



*Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.*

# NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1



# INHOUD

<b>01</b>	Wat is Neurofibromatosis type 1 (NF1)?	4
<b>02</b>	Hoe vaak komt NF1 voor?	4
<b>03</b>	Erfelijkheid	4
<b>04</b>	Erfelijkheidsonderzoek	5
<b>05</b>	Diagnose	5
<b>06</b>	Kenmerken en gevolgen	6
<b>07</b>	Behandeling	9
<b>08</b>	Opvolging	9
<b>09</b>	Overerving	10
<b>10</b>	Psychologische opvang	10
<b>11</b>	Patiëntenorganisatie	11

# 01 WAT IS NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 (NF1)?

Neurofibromatosis type 1 is een erfelijke ziekte met zeer variabele ziekteverschijnselen. De symptomen kunnen variëren van een 'onschuldige' huidandoening tot ernstige aandoeningen zoals kanker.

De term neurofibromatosis verwijst naar het zenuwstelsel (neuro) en bindweefselachtige gezwellen (fibromatosis). Neurofibromatosis wordt ook de ziekte van Von Recklinghausen genoemd, naar de Duitse arts Friedrich Daniel Von Recklinghausen die als eerste de zogenaamde neurofibromen onderzocht.

# 02 HOE VAAK KOMT NF1 VOOR?

NF1 is geen zeldzame ziekte: ongeveer 1 op de 3000 mensen wordt ermee geboren.

# 03 ERFELIJKHEID

Neurofibromatosis type 1 is een erfelijke ziekte: de ziekte wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. NF1 wordt autosomaal dominant overgeërfd. Dit wil zeggen dat een persoon met NF1 50% kans heeft om de aandoening door te geven aan zijn/haar kinderen. In ongeveer de helft van de gevallen is de ziekte nieuw ontstaan en heeft de patiënt ze niet overgeërfd van de ouders.

NF1 is een zeer variabele ziekte. Zelfs binnen één familie kan de aandoening variëren van een 'onschuldige' huidandoening tot een ziekte met ernstige manifestaties zoals kanker. Het is niet mogelijk om te voorspellen welke symptomen een patiënt zal krijgen en op welk ogenblik ze zullen optreden.

## 04 ERFELIJKHEIDSONDERZOEK

Erfelijkheidsonderzoek is mogelijk voor NF1. Zo'n genetische test gaat dan op zoek naar de fout in het verantwoordelijke gen. Dit onderzoek kan makkelijk enkele maanden in beslag nemen.

## 05 DIAGNOSE

Vaak bestaat er al een vermoeden van de diagnose op kinderleeftijd. Die diagnose kan vervolgens bevestigd worden aan de hand van internationale criteria. Er moet aan twee of meer van volgende criteria voldaan zijn om van NF1 te kunnen spreken:

- ▲ Zes of meer café-au-lait vlekken (lichtbruine vlekken op de huid) met een doormeter van minimum 5 mm voor de puberteit en minimum 15 mm na de puberteit.
- ▲ Twee of meer neurofibromen (gezwelletjes op een zenuw) of minimum één plexiform neurofibroom (op een zenuwnetwerk).
- ▲ Freckling (sproeten) in de oksels of de liezen.
- ▲ Opticus glioom (tumor op de oogzenuw).
- ▲ Een botafwijking die typisch is voor NF1 zoals een afwijking van de oogkas of een dunne cortex van een lange pijpbeen, al dan niet met vorming van een vals gewricht.
- ▲ Twee of meer Lisch noduli (pigmentophopingen in de iris van het oog).
- ▲ Een eerstegraads familielid met NF1 volgens deze criteria.

Jonge kinderen voldoen vaak niet aan deze criteria omdat de meeste tekenen zich pas ontwikkelen in de loop van de tijd. De diagnose kan dan bevestigd worden met DNA-onderzoek. Via een DNA-test wordt in het bloed gezocht naar een fout (mutatie) in het NF1-gen. Tegen de leeftijd van 6 jaar voldoen nagenoeg alle patiënten aan deze criteria.

## 06 KENMERKEN EN GEVOLGEN

---

### Café-au-lait vlekken

Lichtbruin gekleurde vlekken (koffie-met-melk) met gladde rand. Deze vlekken kunnen er al staan bij de geboorte of ontstaan in het eerste levensjaar. Er komen vaak vlekken bij tijdens de kinderjaren. Het aantal zegt niets over de ernst van de NF1.



