

Informatie over Neurofibromatose type 1

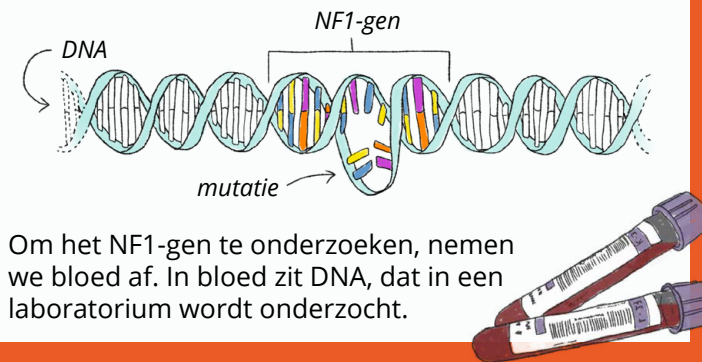
Neurofibromatose type 1 (NF1) is een **erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. NF1 wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie) in het NF1-gen.

Mensen met NF1 kunnen **verschillende verschijnselen** krijgen, die hieronder worden uitgelegd.

Ongeveer 1 op de 3.000 pasgeborenen heeft NF1.

DNA, genen en mutaties

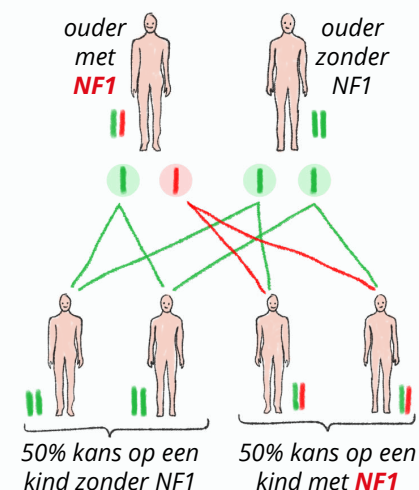
Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie**. Mensen met een **NF1-mutatie** hebben Neurofibromatose type 1.



Om het NF1-gen te onderzoeken, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

Hoe erft NF1 over?

NF1 erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met NF1 hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook NF1 te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

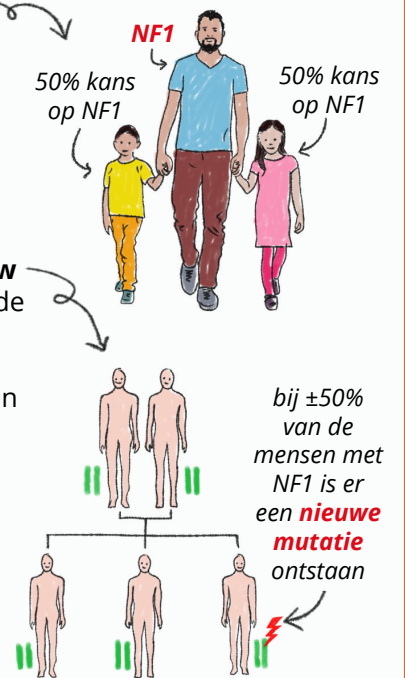
Alle kinderen van een persoon met NF1 hebben **50% kans** om deze aanleg ook te hebben.

Soms ontstaat een DNA-afwijking **nieuw** bij iemand. Tijdens de bevruchting of net daarna kan er een nieuwe fout ontstaan in het NF1-gen.

Broers en zussen hebben daarom alleen 50% kans op NF1 als één van de ouders ook NF1 heeft.

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:

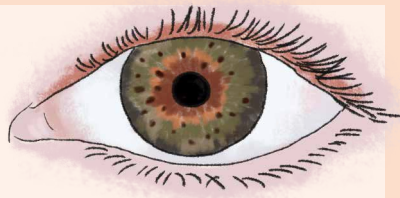
Café-au-lait (CAL) vlekken

CAL zijn **lichtbruin gekleurde vlekken van de huid**, die vanaf de geboorte aanwezig kunnen zijn of in de eerste levensjaren ontstaan. Later ontstaan er vaak **sproetjes** in de oksels en in de liezen (freckling).



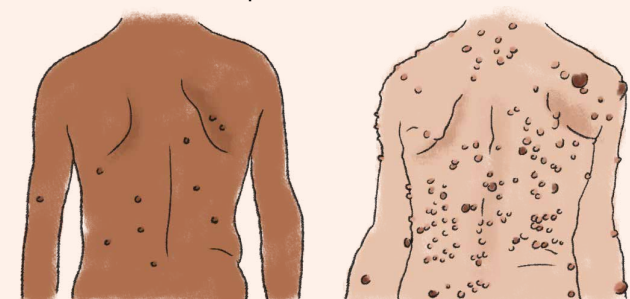
Lisch noduli

Lisch noduli zijn **kleine pigment-vlekjes in de iris van het oog**. Ze kunnen vanaf 3-jarige leeftijd ontstaan. Ze geven geen klachten. Ongeveer 90% van de mensen met NF1 krijgt Lisch noduli.



