

## Erfelijkheid

Neurofibromatose is een autosomaal dominante aandoening. Alle NF-patiënten hebben bij ieder kind 50% kans om de aandoening door te geven. Er is geen verband tussen de ernst van de aandoening bij de ouder en de ernst van de aandoening bij het kind. Bij kinderwens is het daarom raadzaam zich te informeren bij een klinisch genetisch centrum.

## Zelfhulpgroep Zuid Nederland

De zelfhulpgroep neurofibromatose Zuid Nederland zet zich in voor mensen die lijden aan deze aandoening, hun partners, familieleden of mensen die op een of andere wijze met NF te maken hebben of krijgen.

Hiervoor verzorgt zij enkele malen per jaar een themabijeenkomst waar bij deskundige artsen aanwezig zijn. Verder wisselt zij informatie en kennis uit met de diverse disciplines in de gezondheidszorg, landelijke patiëntenverenigingen in binnen en buitenland die kunnen helpen meer bekendheid te geven aan deze aandoening.

Heeft u na het lezen van deze folder nog vragen neem dan contact op met uw huisarts of behandelend arts. U kunt natuurlijk ook even met een van onze mensen contact opnemen.

## Adressen

Secretariaat:  
Dhr. Danny Housen.  
Jacob Catsstraat 4, 6181 DG Elsloo.  
tel: 046-4373399

Voorzitter:  
Dhr. Hub Housen.  
Jacob Catsstraat 4, 6181 DG Elsloo.  
tel: 046-4373399

Penningmeester:  
Dhr. Manfred Brenden.  
Kapelaan Wijnensingel 106,  
6191 WL Beek.

Medisch adviseur:  
prof. dr. CTRM Schrande-Stumpel.  
(klinisch genetica en kinderarts).  
Postbus 1475, 6201 BL Maastricht.  
tel: 043-3875855

Kijk voor meer informatie op:  
**[www.nfinfo.nl](http://www.nfinfo.nl)**

De zelfhulpgroep neurofibromatose Zuid Nederland maakt deel uit van de **Stichting Marco Zuid Nederland**.  
Steun ons werk:  
Rekeningnummer 598512683 ten name van Stichting Marco Zuid-Nederland - ABM AMRO

# NEUROFIBROMATOSE

Zelfhulpgroep  
Zuid Nederland

**Wat is neurofibromatose?**

**Waarom wordt NF veroorzaakt?**

**Waarom ken men NF1 herkennen?**

**Hoe verloopt de ziekte NF1?**

**Wat kunnen de gevolgen zijn van NF1?**

**Is er behandeling mogelijk?**

**Erfelijkheid**

**Zelfhulpgroep Zuid Nederland?**

**Adressen**

## Wat is neurofibromatose?

Neurofibromatose of NF is een dominant erfelijke aandoening van oa. huid en zenuwvezels. De meest voorkomende vormen zijn NF1, ziekte van Von Recklinghausen en NF2, akoestisch NF.

NF1 komt bij 1:3500 mensen voor. NF1-patiënten hebben telkens 50% kans om de ziekte aan een kind door te geven. Ca. 50% van de patiënten hebben een spontane mutatie.

NF2 is veel zeldzamer dan NF1 en komt bij 1:40.000 mensen voor. Ook NF2 is een dominant erfelijke aandoening; elke patiënt heeft ook hier 50% kans om de ziekte door te geven, en ook hier bestaat de kans op een spontane mutatie.

85% van alle NF-patiënten leidt aan NF1.

Reeds in 1882 werd door dr. Friedrich Daniël Von Recklinghausen, een Duits patholoog, neurofibromatose beschreven.

## Waardoor wordt NF veroorzaakt?

NF1 wordt veroorzaakt door een afwijkend gen gelokaliseerd op chromosoom 17.

NF2 wordt veroorzaakt door een afwijkend gen gelokaliseerd op chromosoom 22.

## Waarom kan men NF1 herkennen?

- \* Café au laitvlekken, lichtbruine verkleuringen van de huid.
- \* Neurofibromen, goedaardige gezwellen op of onder de huid, zeer variabel van vorm en omvang, verspreid over het gehele lichaam.
- \* Lisch noduli, zeer minieme, ongevaarlijke knobbeltjes in de iris van het oog.
- \* Freckling, sproeten in de oksels en liezen of op plaatsen die niet gauw aan de zon worden blootgesteld.

## Hoe is het verloop van NF1?

NF ontwikkelt zich zeer geleidelijk tijdens het leven. De aandoening kan veelal op jonge leeftijd worden vastgesteld aan de hand van diagnostische criteria. Tussen de 0 en 20 jaar worden de meeste symptomen duidelijk. Zij kunnen geleidelijk aan meer klachten veroorzaken. Bij veranderingen in het hormoonstelsel nemen meestal ook de symptomen toe bv. puberteit en zwangerschap. De ernst van de aandoening is vooraf nooit aan te geven, zelfs binnen één familie zien we een verschillend beeld in de ontwikkeling van het ziektebeeld.

De onzekerheid over de ontwikkeling van de ziekte veroorzaakt soms grote psychische problemen bij de patiënten en hun familie.

## Wat kunnen de gevolgen zijn?

Enkele van de meest voorkomende problemen bij NF1 zijn: esthetische ontsieringen door neurofibromen onder de huid, verstoorde werking van de organen door inwendige fibromen, jeuk, hoofdpijn, hoge bloeddruk, leerstoornissen, scoliose, tumoren in het centraal zenuwstelsel, maligniteit (5-15% kwaadaardige gezwellen). Deze en andere afwijkingen kunnen apart of in combinatie met elkaar voorkomen.

## Is er behandeling mogelijk?

Op dit moment is er nog geen behandeling die NF kan genezen. De gevolgen ervan kan men wel verlichten door de symptomen te behandelen, bv. het operatief verwijderen van storende tumoren of gerichte aanpak van leer- en/of spraakproblemen door gespecialiseerde therapie. NF vraagt om een multidisciplinaire aanpak door verschillende specialisten zoals: klinisch genetica, kinderarts, (kinder)neuroloog, dermatoloog, oogarts, internist, orthopeed en psycholoog.