---

### Freckling

Dit zijn sproeten op plaatsen waar geen zon komt, vooral in de liezen of oksels maar ook in andere huidplooiën.



## Neurofibromen

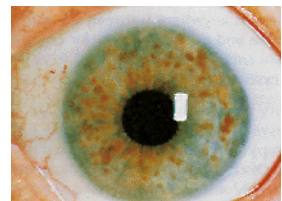
Neurofibromen zijn goedaardige gezwellen die bestaan uit zenuwweefsel en bindweefsel. Er bestaan vier soorten neurofibromen: cutane, subcutane, diepe nodulaire en diffuse plexiforme neurofibromen.

- ▲ Cutane: zachte gezwellletjes in of op de huid, soms rood-blauwig verkleurd. Cutane neurofibromen ontstaan meestal rond de puberteit en blijven het ganse leven ontstaan. Vaak is er een toename tijdens de zwangerschap. Deze huidneurofibromen worden nooit kwaadaardig. Ze kunnen soms jeuken of prikken.
- ▲ Subcutane: ronde of ovale vaste of rubberig aanvoelende gezwellletjes onder de huid. Deze onderhuidse neurofibromen worden nooit kwaadaardig. Ze kunnen soms pijnlijk zijn. Ontstaan meestal op jongvolwassen leeftijd.
- ▲ Diepe nodulaire neurofibromen: gezwellen in dieper gelegen weefsels of organen. Ze komen vaak voor langs de wervelkolom en kunnen druk op het ruggenmerg geven. Een kwaadaardige onttaarding naar een neurofibrosarcoom is mogelijk. Ze kunnen soms pijnlijk zijn.
- ▲ Diffuse plexiforme neurofibromen: uitgebreide, slecht afgelijnde gezwellen langs een netwerk van zenuwen. Kunnen zowel oppervlakkig als diep gelegen zijn. Door invasie van omliggende weefsels zijn ze moeilijk weg te nemen. Ze zijn reeds bij de geboorte aanwezig. 5 tot 10% van deze neurofibromen ontaarden tot kwaadaardige neurofibrosarcomen.



## Lisch noduli

Lisch noduli zijn pigmentophopingen in de iris van het oog. Ze ontstaan vaak rond de puberteit. Ze geven geen problemen en tasten het zicht niet aan.



## Opticus glioom

Een opticus glioom is een tumor van de oogzenuw. Deze tumoren komen voor bij ongeveer 15 procent van de NF1-patiënten. De helft van de patiënten heeft hier geen last van en heeft ook geen behandeling nodig. De meeste oogzenuwtumoren ontstaan voor het achtste levensjaar. Tot dan is een jaarlijks oogonderzoek aangewezen. Een NMR-onderzoek is enkel nodig wanneer het oogonderzoek afwijkend is.

## Andere problemen

Naast deze typische kenmerken kunnen nog tal van andere problemen optreden die ook mensen zonder NF1 kunnen hebben maar die vaker voorkomen in combinatie met NF1.

- ▲ Leer- en spraakproblemen komen vaker voor. Leerproblemen komen voor bij ruim de helft van de kinderen met NF1. 4-8% van de kinderen met NF1 heeft een verstandelijke handicap (3% in de algemene bevolking).
- ▲ Motorische problemen: houterige grove en fijne motoriek, slechte coördinatie
- ▲ Gedragsproblemen zoals ADHD
- ▲ Epilepsie
- ▲ Hoofdpijn
- ▲ Hoge bloeddruk
- ▲ Kromming van de wervelkolom (scoliose)
- ▲ Andere botafwijkingen zoals een kromming van een lange pijpbeen met mogelijk vorming van een 'vals gewricht'
- ▲ Te vroege of te late puberteit
- ▲ Kwaadaardige gezwellen (kanker): hersentumoren, tumoren uitgaande van een plexiform neurofibroom (MPNST of malignant peripheral nerve sheath tumor), leukemie op kinderleeftijd, licht verhoogd risico op borstkanker

Naast de vele lichamelijke klachten heeft het leven met NF1 ook vele psychologische gevolgen die niet onderschat mogen worden.



## 07 BEHANDELING

Er bestaat vandaag geen medicatie die de evolutie van de ziekte kan tegengaan. De behandeling richt zich dus op de bestrijding van specifieke symptomen. Gemiddeld is de levensverwachting van iemand met NF1 15 jaar korter dan de algemene bevolking. Dit hangt samen met eventuele complicaties van de aandoening, zoals kanker.

