



*Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen*

Zorgstandaard Neurofibromatose type 2



VSOP



NFVN

Neurofibromatose Vereniging Nederland

Colofon

Uitgave (juni 2015)

Neurofibromatose Vereniging Nederland
Postbus 53386
2505 AJ Den Haag

Email info@neurofibromatose.nl
Website www.neurofibromatose.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)
Koninginnelaan 23
3762 DA Soest
Telefoon 035 603 40 40
E-mail vsop@vsop.nl
Website www.vsop.nl
www.zorgstandaarden.net

Deze zorgstandaard is een uitgave van Neurofibromatose Vereniging Nederland en werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt Centraal'.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

© Neurofibromatose Vereniging Nederland, juni 2015

Inhoud

Colofon	2
Inhoud	3
Beleidskader	6
Samenvatting	7
Visie op de integrale zorg	7
Organisatie van de integrale zorg	7
Behandelopties in de zorgfasen	8
Voorwoord	10
1 Inleiding	12
1.1. Zorgstandaard	12
1.2 Verantwoording	13
1.2.1 Format zorgstandaard	14
1.2.2 Projectorganisatie	14
1.2.3 Ontwikkelp proces	14
1.3 Juridisch kader	14
1.4 Beheer en onderhoud	15
1.5 Leeswijzer	16
2 Neurofibromatose type 2	17
2.1 Korte omschrijving van het ziektebeeld NF2	17
2.2 Incidentie en prevalentie	18
2.3 Oorzaak en erfelijkheid	18
2.3.1 Genetica van NF2	19
2.3.2 Genotype-fenotype relaties	19
2.3.3 Testen van de genetische afwijkingen bij NF2	19
2.3.4 Overerving	20
2.4 Vormen van NF2	20
2.4.1 Classificaties	20
2.4.2 Het ziektebeeld in relatie tot de leeftijd van openbaring	21
2.5 De klinische kenmerken op een rij	22
2.5.1 Oto-neurologische kenmerken	23
2.5.2 Oogheekkundige kenmerken	26
2.5.3 Cutane kenmerken	28
2.6 Klachten en complicaties bij NF2	29
2.6.1 Gehoorverlies en tinnitus (oorsuizen)	29
2.6.2 Facialisparesse	30
2.6.3 Evenwichtsproblemen	30
2.6.4 Oogheekkundige problemen	30
2.6.5 Chronische pijn	31
2.7 Psychosociale gevolgen van de diagnose, klachten en complicaties	32

2.7.1 Psychosociale gevolgen van gehoorproblemen	32
2.7.2 Psychosociale gevolgen van facialisparesis	33
2.7.3 Psychosociale gevolgen van evenwichtsproblemen	34
2.7.4 Psychosociale gevolgen van zichtproblemen	35
2.7.5 Psychosociale gevolgen van chronische pijn	36
2.7.6 Psychosociale problematiek bij kinderen met NF2	37
3 Organisatiestructuur van het zorgproces	39
3.1 Zorgstandaard onafhankelijke kenmerken.....	39
3.1.1 Integrale zorg.....	39
3.1.2 Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking.....	39
3.1.3 Expertisecentrum en interventiecentrum.....	40
3.1.4 Zorgverleners.....	40
3.1.5 Individueel zorgplan	42
3.1.6 Zelfmanagement.....	42
3.1.7 Transitiezorg	43
3.1.8 Revalidatiezorg	44
3.1.9 Voorlichting en communicatie	45
3.2 Concentratie en organisatie van de ziektespecifieke zorg.....	45
3.2.1 Expertisecentrum, interventiecentra, lokale basiszorg en huisartsenzorg	45
3.2.2 Zorgverleners.....	47
3.2.3 Fasespecifieke organisatie.....	48
3.2.4 Individueel zorgplan	56
3.2.5 Transitiezorg	57
4 Ziektespecifieke zorg.....	59
4.1 Inleiding.....	59
4.2 Preventie	59
4.2.1 Indicatie	59
4.2.2. Behandeling en begeleiding	59
4.3 Vroegtijdige opsporing	61
4.3.1 Indicatie	61
4.3.2 Behandeling en begeleiding	62
4.4 Diagnose.....	64
4.4.1 Klinische diagnose van NF2	64
4.4.2 Genetische diagnose	65
4.5 Behandeling, begeleiding en monitoring van patiënten met NF2	65
4.5.1 Indicatie (in- en exclusiecriteria)	65
4.5.2 Behandeling, begeleiding en monitoring	66
4.6 Sociaal-maatschappelijke participatie (revalidatie, arbeid, onderwijs)	81
4.6.1 Indicatie (in- en exclusiecriteria)	81
4.6.2 Begeleiding	82
5 Generieke zorg.....	85
6 Kwaliteitsinformatie	86

6.1 Algemene kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief	86
6.2 Fase-specifieke kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief	87
6.3 Kwaliteitscriteria vanuit het programma Kwaliteit in Zicht.....	87
6.4 Kwaliteitscriteria Generieke zorg.....	88
Bronnen.....	89
Bijlage 1 Verantwoording, implementatie- en onderhoudsplan	96
Bijlage 2 Raadpleging van de NFVN achterban t.b.v. de zorgstandaard NF2	100
Bijlage 3 Aandachtspunten bij samenwerking.....	101
Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra	103
Bijlage 5 Klinisch pad voor de transitie van adolescenten	104
Bijlage 6 Preventie van NF2	105

Beleidskader

Zorgstandaarden vormen de basis van de programmatische aanpak van chronische ziekten, die het ministerie van VWS in 2008 introduceerde [1]. Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ)¹, dat op verzoek van VWS door ZonMw is ingesteld in 2010, heeft een format ontwikkeld voor zorgstandaarden ([2], zie ook [1.2.1 Format zorgstandaard](#)). De Zorgstandaard Neurofibromatose type 2 (NF2) is ontwikkeld volgens dit format.

De zorgstandaard voor Neurofibromatose type 2 (NF2) beschrijft vanuit patiëntenperspectief wat goede zorg en voorlichting is voor patiënten met NF2. Het heeft ook als doel om zorgverleners op de hoogte te brengen over de NF2-zorg in een breed kader.

De zorgstandaard zal –na voltooiing van een patiëntenversie ervan - aangeboden worden voor opname in het kwaliteitsregister van het Kwaliteitsinstituut van het nieuwe Zorginstituut Nederland². Het Kwaliteitsinstituut hanteert voor deze opname een toetsingskader dat o.a. criteria bevat dat de zorgstandaard in samenwerking met alle relevante partijen tot stand is gekomen [3].

Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard is nauw samengewerkt met zorgverleners, die experts zijn op het gebeide van zorg voor NF2 en/of daaraan gerelateerde symptomen. Zorgverleners hebben de medisch-inhoudelijke gedeeltes van de zorgstandaard ofwel zelf geschreven ofwel de aangeleverde stukken gecorrigeerd en/of aangevuld. De experts hebben de gebruikte bronnen gecontroleerd of zelf bronnen aangeleverd. Voor het patiëntenperspectief zijn diepte-interviews en een online enquête gehouden onder NF2 patiënten in Nederland (zie ook [1.2.2 Projectorganisatie](#) en [1.2.3 Ontwikkelproces](#) en [Bijlage 2 Raadpleging van de NFDN achterban t.b.v. de zorgstandaard NF2](#)). Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFDN) aansluiting gevonden bij de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP).

Deze zorgstandaard dient –naast de programmatische aanpak van de ministerie- ook in het perspectief te worden gezien van het Nationale Plan Zeldzame Ziekten (NPZZ) [4], waarin o.a. het belang van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen benadrukt wordt, die de nodige zorg volgens richtlijnen en zorgstandaarden zullen gaan leveren. De minister van VWS heeft de regie- en coördinatie van het landelijk netwerk van het NPZZ bij de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) neergelegd [5][6]. Per september 2014 is het toetsen van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen van start gegaan, onder coördinatie van de NFU. De VSOP bemiddelt en voert onder regie van de NFU de toetsingsprocedure uit vanuit patiëntenperspectief in samenwerking met patiëntenorganisaties.

¹ Het CPZ is in 2013 opgegaan in het Kwaliteitsinstituut, dat onderdeel is van het Zorginstituut Nederland.

² <http://www.zorginstituutnederland.nl/kwaliteit/kwaliteitsinstituut>.

Samenvatting

Deze samenvatting maakt onderdeel uit van de criteria van het Toetsingskader van het Kwaliteitsinstituut [3]. De zorgstandaard voor NF2 beschrijft de zorg in het hele zorgcontinuüm vanaf preventie, vroege opsporing, diagnostiek tot behandeling, begeleiding, revalidatie en maatschappelijke participatie. De organisatie van zorg wordt ook beschreven in consensus met de zorgverleners en patiëntenvereniging. Kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief komen in het laatste hoofdstuk (6) aan bod.

Visie op de integrale zorg

Het uitgangspunt voor de zorg voor mensen met NF2 is “zorg-op-maat”. De behandeling en begeleiding wordt aangepast aan de aanwezige symptomen en de ervaren ziektelast van de patiënt. De ervaren ziektelast is niet altijd evenredig met de hoeveelheid symptomen en/of complicaties die een NF2-patiënt heeft. De klachten en het kwaliteit van leven hangen ook van de beperkingen in het dagelijks functioneren en participatie af, evenals van externe en persoonlijke factoren.

Het doel van de integrale zorg is meervoudig: voor de patiënt is snelle diagnose en vertraging van de klachtenontwikkeling erg belangrijk voor een goede kwaliteit van leven. Voor de naasten is belangrijk dat mutatieanalyse en screening aangeboden wordt voor duidelijkheid over NF2 bij andere familieleden en dat de naasten weten wat de mogelijkheden zijn om NF2 te voorkomen bij toekomstige kinderen.

Bovengenoemde doelen worden bereikt door duidelijke voorlichting over de preventiemogelijkheden van NF2 vóór of na de conceptie en een voor de (verzorgers van) de patiënt helder omschreven screeningsstrategie (vroegtijdige opsporing). Na de diagnose van NF2 is het voornaamste doel om de (beginnende) klachten proberen te vertragen en de kwaliteit van leven zo lang mogelijk zo optimaal mogelijk te houden. Dit zal bij ieder patiënt door het uitstippelen van een individueel behandeltraject bereikt worden, dat gaandeweg bijgesteld wordt, afhankelijk van de ziekteprogressie en de voorkeuren van de patiënt: zo zullen de keuzes voor afwachten, chirurgie of bestraling bij ieder patiënt op een ander moment aan de orde komen.

Organisatie van de integrale zorg

Integrale zorg voor NF2 wordt, vanwege het zeldzame karakter van de aandoening geconcentreerd aangeboden. Belangrijk is dat de patiënt door een multidisciplinair team in een universitair medisch centrum (expertisecentrum) wordt behandeld, begeleid en gemonitord. Vaak is dit in samenwerking met andere relevante zorginstanties, kennis- en behandelcentra (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)).

NF2-patiënten hebben baat bij één vaste arts (regievoerend arts) die de integrale gezondheidstoestand van de patiënt in de gaten houdt, proactief optreedt en samen met de patiënt regie en invulling geeft aan de levenslange zorg, die de patiënt nodig heeft. Het hoofdbehandelaarschap kan in diverse behandeltrajecten wisselen c.q. overgedragen worden.

Patiënten met gediagnosticeerde NF2, maar ook die uit de risicopopulatie krijgen een individueel zorgplan. Hierin worden alle relevante gegevens, informatie en afspraken met de zorgverleners vastgelegd en periodiek geëvalueerd en indien nodig bijgesteld.

Het spreekt vanzelf dat sommige aspecten van de zorgorganisatie meer nadruk krijgen in bepaalde zorgfasen. In het hoofdstuk over de zorgorganisatie (3) worden specifieke zorgfasen benoemd en beschreven vanuit patiëntenperspectief.

Behandelopties in de zorgfasen

Preventie en vroege opsporing

Preventie en vroegtijdige opsporing van NF2 zijn de twee zorgfasen waarbij de diagnose NF2 (nog) niet is gesteld. In deze zorgfasen hebben de zorgvragers wellicht veel vragen omdat de diagnose niet duidelijk is. Toekomstige ouders kunnen meestal kiezen tussen preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) en prenatale diagnostiek. Mensen met risico op NF2 worden regelmatig gescreend d.m.v. diverse invasieve en niet-invasieve onderzoeken totdat het risico op het ontwikkelen van NF2 zeer klein is of totdat de diagnose NF2 daadwerkelijk gesteld wordt.

Diagnose

De diagnose NF2 kan het gevolg zijn van een screeningsprocedure of doordat de patiënt zich met meldt met klachten.

Sinds begin jaren negentig wordt NF2 gediagnosticeerd volgens internationaal vastgestelde klinische criteria (Manchester-criteria). Daarnaast is tegenwoordig mutatieanalyse in vele gevallen mogelijk voor de bevestiging van de diagnose. Sommige typen mutaties zijn geassocieerd met een milder of ernstiger verloop van de ziekte.

Behandeling en monitoring

De behandelings- en monitoringsfase van NF2 verschilt per patiënt. De behandeling van NF2 tumoren hangt af van het aantal, omvang en locatie van de tumoren. De behandeling kan bestaan uit afwachten, bestraling of chirurgie. Aspecten die hierbij ook van belang zijn: totale tumorload, de mate van progressie, mate van gehoorbeschadiging, evenwichtsproblemen, kans op complicaties, de te verwachten neurologische verbetering dan wel verslechtering. De vooruitzichten met betrekking tot kwaliteit van leven en de wensen van de patiënt zijn belangrijk.

De meeste klachten behorend bij NF2 zijn het gevolg van tumorprogressie (klinisch of radiologisch) of juist door de gevolgen van afwachten, chirurgie of bestraling. De klachten kunnen zijn: gehoorverlies, oorsuizen, evenwichtsproblemen, visusproblemen, oogheelkundige problemen, neurologische uitval- en of pijn. Technisch zijn er mogelijkheden om de klachten bij NF2 te verlichten (gehoorapparaten/gehoorimplantaten, medicatie, evenwichtsoefeningen, hersteloperaties).

Door de omvang van de ziekteproblematiek zijn er in deze zorgfase dikwijls psychosociale problemen. Deze kunnen divers van aard zijn en hangen van de specifieke klachten af. Klachten kunnen diverse cognitief/emotionele-, gedragsmatige en sociale gevolgen hebben, zoals communicatieproblemen, angst, paniek, depressie, vermijdingsgedrag, verminderde eigenwaarde en sociaal isolement.

Sociaal-maatschappelijke participatie

De sociaal-maatschappelijke gevolgen van NF2 moeten worden onderkend waarbij aspecten als re-integratie, loopbaanbegeleiding voor elk individu geïnventariseerd worden. Steeds zal moeten worden gezien of terugkeer naar de bestaande thuis- en werksituatie eventueel met aanpassingen, mogelijk is. Voor kinderen met NF2 is speciaal onderwijs en individuele begeleiding mogelijk.

In elke van de bovengenoemde zorgfase wordt in het behandelhoofdstuk (4) ingegaan op specifieke aspecten van de zorg. Hier wordt ook aangegeven welke relevante richtlijnen van toepassing zijn bij de diverse klachten, symptomen en/of complicaties.

Voorwoord

De Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) zet zich in voor de belangen van patiënten met Neurofibromatose (NF). De focus is gericht op het genezen van NF en in ieder geval op het verhogen van het welbevinden van de NF-patiënt. De NFVN wil goede medische zorg stimuleren met als doel de leer-, werk- en leefomstandigheden van NF-patiënten te verbeteren. De NFVN zet zich in op het laten wegnemen of verlichten van lichamelijke, sociale en maatschappelijke belemmeringen, die de zelfontplooiing en het deelnemen aan de maatschappij van de NF-patiënten in de weg staan. Daarnaast wil de NFVN patiënten en betrokken familieleden met elkaar in contact brengen zodat ervaringen uitgewisseld en gedeeld kunnen worden.

Neurofibromatose type 2 (NF2) is een erfelijke aandoening met uiteenlopende verschijningsvormen. Onzekerheid over hoe de aandoening zich zal ontwikkelen is één van de grootste problemen voor mensen met NF2. Symptomen van de aandoening ontwikkelen zich onvoorspelbaar. Evenwichts- en gehoorstoornissen veroorzaakt door de groei van brughoektumoren aan beide oren zijn karakteristiek voor de aandoening. NF2 kan gepaard gaan met psychosociale problemen: gehoorverlies kan communicatieve problemen opleveren; evenwichtsproblemen kunnen leiden tot angsten (o.a. voor vallen) en aangezichtsverlamming kan leiden tot sociaal isolement.

Neurofibromatose type 2 is een zeldzame aandoening en wordt ook wel aangeduid als een 'weesziekte'. Dat NF2 tot de zeldzame aandoeningen behoort, is een goed te accepteren eigenschap van de aandoening. Dat NF2 soms wordt aangeduid als 'weesziekte' is voor ons onacceptabel. De NFVN zet zich ten volle in om dit 'verweesd zijn' te doorbreken. Mensen die persoonlijk geconfronteerd worden met NF2 hebben te maken met een aanslag op de kwaliteit van hun leven en een verkorte levensverwachting. De directe familiekring heeft te maken met de impact die NF2 bij hun naaste teweeg brengt. Beide groepen hebben recht op goede zorg en begeleiding. Het verweesd zijn kan alleen worden opgelost indien wij allen de verantwoordelijkheid voor deze zeldzame aandoening oppakken en goede zorg mogelijk maken en financiële middelen voor onderzoek naar deze aandoening vrijmaken.

De NFVN hoopt met de ontwikkeling van deze zorgstandaard hier een aanzet toe te geven. Het is aan ons allen om dit initiatief verder op te pakken.

De NFVN wil allen bedanken die aan de ontwikkeling van deze zorgstandaard voor NF2 hebben bijgedragen, en wel:

- Onze NF2-leden, jong (hoe zeldzaam ook) en oud, die zich hebben laten bevragen naar hun ervaringen over de zorg en waarvan hun antwoorden onmisbaar waren voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard;
- De medisch specialisten uit onze Medische Adviesraad die zich ten volle hebben ingespannen bij het schrijven en ontwikkelen van deze standaard;
- De medisch specialisten uit de diverse beroepsgroepen die deze standaard getoetst hebben;
- De VSOP met haar zeer deskundige medewerkers die het leeuwendeel van de ontwikkeling van deze zorgstandaard voor haar rekening heeft genomen;
- Het ministerie van VWS die met haar subsidie de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft mogelijk gemaakt.

Een fantastische groep initiatiefnemers die door het nemen van hun verantwoordelijkheid als eerste een stap hebben gezet om een eind te maken aan het verweesd zijn van NF2. Wij hopen dat u als lezer volgt!

Ton Akkermans, voorzitter NFVN

Drs. Irene Caubo-Damen, projectondersteuner NFVN

1 Inleiding

Dit hoofdstuk is grotendeels identiek in elke zorgstandaard voor een zeldzame aandoening, die tot stand is gekomen binnen het overkoepelend project “Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen; de patiënt centraal”, zoals aangevraagd bij en gehonoreerd door Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport/Fonds PGO/CIBG (29 december 2010).

1.1. Zorgstandaard

Zorgstandaarden vallen onder de definitie van kwaliteitsstandaarden (zie ook [1.3 Juridisch kader](#)). Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een functionele beschrijving van de individuele preventie en zorg voor een bepaalde chronische aandoening en komt tot stand door consensus tussen alle relevante partijen (o.a. zorgverleners, patiëntenorganisaties, zorgverzekeraars).

Een zorgstandaard beschrijft niet alleen de inhoud van de zorg, maar ook de (multidisciplinaire) organisatie van de (keten)zorg en de relevante kwaliteitscriteria [7]. Deze zorgstandaard beschrijft het zorgtraject voor Neurofibromatose type 2 en is bedoeld voor zorgverleners en andere partijen in de zorg zoals zorgverzekeraars³.

Een zorgstandaard is gebaseerd op actuele en - indien aanwezig - wetenschappelijk onderbouwde inzichten. Waar een (multidisciplinaire) richtlijn voor de chronische aandoening of voor symptoomspecifieke zorg bij de aandoening beschikbaar is, verwijst de zorgstandaard naar die richtlijn. Ook wordt verwezen naar beschikbare en relevante kwaliteitsindicatoren en kwaliteitscriteria indien deze beschikbaar zijn [2].

Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen

De onbekendheid van zeldzame aandoeningen brengt voor patiënten vaak problemen met zich mee op het gebied van de zorg. Voor NF2 bestaat momenteel geen multidisciplinaire richtlijn⁴. De zorgstandaard voor NF2 is niet bedoeld ter vervanging van een richtlijn maar biedt - bij gebrek daaraan - een beschrijving van de aandoening, de diverse behandelingsmogelijkheden van de klachten en complicaties en de beschrijving van de zorgorganisatie. Naast medische en zorginhoudelijke aspecten komen ook maatschappelijke aspecten (zoals revalidatie, onderwijs en werk) aan de orde. Op deze manier zal deze zorgstandaard handvatten bieden voor zorgverleners om de aandoening NF2 te leren kennen en de daarbij horende optimale zorg te kunnen leveren.

Een patiëntenversie van een zorgstandaard biedt de individuele patiënt inzicht in het zorgproces en geeft handvatten voor het zelf managen van de eigen zorg. De patiëntenversie van deze zorgstandaard zal de NFVN in de loop van 2015 laten ontwikkelen.

Onderdelen van een zorgstandaard

Een zorgstandaard is per definitie ziektespecifiek en beschrijft de ziektespecifieke zorg, diens organisatie en kwaliteitseisen. Naast de ziektespecifieke zorgbeschrijving bevat een zorgstandaard zogenaamde generieke

³ De zorgstandaard is een leidraad bij het contracteren van ketenzorg door de zorgverzekeraar en bij het bepalen van de aanspraken in verzekerde zorg en de onderliggende bekostigingssystematiek

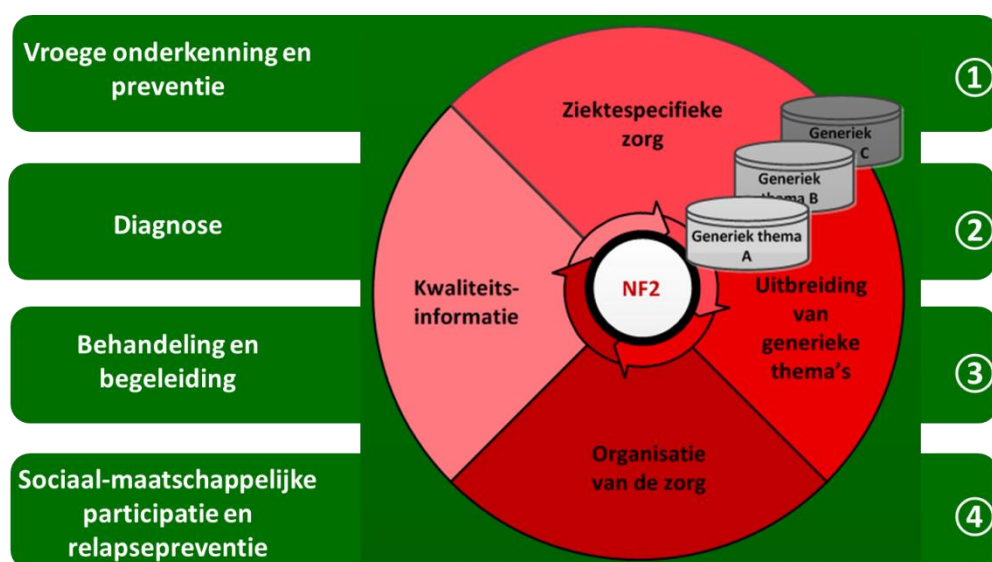
⁴ Er is ook een beknopte richtlijn ontwikkeld door de Stichting Opsporing Erfelijke tumoren (STOET); zie <http://www.oncoline.nl/neurofibromatosis-type2>

zorgmodules of beknoptere zorgthema's. Deze beschrijven vanuit het patiëntenperspectief het zorgtraject van een generieke component in de zorg die op meerdere chronische ziekten toepasbaar zijn.

Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ)⁵ heeft een format geïntroduceerd waaraan Nederlandse zorgstandaarden dienen te voldoen, willen zij kans maken op landelijke erkenning en registratie door het Kwaliteitsinstituut. Op grond van deze format wordt het ziektespecifieke zorgcontinuüm van een chronische ziekte in vier zorgfasen opgedeeld:

1. Vroege onderkenning (opsporing) en preventie;
2. Diagnostiek;
3. Behandeling en begeleiding;
4. Revalidatie, re-integratie, participatie & relapspreventie.

De zorg, organisatiestructuur en kwaliteitsinformatie worden voor elke van de vier zorgfasen beschreven. Indien nodig, wordt elke generieke module of thema uitgebreid met ziektespecifieke informatie (zie figuur 1 op pagina 13).



Figuur 1: Schematische weergave van de structuur van de zorgstandaard. De vier fasen van het ziektespecifieke zorgcontinuüm (horizontale balken) zijn verweven in de hoofdstukken over de organisatie van de zorg, de kwaliteitsinformatie, de generieke zorgthema's (of modules) en hun ziektespecifieke uitbreidingen (op grond van [2]).

1.2 Verantwoording

De Zorgstandaard voor NF2 is tot stand gekomen binnen het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen; de patiënt centraal', zoals aangevraagd bij en gehonoreerd door Ministerie van

⁵ Het CPZ is op verzoek van VWS door ZonMw ingesteld in 2010. Het CPZ is in 2013 opgegaan in het Kwaliteitsinstituut, dat onderdeel is van het Zorginstituut Nederland.

Volksgezondheid, Welzijn en Sport/Fonds PGO/CIBG (29 december 2010). Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft de NfVN aansluiting gevonden bij de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP).

1.2.1 Format zorgstandaard

Waar mogelijk wordt de zorgstandaardformat van het CPZ gevolgd [2]. Daar waar het niet mogelijk was of het voor NF2 tot een minder logische indeling zou leiden, is gekozen voor aanpassingen in ofwel de indeling ofwel de onderwerpen die aan bod komen in de hoofdstukken. Zo worden vroege opsporing en preventie in afzonderlijke hoofdstukken beschreven. Het onderwerp relapsepreventie komt niet aan bod in het subhoofdstuk sociaal-maatschappelijk participatie, omdat bij NF2 als aandoening relapsepreventie niet aan de orde is. Preventie van evt. verergering van bestaande symptomen wordt wel beschreven bij de desbetreffende symptoomspecifieke stukken in Hoofdstuk 4 **Ziektespecifieke zorg**. Gekozen is ook om de ziektespecifieke uitbreidingen van generieke thema's en modules in het hoofdstuk ziektespecifieke zorg op te nemen en te integreren op plaatsen, waar dat logisch is m.b.t. de geleverde zorg.

1.2.2 Projectorganisatie

De projectorganisatie bestond uit drie werkgroepen, de stuurgroep, de ontwikkelgroep en de adviesgroep. De ontwikkelgroep bestond uit de projectleider, eerste contactpersoon vanuit NfVN, twee afgevaardigde leden van de NfVN en leden van het Medisch Adviesraad van de NfVN. De adviesgroep bestond uit leden van het Medisch Adviesraad, diverse specialisten en behandelaren van NF2-patiënten en de afgevaardigden van de uitgenodigde wetenschappelijke verenigingen. De taken en verantwoordelijkheden van alle betrokkenen en werkgroep leden waren duidelijk omschreven en bekend bij alle betrokkenen. Voor namen van leden van de diverse werkgroepen wordt verwezen naar **Bijlage 1 Verantwoording, implementatie- en onderhoudsplan**.

1.2.3 Ontwikkelproces

Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft een inventarisatie van literatuur, kwaliteitsstandaarden en een achterbanraadpleging plaatsgevonden. De achterbanraadpleging heeft bestaan uit diepte-interviews met mensen met NF2 en een online enquête. Resultaten uit de achterbanraadpleging zijn systematisch geordend, geanalyseerd en verwerkt in de zorgstandaard. Voor beknopte beschrijving van de achterbanraadpleging en zijn resultaten wordt verwezen naar **Bijlage 2 Raadpleging van de NfVN achterban t.b.v. de zorgstandaard NF2**.

1.3 Juridisch kader

Deze sectie is tot stand gekomen op grond van het adviesrapport 'De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders' [8].

Zorgstandaarden vallen onder de definitie van kwaliteitsstandaarden, zoals omschreven in de gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg en andere wetten in verband met de taken en bevoegdheden op het gebied van de

kwaliteit van de zorg (Stb. 2013, 578). De gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg is in werking getreden met ingang van 1 april 2014.

Het gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg:

- brengt **geen** verandering in de bestaande juridische status van een standaard. Die status is dat van een beroepsbeoefenaar mag worden verwacht dat hij een toepasselijke standaard volgt, tenzij de omstandigheden van het geval een afwijking nodig maken ('comply or explain').
- heeft **geen** gevolgen voor de betekenis van standaarden in de context van de Inspectie voor de Gezondheidszorg of de zorgverzekeraars.

Het gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg

- is **primair gericht** op het doen opnemen van wettelijke bepalingen met betrekking tot het Zorginstituut Nederland (ZiN).
- **stelt centraal** dat het Kwaliteitsinstituut (onderdeel van het ZiN) een openbaar register bijhoudt.

Kwaliteitstandaarden die voldoen aan het door het Kwaliteitsinstituut ontwikkelde Toetsingskader [9], worden in het register opgenomen. De opname van een zorgstandaard in het openbare register van het ZiN heeft geen gevolgen voor de rechtskracht en de juridische positie van deze standaard. Indien een zorgstandaard (nog) niet opgenomen is in het register, mag van beroepsbeoefenaren toch worden verwacht dat zij (ook) deze standaarden volgen. Dit impliceert wel dat m.b.t. zorgstandaarden gewerkt is conform "Zorgstandaarden in model" [10].

1.4 Beheer en onderhoud

De zorgstandaard is eigendom van de NFDN. De NFDN is als eigenaar verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van de zorgstandaard. Hierbij is de actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid van de zorgstandaard van belang.

Bij oplevering van deze zorgstandaard is een onderhoudscommissie ingericht (zie [Bijlage 1 Verantwoording, implementatie- en onderhoudsplan](#)). De onderhoudscommissie beoordeelt de zorgstandaard periodiek op:

- Actualiteit ((inter)nationale ontwikkelingen);
- Toegankelijkheid en leesbaarheid.

Deze beoordeling kan leiden tot een herzieningstraject. Hierin worden inhoudelijke en tekstuele aanpassingen door de onderhoudscommissie gedaan. De zorgstandaard zal vervolgens opnieuw door het bestuur van de NFDN worden vastgesteld en indien geadviseerd door het Medisch Adviesraad van de NFDN opnieuw geautoriseerd.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) is verantwoordelijk voor het signaleren van en inspelen op nieuwe ontwikkelingen binnen de generieke zorgthema's tijdens de projectduur en zal streven naar continuering hiervan na project-beëindiging. Voor een up-to-date overzicht van deze thema's kan www.zorgstandaarden.net geraadpleegd worden.

1.5 Leeswijzer

De zorgstandaard als **e-boek**, geeft de mogelijkheid om direct en gericht specifieke informatie te vinden. Deze vorm en werkwijze geven de mogelijkheid om te werken met verwijzingen binnen en buiten de zorgstandaard. In enkele gevallen is gekozen voor herhaling (van de inhoud), omdat het een meerwaarde geeft ten aanzien het betreffende onderwerp.

Naast figuren, zijn er ook **kernpunten** opgenomen bij een aantal (sub)hoofdstukken, met het doel de essentie van de desbetreffende subhoofdstuk/paragraaf uit te lichten. **Aandachtspunten** worden - waar van toepassing - aangegeven met het doel een extra/minder bekend aspect van de zorg te benadrukken.

2 Neurofibromatose type 2

2.1 Korte omschrijving van het ziektebeeld NF2

Neurofibromatose type 2 is een zeer **zeldzame**⁶ **genetische aandoening**, veroorzaakt door een mutatie in het NF2-gen (zie 2.3 Oorzaak en erfelijkheid). Het heeft een autosomaal dominant overervingspatroon, maar in de helft van de gevallen treedt het spontaan op als gevolg van een de novo mutatie (sporadische NF2). De aandoening behoort tot de multiële neoplasie syndromen, kenmerkend door **tumorontwikkeling langs de zenuwen in het lichaam**.

Het hoofdkenmerk van NF2 is de **brughoektumor aan beide kanten van de hersenen** (zie 2.5.1 Oto-neurologische kenmerken). Langs de hersenzenuwen ontwikkelen zich diverse type tumoren, meestal langs de zenuwen van het gehoor, evenwicht en/of het ruggenmerg. De tumoren zijn in de meeste gevallen niet kwaadaardig, maar kunnen ernstige klachten veroorzaken en zelfs leiden tot invaliditeit leiden, doorgaans in de vorm van gehoorverlies, evenwichtsproblemen, oogheelkundige problemen en hersenzenuwuitval. De **groeisnelheid van de tumoren is onvoorspelbaar: ze kunnen geen of nauwelijks groei vertonen danwel progressief zijn binnen maanden tot jaren**.

In tegenstelling tot NF1 zijn huidtumoren niet typisch voor NF2, maar komen wel eens voor in de vorm van plaques, onderhuidse tumoren of bindweefselstumoren (zie 2.5.3 Cutane kenmerken). Café-au-lait vlekken zijn zeldzaam bij NF2. Naast aantastingen van het centraal zenuwstelsel en soms de huid, kunnen zich klachten en aandoeningen ontwikkelen van het oog (zie 2.5.2 Oogheelkundige kenmerken) en komt psychosociale en emotionele problematiek breed voor bij mensen met NF2 (zie 2.7.1 Psychosociale gevolgen van gehoorproblemen).

NF2 is een congenitale aandoening en een progressieve chronische ziekte⁷ met variabele expressie. NF2 presenteert zich veelal bij jong volwassenen [11], veel minder vaak (18% van alle NF2) op kinderleeftijd [12][13]. De penetrantie van de aandoening is doorgaans volledig rond het zestigste levensjaar [14]. Bij jong volwassenen is het eerste symptoom vaak achteruitgang van het gehoor. Dit gaat vaak gepaard met oorsuizen, duizeligheid en evenwichtsproblemen. Bij kinderen zijn de eerste symptomen vaak ruggenmergcompressie, ophthalmologische afwijkingen en milde huidafwijkingen [15].

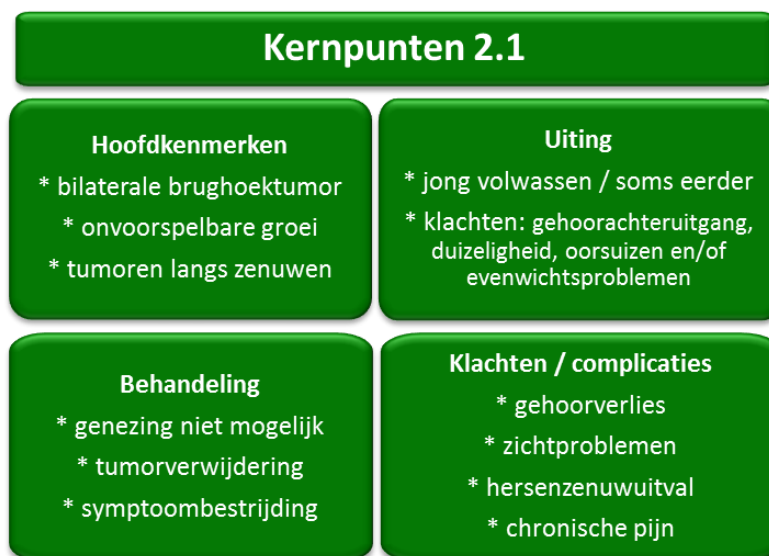
Tumoren die bij NF2 voorkomen vereisen op den duur vaak behandeling (chirurgische / radiotherapie). Bij bestraling is er aandacht vereist i.v.m. een verhoogde kans op maligniteiten [16]. Het tijdstip van behandeling is afhankelijk van de klachten, tumorgroei, tumorpositie en het risico' van de behandeling. Per patiënt wordt gezocht naar de meest gunstige behandeling waarbij niet alleen het te verwachten resultaat, maar ook de risico's en kwaliteit van leven worden gewogen.

⁶ Zie begrippenlijst op <http://www.zorgstandaarden.net/>

⁷ Chronische aandoeningen zijn irreversibele aandoeningen zonder uitzicht op volledig herstel en met een relatief lange ziekteduur (Nationaal Kompas Volksgezondheid, geraadpleegd 1 aug 2013).

De meest voorkomende klachten (door tumorprogressie) en complicaties door behandelingen zijn: gehoorverlies, oorsuizen, evenwichtsproblemen en/of uitval van hersenzenuwen, waaronder de aangezichtszenuw (facialisparese) (zie 2.6 Klachten en complicaties bij NF2). Bij gehoorverlies kunnen vaak gehoorherstellende ingrepen worden verricht (zie 4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2). Voor de genoemde klachten en/of complicaties zijn herstelmogelijkheden inclusief operaties (zie 4.5.2.4). Tegenwoordig, hoewel nog experimenteel wordt bij sommige patiënten medicamenteuze behandeling geadviseerd met als doel tumorprogressie te verminderen (angiogenese-remming; zie 4.5.2.1 (a) Schwannoom van de 8e hersenzenuw).

Vóór 1990 was de gemiddelde levensverwachting na diagnosestelling ongeveer 15 jaar [12]. Sindsdien is de levensverwachting verbeterd o.a. door vroegdiagnostiek en behandelingsmogelijkheden: er is een winst van ongeveer 15 levensjaren met de gemiddelde levensverwachting van een NF2 patiënt van 69 jaar [17].



2.2 Incidentie en prevalentie

Schattingen van incidentie en prevalentie van deze zeldzame aandoening zijn 1 op de 25.000-33.000 respectievelijk 1 op de 60.000 [18] [19]. Op basis van de internationale prevalentiecijfers wordt geschat dat in Nederland ongeveer 300 á 400 mensen lijden aan NF2.

2.3 Oorzaak en erfelijkheid

NF2 wordt veroorzaakt door een mutatie in het NF2-gen (OMIM 607379). Het NF2-gen is gelokaliseerd op chromosoom 22, (gebied 22q11.2). Het is een tumorsuppressor gen dat codeert voor het eiwit merlin. Merlin (ook bekend als schwannomin or neurofibromin 2) speelt een rol bij de signaaloverdracht bij de celdeling en heeft onder meer een tumoronderdrukkende werking. Bij NF2 verliest merlin gedeeltelijk (of in zeldzame gevallen geheel) zijn functie, waardoor ongeremde celdeling plaatsvindt [20].

2.3.1 Genetica van NF2

Op genetisch-moleculair niveau wordt onderscheid gemaakt tussen het constitutioneel NF2 en mozaïek vorm van NF2. Bij constitutionele vorm bevatten alle lichaamscellen en de kiemcellen het gemuteerde NF2-gen. De aandoening presenteert zich in klassieke vorm (zie 2.4 Vormen van NF2). Mozaïcisme betekent dat niet alle cellen van het individu het gemuteerde gen bevatten, maar alléén een gedeelte van de cellen. Mozaïcisme ontstaat na de bevruchting en kan optreden in verschillende stadia van de embryonale ontwikkeling. Mutatie in een vroeg stadium, vóór de weefseldifferentiatie, resulteert in mozaïcisme, waarbij veel cellen aangedaan zijn. De aandoening presenteert zich dan ook in klassieke vorm (zie 2.4 Vormen van NF2). Mutatie in een laat stadium, na de weefseldifferentiatie, resulteert in mozaïcisme, waarbij de aangedane cellen zich beperken tot één lichaamsdeel of orgaan [21] en uit NF2 zich meestal als segmentale NF2 (zie 2.4 Vormen van NF2). Ongeveer 30% van de bilaterale brughoektumoren met een de novo mutatie heeft mozaïcisme. Bij de unilaterale brughoektumor is dat 60% procent [22].

2.3.2 Genotype-fenotype relaties

Met de komst van geavanceerde moleculaire technieken worden steeds meer studies gedaan naar genotype-fenotype relaties. Precieze mutatietypes/genetische varianten kunnen op deze wijze verbonden worden met de frequentie van voorkomen van diverse kenmerken, de ernst en het verloop van NF2 [23]. Gesteld kan worden dat de zogenaamde “missense” mutaties en “deleties” gepaard gaan met een milder NF2-fenotype, terwijl “nonsense” en “frameshift” mutaties gepaard gaan met een ernstiger NF2-fenotype [24][25]. In deze laatste groep komen meningeomen, ruggenmergtumoren, vestibulaire schwannomen en zenuwtumoren elders dan op de 8^e zenuw vaker en/of op jongere leeftijd voor dan bij ander type mutaties. Met betrekking tot symptomen, komen o.a. gehoorachteruitgang, duizeligheid, paresthesie en hoofdpijn op jongere leeftijd voor [23]. Splice-site mutaties worden in het algemeen geassocieerd met een variabel NF2-fenotype [26].

2.3.3 Testen van de genetische afwijkingen bij NF2

Genetische varianten in het NF2-gen kunnen aangetoond worden door middel van een gecombineerd gebruik van sequentie-analyse van de coderende exonen (“direct gene sequencing”) en MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) analyse. Deze gecombineerde methode heeft een sensitiviteit van 91-95% [27]. Het weten van de specifieke mutatie is noodzakelijk voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) en kan gebruikt worden voor prenatale diagnostiek en/of presymptomatische klinische screening van (nog) gezonde familieleden. DNA voor de mutatieanalyse van het NF2-gen wordt doorgaans verkregen uit bloedcellen.

In een aantal gevallen bestaat er mozaïek-NF2 (zie 2.3.1 Genetica van NF2). Bij deze vorm van NF2 is de eigenlijke mutatie niet aantoonbaar in DNA geïsoleerd uit bloed. Aanvullend onderzoek op tumormateriaal is dan noodzakelijk. Deze aanpak is qua logistiek lastiger, er dient bij voorkeur vers ingevroren tumormateriaal aanwezig te zijn en de sensitiviteit ligt met 80-85% lager [28]. Bij een patiënt met meerdere schwannomen maar geen vestibulair schwannomen bestaat er een differentiaaldiagnose met schwannomatose i.p.v. NF2. De kiembaanmutatie is dan te vinden in het SMARCB1-gen [29]. Recent werden mutaties in LZTR1- gen als predispositie voor het ontwikkelen van schwannomen gepubliceerd [30].

2.3.4 Overerving

NF2 erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat iemand met constitutioneel NF2 bij elk kind (opnieuw) een kans van 1 op 2 heeft om de aandoening aan zijn of haar kind door te geven. In ongeveer de helft van de gevallen wordt NF2 veroorzaakt door een spontane, de novo mutatie (sporadische NF2). Gezonde ouders van een kind met een spontane mutatie hebben bij een volgend kind een laag herhalingsrisico op nog een kind met NF2.

In het geval van mozaïcisme bij de ouder, is er wel een verhoogd risico op de aandoening bij een kind. Op grond van diverse factoren (o.a. de leeftijd waarbij de diagnose van bilaterale of unilaterale brughoektumor werd gesteld en/of mozaïcisme m.b.v. bloed- of weefselonderzoek werd vastgesteld ([31][32]) wordt verdere schatting gemaakt van het risico op overerving. Tabellen voor deze schattingen zijn te vinden in de wetenschappelijke literatuur [33].

Bij een kinderwens van een toekomstige ouder met NF2, is het van belang dat de aanstaande ouders volledig geïnformeerd worden over het risico op een kind met NF2 nog voordat de vrouw zwanger is (zie ook [4.2 Preventie](#)). Bij voorkeur is deze voorlichting onderdeel van de transitie van kinder- naar volwassenzorg (zie [3.1.8 Revalidatiezorg](#) en

[3.2.5 Transitiezorg](#)). Het kan ook voorkomen dat de ouder gediagnosticeerd is met NF2 nadat het kind/kinderen al geboren zijn. In dat geval zijn presymptomatische genetische testen beschikbaar voor het nageslacht, indien de mutatie (of gen-marker) bij de ouder bekend is [33] (zie ook [4.2.2. Behandeling en begeleiding](#)).



2.4 Vormen van NF2

2.4.1 Classificaties

De aandoening kan zich als **gegeneraliseerde** (klassieke) of als **segmentale** NF2 presenteren. Bij gegeneraliseerde NF2 beperken de hoofdkenmerken van de aandoening zich niet tot één lichaamsdeel. Bij segmentale NF2 is een gedeelte van het centrale/perifere zenuwstelsel of van het lichaam aangedaan. Op

moleculair-genetisch niveau, bevatten bij gegeneraliseerde NF2 óf alle (constitutionele NF2) óf een redelijk gedeelte van de lichaamscellen (mozaïcisme, zie 2.3.1 Genetica van NF2) het gemuteerde NF2-gen [21] (zie 2.3.1 Genetica van NF2). Bij segmentale NF2 bevat een gedeelte van het lichaam mutatie in het NF2-gen en is het individu mozaïek voor de mutatie.

Een andere classificatie van NF2 is volgens de ziekte-ernst. Er wordt onderscheid gemaakt tussen **mildere (Gardner-type) NF2 en ernstigere (Wishart-type) NF2**. Het mildere type wordt gekarakteriseerd door bilaterale schwannomen van de 8^e hersenzenuw, meestal als enige kenmerk, die zich tijdens de volwassen leeftijd presenteren. Bij de ernstigere vorm kunnen er meerdere snel groeiende tumoren in het centrale zenuwstelsel zijn, die zich meestal als eerste symptoom en op kinderleeftijd presenteren. Bij de ernstige vorm komt ook veel meer huid- en oogproblematiek voor [13].

Geén van deze classificaties heeft gevolgen voor het al dan niet in aanmerking komen voor een bepaalde behandeling. De aandoening heeft een **variabel klinisch verloop**; er is enig vergelijk mogelijk binnen families m.b.t. kenmerken en ziekteverloop [34]. Prognose m.b.t. ziekte wordt gemaakt op grond van leeftijd bij de eerste symptomen, de mate van gehoorachteruitgang en het aantal en de locatie van de diverse tumoren. Vroege symptomen zijn geassocieerd met een ernstiger verloop, hoewel de ziektelast grotendeels wordt bepaald door ervaren tumorlast, uitkomst(en) van chirurgische interventie(s) en eventuele complicaties [15].

2.4.2 Het ziektebeeld in relatie tot de leeftijd van openbaring

NF2 uit zich in verreweg de meeste gevallen op **jongvolwassen leeftijd**, tussen de 18 en 24 jaar [11]. In deze groep is het eerste symptoom vaak achteruitgang van het gehoor als gevolg van een brughoektumor. Dit gaat in veel gevallen gepaard met oorsuizen, duizeligheid en evenwichtsproblemen [34].

