

Informatie over Neurofibromatose type 2 (NF2)

Wat is neurofibromatosis type 2 (NF2)

Neurofibromatosis type 2 is een erfelijke aandoening waarbij er een verhoogd risico is op het ontwikkelen van tumoren in de hersenen en het ruggenmerg. De gemiddelde leeftijd waarop de tumoren ontstaan ligt tussen de 18 en 24 jaar. Bij ongeveer 10% van de patiënten openbaart de aandoening zich voor het 10de levensjaar.

De tumoren ontstaan vaak als eerste ter hoogte van de gehoorschenuw en dan noemen we het een brughoektumor. Brughoektumoren zijn goedaardige gezwellen en groeien meestal heel langzaam en soms zelfs nauwelijks. Een brughoektumor kan gehoorverlies geven, oorsuizen en evenwichtsstoornissen. Door de groei van de tumor kan uitval ontstaan van de gehoor- en evenwichtszenuw. Ook kan een doof gevoel in het gezicht ontstaan.

Ook in andere delen van het (centraal) zenuwstelsel kunnen tumoren ontwikkelen, zoals in de hersenvliezen (meningeomen) en tumoren van de andere (hersen-)zenuwen zoals gliomen, ependymomen en schwannomen. Afhankelijk van de plek waar deze tumoren zitten, kunnen ze zonder klachten blijven of pijn of verminderde functie van dat betreffende zenuwgebied veroorzaken. Ook kunnen er specifieke oogafwijkingen (zoals staar) worden gezien.

NF2 is een zeldzame aandoening, ongeveer een op de 30.000 baby's wordt er mee geboren.

Het beloop van neurofibromatosis type 2 is erg variabel en moeilijk te voorspellen. Het hangt mede af van de symptomen, de tumorlokalisatie, het type tumor en de eventuele complicaties. Bij NF2 bestaat een groot risico om definitief doof te worden, doordat de brughoektumoren gewoonlijk aan beide kanten voorkomen.

Gebruikelijk is er gedurende het leven een langzame toename van het gehoorverlies en eventueel evenwichtsproblemen en chronische pijn. Ook het gezichtsvermogen kan minder worden door staar. Hoe jonger de presentatie is van de klachten, hoe sneller de ziekte verloopt. Sinds we beter in staat zijn tumoren eerder aan te tonen is de levensverwachting veel beter dan vroeger.

Welke medische adviezen zijn er?

NF2 is niet te genezen. De behandeling bestaat uit het verminderen van de klachten. Het belangrijkste advies is controles door middel van regelmatige MRI scans van de brughoek en het zenuwstelsel. Indien er een behandeling nodig is, dan kan deze bestaan uit operatie, radiotherapie of soms met medicatie. Bij een operatie wordt de tumor zo goed mogelijk verwijderd. Bij radiotherapie wordt met bestraling geprobeerd de tumorgroei tot stilstand te brengen. Het is soms mogelijk om NF2-tumoren te behandelen met een medicijn dat de vorming van bloedvaten tegen gaat. Hierdoor kunnen de tumoren minder goed groeien.

Elke therapie kent risico's en bijwerkingen, daarom probeert men dit zo lang mogelijk uit te stellen.

Er zijn verschillende opties bij gehoorverlies. Voorbeelden hiervan zijn een gehoorapparaat, of het leren van liplezen en gebarentaal. Soms helpt een cochleair implantaat of auditory brainstem implant (ABI) voor het gehoorverlies. Deze wordt met een operatie geplaatst.

Het gezichtsvermogen kan afnemen en doordat er staar (cataract) in de ooglenzen ontstaat. Cataract kan soms worden behandeld door met een operatie een kunstlens in het oog te zetten.

Wat is de oorzaak?

De aandoening wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het NF2-gen.

De helft van de patiënten heeft een nieuwe afwijking in het NF2-gen, een *de novo* mutatie. Het is dan niet geërfd via een ouder, en NF2 komt dan nog niet in de familie voor. De mutatie kan wel door een patiënt weer doorgegeven worden naar de kinderen.

Bij een derde van de patiënten betreft het een mozaïcisme. Mozaïcisme betekent dat de mutatie niet in alle cellen aanwezig is. Deze vorm wordt gekenmerkt door een milder ziekteverloop. Lang niet bij alle patiënten kan een mutatie in het NF2 gen aangetoond worden, maar kan er soms wel op basis van bepaalde klinische kenmerken met voldoende zekerheid gezegd worden of iemand de ziekte heeft.

Hoe erft NF2 over?

NF2 erft over op een autosomaal dominante manier. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen aangedaan zijn. Kinderen van een ouder met NF2 hebben elk een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Indien er sprake is van mozaïcisme, is de kans dat het wordt doorgegeven aan het nageslacht meestal veel kleiner dan 50%.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van personen met NF2 hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met NF2 hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook NF2 heeft (gehad).

NF2 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.

Kinderen van een persoon met NF2 hebben een 50% kans om het over te erven of geërfd te hebben. Zeldzaam ontstaan op de kinderleeftijd al de eerste klachten.

Kinderen van een ouder met NF2 krijgen het volgende advies:

Vanaf de leeftijd van 10-12 jaar:

- Jaarlijks een MRI hersenen
- Jaarlijks audiologisch onderzoek
- Jaarlijks neurologisch onderzoek
- Eenmaal per 2-3 jaar MRI wervelkolom

Van 1^e levensjaar tot 10 jaar

- Jaarlijks oogheelkundig onderzoek

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

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

Waar vind ik meer informatie?

www.neurofibromatose.nl

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/neurofibromatose-type-2>

<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/huid/neurofibromatose2.php>