## 08 OPVOLGING

Patiënten laten zich het best opvolgen door een multidisciplinair team met ervaring in NF1. Zo'n multidisciplinair team bestaat uit kinderartsen, klinisch genetici, dermatologen, oogartsen en andere specialisten in functie van de specifieke problemstelling.

---

### Kinderen

Kinderen met NF1 worden het best jaarlijks onderzocht naar onder meer groei, bloeddruk, puberteitsontwikkeling, skelet, huid en neurologische ontwikkeling. Minimum een jaarlijks oogonderzoek is aangewezen. Een NMR-scan van de hersenen wordt niet routinematig uitgevoerd, enkel wanneer er een duidelijke medische indicatie voor is.

---

### Jongvolwassenen

Jongvolwassenen worden het best goed geïnformeerd over NF1, de mogelijke complicaties en de overervingswijze. Ook psychologische begeleiding kan soms belangrijk zijn aangezien zich in deze periode vaak huidneurofibromen ontwikkelen.

---

### Zwangere vrouwen

Een zwangere vrouw met NF1 meldt dit best steeds aan de arts. Er bestaat immers een risico dat er neurofibromen in het bekken aanwezig zijn.

---

## Volwassenen

De zorg en opvolging van volwassenen met NF1 is afhankelijk van de ernst van de aandoening. De bloeddruk wordt best jaarlijks gemeten. Een patiënt met NF1 moet alert zijn voor letsels die snel beginnen groeien, pijn doen of anders aanvoelen. Die veranderingen kunnen op een kwaadaardige onttaarding wijzen. Bij mensen die ongerust zijn over eventuele inwendige neurofibromen kan een NMR van het volledige lichaam uitgevoerd worden.

# 09 OVERERVING

Prenatale diagnostiek kan ervoor zorgen dat u de ziekte niet doorgeeft aan uw toekomstige kinderen. Via pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) kan op voorhand gekeken worden of een embryo al dan niet aangetast is. Enkel een niet-aangetast embryo wordt dan bij de moeder ingeplant. We kunnen ook tijdens de zwangerschap nagaan of een kind de mutatie heeft overgeërfd. Indien nodig kan er voor een zwangerschapsonderbreking gekozen worden.

Omdat erfelijkheidsonderzoek (de zoektocht naar de verantwoordelijke erfelijke fout of mutatie) vaak meerdere maanden in beslag neemt en kennis van de verantwoordelijke mutatie noodzakelijk is om een prenataal onderzoek of PGD aan te bieden, is het zeer belangrijk om tijdig een afspraak te maken met de klinisch geneticus, d.w.z. ver voor een eventuele zwangerschap

# 10 PSYCHOLOGISCHE OPVANG

Het UZ Gent biedt psychologische begeleiding als u die nodig heeft. Het is immers niet altijd makkelijk om de ziekte in uw leven in te passen, zeker als de symptomen vrij ernstig zijn. De psycholoog kan u daarbij helpen.

# 11 PATIËNTENORGANISATIE

NF KONTAKT vzw is een vereniging die zich tot doel stelt om gezinnen die getroffen worden door neurofibromatose te ondersteunen waar nodig. De vrijwilligers van de kerngroep zijn vertrouwd met de problematiek van NF, omdat ze er als patiënt, familielid of professionele begeleider bij betrokken zijn. Ze bieden ervaren hulp zowel bij het begrijpen en verwerken van de diagnose als bij het vinden van de meest aangewezen professionele hulp als dat nodig is.

[www.nfkontakt.be](http://www.nfkontakt.be)

Het leven met neurofibromatosis type 1 is niet altijd eenvoudig. Het is belangrijk dat u voldoende geïnformeerd bent om goed met de aandoening om te kunnen gaan. NF1 kan op verschillende momenten in het leven problemen geven en behandeling of begeleiding vereisen. Het is belangrijk om tijdig hulp te zoeken indien nodig.

---

## Centrum voor medische genetica

T +32 (0)9 332 36 03

info.cmgg@uzgent.be

[www.uzgent.be/medischegenetica](http://www.uzgent.be/medischegenetica)

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

---

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E [info@uzgent.be](mailto:info@uzgent.be)

[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Volg ons op

