

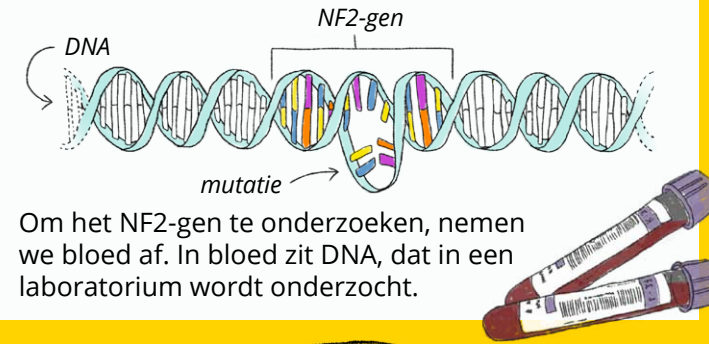
Informatie over Neurofibromatose type 2

Neurofibromatose type 2 (NF2) is een zeer zeldzaam **erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. NF2 wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie) in het NF2-gen.

De belangrijkste **kenmerken** bij NF2 zijn (dubbelzijdige) tumoren van de gehoorzenuw (brughoektumoren). Ook in andere delen van het zenuwstelsel kunnen tumoren ontwikkelen (de hersenen, hersenvliezen, het ruggenmerg en de (perifere) zenuwen). Ongeveer 1 op de 33.000 pasgeborenen heeft NF2.

DNA, genen en mutaties

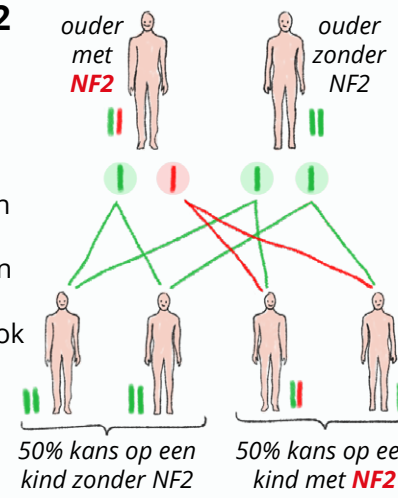
Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**. Mensen met een **NF2-mutatie** hebben Neurofibromatose type 2.



Om het NF2-gen te onderzoeken, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

Hoe erft NF2 over?

NF2 erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met NF2 hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook NF2 te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Alle kinderen van een persoon met NF2 hebben **50% kans** om deze aanleg ook te hebben.

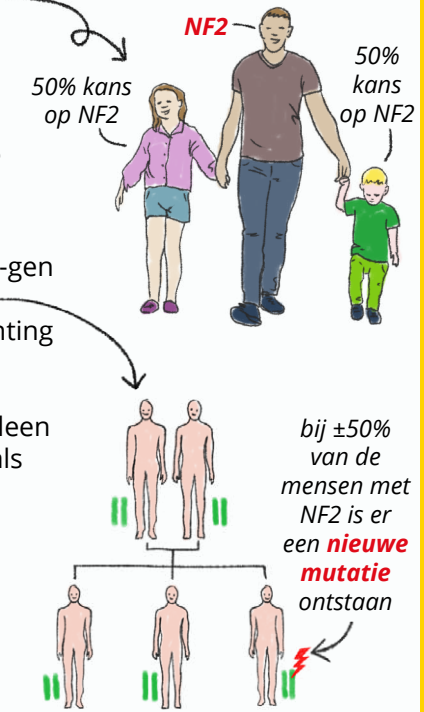
Soms ontstaat een mutatie in het NF2-gen **nieuw** bij iemand (tijdens de bevruchting of net daarna).

Broers en zussen hebben daarom alleen 50% kans op NF2 als één van de ouders ook NF2 heeft.

DNA-onderzoek wordt meestal gedaan rond 10-jarige leeftijd.

Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Meer informatie over het **informer** van familie vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.



Klachten en verschijnselen

Typische verschijnselen*:

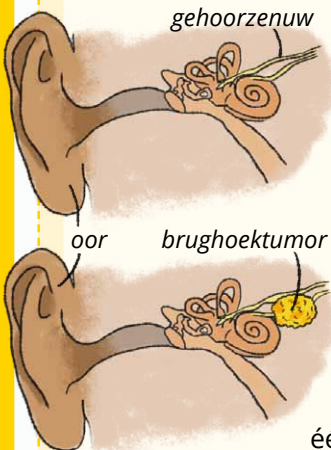
Tumoren bij NF2 zijn meestal goedaardig. NF2 komt meestal tot uiting tussen 18- en 24-jarige leeftijd. Bij een klein deel (10%) al voor 10-jarige leeftijd.

Brughoektumoren

Van de mensen met NF2 krijgt 90% **brughoektumoren**. Dit zijn goedaardige tumoren (**schwannomen**) die ontstaan in het laagje dat rondom de gehoorzenuw zit. De tumor kan de gehoorzenuw langzaam plat drukken. Hierdoor kunnen **gehoorverlies, oorsuizen** en/of **evenwichtsstoornissen** ontstaan. Soms ontstaat een doof gevoel in het gezicht.

