en slaapuitdagingen
- Langdurige en vaak voorkomende hoofdpijn/migraine

# Ontwikkeling op kinderleeftijd

**Leerproblemen**



**Gedrag**



**Bewegen**



**Spraak en taal**



**Cognitie**



**Emotieregulatie**



Symptoompagina



# Spraak en taal

## **Spraak en taal**

Ongeveer 60 % van de kinderen met NFI heeft moeite met spraak en taal.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

## Symptoompagina



# Bewegen

### **Bewegen**

Veel mensen met NF1 zijn wat slordiger of minder sterk in schrijven, tekenen, sporten of bewegen. Dat komt bijvoorbeeld door lage spierspanning of problemen met de aansturing van spieren en zenuwen.

### **Toelichting vanuit mij:**

### **Meer weten:**

Symptoompagina



# Cognitie en concentratie

## **Cognitie**

Ongeveer 60% van de kinderen met NFI heeft moeite met cognitie en concentratie. Cognitie is het vermogen om te leren, het kunnen verwerken, begrijpen en gebruiken van informatie.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

## Symptoompagina



# Gedrag

### **Gedrag**

Ongeveer 60 % van de kinderen met NFI heeft gedragsproblemen, zoals door ADHD of autisme.

### **Toelichting vanuit mij:**

### **Meer weten:**

Symptoompagina



# Emotieregulatie

## **Emotieregulatie**

Een groot deel van de kinderen met NFI heeft moeite met het verwerken van emoties.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

# Fysieke kenmerken

Huid



Tumoren aan de vingertoppen



Jeuk



Lymfoedeem



Symptoompagina



# Café-au-laitvlekken

## **Café-au-laitvlekken**

Dit zijn lichtbruin-gekleurde vlekjes op de huid die meestal al bij de geboorte zichtbaar zijn en in aantal toenemen. Ze veranderen niet of nauwelijks in pijn of klachten, maar zijn een kenmerkend teken van NF1.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Sproeten in de oksels of liezen

## **Sproeten in de oksels of liezen**

Kleine, donkere vlekjes onder de armen of in de lies. Ze zijn ongevaarlijk, maar helpen bij het herkennen van NFI en geven geen klachten.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Neurofibromen op de huid

## Neurofibromen op de huid

Dit zijn goedaardige bultjes die ontstaan door een groei van zenuwcellen, vooral tijdens de puberteit. Ze zijn vaak zacht, huidkleurig of iets donkerder, en kunnen jeuken of soms pijnlijk zijn. Bij sommige mensen met NFI komen ze in grote aantallen voor, terwijl anderen er bijna geen hebben.

### Toelichting vanuit mij:

### Meer weten:





# Jeuk

### **Jeuk**

Een veelvoorkomend en vervelend symptoom bij NFI. Jeuk kan ontstaan door neurofibromen, droge huid of zonder duidelijke aanleiding. Het kan plaatselijk of over het hele lichaam voorkomen.

### **Toelichting vanuit mij:**

### **Meer weten:**

Symptoompagina



# Huidneurofibromen onder de huid

## **Neurofibromen onder de huid**

Goedaardige bultjes die dieper onder de huid liggen. Het zijn voelbare knobbels die pijnlijk kunnen zijn, vooral bij druk en aanraking. Ze groeien soms langzaam en kunnen zenuwpijn veroorzaken.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Tumoren van de vingertoppen

## **Tumoren van de vingertoppen**

Tumoren van de vingertoppen zijn zeldzame, goedaardige gezwellen die zich op of in de vingertoppen ontwikkelen. Ze kunnen gevoelig zijn en het gebruik van de handen beïnvloeden, vooral bij aanraking of fijne motoriek.

### **Toelichting vanuit mij:**

### **Meer weten:**



Symptoompagina



# Lymfoedeem

## **Lymfoedeem**

Vochtophoping in een arm of been, meestal als gevolg van een belemmerde lymfeafvoer. Het lichaamsdeel zwelt op en voelt zwaar of gespannen aan.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