Onder de 20 jaar ervaart ongeveer 31% van de NF2-patiënten aan NF2 gerelateerde symptomen [15]. De presentatie van NF2 tijdens **adolescentie** is variabel: soms zijn er geen klachten, maar er kan gehoorverlies optreden door bilaterale brughoektumoren, pijnlijke huidlaesies of krachtsverlies en gevoelsstoornissen van de benen door ruggenmergtumoren [35].

Kenmerken van NF2 op kinder- en **kleuter-/peuterleeftijd** kunnen zijn: druk op het ruggenmerg door tumoren, visusstoornissen, (idiopathische strabismus, cataract, amblyopia) en huidtumoren. Huidtumoren zijn aanvankelijk kleine, goed begrensde laesies, vooral op de romp en het gezicht. Rond het 10^e levensjaar worden deze iets grover en behaard [35]. Café-au-lait vlekken komen ook vaker voor dan bij volwassen patiënten met NF2 [15]. Tumoren van andere zenuwen dan de 8^e hersenzenuw en epilepsie zijn ook gerapporteerd in de leeftijdscategorie onder de 16 jaar [15], net als multipole (intracraniële) meningeomen [36][37]. Dit laatste is geassocieerd met slechtere overlevingskansen [38]. Patiënten bij wie de ziekte zich op baby- en kinderleeftijd presenteert, hebben meestal een ernstiger ziekteverloop met progressieve verslechtering van het gehoor, visus, pijn als gevolg van tumoren en polyneuropathie [35][39].

Indien bilaterale brughoektumoren op **kleuter-of peuterleeftijd** worden gevonden, zijn die meestal groter en sneller groeiend dan wanneer deze ontdekt worden op babyleeftijd. Bilaterale brughoektumoren kunnen tot bilaterale vestibulopathie (beiderzijds verminderde evenwichtsfunctie) leiden. Als dit op kleuter- of peuterleeftijd plaatsvindt, kunnen de somatosensorische, visuele en motorische systemen ook minder goed uitrijpen, gezien daar vestibulaire input voor nodig is. Dit leidt tot progressieve ontwikkelingsachterstand en

stoornissen in sensorische, integratieve vermogens voor balans: vertraagde ontwikkeling van grove motoriek zoals lopen, behouden van balans, posturale controle, vertraagde oculomotorcontrole en visuospatiële vermogens en leerstoornissen [40].

Bij 18% -20 % van alle NF2-patiënten uit de aandoening zich op kinderleeftijd [12][15], waarbij soms de diagnose al gesteld wordt voor het 1^e levensjaar [13]. De uitingvorm van NF2 op **babyleeftijd** is variabel en heeft andere kenmerken dan wanneer de ziekte zich op kinderleeftijd of tijdens adolescentie uit. Bij deze hele vroege, “congenitale” vorm van NF2 zijn kleine bilaterale brughoektumoren en cutane plaques gevonden.



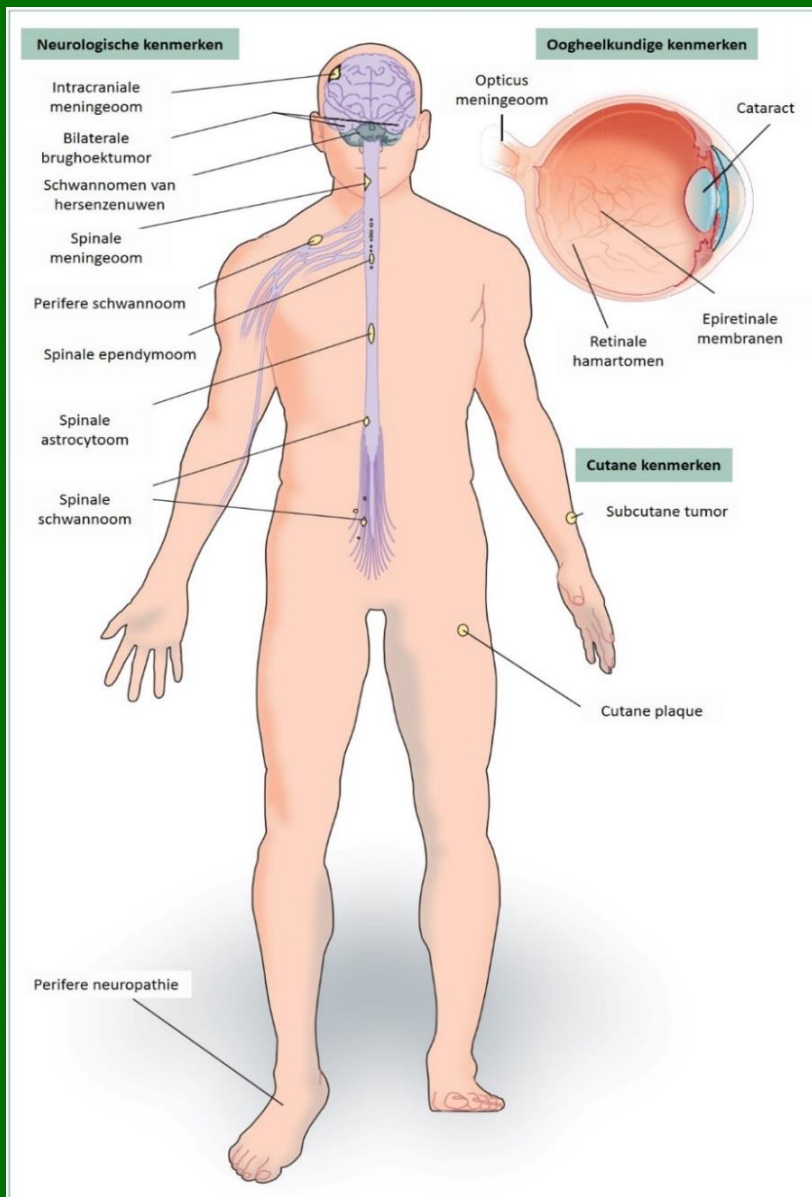
2.5 De klinische kenmerken op een rij

Bij NF2 zijn de klinische kenmerken⁸ oto-neurologisch, oogheelkundig of dermatologisch van aard. De tabel in figuur 2 op pagina 22 toont de frequentie van voorkomen van specifieke kenmerken van NF2. In subhoofdstukken 2.5.1. t/m 2.5.3 worden de **kenmerken** van NF2 beschreven (zie tabel in figuur 2 op pagina 22). Bij elk kenmerk wordt aangegeven welke klachten het kan veroorzaken. De behandelingsmogelijkheden worden in hoofdstuk 4 beschreven.

Veel van de NF2-kenmerken geven klachten, waarvan de eventuele behandelingsmogelijkheden in hoofdstuk 4 worden beschreven. Klachten kunnen echter ook optreden als gevolg van behandelingen (complicaties). Deze klachten en complicaties worden in hoofdstuk 2.6 beschreven. Klachten die minder vaak voorkomen, worden bij het desbetreffende orgaan-specifieke (oto-neurologische, oogheelkundige of cutane) subhoofdstuk vermeld met verwijzing naar mogelijke behandelmethoden in hoofdstuk 4.

De psychosociale gevolgen van de aandoening zelf en van de meest voorkomende klachten en complicaties van NF2 vormen een apart gedeelte (2.7), gezien de grote impact van de aandoening op het psychische welbevinden van de patiënten.

⁸ Onder klinische kenmerken van NF2 worden symptomen en afwijkingen verstaan die geassocieerd zijn met het ziektebeeld en karakteristiek zijn voor de aandoening (al dan niet behorend tot de diagnostische kenmerken).



Oto-neurologische kenmerken	Prevalentie bij NF2
Bilaterale schwannoom in de brughoek (n. VIII)	90-95%
Schwannomen van andere hersenzenuwen, spinale schwannomen of perifere zenuw schwannomen	24-51%
Intracraniele meningeomen (incl. opticus meningeoom)	45-58%
Spinale tumoren (ependymomen, astrocytomen en meningeomen)	18-53%
Polyneuropathie	Tot ca. 66%
Oogheekundige kenmerken	
Cataract	60-81%
Epiëtinale membranen	12-40%
Retinale hamartomen	6-22%
Cutane kenmerken	
Cutane plaques	41-48%
Subcutane tumoren	43-48%

Figuur 2: Klinische presentatie van NF2. Aangepaste illustratie en tabel uit Asthagiri et al., 2009 met toestemming van Elsevier B.V.

2.5.1 Oto-neurologische kenmerken

(a) Schwannoom van de 8^e hersenzenuw (brughoektumor)

Beschrijving

Een brughoektumor is gelokaliseerd in de brughoek, die zich ter hoogte van de schedelbasis bevindt, tussen de pons en de kleine hersenen. Een schwannoom ontstaat uit de Schwann-cellen, die de zenuwschede vormen. Meestal gaat een brughoektumor uit van de 8^e hersenzenuw (de gehoor- en evenwichtszenuw, nervus acusticus) die ontspringt uit de hersenstam. Bij NF2 is er meestal in beide brughoeken een schwannoom aanwezig (zie figuur 2 op pagina 23). Een schwannoom is bijna altijd goedaardig. Andere termen voor dit type tumor zijn vestibulair schwannoom of acusticus neurinoom. De ligging van de tumor

ten opzichte van de gehoorzenuw, de evenwichtszenuw en de hersenen kan variëren. Verder is gebleken dat de groeisnelheid variabel is en mogelijk trager wordt naar gelang de leeftijd van de patiënt toeneemt [41]. Het is vooralsnog onmogelijk de groeisnelheid van een schwannoom van de 8^e hersenzenuw te voorspellen.

Klachten

Een brughoektumor kan de volgende problemen veroorzaken:

- vermindering van de functie van de 8^e hersenzenuw (gehoor en evenwicht), maar ook van andere hersenzenuwen;
- druk op de hersenstam (verhoogde intracranieële druk);
- blokkade van de ruimtes waar het hersenvocht zich bevindt [42].

Als gevolg van druk op de 8^e hersenzenuw kunnen gehoorverlies, oorsuizen en duizeligheid optreden. Zeer kleine tumoren geven soms geen klachten. Bij groei van de tumor kunnen ook de andere hersenzenuwen die in de brughoek lopen in de verdrukking komen, zoals de 5^e en de 7^e hersenzenuw. Verdrukking van de 5^e hersenzenuw heeft als gevolg pijnlijke tintelingen en/of een doof gevoel in een aangezichtshelft. Uiterst zelden komt de 7^e hersenzenuw in verdrukking met als gevolg een verlamming van de gelaatsspieren. Indien de tumor heel groot is, kunnen ook lager gelegen hersenzenuwen (9, 10, 11) uitvallen of stoornissen optreden in de hersenvochtcirculatie (beperkte afvoer van hersenvocht mogelijk). Hierdoor kan de druk in het hoofd toenemen met klachten als hoofdpijn, misselijkheid, braken, wazig zien en sufheid (inklemmen). Dit kan uiteindelijk levensbedreigend zijn. Druk op de hersenstam is levensbedreigend omdat de regulatie van de ademhaling, bloeddruk en hartslag, verstoord kan raken [43].

(b) Schwannomen van andere dan de 8^e hersenzenuw

Beschrijving

Schwannomen kunnen, behalve vanuit de 8^e hersenzenuw ook vanuit andere 11 hersenzenuwen ontstaan (hersenenuwen 3-7 of 9-12). Daarnaast kunnen schwannomen zich ontwikkelen vanuit de zenuwen die vanuit het ruggenmerg komen (spinale zenuwen) of vanuit de perifere zenuwen die in de armen en benen aanwezig zijn. Soms ontwikkelen NF2 patiënten een schwannoom aan één van de andere hersenzenuwen (meestal 3^e, 5^e of 7^e hersenzenuw). Spinale schwannomen komen vaak bij meerdere spinale zenuwen tegelijkertijd voor

Klachten

Klachten die kunnen optreden bij schwannomen uitgaande van andere zenuwen dan de 8^e hersenzenuw hangen van de precieze locatie van het schwannoom af. Voor de volledigheid, maar uiterst zeldzaam optredend, noemen we hier nog de gevolgen van schwannomen uitgaande van alle andere hersenzenuwen: 2^e, 3^e, 4^e en 6^e hersenzenuwen geven oog- en oogbewegingsstoornissen, waaronder een hangend ooglid en een vergrote pupil. Een schwannoom van de 5^e hersenzenuw geeft een doof gevoel in het aangezicht (halfzijdig) en verminderd gevoel van het hoornvlies. Een schwannoom van de 7^e hersenzenuw geeft een hangend scheef gezicht. De 9^e hersenzenuw geeft slik- en verslikklachten, de 10^e geeft heesheid en verslikken en de 11^e geeft een afhangende schouder. Tot slot de 12^e geeft een scheve tong. Spinale schwannomen kunnen pijn, krachtsverlies en gevoelsstoornissen in een specifiek gebied op een arm/been of romp veroorzaken. Schwannomen van de perifere zenuwen (niet ruggenmerg) kunnen eveneens pijn, krachtsverlies en gevoelsstoornissen in een specifiek gebied op een arm of been veroorzaken.

(c) Meningeomen

Beschrijving

Een meningeoom is een tumor die ontstaat uit de hersenvliezen. Het is meestal een goedaardige tumor (>90%). In het geval van NF2 komt het meningeoom, na een vestibulair schwannoom, het meest voor.

c1: Intracraniële meningeomen

Intracraniële meningeomen komen bij ongeveer 50% van de patiënten met NF2 voor. Vaak zijn er meerdere meningeomen aanwezig en vaak ontwikkelen ze zich op jongere leeftijd dan bij niet-NF2 meningeomen [18]. Meningeomen die bij NF2 voorkomen hebben meestal een hogere groeisnelheid dan meningeomen die optreden bij mensen zonder NF2 [33].

c2: Spinale meningeomen

Ongeveer 8-10% van meningeomen bij NF2- patiënten gaan uit van de ruggenmergvliezen. Dit type tumoren is vaak radiologisch moeilijk te onderscheiden van spinale schwannomen [44].

Klachten

c1: Intracraniële meningeomen

Symptomen en klachten zijn afhankelijk van de locatie en de omvang van de tumor en kunnen bestaan uit hoofdpijn, eenzijdig krachtsverlies, problemen van gedrag en cognitie, uitval van specifieke hersenzenuwen of epileptische aanvallen [45].

c2: Spinale meningeomen

Symptomen kunnen zijn: rugpijn, gevoelsstoornissen van de romp en benen (en soms armen), krachtsverlies van de benen (en soms armen), incontinentie voor urine en/of ontlasting [46].

(d) Spinale gliomen (ependymomen en astrocytomen)

Beschrijving

Gliomen zijn tumoren, die ontstaan uit gliacellen, de ondersteunende en beschermende cellen van het zenuwstelsel. Bij NF2 komen twee type gliomen voor:

- ependymomen
- astrocytomen

Ongeveer 75% van de ruggenmergstumoren bij NF2 zijn ependymomen. Deze tumoren ontwikkelen zich vaker bij NF2-patiënten met bepaalde genmutaties (de zogenaamde nonsense en frameshift mutatie (zie 2.3.2 Genotype-fenotype relaties) [47].

Vaak groeien deze tumoren niet of nauwelijks. Astrocytomen in het ruggenmerg komen wel eens voor bij NF2 (zie tabel bij figuur 2 op pagina 23). Bij kinderen zijn deze tumoren meestal goed afgegrensd (pilocytair), terwijl bij volwassenen de diffuse vorm (corresponderend met WHO graad II diffuus laaggradig astrocytoom). Bij zowel spinale ependymomen als astrocytomen komen cysten voor [48].

Klachten

Klachten en symptomen bij ependymomen in het ruggenmerg zijn afhankelijk van de precieze omvang en de locatie in het ruggenmerg. Klachten kunnen zijn:

- rugpijn;
- gevoelsstoornissen en/of krachtsverlies in de benen (en soms armen);
- incontinentie voor urine en/of ontlasting.

Echter deze tumoren hoeven niet altijd met klachten gepaard te gaan [49]. Klachten die pilocyttaire en diffuse astrocytomen veroorzaken hangen ook af van de exacte locatie en omvang van de tumor in het ruggenmerg en gaan in de eerste instantie gepaard met rugpijn en krachtsverlies van de benen [48].

(e) Perifere neuropathie

Beschrijving

Veel patiënten met NF2 zullen op een gegeven moment perifere neuropathie van één of meerdere zenuwen ontwikkelen (zie tabel in figuur 2 op pagina 23). De oorzaak hiervan is vaak een grote, druk uitoefenende, vaak perifere schwannoom, al kunnen ook microlaesies ernstige klachten geven [39]. Het komt bij NF2 regelmatig voor dat neuropathie niet door een tumor wordt veroorzaakt. In dat geval spreekt men van (diffuse) polyneuropathie syndroom [17]. Bij polyneuropathie syndroom functioneren de uiteinden van de zenuwen van de benen en soms ook de armen minder goed [39].

Klachten

Perifere neuropathie kan gepaard gaan met pijn in (een deel van) armen of benen en gevoelsstoornissen of krachtsverlies veroorzaken.

2.5.2 Oogheelkundige kenmerken

Cataract⁹

Beschrijving

Lensvertroebeling onder de 50 jaar is een belangrijk diagnostisch symptoom van NF2, omdat het bij veel NF2-patiënten voorkomt (zie tabel in figuur 2 op pagina 23). Achtersteschorse cataract (subcapsularis en corticalis) komt bij ongeveer 81% van de NF2-patiënten voor [50].

Klachten

Klachten die veroorzaakt kunnen worden door vertroebeling van de lens zijn: waziger beeld, vermindering van de gezichtsscherpte, vooral bij zonlicht, en bij het lezen, kleurverandering, schaduwbeeld en soms dubbelbeelden [51].

Epiretinale membranen

Beschrijving

Epiretinale membranen zijn plooien in de retina. Indien deze plooien zich bevinden in de gele vlek (macula lutea) spreekt men van een macula pucker. Ongeveer 80% van de mensen met NF2 met epiretinale membranen heeft daar geen last van [52].

⁹ Uitgebreide informatie over cataract is te lezen op de website van de samenwerkende oogcentra van de Samenwerkende Topklinische Ziekenhuizen: www.oogartsen.nl/oogartsen/ooglens_staar/staaroperatie_cataract/

Klachten

Klachten die kunnen ontstaan zijn vervormd zien (rechte lijnen die golvend of gebroken lijken (metamorfopsie), verminderd vermogen om kleine details waar te nemen, dubbelbeelden en beeldverkleining [53].

Retinale hamartomen

Beschrijving

Retinale hamartomen zijn goedaardige tumoren die langzaam groeien en gevolgen hebben voor het zien als ze zich bevinden op of vlakbij de macula.

Klachten

Hamartomen die vlak bij de macula zitten kunnen achteruitgang in zicht veroorzaken doordat ze de optische as belemmeren of een loslating van het netvlies, macula-oedeem (vochtophoping in de gele vlek) of een glasvochtbloeding veroorzaken [54].

Stuwingspapil

Beschrijving

Bij een onscherpe papil (kop van de oogzenuw in het oog) kan de oorzaak een stuwingspapil zijn. Een stuwingspapil kan veroorzaakt worden door verhoogde hersendruk, orbita- of hersentumor. Echter, een onscherpe papil kan niet alléén door stuwingspapil ontstaan, maar ook door verstoorde lokale of systemische vaatafwijking, ontsteking, lokale ophoping (als drusen) gezwel en aangeboren afwijkingen.

Klachten

In veel gevallen blijft de stuwingspapil symptoomloos voor langere tijd [55]. Langdurig bestaand stuwingspapil kan ernstige, permanente visusklachten tot gevolg hebben.

Scheelzien

Beschrijving

Scheelzien komt bij NF2 met een hogere frequentie voor dan bij de normale populatie, vooral bij de jonge leeftijdsgroepen [56]. Het aan NF2 gerelateerd scheelzien kan het gevolg zijn van een gestoorde oogstand of door een verlamming van één of meerder oogspieren. Ook is het mogelijk dat er door de gezwollen volume wordt ingenomen waardoor de oogbewegingen gehinderd worden. Daarnaast kan scheelzien ontstaan door een forse visusvermindering in één oog (door bijvoorbeeld retina of opticus aandoeningen als hamartoom, epiretinaal membraan, meningeoom); waardoor de samenwerking van de ogen verbroken is (de fusie verdwijnt). Het aangedane oog gaat dan geleidelijk scheel kijken ('in zijn rust stand staan') en staat meestal in een divergente oogstand.

Klachten

Als gevolg van scheelzien is bij kinderen jonger dan 7 jaar kans op amblyopie, dat gekenmerkt wordt door verminderd of wazig zicht (hoe jonger het kind hoe groter de kans).

2.5.3 Cutane kenmerken

Cutane plaques

Beschrijving

Cutane plaques zijn cirkelvormige verkleurde verdikkingen van de huid bestaande uit Schwanncellen. Bij kinderen onder de 10 jaar zijn plaques meestal zacht en onbehaard [18].

Klachten

Cutane plaques veroorzaken geen klachten.

Subcutane tumoren

Beschrijving

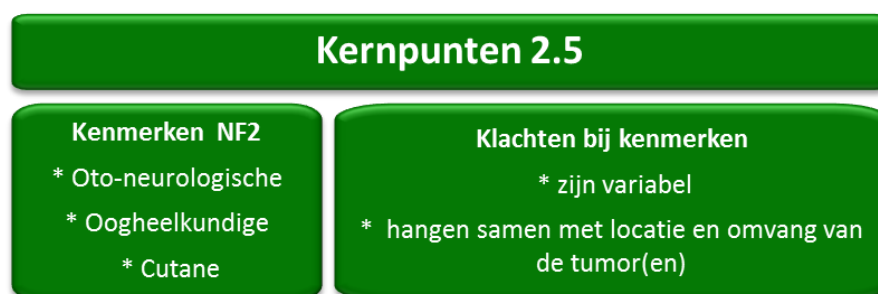
Subcutane tumoren bij NF2 bestaan meestal uit Schwanncellen, die ontstaan vooral langs perifere zenuwen. De meerderheid van subcutane tumoren is solitair, goedaardig en sommige tumoren kunnen plexiform zijn [57]. Plexiforme schwannomen groeien langzaam, en manifesteren zich als solitaire nodus op of in de huid. Multipiele plexiforme schwannomen komen zeer zelden voor en zijn daardoor ook niet of nauwelijks beschreven. Belangrijk is dat plexiforme schwannomen niet aangezien worden voor plexiforme neurofibromen (hoewel die zeer zelden ook bij NF2 voorkomen), die i.t.t. plexiforme schwannomen kunnen ontaarden [58].

Klachten

Plexiforme schwannomen kunnen symptoomloos zijn, maar ook pijn veroorzaken en gevoelig zijn voor druk [59].

Andere cutane kenmerken

Naast bovenstaande kenmerken worden sporadisch ook **café-au-lait maculae** en cutane neurofibromen gezien bij NF2-patiënten [18]. Café-au-lait maculae geven geen fysieke klachten. **Cutane neurofibromen** kunnen pijn en jeuk veroorzaken, in de weg zitten bij het dragen van kleren en esthetische problemen veroorzaken. Er is geen potentie van maligne ontaarding bij cutane neurofibromen (zie [4.5.2.3 Cutane kenmerken](#)).