Gemiddeld worden brughoektumoren ontdekt tussen 18- en 24-jarige leeftijd.

Een brughoektumor kan aan één kant of aan beide kanten voorkomen. Mensen met NF2 hebben een grote kans om definitief doof te worden als zij aan beide kanten brughoektumoren hebben.

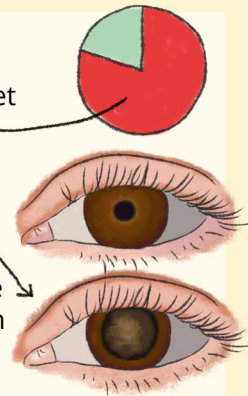


Huid

Bij ongeveer 65% van de mensen met NF2 ontstaan er huidtumoren in de vorm van **plaques** en/of **onderhuidse schwannomen**.

Oogafwijkingen

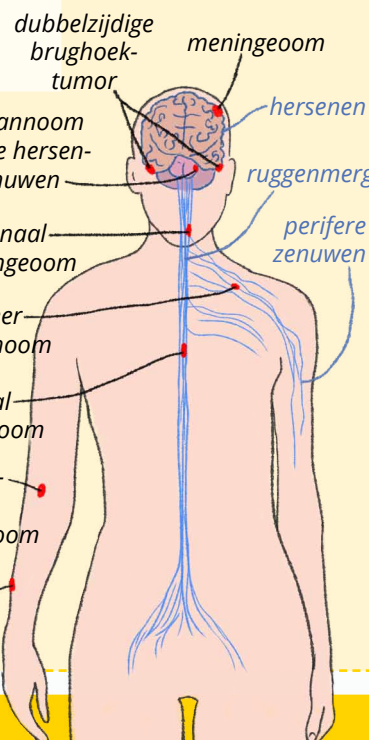
De meeste mensen met NF2 (ongeveer 80%) krijgen **staar** (cataract, lensvertroebeling). Bij 10-25% geeft dit zichtproblemen. Ook een aantal andere oogproblemen kunnen voorkomen.



Overige verschijnselen

Mensen met NF2 kunnen last hebben van chronische (**zenuw**)pijn. Ook **vermoeidheid** komt vaak voor.

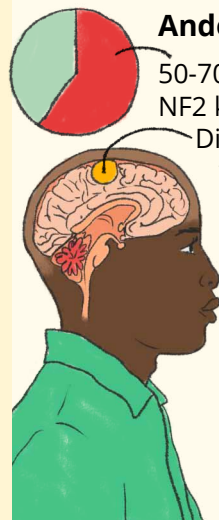
Het leren leven met de ziekte is voor veel mensen een uitdaging.



Andere tumoren

50-70% van de mensen met NF2 krijgt een **meningeoom**. Dit is een tumor die uitgaat van de hersenvliezen.

5-10% van de mensen met NF2 krijgt een **ependyoom**. Een ependyoom ontstaat uit gliacellen, de ondersteunende cellen van het zenuwstelsel.



De **verschijnselen** bij NF2 kunnen sterk verschillen van persoon tot persoon. Welke verschijnselen zullen ontstaan is niet goed te voorspellen.

Wel weten we dat sommige mutaties een **ernstiger beeld** geven dan andere mutaties.

Als een mutatie bij iemand nieuw is ontstaan, is deze soms alleen in een deel van de cellen aanwezig. We noemen dit een **mozaïek**. Dan is het beeld soms milder.

Medische adviezen

We adviseren u regelmatige **controles**.

Van 0- tot 10-jarige leeftijd:

- Jaarlijks oogheelkundig onderzoek

Vanaf 10- à 12-jarige leeftijd:

- Jaarlijks een MRI-scan van de hersenen
- Jaarlijks audiologisch onderzoek
- Jaarlijks neurologisch onderzoek
- Iedere 2-3 jaar een MRI-scan van de wervelkolom
- Eenmalig een oogheelkundig onderzoek

NF2 is **niet te genezen**. Als behandelingen mogelijk zijn, is dat om klachten te verminderen. Om tumoren te verwijderen of groei tegen te gaan, kunnen een operatie, bestraling of medicijnen geadviseerd worden. Per persoon wordt bekeken of behandeling nodig is en zo ja, welke de meest gunstige behandeling is.

Soms kan een gespecialiseerde fysiotherapeut helpen.

Bij **gehoorverlies** zijn er verschillende mogelijkheden:

- Een gehoorapparaat, leren van gebarentaal of liplezen, ondersteuning door tolken en/of gespecialiseerde organisaties.
- Soms helpt het een cochleair implantaat of auditory brainstem implant (ABI) te laten plaatsen. Dit gebeurt met een operatie.

Staar kan soms behandeld worden door een kunstlens in het oog te zetten.

Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels** en (**psychische**) problemen zoals angst en somberheid.

* voor meer details, zie:



Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kindervens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven. Voor informatie op maat kunt u verwezen worden naar een **klinisch geneticus**, bij voorkeur vóór een zwangerschap.



Meer informatie

- www.neurofibromatose.nl
- www.erfelijkheid.nl
- www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/huid/neurofibromatose2.php