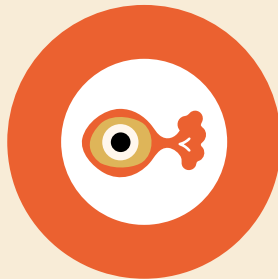


# Hersenen en zenuwen

**Plexiforme  
neurofibromen**



**Tumoren op de  
oogzenuw**



**Beroerte**



**Epilepsie**



**Vernauwing van  
hersenkamerverbinding**



**Heldere vlekken**



Symptoompagina



# Plexiforme neurofibromen

## **Emotieregulatie**

Specifieke varianten van neurofibromen die diep in het weefsel groeien langs zenuwbanen. Ze kunnen druk geven op organen of pijn veroorzaken.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Tumoren op de oogzenuw

## **Tumoren op de oogzenuw**

Een goedaardige tumor op de oogzenuw gaat vaak gepaard zonder klachten maar soms met uitval of slecht zicht. Regulier oogartsbezoek is belangrijk.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Heldere vlekken

## **Heldere vlekken**

Lichte, pigmentloze plekken op de huid. Deze zijn vaak te zien bij jonge kinderen en kunnen een aanwijzing zijn voor NFI, hoewel ze ook bij andere aandoeningen voorkomen.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Epilepsie

## **Epilepsie**

Stoornis in de hersenen die zorgt voor tijdelijke aanvallen van bewustzijnsverlies of spierschokken. Epilepsie kan bij NFI ontstaan door afwijkingen of tumoren in de hersenen.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Vernauwing van hersenkamerverbinding

## **Vernauwing van hersenkamerverbinding**

Een blokkade tussen de hersenkamers waardoor hersenvocht niet goed kan doorstromen. Dit kan leiden tot een verhoogde druk in de hersenen (hydrocefalus).

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



# Beroerte

### **Beroerte**

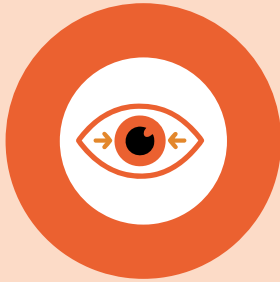
Een plotselinge verstoring van de bloedtoevoer naar de hersenen. Bij NFI kan dit op jonge leeftijd voorkomen, bijvoorbeeld door een vernauwing van bloedvaten in de hersenen.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

# Ogen

## Fysieke kenmerken aan de ogen



**Groene staar**



**Gevolgen van neurofibromen  
rondom het oog en bijziendheid**



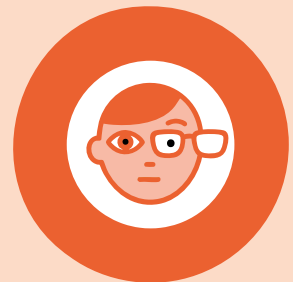
**Vaatvliesafwijkingen**



**Lisch noduli**



**Hoornvliesafwijkingen**



**Scheelzien en  
bijziendheid**



Symptoompagina



# Lisch noduli

## **Lisch noduli**

Kleine goedaardige vlekjes in het regenboogvlies van het oog. Ze geven geen klachten, maar helpen bij de diagnose van NF1.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Vaatvlies- afwijkingen

## **Vaatvliesafwijkingen**

Afwijkingen in het vaatvlies (de laag tussen netvlies en oogwit), zoals verdikkingen of tumoren. Vaak zijn deze afwijkingen onschuldig en veroorzaken ze geen klachten.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Scheelzien en bijziendheid

## **Scheelzien en bijziendheid**

Veel mensen met NFI hebben oogafwijkingen zoals scheelzien (strabisme) of bijziendheid (myopie). Dit kan invloed hebben op het zicht en de oogcoördinatie.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Gevolgen van neurofibromen rondom het oog

## **Gevolgen van neurofibromen rondom het oog**

Neurofibromen rondom of achter het oog kunnen de oogkas vervormen of het zicht belemmeren. Dit kan leiden tot uitpuilende ogen, slecht zicht of scheelzien.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Groene staar

## **Groene staar**

Oogziekte waarbij de druk in het oog te hoog wordt. Dit kan de oogzenuw beschadigen en tot blijvend gezichtsverlies leiden.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Hoornvlies- afwijkingen

## **Hoornvliesafwijkingen**

Veranderingen aan het doorzichtige laagje aan de voorkant van het oog. Dit kan leiden tot wazig zien, pijn of gevoeligheid voor licht.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