2.6 Klachten en complicaties bij NF2

De meest voorkomende klachten (door tumorprogressie, zelden NF2-kenmerk) en complicaties (door behandelingen) bij NF2 worden hieronder beschreven op grond van een tweetal vragen, namelijk:

1. Wat is de oorzaak van de klacht/complicatie?
2. Wat houdt de klacht/complicatie in?

De inhoudelijke beschrijvingen van de behandelingen van de klachten en complicaties komen in hoofdstuk 4 aan bod.

De meest voorkomende klachten bij progressie van brughoektumor(en) of als complicatie van behandeling van brughoektumoren zijn **gehoorverlies, oorsuizen, en evenwichtsproblemen**. Daarnaast kan de aangezichtszenuw beschadigd raken als gevolg van een behandeling (**facialisparese**).

Door de NF2-gerelateerde oogheekkundige kenmerken of gevolgen van behandelingen komen ook **oogheekkundige problemen** voor (zie [2.5.2 Oogheekkundige kenmerken](#)). Daarnaast is **chronische pijn** een veelvoorkomend klacht bij NF2.

Elk van de bovengenoemde klachten/complicaties kan gepaard gaan met mentale/psychosociale problemen (zie [2.7 Psychosociale gevolgen van de diagnose, klachten en complicaties](#)), waarvan de behandelingsopties in hoofdstuk [4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties](#) beschreven zijn.

Vermoeidheid wordt vaak gerapporteerd door NF2-patiënten en is een direct gevolg van de diverse klachten, zoals een beschadigd gehoor waardoor de communicatie veel meer concentratie vereist ([60], achterbanraadpleging). Ook evenwichtsproblemen en eventuele zichtproblemen vereisen ook extra inspanning en aandacht. Vermoeidheid heeft waarschijnlijk meerdere oorzaken, zoals het ondergaan van diverse behandelingen. Er is geen wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de factoren die bij chronische vermoeidheid bij NF2 een rol spelen. Chronische vermoeidheid heeft een aanzienlijke impact op de kwaliteit van leven, welke minder wordt [61].

2.6.1 Gehoorverlies en tinnitus (oorsuizen)

Gehoorverlies ontstaat als gevolg van groeiende brughoektumor(en), maar kan ook een gevolg zijn (complicatie) van chirurgie en bestraling van brughoektumor(en). Gehoorverlies kan variëren van licht tot volledig uitval van het gehoor. Afhankelijk van de mate van gehoorverlies en het intact zijn van de gehoorzenuw zijn er een aantal behandelopties en diverse hulpmiddelen beschikbaar (zie [4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2](#)).

De oorzaak van tinnitus is onduidelijk en zal mogelijk te maken hebben met druk op de 8^e hersenzenuw. Tinnitus kan ook ontstaan als gevolg van de behandeling, zoals postoperatief of na een radiotherapiebehandeling. Er bestaat geen behandeling die de tinnitus wegneemt of geneest. Doorgaans wordt tinnitus in de tijd minder of de patiënt leert er beter mee om te gaan. (zie [4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2](#)).

2.6.2 Facialisparesse

Verlamming van de aangezichtsenuw is een aangrijpende complicatie na een chirurgische ingreep of soms van radiotherapie en kan onvolledig of volledig zijn. Bij een **onvolledige verlamming** van de aangezichtsenuw beweegt de aangedane kant van het gezicht niet optimaal. Het gevolg is een scheef gezicht. Bij een **volledige verlamming** is er totaal geen beweging in de aangezichtsmusculatuur.

Facialisparese heeft gevolgen voor het oog (zie [2.6.4 Oogheelkundige problemen](#)) en de mond (voedsel- en speekselcontrole, spreken), en er is kans op psychosociale problemen (zie [2.7.2 Psychosociale gevolgen van facialisparese](#)).

2.6.3 Evenwichtsproblemen

Evenwichtsproblemen treden (geleidelijk) op als gevolg van de druk die de brughoektumor(en) op de 8^e hersenzenuw uitoefent, maar kunnen ook postoperatief (plotseling) optreden of verergeren (na chirurgische verwijdering van een brughoektumor). Bij uitval van één evenwichtsorgaan, neemt het andere evenwichtsorgaan de evenwichtsfunctie alléén ten dele over. Hierdoor worden dynamische omstandigheden nog steeds slecht opgevangen.

Beiderzijds evenwichtsuitval leidt lichamelijk tot verlies van de drie belangrijkste evenwichtsfuncties:

- verlies van beeldstabilisatie (leidend tot oscillopsie en verminderde dynamische visus);
- verlies van balans /evenwicht (leidend tot o.a. wankel looppatroon; hoger valrisico);
- verlies van ruimtelijke oriëntatie [62][63].

Door chirurgische verwijdering van een brughoektumor (met doorsnijden van de evenwichtszenuwen) kan het evenwicht ook juist verbeteren/ herstellen [64].

Duizeligheid en problemen met balans zijn het vaakst gerapporteerde klachten. Patiënten hebben ook moeilijkheden bij het lopen in het donker of op oneffen oppervlakten.

Er bestaat momenteel geen behandeling die de evenwichtsproblemen wegneemt of geneest. Vermindering van klachten kan vaak wel bereikt worden door oefeningen (zie [4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2](#)).

2.6.4 Oogheelkundige problemen

Oogproblemen komen voor als gevolg van facialisparese of in mindere mate als gevolg van een opticus meningeoom. De volgende oogproblemen kunnen gevolgen zijn van facialisparese:

- onvoldoende sluiting van het oog;
- laagstand en/of een naar buiten gekanteld onderooglid (ectropion);
- verminderde knipperfunctie van de oogleden;
- slechte traanproductie.

Door het ectropion en/of de verminderde knipperfunctie wordt het oog niet goed bevochtigd. Dit kan leiden tot een reflexmatige, overmatige traanproductie en beschadiging of infectie van het hoornvlies. Bovendien kan bij een brughoektumoroperatie of -bestraling, de aangezichtszenwtak van de traanklier ook beschadigd raken. Hierdoor ontstaat een droog oog en een extra bedreiging voor uitdrogen van het hoornvlies en

daarmee een risico op slechtiendheid. Daarnaast kan er soms een verbinding tussen de verschillende takken van de facialis zenuw ontstaan, waardoor de autonome functie verandert en bij het eten de traanklier gestimuleerd wordt i.p.v. de mond. Klachten variëren van droge ogen tot heftig tranende ogen. Een opticus meningeoom kan ook tot oogproblemen leiden in de vorm van geringe ooguitpuiling (exophthalmus) of pijn bij oogbewegingen.

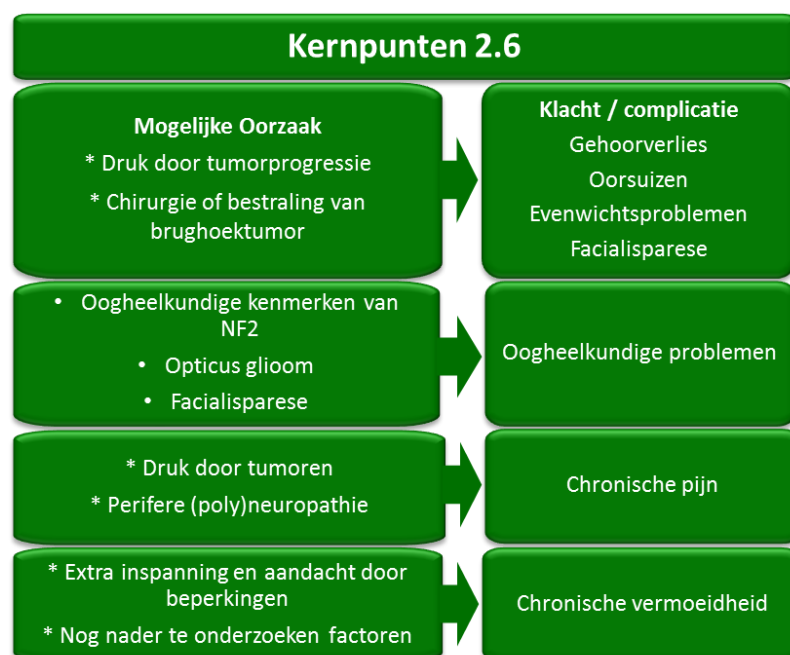
Zichtproblemen worden ofwel door de diverse oogheelkundige kenmerken van NF2 veroorzaakt ofwel door een opticus meningeoom.

Het voornaamste oogheelkundige kenmerk dat zichtproblemen veroorzaakt is cataract (zie figuur 2 op pagina 23 en 2.5.2 Oogheelkundige kenmerken), dat waziger beeld en verminderde gezichtsscherpte kan geven. Vaak kunnen zichtproblemen verbeterd worden door diverse ingrepen (zie 4.5.2.2 Oogheelkundige kenmerken), maar soms treedt er permanente visusbeschadiging op, zoals bij een stuwingspapil of bij een opticus meningeoom. Een lui oog als gevolg van scheelzien komt bij kinderen met NF2 voor. Zichtproblemen als gevolgen van een opticus meningeoom zijn verminderd gezichtsvermogen (soms permanente visusbeschadiging) of dubbelzien.

2.6.5 Chronische pijn

Chronische pijn komt veel voor bij NF2, vooral als gevolg van perifere neuropathie en polyneuropathie syndroom. Chronische pijn kan echter ook aanwezig zijn doordat diverse tumoren druk uitoefenen op diverse organen. Voorbeelden:

- een schwannoom op de 5^e zenuw kan een pijnlijk gezicht/kaakgebied veroorzaken;
- een opticus meningeoom kan pijn bij oogbewegingen veroorzaken;
- een spinale extramedullaire meningeoom of spinale ependymomen en astrocytomen kunnen (rug)pijn veroorzaken;
- subcutane tumoren en cutane neurofibromen gaan soms ook gepaard met pijn.



2.7 Psychosociale gevolgen van de diagnose, klachten en complicaties

Mensen met NF2 en hun naasten ondervinden in verschillende stadia van hun leven diverse problemen op het gebied van psychosociaal welbevinden. Zo kunnen er psychosociale problemen rond preventie van NF2 bij nakomelingen (zie 4.2 Preventie), vroegtijdige opsporing (zie 4.3 Vroegtijdige opsporing) of bij de diagnosestelling (4.4 Diagnose) bestaan. In elke fase spelen onzekerheid en angst de grootste rol bij de patiënt en/of naasten. Psychosociale behandeling en begeleiding van mensen met zeldzame aandoeningen in deze zorgfasen komen aan bod in de generieke zorgthema's "Preconceptie- en prenatale zorg bij zeldzame aandoeningen" en "Erfelijkheid bij zeldzame aandoeningen". De generieke aspecten van psychosociale zorg inclusief de kwaliteitscriteria ervan worden in het generiek thema "Psychosociale zorg bij zeldzame aandoeningen" en in het thema "Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen" beschreven. Ziektespecifieke aspecten van psychosociale zorg komen - indien van toepassing - in de hoofdstukken 4.2, 4.3 en 4.4 aan bod.

Speciale aandacht vereist de impact van de diagnose op de patiënt en naasten. De patiënt en naasten worden meestal "overdonderd" met de diagnose en de informatie dat het om een ongeneeslijke, levensbeperkende ziekte gaat met veel kans op diverse handicaps (achterbanraadpleging). Vaak heeft de patiënt al een lang traject doorlopen voordat NF2 wordt gediagnosticeerd. Het is van belang om in de dialoog met de patiënten en naasten aandacht te hebben voor psychosociale gevolgen van deze lange periode, die bij velen ook met gevoelens van frustratie en behoefte aan erkenning gepaard gaan. In 3.2.3.3 Fase 3: diagnose worden voor de zorgverlener handvatten gegeven voor de communicatieaspecten m.b.t. de grote impact van de diagnose.

Als NF2 zich eenmaal manifesteert kunnen de fysieke klachten het mentale welbevinden vaak aantasten. Klachten als chronische pijn, duizeligheid, oorsuizen, verminderd gehoor, verminderd zicht, ziekenhuisopnames, behandelingen en de onzekerheid over het verloop van de aandoening en het klachtenpatroon leiden vaak tot veel stress. Daarnaast moeten mensen met NF2 zich aanpassen aan een leven met diverse handicaps. Gevolg en oorzaak van de complexe psychosociale problematiek bij NF2 is niet altijd goed te onderscheiden: er bestaat vaak een wisselwerking tussen de fysieke beperkingen en mentale consequenties ervan.

De meest voorkomende psychosociale problemen bij NF2 worden beschreven in hoofdstukken 2.7.1 Psychosociale gevolgen van gehoorproblemen tot en met

2.7.6 Psychosociale problematiek bij kinderen met NF2 met verwijzingen naar Hoofdstuk 4 Ziektespecifieke zorg voor eventuele behandelingsmogelijkheden.

2.7.1 Psychosociale gevolgen van gehoorproblemen

Gehoorproblemen (oorsuizen, gehoorverlies) zijn zeer ingrijpend en ontwrichtend op meerdere levensgebieden. Ze kunnen diverse cognitief/emotionele-, gedragsmatige en sociale gevolgen hebben, die in tabel 1 op pagina 33 zijn samengevat:

	Gehoorverlies/oorsuizen
Lichaamelijke gevolgen	hoofdpijn
	vermoeidheid
	symptomen van stress
Cognitieve- en emotionele gevolgen	angst (voor stilte/geluid)
	paniek
	communicatieproblemen
	gevoel van controleverlies
	concentratieproblemen
	depressie
	machteloosheid
	onvoorspelbaarheid klachtenpatroon
	onzekerheid
	gevoel van falen
	frustratie / teleurstelling
Gedragmatige gevolgen	vermijdingsgedrag (menigten)
	over- of onderpresentatie van de klacht
	passieve levensstijl
Sociale gevolgen	verliezen van betaald werk
	relatieproblematiek
	sociaal isolement
	problemen met verzekeringen

Tabel 1. Mogelijke gevolgen van gehoorproblemen.

De negatieve cognitieve en emotionele gevolgen kunnen versterkt worden door factoren, zoals het verliezen van betaald werk en relatieproblemen [60]. Dit kan, samen met de communicatieve problemen, leiden tot sociaal isolement. Het ontwijken van mensen, vooral van menigten, komt vaak voor bij mensen met NF2. Hoortoestellen of gehoorimplantaten (zie 4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2), maar ook diverse psychologische trainingen en begeleidingstrajecten kunnen de problemen vaak verminderen (zie 4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties).

2.7.2 Psychosociale gevolgen van facialisparese

Facialisparese is een andere aangrijpende complicatie van de aandoening (zelden) of chirurgische ingreep (vaak). Een scheef gezicht en/of een hangende mondhoek veroorzaken schaamte en een verminderd gevoel van eigenwaarde (zie tabel 2 op pagina 34). In de literatuur is een opmerkelijke consensus over de problemen bij volwassenen, jongeren en kinderen met een zichtbare aandoening gerapporteerd [65]. Ontevredenheid met het uiterlijk en lage zelfwaardering hangen sterk met elkaar samen en zijn een risicofactor voor het ontwikkelen van negatieve emoties, dysfunctionele gedachtenprocessen en gedragsproblemen (zie tabel 2 op pagina 34).

Daarnaast melden patiënten ook problemen in de communicatie, omdat zij door facialisparese minder in staat zijn om verstaanbaar te praten. Hetzelfde geldt voor het feit dat ze minder emoties kunnen tonen met hun gezicht. Gezichtsherstellende operaties (zenuwtransplantatie) kunnen deze problemen vaak verminderen (zie 4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2). Diverse psychologische behandelmethoden

kunnen de acceptatie van het veranderde uiterlijk vergemakkelijken (zie 4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties).

	Facialisparese
Lichaamelijke gevolgen	scheef gezicht
	hangend mondhoek
	tranende / droge ogen
Cognitieve- en emotionele gevolgen	schaamte
	verminderde eigenwaarde / negatief zelfbeeld
	depressie
	onzekerheid
	communicatieve problemen
	angst voor negatieve sociale evaluatie
	sociale angst
	selectieve aandacht voor negatieve sociale feedback
	negatieve interpretatie van sociale feedback)
Gedragmatige gevolgen	vermijdingsgedrag (menigten)
	over- of onderpresentatie van de klacht
	passieve levensstijl
Sociale gevolgen	verliezen van betaald werk
	relatieproblematiek
	sociaal isolement
	problemen met verzekeringen

Tabel 2. Mogelijke gevolgen van facialisparese.

2.7.3 Psychosociale gevolgen van evenwichtsproblemen

Zelfs relatief milde evenwichtsproblemen worden door NF2-patiënten als erg hinderlijk ervaren. De angst om te vallen kan vermijding(s)gedrag teweegbrengen met als gevolg dat men weinig of geen sociale activiteiten meer durft te ondernemen. De patiënt leert op deze manier niet omgaan met de angst, en diens omgeving niet met deze nieuwe omstandigheid, zodat de situatie verergert en de patiënt in een neerwaartse spiraal terecht komt.

Deze lichamelijke functieverliezen door het uitvallen van één of beide evenwichtsorganen hebben als gevolg dat de patiënt fysiek minder actief wordt, sociaal minder gaat functioneren en verminderde vitaliteit/energie/enthousiasme vertoont. Diverse trainingen en begeleidingstrajecten kunnen dit probleem verminderen (zie 4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2). De diverse cognitief/emotionele-, gedragsmatige en sociale gevolgen van evenwichtsproblemen zijn in tabel 3 op pagina 35 samengevat:

	Evenwichtsproblemen
Lichaamelijke gevolgen	wankel looppatroon / valgevaar
	rolstoelgebruik
	hoofdpijn / duizeligheid
Cognitieve- en emotionele gevolgen	angst (voor vallen)
	gevoel van controleverlies
	depressie
	onzekerheid
	frustratie / teleurstelling
	machteloosheid
	gevoel van falen
	concentratieproblemen
	onvoorspelbaarheid klachtenpatroon
Gedragmatige gevolgen	minder lopen / bewegen
	vermijdingsgedrag (menigten)
	over- of onderpresentatie van de klacht
	passieve levensstijl
Sociale gevolgen	verliezen van betaald werk
	relatieproblematiek
	sociaal isolement
	problemen met verzekeringen

Tabel 3. Mogelijke gevolgen van evenwichtsproblemen.

2.7.4 Psychosociale gevolgen van zichtproblemen

De gevolgen van NF2 voor het zien kunnen zeer uiteenlopend zijn, zodat de impact op het psychosociaal functioneren dus ook heel verschillend kan zijn. Volwassenen en kinderen, die steeds minder visuele informatie krijgen door verminderde gezichtsscherpte of een gezichtsveld probleem kunnen angstig en onzeker worden omdat voorspelbaarheid afneemt. Er ontstaat onzekerheid over zaken als: wie is er, wat gebeurt er, waar en wanneer gebeurt het. Dit kan invloed hebben op het aangaan van sociale contacten en het functioneren in een groep/klas. Er kunnen problemen zijn bij het dieptezien wat gevolgen kan hebben voor het vrij bewegen door vooral onbekende ruimtes.

Omdat de visuele problemen ontstaan na een periode van goed zien (meestal op latere leeftijd), moet er ook aandacht zijn voor rouwverwerking vanwege het verlies van goede visuele mogelijkheden. Ook zal het visueel functioneren in de loop van de tijd kunnen veranderen vanwege het optreden van nieuwe of andere visuele problemen, wat opnieuw onzekerheid met zich zal meebrengen.

De diverse cognitief/emotionele-, gedragmatige en sociale gevolgen van zichtproblemen zijn in tabel 4 op pagina 35 samengevat:

	Zichtproblemen
Lichaamelijke gevolgen	vermoeidheid
	hoofdpijn / (duizeligheid)
	moelijk bewegen (in onbekende ruimtes / bij schemer)
	symptomen van stress
Cognitieve- en emotionele gevolgen	angst
	paniek
	communicatieproblemen
	depressie
	onzekerheid
	frustratie / teleurstelling
Gedragmatige gevolgen	vermijdingsgedrag (menigten)
	over- of onderpresentatie van de klacht
	passieve levensstijl
Sociale gevolgen	verliezen van betaald werk
	relatieproblematiek
	sociaal isolement
	problemen met verzekeringen

Tabel 4. Mogelijke gevolgen van zichtproblemen.

2.7.5 Psychosociale gevolgen van chronische pijn

Chronische pijn heeft een negatieve invloed op de kwaliteit van leven van patiënten [66]. Veel patiënten met chronische pijn rapporteren dat ze niet langer in staat zijn om deel te nemen aan belangrijke activiteiten, zoals huishoudelijk werk, betaald werk en het onderhouden van relaties met familie en vrienden. Met name deze negatieve gevolgen van de pijn zorgen ervoor dat veel patiënten te maken krijgen met gevoelens van somberheid, boosheid en angst. Gedachten van bedreiging lijken hierbij een belangrijke rol te spelen [67]. Wanneer patiënten de pijn als bedreigend ervaren, hebben ze de neiging om hun aandacht te richten op interne prikkels die kunnen wijzen op pijn. Deze verhoogde aandacht kan vervolgens leiden tot een versterkte waarneming van deze pijnprikkels en eventueel vermijding van activiteiten. Vermijding van activiteiten leidt tot een verminderde conditie, waardoor de gevoeligheid voor pijn toeneemt. Uiteindelijk ontstaat een vicieuze cirkel van verminderde activiteit, aandacht voor de pijn, beperkingen en negatieve emoties. De diverse cognitief/emotionele-, gedragmatige en sociale gevolgen van chronische pijn zijn in tabel 5 op pagina 37 samengevat.

	Chronische pijn
Lichaamelijke gevolgen	slechte slaap
	vermoeidheid / uitputting
	symptomen van stress
Cognitieve- en emotionele gevolgen	woede
	verdriet
	depressie
	onzekerheid
	selectieve aandacht voor pijn
	frustratie / teleurstelling
Gedragmatige gevolgen	over- of onderpresentatie van de klacht
	passieve levensstijl
Sociale gevolgen	verliezen van betaald werk
	relatieproblematiek
	sociaal isolement
	problemen met verzekeringen

Tabel 5. Mogelijke gevolgen van chronische pijn.

2.7.6 Psychosociale problematiek bij kinderen met NF2

Chronisch ziek zijn heeft grote impact op kinderen en jongeren en hun ouders [68]. Vanwege de onduidelijke prognose en het onvoorspelbare beloop van NF2, kunnen veel vragen en gevoelens van onzekerheid en angst ontstaan bij kinderen, jongeren en hun ouders. Psychologische begeleiding en ondersteuning kunnen dan (kortdurend) nodig zijn (zie 4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties).

Ontwikkeling en school

Kinderen met NF2 kunnen - afhankelijk van hun leeftijd - op onbegrip van leeftijdsgenoten en/of leerkrachten stuiten. De leerkracht en zo nodig ook de klasgenoten moeten worden ingelicht over de ziekte en de gevolgen ervan voor het kind.

Gehoordeschadigingen ten gevolge van NF2 bij kinderen, zijn zeldzaam, maar deze kinderen lopen wel het risico achter te blijven in de ontwikkeling van taal en communicatieve vaardigheden. Bij een gehoorverlies (ook wanneer dit minder ernstig is) wordt het kind doorverwezen naar een Audiologisch Centrum (zie 4.6 Sociaal-maatschappelijke participatie (revalidatie, arbeid, onderwijs) en Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra).