Neurofibromen

Neurofibromen zijn verdikkingen van de kapsels die rondom zenuwen liggen. Ze zijn te herkennen als een soort **bobbeltjes op of onder de huid**. Vaak ontstaan ze vanaf de puberteit. Hoeveel iemand er krijgt, en hoe groot ze zijn, is van te voren niet te voorspellen.



Tumoren uitgaande van de oogzenuw (opticogliomen)

Tumoren uitgaande van de oogzenuw ontstaan op jonge kinder-leeftijd bij 15-20% van de kinderen met NF1. Meestal geven ze geen klachten en hoeven ze niet behandeld te worden. Soms kunnen er **stoornissen in het zien** ontstaan.



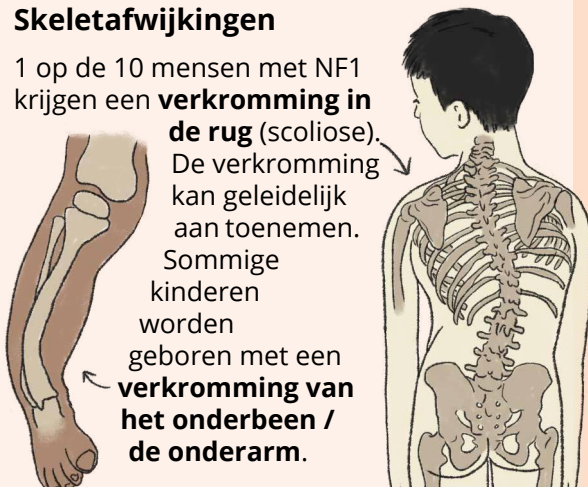
Plexiforme neurofibromen

Plexiforme neurofibromen zijn groter en liggen onder de huid of nog dieper in het lichaam. Plexiforme neurofibromen zijn al **vanaf de geboorte aanwezig**. Soms vallen ze pas op latere leeftijd op, omdat ze dan groter zijn geworden. Plexiforme neurofibromen kunnen **ander weefsel opzij drukken** en daardoor klachten veroorzaken. In ongeveer 10% ontstaat hieruit een kwaadaardige tumor. Dit heet een maligne perifere zenuwschede tumor (MPNST).



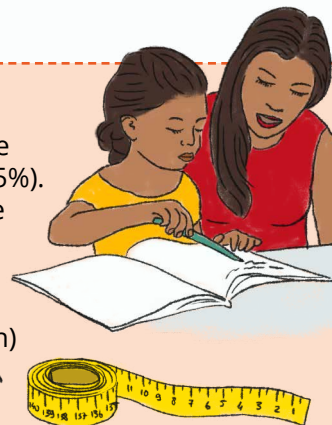
Skeletafwijkingen

1 op de 10 mensen met NF1 krijgen een **verkrumming in de rug** (scoliose). De verkrumming kan geleidelijk aan toenemen. Sommige kinderen worden geboren met een **verkrumming van het onderbeen / de onderarm**.



Overige verschijnselen (onder andere*):

- Leer- en gedragsproblemen:** een deel van de kinderen met NF1 kan minder goed leren ($\pm 45\%$). Sommige kinderen hebben een verstandelijke beperking. Een deel van de mensen met NF1 heeft een autismespectrumstoornis (25%).
- Vermoeidheid en motorische problemen** (onder andere snel vallen en schrijfproblemen)
- Kleinere lengte** en een groter hoofd
- Hoge bloeddruk**
- Borstkanker:** vrouwen met NF1 hebben een matig verhoogd risico op borstkanker van rond de 25-30%.
- Ook **andere vormen van kanker** komen voor.



Medische adviezen

Voor kinderen (0-18 jaar):

- Jaarlijkse controles van de groei, ontwikkeling, huid, ogen en bloeddruk. Bij voorkeur wordt dit gedaan door een team van kinderarts, neuroloog, dermatoloog en oogarts (vooral jonge kinderen) in een expertisecentrum of behandelcentrum voor NF1.

Voor volwassenen:

- Jaarlijkse bloeddrukcontrole door de huisarts.
- Regelmatige controles bij een expertisecentrum, afhankelijk van de ernst van de verschijnselen.
- Neem contact op met uw arts:
 - Als een neurofibroom pijnlijk is of snel gaat groeien.
 - Bij onbegrepen klachten (zoals pijn die langer dan 2 weken duurt, hoofdpijn of braken in de ochtend, verslechtering in het zien).
- Vrouwen van 30-50 jaar adviseren we jaarlijkse controles via de mammapoli. Vanaf 50 jaar controles via het bevolkingsonderzoek.

De **verschijnselen** bij NF1 kunnen sterk verschillen van persoon tot persoon, ook binnen een familie.

Welke verschijnselen zullen ontstaan is niet te voorspellen.

* voor meer details, zie:



Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** 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.nf1-expertise.net