# Botten en skelet

Fysieke kenmerken aan de botten en het skelet

Afwijking van het wiggebeen



Afwijking van botten in benen en armen



Kleine lichaamslengte



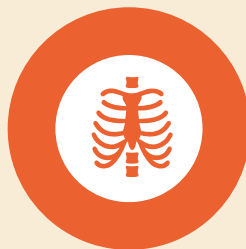
Lange lichaamslengte



Overmatige groei



Trechterborst



Botontkalking



Groot hoofdomtrek



Misvorming van de wervels



Scoliose



Wijde oogstand



Symptoompagina



# Scoliose

## **Scoliose**

Een zijdelingse verkromming van de wervelkolom. Scoliose bij NFI begint vaak op jonge leeftijd en kan snel verergeren.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Grote hoofdomtrek

## **Groot hoofdomtrek**

Een groter dan gemiddelde hoofdomtrek (macrocefalie). Dit is vaak al zichtbaar op jonge leeftijd en meestal onschuldig.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Afwijkingen van het wiggebeen

## **Afwijkingen van het wiggebeen**

Een aangeboren afwijking waarbij het wiggebeen (bot in de oogkas) ontbreekt of vervormd is. Dit kan leiden tot een dieperliggend oog of vergroeiing van de oogkas.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



# Kleine lichaamslengte

### **Kleine lichaamslengte**

Sommige mensen met NFI blijven kleiner dan gemiddeld. Dit kan erfelijk zijn of veroorzaakt worden door groeistoornissen die bij NFI voorkomen.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Trechterborst

## **Trechterborst**

Een naar binnen gebogen borstkas (pectus excavatum). Deze afwijking is meestal onschuldig, maar kan invloed hebben op de ademhaling of het zelfbeeld.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Botontkalking

## **Botontkalking**

Een verminderde botdichtheid (osteopenie of osteoporose), waardoor het risico op botbreuken verhoogd is.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Misvorming van de wervels

## **Misvorming van de wervels**

Veranderingen aan de wervelkolom, zoals wigvormige of samengedrukte wervels. Dit kan pijn of scheefgroei veroorzaken.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Afwijkingen van botten in benen en armen

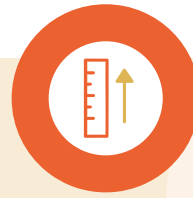
## **Afwijking van botten in benen en armen**

Bij NF1 kunnen de lange botten in armen of benen kromgroeien of verkeerd gevormd zijn. Dit kan leiden tot afwijkende stand of kwetsbaarheid voor breuken.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**





# Lange lichaamslengte

### **Lange lichaamslengte**

In enkele gevallen komt juist een bovengemiddelde lengte voor. Dit is zeldzamer bij NFI en hangt mogelijk samen met hormonale ontregeling of overgroei.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Overmatige groei

## **Overmatige groei**

Een ongebruikelijk sterke groei van lichaamsdelen of het hele lichaam. Dit kan komen door een verhoogde gevoeligheid voor groeihormonen of lokale overgroei door tumoren.

## **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Wijde oogstand

## **Groot hoofdomtrek**

De ogen staan verder uit elkaar dan gemiddeld (hypertelorisme). Dit is een milde gezichtsafwijking die soms voorkomt bij NFI.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

# Hart en vaten

Fysieke kenmerken aan het hart en de vaten

**Hoge bloeddruk**



**Afwijkingen in bloedvaten**



Symptoompagina



# Hoge bloeddruk

## **Hoge bloeddruk**

Mensen met NFI hebben verhoogde kans op hoge bloeddruk. Vaak merk je er weinig van, maar controle is belangrijk.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Afwijkingen in bloedvaten

## **Bloedvaten**

Mensen met NF1 hebben verhoogde kans op vaatvernauwing of afwijkingen in bloedvaten in de hersenen. Vaak merk je er weinig van, maar controle is belangrijk.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



# Hormoonhuishouding

Kenmerken aan de  
hormoonhuishouding

**Vroege puberteit**



**Late puberteit**



Symptoompagina



# Vroege puberteit

## **Vroege puberteit**

De puberteit begint op ongebruikelijk jonge leeftijd. Dit kan te maken hebben met verstoring van de hormoonbalans of hersenafwijkingen.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

Symptoompagina



# Late puberteit

## **Late puberteit**

De puberteit begint later dan normaal. Dit kan veroorzaakt worden door hormonale ontregeling bij NFI..

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**

# Meer kans op kanker

## Mogelijke vormen van kanker

Van de mensen met NF1 ontwikkelt ongeveer 60% gedurende hun leven een vorm van kanker. Hierna volgen de meest voorkomende typen.