Het verminderd zien kan invloed hebben op het schoolse leren. Door verminderde gezichtsscherpte en/of gezichtsveldproblemen kunnen kinderen bijvoorbeeld moeite hebben met detailwaarneming, met lezen op het bord en met het krijgen van overzicht bij het sporten. Bij ernstige zichtproblemen wordt het kind doorverwezen naar een expertisecentrum (zie 4.6.2 Begeleiding en Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra).

Ziekenhuiszorg

Kinderen met NF2 bezoeken vaak het ziekenhuis. Meestal gebeurt dat voor (periodieke) controles en onderzoeken. Kinderen kunnen bang zijn voor (bloed) prikken of doorslikken van medicatie. Begeleiding door een klinisch- of Gz-psycholoog kan hierbij noodzakelijk zijn (zie 4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties).

Als het kind opgenomen wordt in het ziekenhuis voor een (operatieve) ingreep, dan kan dat met aanzienlijke stress gepaard gaan. Jonge kinderen kunnen overprikkeld zijn, angstig, en moeite hebben met slapen of eten. Oudere kinderen kunnen o.a. ook boos, opstandig of onzeker reageren.

Na de ziekenhuisopname kunnen dan kinderen (en hun ouders) stressreacties krijgen, denk hierbij aan:

- vaak terugdenken aan wat er is gebeurd;
- prikkelbaarheid;
- nergens zin in hebben;
- lichamelijke klachten;
- moeite met slapen;
- moeite met concentreren.

Kinderen (ook broers en zussen) kunnen daarnaast meer aanhankelijk, bang of opstandig worden. Ouders en kinderen zullen na het ziekenhuis tijd nodig hebben om te herstellen. Bij de meeste ouders en kinderen zullen stressreacties doorgaans vanzelf verdwijnen als de situatie normaliseert. Dit is meestal na drie tot zes maanden. Bij onverminderde klachten na ziekenhuisopname is behandeling geïndiceerd (zie [4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties](#)).

3 Organisatiestructuur van het zorgproces

NF2 is een progressieve chronische ziekte waarbij meerdere organen aangedaan kunnen zijn. Zorg voor een individu met NF2 vereist een proactieve, multidisciplinaire aanpak en tijdige, op elkaar afgestemde communicatie tussen de zorgverleners onderling en tussen de zorgverleners en (ouders/verzorgers van) de patiënt.

In dit hoofdstuk worden de onafhankelijke (generieke) kenmerken van de organisatie van de zorg voor chronische, zeldzame ziekten in zijn algemeenheid beschreven (3.1), evenals de ziektespecifieke kenmerken van de zorgorganisatie (3.2). Onderdelen van dit laatste subhoofdstuk kunnen gezien worden als addenda op een aantal generieke thema's die voor NF2 relevant zijn (zie Hoofdstuk 5 **Generieke zorg**).

De **onafhankelijke** kenmerken (3.1) betreffen algemene zorgorganisatorische aspecten, die voor chronische zeldzame ziekten in zijn algemeenheid gelden en die gedetailleerd in het visiedocument "Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen" zijn beschreven [69]. Op enkele onderdelen wijkt de zorgorganisatie voor NF2-patiënten echter af van in dit visiedocument beschreven zorgorganisatie en zorgconcentratie. In dit subhoofdstuk (3.1) worden de belangrijkste spelers bij en onderdelen van (in het visiedocument beschreven) zorgorganisatie op een rij gezet. Daarnaast wordt extra aandacht besteedt aan transitiezorg (van kinder- naar volwassen geneeskunde), revalidatiezorg en zelfmanagement.

De **concentratie en organisatie van ziektespecifieke zorg** (3.2) beschrijft *waar* de specifieke kennis en expertise voor NF2 zich bevindt in Nederland, *waaruit* deze bestaat (inhoud van de samenwerking) en - waar mogelijk - hoe de regie en afstemming (coördinatie, communicatie, afspraken, verantwoordelijkheden) plaatsvinden. Daarnaast biedt het ziektespecifieke deel van dit hoofdstuk handvatten m.b.t. keuzemogelijkheden voor de (ouders/verzorgers van) de patiënt bij de verschillende onderdelen/fasen van de zorg.

3.1 Zorgstandaard onafhankelijke kenmerken

3.1.1 Integrale zorg

Zorg voor NF2-patiënten dient als integrale zorg aangeboden te worden. "Integrale zorg is zorg waarbij verschillende zorgverleners hun activiteiten zoveel mogelijk op elkaar af stemmen, zodat de patiënt alle zorg krijgt die hij nodig heeft" [70]. Bij integrale zorg staat de patiënt centraal met eigen regie en verantwoordelijkheid [69]. Integrale zorg is per definitie multidisciplinair en omvat alle aspecten van zorg: medisch, paramedisch, psychosociaal en verpleegkundig. Voor dit type zorg worden ook wel de termen ketenzorg en *diseasemanagement* gebruikt [71].

3.1.2 Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking

De organisatie van de zorg voor NF2-patiënten wordt gekenmerkt door adequate verantwoordelijkheidsverdeling in de samenwerking. Voor handvatten voor goede organisatie van en samenwerking in de zorg én voor inzicht wat de patiënt hierin mag verwachten, wordt verwezen naar de 'Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg', ontwikkeld door de KNMG, in

samenspraak met negen andere beroeps- en brancheorganisaties en koepels in de zorg [72]. Deze Handreiking is gericht op zowel simultane als op volgtijdelijke samenwerking tussen zorgverleners onderling binnen dezelfde instelling of uit verschillende instellingen of een mengvorm hiervan (deels binnen een instelling en deels tussen instellingen).

In de Handreiking worden dertien aandachtspunten benoemd en toegelicht die van belang zijn bij een regeling van verantwoordelijkheden bij samenwerking in het zorgproces tussen zorgverleners. In Bijlage 3 worden deze aandachtspunten samengevat.

Taken en verantwoordelijkheden van de zorgverleners passen in het functie-/takenpakket en de hiermee samenhangende verantwoordelijkheden zoals bepaald door de instellingen waarbinnen zij werkzaam zijn of waaraan zij functioneel verbonden zijn.

3.1.3 Expertisecentrum en interventiecentrum

In het VSOP-visiedocument “Organisatie en concentratie van zorg bij zeldzame aandoeningen” [69] is de optimale concentratie- en organisatiestructuur van de zorg voor zeldzame aandoeningen beschreven. De zorgconcentratie van NF2-zorg omhelst een expertisecentrum en diverse interventiecentra, die hieronder kort beschreven worden.

Een **expertisecentrum (EC)** levert hooggespecialiseerde (topreferente) zorg en is belast met de aansturing en de coördinatie van het integrale zorgnetwerk. Als shared-care aan de orde is, dan houdt het expertisecentrum samen met (ouders/verzorgers van) de patiënt de regie voor het hele integrale zorgnetwerk. Instellingen die onderdeel zijn van shared-care, rapporteren en sturen medische gegevens/bevindingen periodiek en bij voorkeur elektronisch naar het expertisecentrum ten behoeve van bevordering van kennis over de (zorg voor) de desbetreffende zeldzame aandoening en ten behoeve van verzamelen van (patiënt)gegevens (patiëntenregister). De criteria voor een EC zoals geformuleerd door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, worden in 3.2.1 opgesomd.

Een **interventiecentrum (IVC)** biedt zorg in de vorm van een specifieke interventie zoals een bijzondere diagnosestelling, behandeling of operatie (techniek). Deze specifieke interventie is vaak van toepassing bij meerdere verschillende aandoeningen met overeenkomstige klachten en symptomen. Een IC kan een zelfstandig instituut zijn, (onderdeel/buitenpoli van) een algemeen of academisch ziekenhuis of privékliniek.

3.1.4 Zorgverleners

De **regievoerend arts (RA)** is een medicus (geen arts-assistent), die op de hoogte is van de recente wetenschappelijke ontwikkelingen en behandelmethoden van de aandoening.¹⁰ Het hoofdbehandelaarschap - zoals juridisch bepaald - kan in de diverse zorgfasen bij diverse specialisten liggen (zie volgende paragraaf) met duidelijk omschreven juridische status. De verantwoordelijkheden van de RA worden wel vastgelegd, maar heeft geen juridische status. De RA is het eerste aanspreekpunt voor de patiënt betreffende zorginhoudelijke vragen. De RA stelt samen met de patiënt het individueel zorgplan op. Hierbij kan de RA

¹⁰ Criteria vanuit patiënten- en zorgverlenersperspectief zoals evt. gevolgde opleiding en / of ervaring van de arts zullen tijdens de expertmeeting op 19 maart 2015 aan de orde komen en in een volgende versie van de zorgstandaard opgenomen zijn.

zijn/haar multidisciplinair teamleden consulteren. Het is mogelijk dat de RA ook de hoofbehandelaar is voor een bepaald traject/periode. Daarnaast heeft de RA als taak: coördinatie van zorg, toezien op het uitvoeren van het individueel zorgplan en het ondersteunen van het zelfmanagement van de patiënt. De RA coördineert het zorgaanbod en bewaakt de kwaliteit van de zorg(keten). De RA geeft sturing, zodat op het juiste moment de juiste zorg wordt geboden en bewaakt het zorgproces. De RA is verantwoordelijk voor het verloop van de transitie van kinder- naar volwassenzorg.

De **hoofdbehandelaar (HB)** heeft de regie van de behandeling tijdens een heel (multidisciplinaire) behandeltraject en draagt de inhoudelijke eindverantwoordelijkheid. De HB is altijd een specialist (medisch of gedragskundig) en meestal lid van het multidisciplinair team. De HB draagt geen verantwoordelijkheid voor de door andere specialisten uit het team tijdens het behandelingstraject uitgevoerde verrichtingen die zijn gelegen buiten het terrein waarop de HB als specialist werkzaam is. Voor die verrichtingen zijn en blijven die andere specialisten zelf ten volle verantwoordelijk [72]. De specialist, die een bepaalde verrichting uitvoert wordt door de HB ingeschakeld en heet formeel **medebehandelaar**.

Zowel het hoofdbehandelaarschap als het medebehandelaarschap kan overgedragen worden indien beide betrokken behandelaren daarmee instemmen, de overdracht in het medisch dossier van de patiënt is verwerkt en de patiënt (of diens vertegenwoordiger) is geïnformeerd. De **consulent** is de door de hoofd- of een medebehandelaar ten behoeve van het beleid bij een bepaalde patiënt ingeschakelde arts van een ander specialisme of een klinisch- of Gz-psycholoog, uitsluitend ter verkrijging van een oordeel of advies over een bepaald aspect van de diagnostiek of de in te stellen therapie.

Ieder ziekenhuis beschikt idealiter over een reglement waarin de verantwoordelijkheden en taken van de HB, medebehandelaar, consulent in relatie tot elkaar en tot de patiënt beschreven zijn. In het reglement staat ook wie in welke setting welke rol vervult en hoe de informatie-uitwisseling dient te gebeuren tussen de zorgverleners en tussen de zorgverleners en de patiënt. De RA houdt het medisch inhoudelijk overzicht en coördineert het multidisciplinaire overleg en zorg.

Idealiter heeft ieder patiënt met een zeldzame aandoening een **casemanager (CM)**. De CM is het eerste aanspreekpunt voor de patiënt betreffende niet-medisch inhoudelijke vragen. De CM, ondersteunt de RA en het multidisciplinair team en is de spin in het web m.b.t. de coördinatie van afspraken voor de patiënt. De CM heeft een belangrijke functie in de voorlichting voor de patiënt betreffende diverse onderzoeken en behandelingen en schakelt zo nodig de RA in voor medisch-inhoudelijke input. Idealiter neemt de CM deel aan het multidisciplinaire overleg of krijgt in ieder geval het verslag van elk overleg m.b.t. de patiënt. De CM ondersteunt de patiënt (bijvoorbeeld m.b.t. de toegang, functionaliteiten van het digitale individueel zorgplan (IzP); zie [3.1.5 Individueel zorgplan](#)). De CM kan een verpleegkundig specialist zijn en heeft in ieder geval adequate opleiding, kwaliteiten en communicatievaardigheden om de beschreven taken te kunnen uitvoeren. Er is nauwe samenwerking tussen de CM en RA, dat vastgelegd en bekend is voor de (ouders/verzorgers van) patiënt.

3.1.5 Individueel zorgplan

Een IzP ¹¹ dient te worden opgesteld bij elke zorgverlening die langer dan drie maanden duurt [73]. Het doel van het individuele zorgplan is, samen met de patiënt, de zorgbehoeften vanuit patiëntenperspectief vast te stellen, uit te voeren, te monitoren en zo nodig bij te stellen. Het IzP is de praktische vertaling van de in de zorgstandaard beschreven ziektespecifieke en generieke zorg naar de concrete zorgbehoefte van de individuele patiënt. De RA stelt het individuele zorgplan op in samenwerking met de patiënt. Alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners beschikken over een gezamenlijk en up-to-date IzP betreffende de patiënt en stemmen de zorg voor de individuele patiënt af; zij voeren samen het IzP uit. Bij de samenstelling van de individuele zorgplannen wordt het *Raamwerk IzP* als uitgangspunt genomen [74].

In 3.2.4 en in de fasespecifieke subhoofdstukken van de ziektespecifieke zorgorganisatie (3.2.3.1 t/m 3.2.3.4) worden aandachtspunten geformuleerd op grond waarvan individuele zorgplannen voor NF2-patiënten ontwikkeld kunnen worden.

3.1.6 Zelfmanagement

Het Chronic Care Model beschrijft zelfmanagement als het individuele vermogen van de mens met een chronische ziekte om goed om te gaan met symptomen, behandeling, lichamelijke en sociale consequenties en leefstijlaanpassingen inherent aan leven met een chronische ziekte [75]. Zelfmanagement draait dus om: kennen en kunnen, willen, doen en blijven doen. In het generiek thema “Zelfmanagement bij zeldzame aandoeningen” worden de diverse aspecten van zelfmanagement belicht. In het kort: voor zelfmanagement is het noodzakelijk, dat:

- de zorgvrager geïnformeerd is;
- een flexibele invulling van zelfmanagement mogelijk is;
- de zorgvrager gezien wordt als medebehandelaar/consulent;
- de zorgvrager overzicht heeft over het totale zorgproces.

Zelfmanagement betekent dat zorgvragers zelf kunnen kiezen in hoeverre zij de regie willen nemen over de invulling van hun leven en de inzet van de beschikbare zorg. Met als resultaat het bereiken of behouden van de best mogelijke kwaliteit van leven.

Voor het slagen van zelfmanagement is het belangrijk dat zelfmanagement door betrokken partijen als gezamenlijke verantwoordelijkheid wordt gezien. Van belang is ook dat zowel de zorgvrager als de zorgverlener elkaars expertise erkennen en op basis hiervan gezamenlijk tot een IzP komen waarin ook zelfmanagement een plek heeft.

¹¹ Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ) heeft het Raamwerk Individueel Zorgplan ontwikkeld. Het geldt als leidraad voor de ontwikkeling van individuele zorgplannen met het doel uniformiteit in opzet en in uitgangspunten te bevorderen (www.zorgstandaarden.nl/activiteiten-platform/lopende-projecten/raamwerk-individueel-zorgplan/).

3.1.7 Transitiezorg

Transitiezorg is de doelbewuste planmatige overgang van adolescenten en jongvolwassenen met een chronische aandoening van een kindgericht zorgsysteem naar een zorgsysteem dat gericht is op volwassenen [76]. Een naadloze transfer is belangrijk voor de continuïteit van zorg en voorkomt dat de jongere zich buitengesloten of in de steek gelaten voelen. Abrupte transfer naar volwassenenzorg is onwenselijk. De transitie dient een begeleid proces te zijn met een opvoedkundig en therapeutisch karakter in plaats van een zuiver administratieve en abrupte gebeurtenis [77].

In de richtlijn “Transitie voor adolescenten” worden twee fasen onderscheiden in transitie: de transitieplanning en de transitie in de praktijk [77]. Transitieplanning bevat het kiezen van het moment waarop de voorbereidingen worden getroffen en ook de voorbereidingen zelf voor de transitie naar volwassenenzorg. De daadwerkelijke transitie is het proces van overdracht en langzame inbedding in de volwassenenzorg.

Een belangrijk aspect in de transitiefase is de zelfmanagementvaardigheid van de jonge patiënt, die moet leren om steeds meer verantwoordelijkheid te nemen bij beslissingen betreffende zijn of haar gezondheid. De jongere wordt op den duur de probleemeigenaar van zijn/haar eigen aandoening. Het kiezen van het moment waarop de transitieplanning begint is cruciaal voor een soepel verloop van het transitietraject. Onderstaande leeftijdscategorieën zijn slechts een indicatie waarop de jongere in staat wordt geacht de verschillende competenties en vaardigheden te bezitten, die noodzakelijk zijn voor de transitiezorg. In alle gevallen geldt, dat de jongere zelf het tempo van het transitieproces moet aangeven met de hulp van de CZ [77].

Vroege adolescentie (ca. 12-14 jaar):

- bekend worden met het begrip transitie;
- de noodzaak begrijpen van eigen autonomie;
- bewustwording van eigen behoeften t.a.v. gezondheid en zorg;
- bewustwording van de consequenties van zijn/haar aandoening.

Middenadolescentie (ca. 14-15 jaar):

- op de hoogte zijn van de inhoud van de transitie;
- weten wat te verwachten van volwassenenzorg;
- zelfmanagementvaardigheden oefenen;
- doelen stellen voor eigen participatie in de zorg.

Late adolescentie (ca. 15-16 jaar):

- beschikken over eigen autonomie over eigen zorg;
- beschikken over voldoende zelfmanagementsvaardigheden;
- de familie en de jongere zijn toe aan de daadwerkelijke transitie.

Zelfstandigheid van jongeren in de zorg is geregeld in het kader van de Wet op de Geneeskundige Behandelovereenkomst (WGBO). Jongeren tussen 12 en 16 jaar zijn samen met hun ouders verantwoordelijk

voor de keuzes die ze maken in de zorg. Bij 16 jaar bepaalt de jongere zelf of en zo ja, welke behandelingen hij/zij wil ondergaan [78].

3.1.8 Revalidatiezorg¹²

Revalidatie richt zich op het herstel of de verbetering van mogelijkheden van mensen met blijvend lichamelijk letsel of een functionele beperking [79]. De patiënt wordt door een medisch specialist doorverwezen voor een revalidatiebehandeling naar een revalidatiearts in een revalidatiecentrum of revalidatieafdeling van een ziekenhuis.

Kinderrevalidatie is er voor kinderen en jongeren die blijvende gevolgen ondervinden van een ziekte, ongeval of aangeboren aandoening [80]. Belangrijk is om bij kinderen het revalideren onderdeel uit te laten maken van (speciaal) onderwijs door voor elk kind een gezamenlijk plan te maken waarin leerdoelen en revalidatiedoelen op elkaar afgestemd zijn.

Revalidatie kent de functies diagnostiek, advisering, medebehandeling en behandeling, waaronder nazorg. Revalidatie is **onderdeel van het zorgnetwerk**: de zorg vindt plaats in afstemming met andere specialismen in ziekenhuizen, verpleeghuizen, thuiszorg, huisartsen en andere eerstelijnsvoorzieningen.

In het ziekenhuis of revalidatiecentrum werken de verschillende behandelaars¹³ nauw samen in de vorm van een **behandelteam** onder leiding van een revalidatiearts (hoofdbehandelaar). Het behandelteam zorgt ervoor dat de gevolgde therapieën onderling afgestemd zijn. Het team stelt samen met de patiënt het behandelplan op.

Het **behandelplan** kan gezien worden als een onderdeel van het IzP (zie 3.2.4 **Individueel zorgplan**). Het plan is opgesteld op grond van inventarisatie van de behoeften van de patiënt en diens mogelijkheden. In het behandelplan staat wat de doelen zijn van de revalidatiebehandeling en op welke gebieden deze zich richten (bijvoorbeeld bewegen en mobiel zijn, zelfverzorging, huishouden, communicatie, omgaan met cognitieve, emotionele of gedragsmatige veranderingen etc.). Daarnaast staat in het behandelplan hoe de patiënt aan deze doelen gaat werken, met welke therapeuten hoe vaak en gedurende welke periode. Het team bespreekt de behandeldoelen regelmatig met de patiënt en stelt ze zo nodig bij.

Uiteindelijk moet de revalidatiebehandeling leiden tot een zo zelfstandig mogelijke terugkeer in de maatschappij. Daarom is er in de revalidatiebehandeling aandacht voor arbeid, onderwijs, vrijetijdsbesteding en sport en met welke hulpmiddelen de patiënt weer kan deelnemen aan diverse activiteiten.

Na de afronding van de revalidatiebehandeling volgt vrijwel altijd een controle- of evaluatiegesprek met de revalidatiearts. De revalidatiearts evalueert samen met de patiënt de behandeling die zij/hij heeft gehad. Ook geeft hij informatie over eventuele noodzaak voor aanvullende zorg, hulpmiddelen of maatregelen.

¹² Op grond van / uit: www.revalidatie.nl van Revalidatie Nederland. Revalidatie Nederland is de vereniging van revalidatiecentra en revalidatieafdelingen van ziekenhuizen.

¹³ Zoals: fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, orthopedagoog, maatschappelijk werker, klinisch- of Gz-psycholoog, verpleegkundige, een cognitief trainer, bewegingsagoog, activiteitenbegeleider, sportinstructeur, diëtist, een prothese- en orthesemaker, etc.

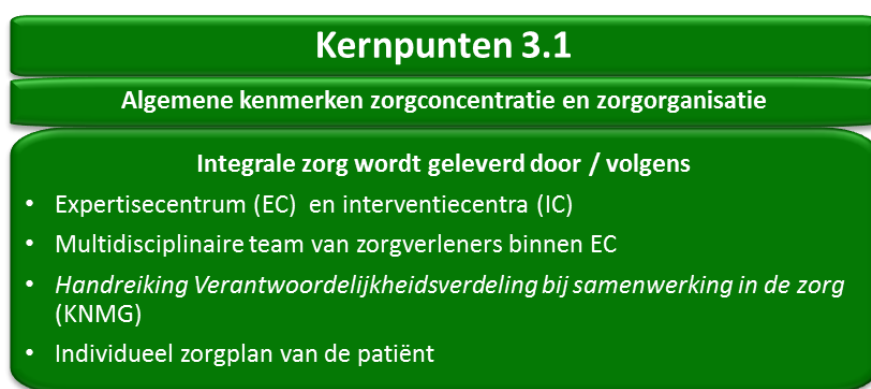
3.1.9 Voorlichting en communicatie

Communicatie is het uitwisselen van informatie in de breedste zin van het woord. Communicatie kan op verschillende manieren plaatsvinden, onder andere mondeling, schriftelijk en digitaal.

In het generieke thema Communicatie en Voorlichting bij zeldzame aandoeningen komen de diverse aspecten van communicatie en voorlichting **tussen de zorgverleners en de patiënt** aan de orde. In verband met gehoorverlies en/of zichtproblemen zal de communicatie met NF2-patiënten extra aandacht vereisen (zie

3.2.3.4 Fase 4: behandeling en begeleiding).

Communicatie **tussen de zorgverleners onderling** verloopt volgens de afspraken, die gemaakt en schriftelijk vastgelegd zijn door de samenwerkingspartners (aandachtspunt 12 in [72]).



3.2 Concentratie en organisatie van de ziektespecifieke zorg

3.2.1 Expertisecentrum, interventiecentra, lokale basiszorg en huisartsenzorg

De zorg voor NF2-patiënten in Nederland is integrale zorg, die aangeboden dient te worden in de vorm van een integraal zorgnetwerk, waarbij het netwerk - afhankelijk van de individuele zorgbehoefte - opgebouwd is uit de diverse vormen van geconcentreerde expertise voor NF2: een expertisecentrum en diverse interventiecentra.

Ten tijde van de publicatie van deze zorgstandaard is er nog geen officieel EC in Nederland. De drie bestaande teams voor NF2 volwassenzorg zijn in het MUMC, LUMC en RadboudUMC. Kinderen met NF2 worden in diverse UMC's behandeld al dan niet in samenwerking met andere ziekenhuizen en behandelcentra¹⁴.

De NFDV wil graag naar een zorglandschap van NF2-zorg toe, waarbij:

¹⁴ Uit de achterbanraadpleging (zie Bijlage 2) en een enquête onder NF2 zorgverleners (april 2014)

- Er bij voorkeur **één officieel erkend expertisecentrum** is voor beide patiëntengroepen: volwassenen en kinderen met NF2. Gezien de zeer geringe aantallen patiënten, vooral onder kinderen, is het van belang dat de kennis over het natuurlijke verloop van de ziekte en over de diverse NF2-specifieke behandelingen (ABI, brughoektumor-operatie, medicamenteuze behandeling, klinisch-genetische advisering) geconcentreerd wordt in het expertisecentrum. Het expertisecentrum voor NF2 voldoet aan de criteria van expertisecentra van De Stuurgroep Weesgeneesmiddelen [81] en aan enkele additionele criteria zoals geformuleerd door de NfVN (zie tabel 6 op pagina 47).
- Er **diverse interventiecentra** zijn, die voldoen aan de criteria van de Inspectie van de Gezondheidszorg¹⁵ en die een samenwerkingsovereenkomst hebben met het EC. Interventiecentra leveren symptoomspecifieke-zorg¹⁶ (oogheelkundige, audiologische, m.b.t. het evenwicht, aangezichtszenuwoperatie etc.). Interventiecentra werken samen met het EC en sturen periodiek de gegevens van hun patiëntenregister naar het EC. Het EC verwijst in alle gevallen de patiënt naar een IVC en levert specifieke informatie en evt. instructies m.b.t. NF2. De casemanager uit het EC schakelt - indien nodig - een geschikte professional in (bijv. doventolk of schrijftolk) die de patiënt in een IVC bijstaat.
- Naast de bovengenoemde specialistische zorgvormen voor NF2, wordt zorg geleverd in de vorm van **lokale basiszorg**. De lokale basiszorg wordt verstrekt in de eigen regio en kan, de vorm van revalidatie- en/of diverse vormen van geestelijke of paramedische zorg aannemen. Het team dat de lokale basiszorg levert werkt - net als een IVC - samen en rapporteert direct aan het EC die de patiënt verwezen heeft (zie 3.2.3 Fasespecifieke organisatie). Het EC levert specifieke informatie en evt. instructies m.b.t. NF2. De casemanager uit het EC schakelt -indien nodig - een geschikte professional in (bijv. doventolk of schrijftolk) die de patiënt tijdens de behandeling bijstaat.

De **huisarts** van de NF-patiënt behoort voldoende geïnformeerd te zijn over het ziektebeeld en is op de hoogte van de aandachtspunten zoals vermeld en beschreven in de Huisartsenbrochure NF2 [82]. De huisarts heeft een marginale rol bij de NF2-specifieke behandeling van de patiënt, maar dient op de hoogte gehouden te worden van de behandelingen en complicaties door het expertisecentrum. In welke gevallen de huisarts schriftelijk en/of telefonisch verslag van ziekenhuisspecialisten dient te krijgen staat beschreven in het reglement van verantwoordelijkheidsverdeling van ieder ziekenhuis.

Expertisecentrum NF2	
a)	Is bekend met zowel de elementaire als meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen t.a.v. o.a. diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling, primaire, secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en psychosociale begeleiding van de patiëntengroep.
b)	Deelt en dissemineert ervaring op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen en buitenland.
c)	Is <i>hét</i> kenniscentrum en fungeert als informatieloket/vraagbaak voor zowel onderzoekers, zorgverleners, patiënten en hun naasten als maatschappelijke organisaties.
d)	Levert hoog gespecialiseerde, complexe patiëntenzorg met een multidisciplinair team.

¹⁵ De IGZ houdt toezicht op de kwaliteit van de geneeskundige zorg die ziekenhuizen, huisartsen, apotheken en andere zorgaanbieders leveren. De kwaliteit waaraan deze zorg moet voldoen is vastgelegd in onder andere de Kwaliteitswet zorginstellingen en in normen die verschillende zorgsectoren zelf opstellen in overleg met de inspectie en patiëntenverenigingen (bron: www.igz.nl).

¹⁶ In Bijlage 4 wordt een overzicht gegeven van instellingen, waar zorg wordt geleverd op het gebied van klachten en complicaties, die - naast andere aandoeningen - ook bij NF2-patiënten voorkomen (o.a. gehoorverlies, zichtproblematiek, evenwichtsproblematiek, chronische pijn).

e)	Is in staat tot gespecialiseerde verrichtingen zoals operaties of specifieke (genetische) diagnostiek en bijbehorende counseling.
f)	Verricht kwalitatief hoogwaardig wetenschappelijk onderzoek o.l.v. een hoogleraar en publiceert daarover. Indien het expertisecentrum niet gevestigd is in een academisch centrum dient er een samenwerkingsverband te bestaan met een Nederlands of buitenlands academisch centrum.
g)	Heeft aantoonbare buitenlandse contacten o.g.v. wetenschappelijk onderzoek.
h)	Draagt zorg voor na-/bijscholing/opleiding van nieuwe experts en zorgverleners.
i)	Staat garant voor de een continuüm van expertise en kennis bij zorgverleners gedurende het leven van de patiënt, vanuit bij de transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg.
j)	Initieert, en draagt bij aan, de ontwikkeling van zorgstandaarden/richtlijnen i.s.m. de relevante patiëntenorganisatie(s), en stemt deze af met vergelijkbare initiatieven in Europa en wereldwijd.
k)	Verzamelt gegevens van patiënten in registraties en/of biobanken en deelt deze met andere expertisecentra in binnen en buitenland.
l)	Werkt samen met relevante patiëntenorganisatie(s).
m)	Draagt zorg voor een minimum aantal patiënten om een optimaal kennis en ervaringsniveau te kunnen garanderen. Dit minimum aantal is afhankelijk van de prevalentie van de aandoening en de benodigde omvang van multidisciplinaire zorg. <i>Stelt zelf met patiëntenorganisatie de kwaliteitseisen vast waaraan interventiecentra moeten voldoen.</i>
n)	Is bereid tot zowel het ondergaan, als het uitvoeren visitatiebezoeken.
o)	Garandeert continue bereikbaarheid (per e-mail/telefoon).
p)	Heeft steun van Raad van Bestuur op het terrein van erkenning van expertise, borging van financiële stabiliteit en continuïteit.
q)	<i>Organiseert wetenschappelijke symposia op gebied van NF2-onderzoek, het definiëren en afstemmen van behandelplannen, en het aanpassen aan eisen van de tijd.</i>
r)	<i>Draagt zorg voor richtlijnen, instructie en informatie naar lokale behandelaren.</i>
s)	<i>Draagt samen met de patiëntenvereniging zorg voor de inrichting, onderhoud en kwaliteitsbewaking van het landelijk integraal zorgnetwerk.</i>

Tabel 6. Criteria van expertisecentra voor zeldzame en genetische aandoeningen van De Stuurgroep Weesgenesmiddelen [81]. In vet en cursief zijn additionele criteria opgenomen van de NFVN.

3.2.2 Zorgverleners

De regievoerend arts (RA; voor taken en verantwoordelijkheden zie 3.1.4 Zorgverleners) voor een NF2-patiënt is op kinderleeftijd een kinderarts en op volwassen leeftijd bij voorkeur een neuroloog.

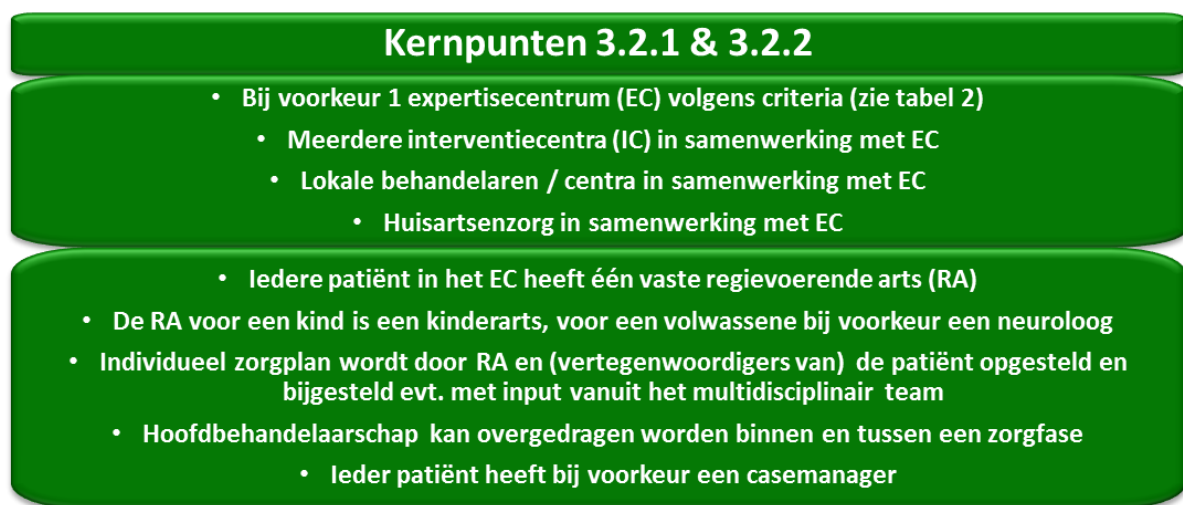
Bij voorkeur heeft ieder NF2-patiënt een **casemanager** die de taken en verantwoordelijkheden heeft zoals beschreven in 3.1.4 Zorgverleners.

Bij alle betrokkenen (de zorgvrager, vertegenwoordigers van de zorgvrager en zorgverleners) is bekend wie de RA is, wie de casemanager is en wie op dat moment de **hoofdbehandelaar** is (varieert per NF2-patiënt en per zorgfase). Al deze informatie wordt vastgelegd in het IzP (zie ook

3.2.4 Individueel zorgplan).

Binnen een **multidisciplinair team** werken specialisten nauw samen en verlenen gezamenlijk de zorg voor de zorgvrager met NF2 (zie ook [3.1.2 Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking](#)). De variatie in symptomen en klachten bij NF2 tussen diverse NF2-patiënten, maar ook bij één NF2-patiënt over de jaren heen, vereist een proactief en dynamische multidisciplinaire team. Een dergelijk team speelt in op de specifieke problematiek van een individuele patiënt en past zijn samenstelling hierop aan. Bovendien is de zorgvraag anders in de diverse fasen van NF2 (gerelateerde) zorg, zoals bij de preventie of vroegtijdige opsporing of behandeling van gediagnosticeerde NF2. Het hoofdbehandelaarschap kan dan ook in handen zijn van diverse specialisten in de verschillende zorgfasen (zie

[3.2.3 Fasespecifieke organisatie](#)). De hoofdbehandelaar staat altijd in nauw overleg met de RA.



3.2.3 Fasespecifieke organisatie

3.2.3.1 Fase 1: preventie

Zorgverleners

Bij preventie van NF2 gaat het om voorlichting en eventuele preconceptie- en prenatale zorg bij een kinderwens (zie [4.2 Preventie](#)). Afhankelijk van de indicatiecategorie (zie [4.2.1 Indicatie](#)) zal de zorgvrager met andere zorgverleners te maken hebben:

- in het geval dat de toekomstige moeder zelf de diagnose NF2 heeft (indicatiecategorie a in 4.2.1), zal de RA in samenwerking met de klinisch geneticus betrokken zijn bij deze fase.
- bij de overige indicatiecategorieën (b en c in 4.2.1), zal (meestal) nog geen RA aangesteld zijn en zal de klinisch geneticus de zorg coördineren in de functie van de hoofdbehandelaar.

Voorlichting en communicatie

Als de toekomstige moeder (vermoedelijk) NF2 heeft is voorlichting aan haar in multidisciplinaire setting noodzakelijk. De RA zorgt ervoor dat alle relevante disciplines aanwezig zijn bij de voorlichtingsbijeenkomst. De vaste kern van specialisten hierbij zijn: KNO-arts, klinisch geneticus en gynaecoloog. Afhankelijk van de klachten kan een neuroloog (bij voorkeur de RA zelf), dermatoloog, neurochirurg en evt. anesthesist

aanschuiven. Belangrijk is dat alle drie de voorlichtingsthema's (zie [4.2.2. Behandeling en begeleiding](#)) doorlopen en eventuele vragen van de toekomstige moeder beantwoord worden.

In de andere gevallen (b en c in 4.2.1), kan de voorlichtingsbijeenkomst alléén met de klinisch geneticus (soms ook de RA) plaatsvinden. Afhankelijk van de exacte indicatiecategorie zullen eventueel vervolgspraken plaatsvinden voor uitgebreide voorlichting, waarbij de RA of klinisch geneticus verantwoordelijk is voor de samenstelling en coördinatie van het multidisciplinaire (voorlichtings-)team. Aandacht wordt besteed aan de heldere en begrijpelijke uitleg van kansen op een kind met NF2.

Behandeling en begeleiding bij preventie

De voorlichting en zorg in deze fase wordt verleend in het expertisecentrum. De RA of klinisch geneticus zorgt ervoor dat na de grondige voorlichting en bij welk besluit dan ook (zwangerschap aangaan/zwangerschapsafbreking/adoptie) de nodige vervolgstappen in de zorg genomen worden. Hierbij worden de door het expertisecentrum gebruikelijke stappen ondernomen en waar nodig verwezen naar andere instellingen of ziekenhuizen. Voor PGD (zie [2.3.3 Testen van de genetische afwijkingen bij NF2](#)) wordt naar het MUMC verwezen.

Individueel zorgplan en zelfmanagement

Als de toekomstige moeder de diagnose NF2 heeft, is het belangrijk dat ze tijdens haar zwangerschap extra alert is op symptomen zoals (hoofd)pijn, groei van (zichtbare) tumoren, achteruitgang van het gehoor, zicht en toenemende evenwichtsklachten. Verder gelden de algemeen aanbevelingen voor een gezonde zwangerschap en bevalling [83].

Als de toekomstige moeder al de diagnose NF2 heeft in deze fase, dan is zwangerschap altijd een indicatie tot aanpassing van het IzP (zie

[3.2.3.4 Fase 4: behandeling en begeleiding](#)). Het IzP wordt uitgebreid met afspraken en informatie die betrekking hebben op de zwangerschap en perinatale fase (zie [4.2.2. Behandeling en begeleiding](#)).

3.2.3.2 Fase 2: Vroegtijdige opsporing

Zorgverleners

Bij vroegtijdige opsporing van NF2 gaat het om individuen die tot een risicogroep behoren tijdig en indien nodig regelmatig te screenen en te begeleiden (zie [4.3 Vroegtijdige opsporing](#)). Afhankelijk van de indicatiecategorie (a t/m d hieronder; zie voor omschrijving [4.3.1 Indicatie](#)) zullen de zorgvrager(s) met diverse zorgverleners te maken hebben. Voor de meest voorkomende situatie (eerstegraads familie met NF2) zal de klinische geneticus met een kernteam de zorg leveren (het team zal in ieder geval bestaan uit: radioloog, neuroloog en indien nodig klinisch- of Gz-psycholoog en/of andere zorgverleners).

Voorlichting en communicatie

In alle gevallen van presymptomatisch testen van familieleden is het van belang dat een uitgebreide en eerlijke voorlichting plaatsvindt, voordat de geïnformeerde toestemming door (de vertegenwoordigers van) de patiënt gegeven wordt. In het geval van minderjarigen, is het nog belangrijker om een weloverwogen keus te maken in het licht van potentiële voor- en nadelen van het weten van een eventueel gevonden mutatie: NF2 uit zich meestal tijdens volwassen leeftijd en is niet te genezen. Geadviseerd wordt om te wachten tot het kind 10 jaar is met een DNA -test, als de mutatie bij de ouder bekend is [84]. Bij voorkeur worden familieleden door klinisch genetici in het expertisecentrum begeleid.

Behandeling en begeleiding bij vroegtijdige opsporing

Onderzoek en begeleiding in deze fase worden verleend in het EC. Patiënten met risico op NF2 kunnen echter ook in diverse ziekenhuizen onder behandeling staan (nog zonder diagnose NF2). Van belang is dat zorgverleners in deze ziekenhuizen de kenmerken en symptomen van de risicogroepen (ook zonder familiegeschiedenis) kennen en doorverwijzen naar het expertisecentrum.

De RA in het EC ziet toe op inhoudelijke aspecten van (periodieke) onderzoek(en) en begeleiding en overlegt met zijn multidisciplinaire team over de verkregen onderzoeksresultaten en vervolgacties. De casemanager ziet toe op de afspraken voor onderzoeken en begeleidt het individu vóór, tijdens en na de onderzoeken.

Individueel zorgplan en zelfmanagement

Wanneer er indicatie is voor periodiek onderzoek bij een individu (zie 4.3.1 Indicatie), dan dient in deze fase een IzP opgesteld te worden door de RA samen met de (vertegenwoordiger) van de patiënt. Daarin worden de afspraken vastgelegd voor de diverse periodieke onderzoeken en worden de (alarm)symptomen beschreven, waarop de (vertegenwoordiger van) patiënt moet letten. Ook wordt informatie opgenomen over situaties wanneer er (onmiddellijk) contact gezocht moet worden met de RA of eerste hulp.

3.2.3.3 Fase 3: diagnose

Zorgverleners

Deze fase kan op twee manieren “aanbreken”:

1. De (genetische) diagnose is een gevolg van vroegtijdige opsporing (screening en begeleiding) van het individu dat tot de risicopopulatie behoort en (nog) geen of beginnende klachten heeft (zie 4.3 Vroegtijdige opsporing). Belangrijk is dat de nieuw gediagnosticeerde patiënt na de diagnose zo snel mogelijk overgedragen wordt aan het multidisciplinair team die de patiënt gaat behandelen en begeleiden (zie
2. 3.2.3.4 Fase 4: behandeling en begeleiding). Bij de overdracht wordt de RA en casemanager benoemd.
3. De klinische diagnose is een gevolg van onderzoeken, die naar aanleiding van klachten van het individu verricht werden. Afhankelijk van de klachten kan de patiënt via een aantal disciplines “binnenstromen”: KNO, neurochirurgie, neurologie, dermatologie, oogheelkunde, maar andere disciplines (vooral bij in het geval van kinderen) zijn ook mogelijk.

Bij volwassenen patiënten is de RA bij voorkeur een neuroloog en is een vast multidisciplinair kernteam, met als specialisatie pathologie van de schedelbasis (zie

3.2.3.4 Fase 4: behandeling en begeleiding).

Bij kinderen is de RA de kinderarts/kinderneuroloog (soms kinderneurochirurg), die nauw samenwerkt en overleg voert met de gespecialiseerde KNO arts en de schedelbasis pathologiewerkgroep.

Behandeling en begeleiding bij diagnose

Als de patiënt met klachten zich initieel bij een algemeen ziekenhuis meldt, verwijst het ziekenhuis de patiënt naar het EC voor diagnosestelling, zelfs als de specialist in het algemeen ziekenhuis de diagnose NF2 vermoedt of stelt. Mogelijke onderzoeksresultaten die in het algemeen ziekenhuis zijn verkregen worden (bij voorkeur) digitaal doorgestuurd naar het EC voor diagnosestelling of diagnosebevestiging. Relevante andere gegevens uit het patiëntendossier worden ook meegestuurd.

De diagnose zal doorgaans in een multidisciplinaire setting binnen het EC gesteld of bevestigd worden. De patiënt krijgt z.s.m. na de diagnose de RA toegewezen (zie punt 2 hierboven). De RA zorgt ervoor dat de resultaten van de klinische en/of genetische diagnose terechtkomen bij de relevante leden van zijn/haar multidisciplinaire team, die de patiënt met NF2 zullen behandelen. De RA organiseert op zeer korte termijn het eerste multidisciplinaire teamoverleg over de patiënt. Als er nog geen casemanager is voor de patiënt, wordt die door de RA benoemd.

Voorlichting en communicatie

Het brengen van slecht nieuws bij ouders/volwassenen is een uitdagende taak voor de zorgverlener. Belangrijk is dat dit persoonlijk, zorgvuldig, aandachtig en met empathie gebeurt. Er moet voldoende tijd zijn tijdens het gesprek voor de (verzorgers van de) patiënt om het slecht nieuws te begrijpen, zijn/haar emoties te uiten en om vragen te stellen (zie ook het generiek thema Voorlichting en communicatie). Tijdens dit gesprek worden contactgegevens van een psychosociale zorgverlener overhandigd en er wordt op korte termijn een vervolgspraak gepland.

De volgende ziektespecifieke informatie dient verteld te worden aan de patiënt (en/of naasten):

- *Ziektebeeld NF2 in het algemeen:* meest voorkomende kenmerken, overerving, klachten/handicaps, complicaties en behandelingen; lotgenotencontact.
- *Ziektebeeld NF2 zoals momenteel bij de patiënt:* mogelijke ontwikkelingen m.b.t klachten/symptomen; details over beleid/behandelingsopties (ook experimentele); informatie over genotype-fenotype relaties, eventuele (periodieke) vervolgonderzoeken.

3.2.3.4 Fase 4: behandeling en begeleiding

Zorgverleners

Volwassen patiënten met gediagnosticeerde NF2 hebben **bij voorkeur een neuroloog als RA**. Bij volwassenen met NF2 is continuïteit van de zorgrelatie van belang en verandert de patiënt bij voorkeur niet van RA. In deze fase - indien interventie nodig is - zal ook een hoofdbehandelaar (kan de RA zijn) aangesteld worden en eventueel ook een medebehandelaar of consulent (zie 3.1.4 Zorgverleners). Patiënten hebben bij voorkeur ook een casemanager (zie 3.1.4 Zorgverleners).

Kinderen t/m 18 jaar met gediagnosticeerde NF2 hebben de **kinderarts, kinderneuroloog of kinderneurochirurg als RA**. Deze is voor de ouders/verzorgers, later voor de patiënt zelf het eerste aanspreekpunt voor inhoudelijke vragen. Ieder kind met NF2 heeft bij voorkeur een casemanager (zie 3.1.4 Zorgverleners).

Het multidisciplinaire team rondom een NF2 -patiënt bestaat altijd uit een “kernteam” (vaak het schedelbasis-pathologie team /werkgroep) dat uitgebreid kan worden met andere specialisten als dat bij de individuele patiënt geïndiceerd is. De volgende specialisten maken deel uit van een “kernteam”:

Kinderen met NF2

- | | |
|----------------------------------|---------------|
| • kinderarts, kinderneurochirurg | • oogarts |
| • kinderneuroloog | • dermatoloog |

- radioloog¹⁷
- KNO-arts
- audioloog

Volwassenen met NF2

- KNO-arts, neuroloog
- neurochirurg
- neuro- en/of hoofdhals-radioloog
- radiotherapeut
- audioloog

Andere specialisten, die op afroep deel uit kunnen maken van het team voor kinderen of volwassenen zijn:

- (kinder)psychiater
- oogarts
- (kinder)oncoloog
- klinisch geneticus
- dermatoloog
- klinisch- of Gz-psycholoog
- klinisch neuropsycholoog
- internist
- anesthesist
- plastisch chirurg
- (kinder)revalidatiearts
- (kinder)fysiotherapeut
- logopedist
- andere specialisten zoals aan de orde vanuit de casuïstiek

Behandeling en begeleiding

Het multidisciplinaire team in het expertisecentrum, waar de patiënt onder behandeling is:

- overlegt periodiek om te evalueren en adviezen te formuleren m.b.t (vervolg)acties in de zorg voor de patiënt; RA bespreekt deze adviezen met de patiënt en neemt een gemeenschappelijk besluit dat daarna opgevolgd/uitgevoerd wordt;
- verwijst -indien nodig- de patiënt naar een interventiecentrum en/of lokaal behandelcentrum;
- verricht symptoomspecifieke behandelingen volgens geldende richtlijnen;
- verleent zorg volgens de zorgstandaard voor NF2;
- beschikt ieder teamlid over een actueel IzP van de patiënt.

De RA vraagt de (vertegenwoordigers van de) patiënt bij controles naar eventuele behoefte aan psychosociale zorg/begeleiding. Bij volwassenen kan daarbij gebruik gemaakt worden van het signaleeringsinstrument (lastmeter), dat aanbevolen is in de richtlijn "Detecteren behoefte psychosociale zorg" [85].

¹⁷ bij voorkeur neuroradioloog of hoofdhals-radioloog of kinderradioloog

Aandachtspunt

Omdat brughoektumoren bij kinderen en adolescenten zelden voorkomen in de praktijk, is het wenselijk dat het bestaande expert-team, dat ook volwassen patiënten behandelt, de invasieve ingrepen uitvoert (Ruggieri et al., *Neuropediatrics*, 2005).

Als er sprake is van doorverwijzing van het EC naar een IVC of lokale behandelaren (zie 3.2.1 Expertisecentrum, interventiecentra, lokale basiszorg en huisartsenzorg) dichterbij huis, dan rapporteren deze aan de RA van het EC. Bij het maken van afspraken over het rapporteren richting de RA dienen afspraken gemaakt worden over de periodiciteit waarmee gerapporteerd wordt en over de inhoud ervan. De wijze van rapportage is bij voorkeur digitaal.

Voorlichting en communicatie

De voornaamste knelpunten, die patiënten met NF2 ervaren in deze zorgfase zijn:

- dat ze niet voldoende voorlichting krijgen over de behandelbaarheid van de diverse symptomen;
- dat de uitwisseling van informatie tussen de diverse zorgverleners gebrekkig verloopt.

Belangrijk is daarom de patiënt (of diens vertegenwoordigers) door de RA voorgelicht wordt over het volgende:

- diverse behandelmogelijkheden/afwachtend beleid met de voor- en nadelen van elk type behandeling/afwachtende beleid, de te verwachten revalidatieperiode en vooruitzicht van kwaliteit van leven na elke behandelingsoptie;
- stabilisatie van de gezondheid van de patiënt, de frequentie, inhoud, reden van controles/onderzoeken;
- indien het moment van uitbehandelen nadert, de patiënt hierover eerlijk inlichten en vervolgstappen van zorg/onderzoeken bespreken;
- de actualiteit van het IzP en de behoefte aan actualisering ervan (expliciet naar vragen);
- de verslagen van multidisciplinaire teambijeenkomsten over de patiënt. In heldere en begrijpelijke taal uitleggen/samenvatten en indien van toepassing expliciet vermelden welk lid uit het multidisciplinair team welke advies heeft gegeven en waarom.

Individueel zorgplan en zelfmanagement

In tegenstelling tot de voorgaande fasen, waarin niet altijd een IzP opgesteld wordt, beschikt iedere NF2-patiënt in deze zorgfase over een IzP (zie 3.2.4 Individueel zorgplan).

3.2.3.5 Sociaal-maatschappelijke participatie (revalidatie, arbeid, onderwijs)

Revalidatiezorg

Zorgverleners

De patiënt wordt door een medisch specialist doorverwezen voor een revalidatiebehandeling naar een revalidatiearts in een revalidatiecentrum of revalidatieafdeling van een ziekenhuis. In beide situaties is de

revalidatiearts de medisch eindverantwoordelijke m.b.t. de revalidatiegeneeskundige zorg. De patiënt behoudt zijn/haar RA op de polikliniek, gezien regelmatige poliklinische controles en/of onderzoeken, die nodig zijn bij NF2-patiënten.

Revalidatie is onderdeel van het integrale zorgnetwerk: de zorg vindt plaats in afstemming met andere specialismen in ziekenhuizen, verpleeghuizen, thuiszorg, huisartsen en andere eerstelijnsvoorzieningen. Afspraken die door samenwerkingspartners worden gemaakt over de aard en inrichting van de samenwerking en over ieders betrokkenheid worden schriftelijk vastgelegd (aandachtspunt 12 uit [Bijlage 3 Aandachtspunten bij samenwerking](#)).

Behandeling en begeleiding

In het ziekenhuis of revalidatiecentrum werken de verschillende behandelaars nauw samen in de vorm van een behandelteam onder leiding van een revalidatiearts. Het behandelteam zorgt ervoor dat de gevolgde therapieën onderling afgestemd zijn. Het team stelt samen met de patiënt het behandelplan op. Het behandelteam dient expertise/ervaring te hebben op het gebied van de specifieke problematiek van de patiënt

Individueel zorgplan en zelfmanagement

Het IzP wordt uitgebreid met het behandelplan, gericht op het revalidatietraject.

Voorlichting en communicatie

Het behandelteam heeft bij voorkeur adequaat opgeleid personeel en materiaal beschikbaar m.b.t. slechthorendheid en slechtziendheid zodat de communicatie met de patiënt soepel verloopt en de gezamenlijke besluitvorming niet in het geding komt. Als deze niet aanwezig zijn, schakelt de casemanager uit het verwijzend EC de juiste professionals in en/of zorgt voor beschikbaarheid van het benodigde materiaal.

Reïntegratie en loopbaanbegeleiding

Al tijdens de revalidatiefase wordt door het revalidatieteam vaak overlegd of informatie gegeven aan bedrijfsarts/werkgever over het re-integratietraject. In een vroege fase worden al de mogelijkheden tot terugkeer naar het oude werk bekeken (zie [4.6.2 Begeleiding](#)). Daarbij is van belang dat naar alle mogelijke beperkingen van de patiënt gekeken wordt. Hierbij worden eerst de bestaande combinaties van beperkingen geïnventariseerd (gehoorverlies-evenwichtsproblematiek/gehoorverlies-zichtproblemen etc.). Daarna wordt in overleg met de werkgever (indien van toepassing) gekeken welke aanpassingen in werkomstandigheden en/of functie gedaan moeten worden, zodat de patiënt optimaal kan functioneren. Arbeidsconsulenten van de diverse kennis-, expertisecentra en organisaties voor slechthorenden en/of slechtzienden helpen de patiënt (en werkgever) hierbij.

Belangrijk is dat met één reïntegratieplan gewerkt wordt. Wanneer meerdere arbeidsconsulenten en adviseurs van diverse organisaties betrokken zijn in het traject, dienen zij afspraken te maken voor gezamenlijk overleg met de patiënt.

Bovenstaand geïntegreerde aanpak geldt ook voor loopbaanbegeleiding, waarbij eveneens geldt, dat loopbaanadviseurs/loopbaanbegeleiders van de diverse kennisinstellingen samen dienen te werken. Overleg tussen de adviseurs en de patiënt wordt periodiek gehouden en geëvalueerd.

Taken en verantwoordelijkheden van de arbeidsconsulenten en loopbaanbegeleiders/loopbaanadviseurs passen in het functie-en takenpakket en de hiermee samenhangende verantwoordelijkheden zoals bepaald en schriftelijk vastgesteld door de instellingen waarbinnen zij werkzaam zijn of waarmee zij functioneel verbonden zijn. De patiënt heeft recht op inzage in dit document.

Onderwijs

Kinderen met NF2 hebben na een intensieve behandeling, baat bij goed op elkaar afgestemde zorg en onderwijs, die één geheel vormen. Het maken van een gezamenlijk plan waarin leerdoelen en revalidatiedoelen op elkaar afgestemd zijn helpt om dit doel/evenwicht te bereiken.

Bij ambulante onderwijskundige begeleiding maken de (speciale) school, de ambulant onderwijskundig begeleider (aob'er) en de ouders afspraken, die worden vastgelegd in het begeleidingsplan. De onderwijsbehoeften van de leerling en de ondersteuningsbehoeften van de leraar zijn richtinggevend voor de ondersteuning die de aob'er biedt.

Taken en verantwoordelijkheden van de zorgverleners en onderwijskundig personeel passen in het functie- en takenpakket en de hiermee samenhangende verantwoordelijkheden zoals bepaald en schriftelijk vastgesteld door de instellingen waarbinnen zij werkzaam zijn of waaraan zij functioneel verbonden zijn. De ouders/verzorgers van het kind met NF2 hebben recht op inzage in dit document.

3.2.4 Individueel zorgplan

Het IzP zal ten minste de volgende elementen bevatten uit de lijst van het generieke IzP:

1. Diagnose NF2 en (in de toekomst ook) ICF-classificatie of mogelijke diagnose NF2 (bij screening van risicopopulatie).
2. Eventuele multi-morbiditeit (diagnose(s)).
3. Vastlegging naam en contactgegevens van de RA en de casemanager van de patiënt.
4. Beschrijving van de klachten/vragen en van gezondheidsproblemen.
5. Bevindingen lichamelijk en ander onderzoek (beeldvormend-, functie-, laboratoriumonderzoek etc.).
6. Overzicht van voorgeschreven en mogelijk ook afgeleverde medicijnen.
7. Proces van SDM (shared decision making, ofwel gezamenlijke besluitvorming): voor welke opties werd gekozen, eventueel met onderbouwing.
8. Inventarisatie van problematiek in, bijvoorbeeld, de SFMPC matrix: Somatisch, Functioneel, Maatschappelijk, Psychologisch, Communicatief.
9. Doelen van de patiënt waarvoor gekozen wordt (bijvoorbeeld zo lang mogelijk behoud van gehoor; zo snel mogelijk operatie t.b.v. pijnverlichting etc.).
10. Het prioriteren van behandelopties in relatie tot de doelen van de patiënt.
11. Afspraken over de aanpak die nodig is om de gestelde doelen te bereiken, te onderscheiden naar wat de zorgverlener doet en wat patiënt zelf doet, welke ondersteuning waarbij nodig is en wie die ondersteuning zal bieden. **Dit is de kern van het IzP.**
12. Vastleggen begeleiding van de patiënt door de zorgverleners (controles).
13. Vastleggen hoe en wanneer afspraken worden geëvalueerd.
14. Instructies bij mogelijke alarmsymptomen

Het IzP kan worden uitgebreid met:

- informatie over zorg rondom eventuele zwangerschap en perinatale fase;
- informatie over eventuele besluiten m.b.t. preconceptiezorg;
- behandelplan, zoals opgesteld door revalidatiecentrum/afdeling;

- bij eventuele multi-morbiditeit relevante informatie (wisselwerkingen medicatie- en klachten, aandachtspunten m.b.t. ingrepen etc.);
- andere door de RA relevant geachte informatie.

3.2.5 Transitiezorg

Transitieplanning en het transitieproces

Het tijdstip waarop transitieplanning begint, wordt bepaald in overleg tussen de ouders, het kind en RA. Meestal is dat op 13- of 14-jarige leeftijd, maar het onderwerp transitiezorg kan ook eerder aangesneden worden door de RA.

Indien de RA aanwijzingen heeft voor een problematisch begin van de transitieplanning door gedrags- of psychosociale problematiek van de jongere, dan schakelt de RA - na overleg en toestemming van de ouders en het kind - de klinisch- of Gz-psycholoog in, die het kind met NF2 kent en/of behandelt of heeft behandeld met het doel om meer inzicht te krijgen over de zelfmanagementsvaardigheden van het kind en eventuele andere relevante zaken, waarmee rekening gehouden dient te worden tijdens het transitieproces.

Het klinisch pad voor de transitie voor adolescenten is een waardevol instrument om het transitieproces gestructureerd vorm te geven. Bij voorkeur wordt dit klinisch pad gevolgd tijdens het transitieproces (zie [Bijlage 5 Klinisch pad voor de transitie van adolescenten](#)). Belangrijk is echter dat in alle gevallen geldt, dat de jongere zelf het tempo van het transitieproces moet aangeven met de hulp van de RA [77]. Naast de gemeenschappelijke consulten aan het einde van elk jaar waarbij de jongere samen met de ouder(s) aanwezig is (zie [Bijlage 5 Klinisch pad voor de transitie van adolescenten](#)), worden ook aparte gesprekken gevoerd met de jongere. Tussen ongeveer 12 en 16 jaar kan de jongere steeds vaker alléén naar de spreekkamer gaan. De ouders kunnen aan het einde in de spreekkamer worden uitgenodigd en worden bijgepraat door de jongere. Op deze manier wordt de jongere getraind en worden ouders niet buitengesloten.

Communicatie en voorlichting

Zorgverleners in de kindergeneeskunde zijn eraan gewend van begin af aan met de ouders te communiceren; in de volwassenenzorg wordt de patiënt zelf aangesproken, ouders worden niet (of veel minder) bij de besluitvorming betrokken. Dit is één van de meest opvallende verschillen tussen kinder- en volwassenenzorg.

Aandachtspunt

Bij de voorbereiding op de transitie is het nodig dat zorgverleners de omslag maken naar het consequent aanspreken van de jongere.

Overdracht van de rol van regievoerend arts (RA)

Onder de volgende voorwaarden wordt de rol van RA in het transitieproces adequaat overgebracht:

1. De RA tijdens de kinderleeftijd (kinderarts/kinderneurochirurg/kinderneuroloog) en de toekomstige RA tijdens de volwassenenzorg (bij voorkeur neuroloog) moeten beiden met de overdracht instemmen;

2. De (vertegenwoordiger van de) patiënt heeft vertrouwen in de overdracht en deskundigheid van de nieuwe RA;
3. De (vertegenwoordiger van de) patiënt is geïnformeerd en stemt in;
4. In het IzP is de overdracht vastgelegd.

4 Ziektespecifieke zorg

4.1 Inleiding

Een zorgstandaard beschrijft de (ziektespecifieke) zorg bij een chronische aandoening vanaf de vroege preventie tot en met de re-integratie in de maatschappij en - indien van toepassing - de palliatieve zorg. In dit hoofdstuk komen preventie van NF2, vroegtijdige opsporing, diagnose en behandelopties van de oto-neurologische, oogheelkundige en cutane kenmerken van NF2 aan bod. Tevens wordt er aandacht besteed aan de psychosociale behandeling en begeleiding van deze groep patiënten.

4.2 Preventie

Het generiek thema “Preconceptie en prenatale zorg bij zeldzame aandoeningen” beschrijft de algemene aspecten van preventie bij zeldzame aandoeningen onder de term preconceptiezorg (zie www.zorgstandaarden.net):

- informatieverstrekking aan de aanstaande ouders;
- mogelijke onderzoekstypen bij de aanstaande ouders en de foetus,
- de keuzemogelijkheden voor de ouders;
- kwaliteitsinformatie over de te leveren zorg.

In dit subhoofdstuk komen alléén ziektespecifieke aspecten van preventie aan bod in het geval dat de toekomstige moeder nog niet zwanger¹⁸ is.

4.2.1 Indicatie

Preventie van NF2 is van toepassing op niet-zwangere vrouwen met een al dan niet actieve kinderwens die:

- a) de diagnose NF2 hebben of een partner met diagnose NF2 hebben, van wie ze zwanger (willen) worden;
- b) zichzelf of hun partner de diagnose NF2 (nog) niet hebben, maar vermoeden van NF2 bestaat (door beginnende klachten/familiegeschiedenis);
- c) al een kind met de diagnose NF2 hebben van dezelfde partner van wie ze nog een kind willen, maar noch zelf, noch hun partner de diagnose NF2 heeft.

4.2.2. Behandeling en begeleiding

Preventie van NF2 is mogelijk vóór de conceptie of na de conceptie tot 24 weken zwangerschap.

Van belang is dat de toekomstige ouders nog vóór de conceptie volledig geïnformeerd worden over alle bestaande behandel mogelijkheden zodat een weloverwogen keuze gemaakt kan worden m.b.t. een geplande zwangerschap.

¹⁸ Zeer zelden zal voorkomen dat de toekomstige moeder met NF2 of met een partner met NF2 al zwanger is en invasieve prenatale diagnostiek (nog) mogelijk is (de precieze mutatie is bekend en de zwangerschap is nog niet ver gevorderd). In een dergelijk geval kan zij - na het vinden van de mutatie - tot 24 weken nog de zwangerschap kunnen laten beëindigen.

Voor een weloverwogen keuze is gewenst dat de aanstaande moeder en vader voorgelicht worden over de volgende thema's:

1. de gezondheid van de toekomstige moeder tijdens de zwangerschap;
2. het verloop van de zwangerschap/bevalling en effecten van NF2 bij de toekomstige moeder en evt. medicatie van haar op de baby;
3. de kans op een baby met NF2 en de preventiemogelijkheden voor haar specifieke situatie (zie indicatiecategorieën bij [4.2.1 Indicatie](#)).

Indicatiecategorie (a): toekomstige moeder en/of vader heeft NF2

Thema 1 en 2: De gezondheid van de toekomstige moeder met NF2 tijdens de zwangerschap en het verloop van de zwangerschap

Melding wordt gemaakt in ieder geval van het volgende:

- Er is verhoogde kans op groei van de burghoektumor(en) onder invloed van hormonen [86][87].
- In het geval van schwannomen in het ruggenmerg wordt routinematige spinale en/of epidurale verdoving bij een eventuele keizersnede afgeraden [88]. Het veiligst is om de keizersnede onder algehele anesthesie te verrichten [86].
- Indien er een aanwijzing is voor verhoogde intracraniale druk, wordt een natuurlijke of ingeleide bevalling afgeraden vanwege de kans op escalatie van de intracraniale druk tijdens valsalva manoeuvre bij de uitdrijffase[86].
- Bij een burghoektumor zonder (oto-)neurologische kenmerken en symptomen en zonder aanwijzingen op verhoogde intracraniale druk is vaginale bevalling een veilige optie [89].

Thema 3: kans op een baby met NF2 en de preventiemogelijkheden

Minimale zorg en voorlichting:

- De kansen op overerving van NF2 behoort aan de mogelijke toekomstige ouders in begrijpelijke taal te worden uitgelegd (zie ook [2.3.4 Overerving](#)).
- Aan de mogelijke toekomstige ouders wordt de invasieve prenatale diagnostiek (PND) en/of PGD uitgelegd. Welke procedure in aanmerking komt hangt van meerdere factoren af (zie [Bijlage 6 Preventie van NF2](#)).

Indicatiecategorie (b): toekomstige moeder en/of vader heeft vermoedelijk NF2

Bij vermoeden van NF2 bij (één van) de toekomstige ouder(s) en familieplanning is het belangrijk dat de toekomstige ouders geattendeerd worden op de mogelijkheid van directe of indirecte DNA-mutatieanalyse (zie [2.3.3 Testen van de genetische afwijkingen bij NF2](#)). Een DNA-mutatieanalyse zal - indien succesvol - een antwoord geven op de vraag of de toekomstige moeder en /of partner daadwerkelijk NF2 heeft. Indien dit het geval is, wordt gericht voorgelicht, behandeld en begeleid zoals bij indicatiecategorie (a).

Indicatiecategorie (c): geen NF2 bij toekomstige ouder(s), maar wel een kind met NF2

Als geen van beide toekomstige ouders NF2 heeft, maar wanneer zij wel een kind met de diagnose NF2 hebben, dan is het belangrijk dat de ouders DNA -mutatieanalyse ondergaan. NF2 kan zich namelijk ook na jong volwassen leeftijd uiten, waardoor het mogelijk is dat de moeder/vader nog asymptomatisch is op het moment van de kinderwens. Een succesvolle DNA-mutatieanalyse zal antwoord geven op de vraag of hun kind met NF2 sporadische of familiale NF2 heeft. Als er geen sprake is van familiale NF2, dan heeft het kind sporadische NF2 door een de novo mutatie of door eventueel kiemcelmozaïcisme bij één van de ouders. Vanwege het laatste en onafhankelijk van de oorzaak van de mutatie bij het kind, wordt door direct DNA-mutatieanalyse getracht om de mutatie te identificeren uit het bloed en/of tumorweefsel van het kind. Als de mutatie met succes wordt geïdentificeerd, wordt de aanstaande ouders de keuze geboden van prenatale diagnostiek.

4.3 Vroegtijdige opsporing

Vroegtijdige opsporing van de risico's en kenmerken die behoren tot NF2 is essentieel voor tijdige diagnose. Een tijdige diagnose is belangrijk voor optimaal ziektemanagement, voor preventie van verergering van klachten en voor eventuele preconceptiezorg.

De in 2012 verschenen richtlijn¹⁹ uit het Verenigd Koninkrijk beschrijft de risicogroepen op NF2 en maakt aanbevelingen m.b.t. screening en begeleiding van individuen die tot deze risicogroepen behoren, totdat hun risico op NF2 onder de 1% valt of totdat NF2 daadwerkelijk gediagnosticeerd wordt [33]. Mocht de diagnose gesteld worden, dan wordt behandeld, begeleid en/of gecontroleerd zoals beschreven in Hoofdstuk 4. Naast de bovengenoemde richtlijn die de basis vormt van dit subhoofdstuk, wordt nog een indicatiecategorie opgenomen, namelijk kinderen met voor de kinderleeftijd specifieke NF2-symptomen (zie 2.4.2 Het ziektebeeld in relatie tot de leeftijd van openbaring).

4.3.1 Indicatie

Vroegtijdige opsporing van NF2 is van toepassing op personen, die:

(a) Eerstegraads familielid met bewezen (door klinische of genetische diagnose) NF2 hebben (ouder, zus, broer, kinderen) [33].

(b) In de hoge NF2-risicogroep vallen [33]:

Individuen in deze groep hebben meer dan 20% kans op (het hebben van) NF2 en minstens 5% kans op het vinden van een mutatie in het NF2-gen in bloed. Kenmerken zoals een eenzijdige brughoektumor of andere hersentumor onder de 20 jaar behoren tot de criteria op grond waarvan een individu in deze risicogroep wordt ingedeeld. Voor de volledige lijst van mogelijke kenmerken wordt verwezen naar de richtlijn [33].

¹⁹ De aanbevelingen in deze richtlijn zijn gebaseerd op gegevens van meer dan 600 families met aangetoonde NF2 en op gegevens van 500 individuen die tot de risicopopulatie behoren.

(c) In de matige NF2-risicogroep vallen [33]:

Deze individuen hebben een kans tussen 1-19% op (het hebben van) NF2, maar minder dan 5% kans op het vinden van een mutatie in het NF2-gen in bloed. Kenmerken zoals een eenzijdige brughoektumor op jong volwassen leeftijd of het gedeeltelijk vervullen van de diagnostische criteria behoren tot de criteria op grond waarvan een individu in deze risicogroep wordt ingedeeld. Voor de volledige lijst van mogelijke kenmerken wordt verwezen naar de richtlijn [33].

(d) Kinderen met risico op NF2 [15]

In deze groep behoren kinderen zonder gehoorproblemen, maar met enkele specifieke symptomen van NF2 (o.a. cutane laesies, cataract, diverse (oto-)neurologische kenmerken van NF2). Voor de beschrijving van mogelijk symptomen bij deze groep wordt verwezen naar Ruggieri et al., 2005 [15].

De behandeling en begeleidingsopties (screening door onderzoeken) van individuen behorend tot de eerste indicatiecategorie (individuen met eerstegraads familielid met NF2) komen in 4.3.1 in detail aan de orde, gezien dit het meest voorkomende categorie betreft. Voor screeningsbeleid bij individuen behorend tot indicatiecategorieën b) en c) wordt naar de richtlijn verwezen [33] en voor de indicatiecategorie d) naar Ruggieri et al (2005)[15].

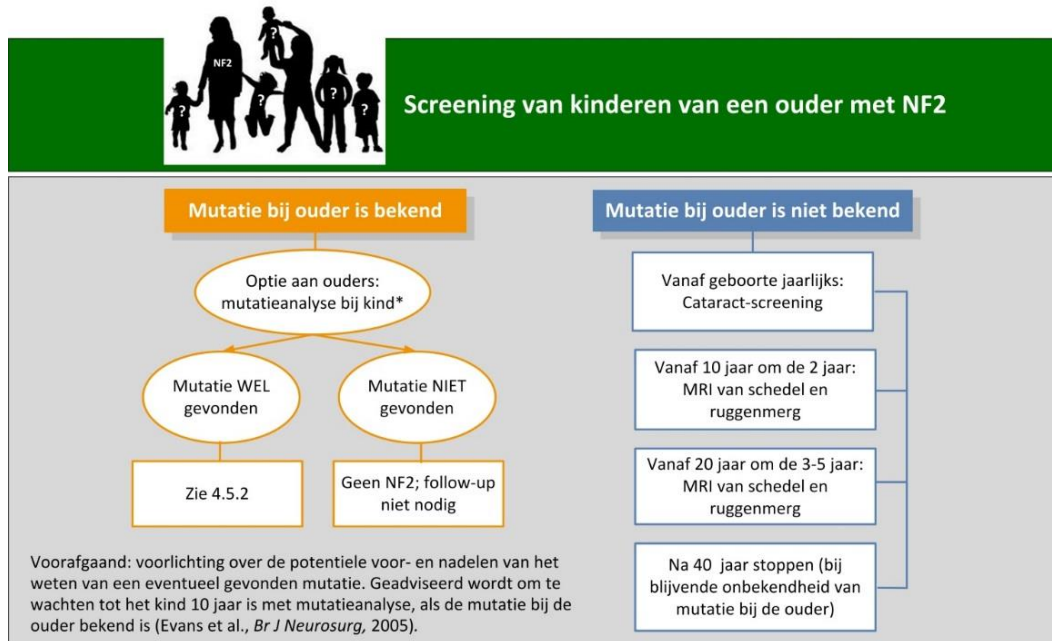
4.3.2 Behandeling en begeleiding

(a) Eerstegraads familie met NF2

Screening van kinderen van een ouder met NF2

In figuur 3 op pagina 63 wordt het screeningsbeleid samengevat tot het moment dat de diagnose NF2 gesteld is d.m.v. DNA-mutatieanalyse bij het kind²⁰. Follow-up onderzoeken van het aangedane kind worden in 4.5.2 *Behandeling, begeleiding en monitoring* beschreven.

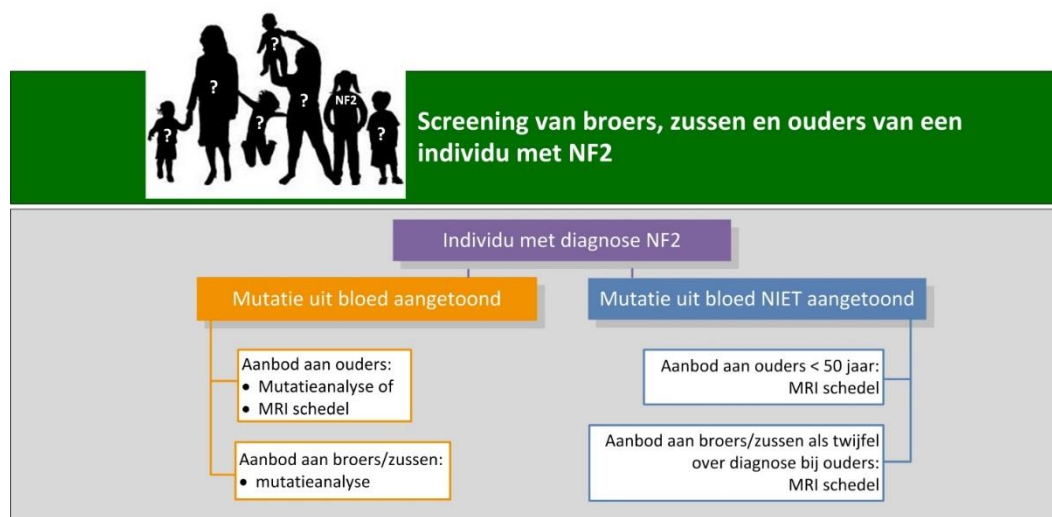
²⁰ In zeldzame gevallen, wanneer een ouder met bewezen klinische diagnose van NF2 maar een niet detecteerbare mutatie een kind met klinische kenmerken van NF2 heeft, zou het kind mutatieanalyse uit bloed aangeboden moeten worden. In dergelijke gevallen kan er namelijk een niet-detecteerbare kiemcelmozaïcisme aanwezig zijn (zie 2.3.4) bij de ouder, die constitutionele NF2 bij het kind veroorzaakt. Mocht bij het kind de mutatie niet gevonden zijn, dan is 3-5 jaarlijkse MRI bij het kind raadzaam tot de leeftijd van 25, waarna de kans op NF2 onder de 1% zakt.



Figuur 3. Schematische weergave van het screeningsbeleid van kinderen met een ouder met NF2 (op grond van [33]).

Screening van broers, zussen en ouders van een individu met NF2 [33]

Risico op NF2 zal alléén aanwezig zijn in het geval dat de mutatie in het bloed van het individu met NF2 is aangetoond (zie figuur 4 op pagina 63). Als bij het individu met NF2 geen mutatie in het NF2 gen is gevonden, dan is de kans dat broers of zussen ook NF2 hebben lager. MRI van het hoofd kan in dergelijke gevallen aangeboden worden aan de ouders onder de 50 jaar. MRI bij broers of zussen is geïndiceerd als er twijfels zijn bij de klinische diagnose bij de ouder(s) (zie figuur 4).



Figuur 4. Schematische weergave van het screeningsbeleid van broers, zussen en ouders van een individu met NF2 (op grond van [33]).

(b) Personen die in de hoge NF2-risicogroep vallen [33]:

Voor screeningsbeleid zie richtlijn [33].

(c) Personen, die in de matige NF2-risicogroep vallen [33]

Voor screeningsbeleid zie richtlijn [33].

(d) Kinderen met verhoogd risico op NF2 [15]

Voor screeningsbeleid zie Ruggieri et al.,2005 [15].

4.4 Diagnose

De diagnostische criteria van het National Institute of Health [90] zijn in 1992 uitgebreid met additionele criteria zodat ook patiënten met sporadische NF2 tijdig gediagnosticeerd worden. Deze, de zgn. Manchester criteria [84], zijn tegenwoordig de internationaal geaccepteerde klinisch diagnostische criteria geworden en worden ook in Nederland gebruikt.

De klinische diagnose wordt d.m.v. differentiaaldiagnose gesteld in een aantal stappen (zie 4.4.2 Genetische diagnose) en wordt met genetische-diagnose (mutatieanalyse, zie 2.3.3 Testen van de genetische afwijkingen bij NF2) bevestigd. In het geval van screening van risicopopulatie wordt mutatieanalyse soms aangeboden zonder dat eerst de klinische diagnostische criteria vervuld worden (zie 4.3 Vroegtijdige opsporing). De fase van diagnosetelling begint als de patiënt zich et klachten meldt of is deze fase het eindstation van de screeningsprocedure/follow-up van risicopopulatie (zie 4.3 Vroegtijdige opsporing).

4.4.1 Klinische diagnose van NF2

Het stellen van de klinische diagnose gebeurt in drie stappen [22]:

- familieanamnese en klinische geschiedenis van de patiënt worden geïnterviewd;
- lichamelijk onderzoek vindt plaats: de huid wordt bekeken en het oog via spleetlamp;
- MRI van het hoofd en de gehele wervelkolom wordt verricht.

De verkregen resultaten worden vervolgens getoetst m.b.v. de Manchester criteria voor het stellen van de klinische diagnose NF2 (in tabel 7 weergegeven).

Kenmerk/symptoom	Additionele bevindingen voor diagnosestelling
Bilaterale brughoektumor	Geen
Familiegeschiedenis van NF2	Unilaterale brughoektumor OF twee NF2-geassocieerde laesies (meningeoom, glioom, neurofibroom, schwannoom, of cataract)
Unilaterale brughoektumor	Twee NF2-geassocieerde laesies (meningeoom, glioom, neurofibroom, schwannoom of cataract)
Multipele meningeomen	Unilaterale brughoektumor OF twee NF2-geassocieerde laesies (glioom, neurofibroom, schwannoom of cataract)

Tabel 7. Manchester criteria voor de klinische diagnose van NF2 (tabel is een vertaling van tabel 2 uit Asthagiari et al., 2009, met toestemming van Elsevier).

De differentiaaldiagnose²¹ van NF2 is:

- a. **Schwannomatose.** Patiënten met schwannomatose ontwikkelen meestal geen craniële tumoren/meningeomen [56]. Zeer recentelijk zijn klinische en genetische diagnostische criteria voor Schwannomatose ontwikkeld [91].
- b. **Meningeoom.** Soms bestaat bij patiënten met multipale meningeomen diagnostische verwarring. Belangrijk is dat deze patiënten - indien ze geen NF2 hebben - meestal geen andere craniële kenmerken ontwikkelen, zoals schwannomen [92].
- c. **Unilaterale brughoektumor.** Ongeveer 95% van de brughoektumoren is unilateraal en heeft geen onderliggende genetische aanleg. Het risico dat een unilaterale brughoektumor de eerste manifestatie is van NF2, hangt vooral van de leeftijd af. Individuen onder de 30 jaar met klachten van unilaterale brughoektumor hebben een hoger risico om een contralaterale brughoektumor te ontwikkelen en kunnen constitutioneel NF2 hebben danwel mozaïek zijn voor de NF2-mutatie [93].

Bij kinderen kan de diagnosestelling langer duren, omdat deze groep initieel atypische kenmerken vertoont (zie 2.6 Klachten en complicaties bij NF2 en 4.3 Vroegtijdige opsporing) en het enige tijd duurt voordat ze aan de diagnostische criteria voldoen. Daarom is screening van de risicopopulatie essentieel (zie 4.3.1 Indicatie).

4.4.2 Genetische diagnose

Onderdeel van de diagnosestelling is DNA-mutatieanalyse in bloed of tumorweefsel (zie 2.3.3 Testen van de genetische afwijkingen bij NF2); dit wordt in het Erasmus Medisch Centrum Rotterdam verricht. Als een mutatie in het NF2-gen gevonden is, bevestigt het de klinische diagnose van NF2. Als een mutatie in het NF2-gen in één of meerdere tumorweefsels, maar niet in bloed is gevonden, dan wijst dat op mozaïek vorm van NF2. Analyse van tumorweefsel(s) en de interpretatie van de resultaten is niet eenvoudig. In ongeveer 80-85% van de gevallen kan de mutatie in het NF2-gen aangetoond worden [94].

Aandachtspunt

Indien een mutatie aangetoond is, is het van belang om het specifiek type mutatie bekend te maken aan de patiënt, gezien de aangetoonde genotype-fenotype relaties (zie 2.3.2).

4.5 Behandeling, begeleiding en monitoring van patiënten met NF2

4.5.1 Indicatie (in- en exclusiecriteria)

Behandeling, begeleiding en monitoring is van toepassing op personen met de klinische en/of moleculaire diagnose van NF2. Behandelingsopties zijn afhankelijk van o.a. de precieze aard, ernst en oorzaak van de klacht en de risico's op complicaties van een behandeling. Per individueel patiënt wordt bepaald of er

²¹ Door gebruik van de klinische diagnostische criteria wordt NF2 zelden aangezien voor een andere ziekte, al geeft een klein aantal NF2-patiënten aan dat in eerste instantie NF1, tubereuze sclerose en retinoblastoom als verkeerde diagnose hebben gehad (achterbanraadpleging).

behandeling nodig is en zo ja, welke de meest gunstige behandeling is. Dit gaat in samenspraak met (de ouders van) de patiënt.

4.5.2 Behandeling, begeleiding en monitoring

Na de diagnose NF2 is er niet altijd interventie noodzakelijk, zeker als de diagnose het gevolg is van screening in het kader van vroegtijdige opsporing en er nog geen duidelijke klachten zijn. (zie 4.3 Vroegtijdige opsporing). Maar ook als de diagnose het gevolg van is van onderzoeken, die naar aanleiding van klachten van het individu verricht werden, is onmiddellijke behandeling niet altijd noodzakelijk, maar wordt vaak conservatief (afwachtend) beleid ingezet met regelmatige controles (zowel klinisch als MRI).

Met betrekking tot Schwannoom van de 8^e hersenzenuw komt het (conservatief) beleid in 4.5.2.1a aan bod. Andere (oto-)neurologische kenmerken, maar ook oogheelkundige of cutane symptomen van NF2 kennen soms een afwachtend beleid (zie 4.5.2.1 (Oto-)neurologische kenmerken, 4.5.2.2 Oogheelkundige kenmerken en 4.5.2.3 Cutane kenmerken).

Met betrekking tot kinderen van aangedane ouders, bij wie door mutatieanalyse NF2 is gediagnosticeerd, maar die nog geen symptomen vertonen (zie 4.3.1).

(a) Eerstegraads familielid met bewezen (door klinische of genetische diagnose) NF2 hebben (ouder, zus, broer, kinderen) [33].), is de follow-up in tabel 8 samengevat).

Follow-up onderzoeken	Frequentie
Anamnese en algemeen onderzoek (KNO, oogheelkundig, kinderneurologie, dermatologie)	jaarlijks
Audiologisch onderzoek	jaarlijks
MRI van hoofd (inclusief gehoorgang) + ruggenmerg incl. gadolinium toediening	Tussen 10 ^e -20 ^e jaar elke 2 jaar
In geval van aangetoonde tumor in het centraal zenuwstelsel: MRI van hoofd (inclusief gehoorgang) + ruggenmerg inclusief gadolinium toediening	Frequentie volgens relevant SKION protocol en klinische toestand

Tabel 8. Follow-up onderzoeken bij kinderen van een ouder met NF2 en bij wie DNA mutatieanalyse NF2 heeft aangetoond (op grond van [84]).

4.5.2.1 (Oto-)neurologische kenmerken

(a) Schwannoom van de 8^e hersenzenuw

Door middel van multidisciplinair overleg tussen de KNO-arts, neurochirurg, neuroloog, oogarts en radioloog, radiotherapeut samen met de patiënt wordt gezocht naar de meest gunstige behandeling waarbij niet alleen het verwijderen van de tumor of stoppen van tumorgroei het doel is, maar ook de prognose en de kwaliteit van leven van een patiënt een belangrijke rol spelen. Zowel in opzet gehoorsparende chirurgie bij kleine brughoektumoren, het aanpassen van hoortoestellen of soms het plaatsen van CI/ABI kunnen een overweging zijn. Ook radiotherapie (in opzet gehoorsparend) kan geïndiceerd zijn.

Het behandelen van NF 2 patiënten is niet hetzelfde als het behandelen van solitaire brughoektumoren. De grootste bedreiging van een NF 2 patiënt is dat hij totaal doof kan worden. Daarom moet van meet af aan rekening worden gehouden met de consequenties van het inzetten van behandeling voor het gehoor. Kortom: bij NF 2 dient er goed nagedacht te worden over de behandelstrategie juist vanwege de serieuze kans op volledige doofheid op termijn.

Het behandelbeleid van een schwannoom van de 8^e hersenzenuw is ofwel conservatief (afwachten en de tumor regelmatig controleren op groeisnelheid) ofwel invasief (bestraling en/of operatie). Samenvattend zijn de volgende behandelopties aanwezig voor schwannomen van de 8^e hersenzenuw bij NF2-patiënten (zowel volwassenen als kinderen):

Invasieve behandelingen:

- Chirurgie waarbij de tumor aan één of beide kanten (geheel of bijna volledig) wordt verwijderd;
- Stereotactische bestraling (radiochirurgie of radiotherapie) waarbij de tumor gericht wordt bestraald om verdere progressie te stoppen (tumormanagement);
- Gecombineerde aanpak: bijna-totale resectie met postoperatieve radiotherapie²²;
- Medicamenteuze behandeling met angiogenese remming²³.

Conservatief beleid:

- Afwachten en de groeisnelheid controleren, vooral bij kleine tumoren die weinig of geen klachten geven.

Welke behandelingsbeleid in aanmerking komt, hangt van veel factoren af:

- de totale tumorload over het gehele lichaam;
- de mate van gehoorverlies;
- de omvang en positie van de tumoren (bilateraal);
- de mate van hersenstamcompressie;
- de progressie van de tumoren;
- de kans op complicaties van de behandelingsmogelijkheden;
- de te verwachten oto-neurologische verbetering;
- de vooruitzichten met betrekking tot kwaliteit van leven;
- de wensen en voorkeuren van de patiënt.

Aandachtspunt

Men moet zich realiseren (zowel bij kinderen en volwassenen) dat het hebben van een bilaterale brughoektumor vroeg of laat kan leiden tot totale doofheid met alle ernstige gevolgen van dien. In de zorg voor de NF2 patiënt moet het team zich het risico op totale doofheid, als ook gehoorrevalidatie, steeds voor ogen houden.

²² Nog op beperkte schaal toegepast.

²³ Dit type behandeling wordt niet aan iedere NF2-patiënt aangeboden, gezien de vele onduidelijkheden met betrekking tot o.a. de duur van de behandeling en de toxiciteit van de medicijn (Plotkin et al., Otol & Neurotol., 2012). De angiogenese-remmers die gebruikt kunnen worden zijn: bevacizumab (Avastin) lapatinib, sorafenib, nilotinib, erlotinib. Deze experimentele en veel belovende behandeling is extreem kostbaar en zal in klinisch trial-verband moeten worden gedaan.

Invasieve behandelingen

Chirurgie

Bij toenemend hersenstamcompressie is er indicatie tot behandeling, bij voorkeur chirurgie waarbij tenminste één van de brughoektumoren wordt verwijderd. Met betrekking tot omvang (manier van opmeten en rapporteren) wordt volgens de consensus gewerkt [95][96]. Additioneel wordt ook de zogenaamde KOOS-classificatie van tumoren gebruikt waarbij ook de mate van hersenstamcompressie wordt uitgedrukt [97].

De chirurgische toegangsweg is afhankelijk van de positie en omvang van de tumor, als ook van de expertise van het chirurgisch team. Bij kleine tumoren kan de chirurgische ingreep in opzet gehoorsparend zijn. Bij grote tumoren gaat het in principe om een zo compleet mogelijke tumorverwijdering. Bij een chirurgische ingreep is de kans op beschadiging van de nervus facialis altijd aanwezig, waarbij de kans op beschadiging gerelateerd is aan de omvang van de tumor. Het monitoren van de aangezichtszenuw tijdens de ingreep verkleint deze kans [98]. In principe wordt gestreefd naar bijna-volledige (*near-total*) of volledige verwijdering van de tumor. Deze aanpak verkleint de kans op uitgroei van resttumor en dus opnieuw behandeling (radiotherapie of chirurgie).

Belangrijk is dat er op tijd wordt gesproken over eventuele gehoorimplantaten. Bij NF2 patiënten wel eens een “slapende” ABI ingebracht tijdens de chirurgische tumorverwijdering, die (wellicht) pas later gebruikt gaat worden.

Aandachtspunt

Indien de NF2 patiënt een operatie vereist, dan is het belangrijk dat het team zich realiseert dat uiteindelijk totale doofheid kan optreden en het plaatsen van een ABI steeds moet worden overwogen.

Stereotactische bestraling (radiochirurgie en stereotactische radiotherapie)

Bij bestraling van brughoektumoren wordt hoge precisie radiotherapie toegepast. Daaronder vallen radiochirurgie en de stereotactische radiotherapie. De bestraling kan éénmalig plaatsvinden of enkele malen (gefractioneerd). Er bestaat geen consensus over welke patiëntenpopulatie in aanmerking komt voor bestraling van een brughoektumor [98].

De bestralingsbehandeling zelf geeft in het algemeen geen acute verschijnselen. In een enkel geval kan wat misselijkheid optreden, welke eenvoudig is te behandelen. De belangrijkste complicatie van deze behandeling is toename van het gehoorverlies (er is 40 - 50% kans dat het gehoor minder wordt. Dit percentage loopt op bij langere follow-up). Er is een kleine kans dat de aangezichtszenuw wordt beschadigd [99].

Radiochirurgie en stereotactische radiotherapie geven een enigszins verhoogd risico op het ontwikkelen van kwaadaardige tumoren bij mensen met NF2 (dit blijft zeldzaam). Dit kunnen nieuwe tumoren zijn, maar ook al aanwezige goedaardige tumoren die in de loop der tijd kwaadaardig worden. Hoewel er geen langlopende studies bestaan die het optreden van stralingsgeïnduceerde tumoren bij grote aantallen NF2-patiënten laten zien, rapporteren bestaande studies een hoger risico op deze tumoren bij het bestralen van NF2-patiënten in vergelijking met NF2-patiënten die geen bestraling ondergaan (zie studies in [16] en [100]). Desondanks blijven radiochirurgie en stereotactische radiotherapie waardevolle alternatieven voor operatie bij bilaterale brughoektumoren bij NF2 patiënten [101]. Of een patiënt in aanmerking komt voor dit type behandeling zal in multidisciplinair teamoverleg en na voorlichting van de (verzorgers van) patiënt bepaald worden.

Aandachtspunt

NF2 patiënten die stereotactische bestraling ondergaan hebben ongeveer een 10x grotere risico op het ontwikkelen van kwaadaardige tumoren dan NF2 patiënten, die geen stereotactische bestraling ondergaan (Evans et al., *J Med Genet*, 2006).

Gecombineerde aanpak (chirurgie met radiotherapie)

Bij deze aanpak wordt chirurgie gecombineerd met electieve radiotherapie. Bij de chirurgische ingreep wordt getracht om de tumor gedeeltelijk te verwijderen zodat er ongeveer 5% van de tumor achterblijft, wat direct bestraald gaat worden. Hierdoor is de kans op beschadiging van zenuwen kleiner, maar de kans bestaat dat het niet weggehaalde tumorweefsel weer gaat groeien. Het voordeel van electieve radiotherapie is, dat er weinig tot geen complicaties optreden.

Bij alle drie de typen invasieve behandelingen hangt het tijdstip van de eerste (postoperatieve) controle en frequentie van controles erna mede af van de pre-operatieve status en leeftijd van de patiënt. