

Informatie over Neurofibromatose type 1 (NF1)

Wat is Neurofibromatose type 1 (NF1)?

NF1 is een erfelijke aandoening die vrij veel voorkomt (1 op 3.000 pasgeborenen). De ziekte wordt ook wel de ziekte van Von Recklinghausen genoemd. De verschijnselen bij NF1 kunnen sterk verschillen van persoon tot persoon, ook binnen een familie. Welke verschijnselen zullen ontstaan is niet te voorspellen.

Typische verschijnselen zijn:

- Lichtbruine vlekken op de huid (café-au-lait vlekken) die vanaf de geboorte aanwezig kunnen zijn of in de eerste levensjaren ontstaan. Later ontstaan er vaak sproetjes in de oksels en liezen (freckling).
- Neurofibromen. Dit zijn goedaardige kleine gezwellen die uitgaan van een zenuwschede of bindweefsel. Neurofibromen kunnen overal ontstaan, maar zitten vaak onder of op de huid. Het aantal kan sterk verschillen. Meestal ontstaan ze in de puberteit en daarna.
- Lisch noduli. Dit zijn onschuldige gepigmenteerde 'bultjes' in de iris van het oog. Ze geven geen klachten maar worden gezien bij ruim 90% van de mensen met NF1.

Andere verschijnselen die kunnen voorkomen zijn (onder andere):

- Een opticusgloom. Dit is een tumor uitgaande van de oogzenuw, die bij 15-20% van de kinderen met NF1 gezien wordt. Meestal geeft deze geen klachten.
- Grotere (plexiforme) neurofibromen. Deze kunnen druk op omliggend weefsel en pijn veroorzaken. Soms (in ongeveer 10% van de gevallen) ontstaat hieruit een kwaadaardige tumor.
- Leerproblemen. Kinderen met NF1 kunnen vaak minder goed leren dan hun broers of zussen zonder NF1. Soms kan er sprake zijn van een lichte verstandelijke beperking.
- Skeletafwijkingen. Bijvoorbeeld verkromming van de rug (scoliose) of van het onderbeen.
- Hoge bloeddruk.
- Kleinere lengte (vergeleken met leeftijdgenoten) en een relatief groot hoofd.
- Borstkanker. Vrouwen met NF1 hebben een verhoogd risico op borstkanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor kinderen (tot 16 jaar) worden jaarlijkse controles aangeraden van de groei, ontwikkeling, huid, ogen en bloeddruk. Bij voorkeur wordt dit gedaan door een team van kinderarts, neuroloog, dermatoloog en oogarts.

Voor volwassenen is het advies om jaarlijks de bloeddruk te laten controleren (via de huisarts).

Voor vrouwen van 35 tot 50 jaar wordt jaarlijks borstonderzoek (mammografie) geadviseerd.

Als een neurofibroom pijnlijk is of snel gaat groeien, is dit reden voor verder onderzoek.

Bij blijvende onbegrepen klachten is het van belang om een arts te laten onderzoeken of er een relatie met NF1 bestaat (bijvoorbeeld bij pijn zonder aanwijsbare oorzaak die langer dan twee weken duurt).

Wat is de oorzaak?

NF1 wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het NF1-gen.

Hoe erft NF1 over?

NF1 erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met NF1 hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van personen met NF1 hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met NF1 hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook NF1 heeft (gehad). NF1 kan ook bij iemand nieuw ontstaan, in dat geval is de kans op de aanleg voor broers en zussen klein, maar wel verhoogd ten opzichte van het bevolkingsrisico. Dit komt omdat de aanleg aanwezig kan zijn in een groepje ei- of zaadcellen van één van de ouders (kiemcelmozaïek).

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: www.neurofibromatose.nl, <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/neurofibromatose-type-1> en <https://nf1-expertise.net>

Expertisecentra

Erasmus Medisch Centrum Rotterdam
Maastricht Universitair Medisch Centrum