**Borstkanker**



**MPNST**



**Hersentumoren**



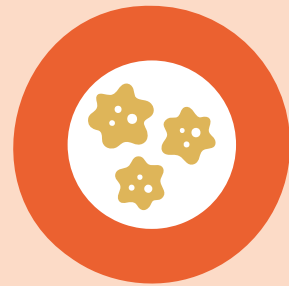
**Feochromocytoom**



**Darmtumoren**



**Overige zeer zeldzame vormen van kanker**



Symptoompagina



# Hersenkanker

## **Hersenkanker**

Vroege opsporing en controle zijn erg belangrijk bij hersenkanker.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Borstkanker

## **Borstkanker**

Vroege opsporing en controle zijn erg belangrijk, ook in het geval van borstkanker.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



## Symptoompagina



# MPNST

### **MPNST**

Dit is een zeldzame, kwaadaardige tumor die alleen kan ontstaan uit een plexiform neurofibroom. Het is een ernstige complicatie van NF1 die snelle behandeling vereist.

### **Toelichting vanuit mij:**

### **Meer weten:**



Symptoompagina



# Feochromocytoom

## **Feochromocytoom**

Feochromocytoom is een tumor van de bijnieren die leidt tot overproductie van stresshormonen. Dit kan hoge bloeddruk, hartkloppingen en angst veroorzaken.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Darmkanker

## **Darmtumoren**

Vroege opsporing en controle zijn erg belangrijk, ook bij darmkanker.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



Symptoompagina



# Overige kankervormen

## **Overige zeer zeldzame vormen van kanker**

Er bestaan overige, zeer zeldzame vormen van kanker. Vroege opsporing en controle zijn ook hierbij erg belangrijk.

**Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



# Vermoeidheid, slaapuitdagingen, migraine en hoofdpijn

**Vermoeidheid en  
slaapuitdagingen**



**Hoofdpijn en  
migraine**





# Vermoeidheid en slaapuitdagingen

### **Vermoeidheid en slaapuitdagingen**

Vermoeidheid en moeite met slapen komen vaak voor bij NFI. Dat kan komen door slechter slapen, door de inspanning van denken en het verwerken van prikkels, of door lage spierspanning. Ook bijkomende diagnoses zoals autisme of ADHD kunnen zorgen voor meer vermoeidheid. Slaapadvies en pijnmaatregelen helpen soms.

### **Toelichting vanuit mij:**

### **Meer weten:**

Symptoompagina



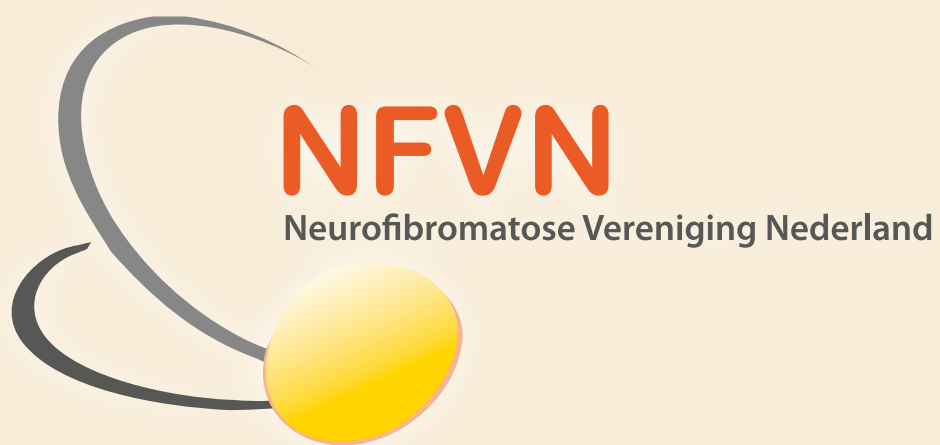
# Hoofdpijn en migraine

## **Langdurige en vaak voorkomende hoofdpijn/migraine**

Hoofdpijn komt vaak voor bij NFI, door slechter slapen of door de inspanning van denken en prikkels verwerken. Slaapadvies en pijnmaatregelen helpen soms.

### **Toelichting vanuit mij:**

**Meer weten:**



**NFVN**

Neurofibromatose Vereniging Nederland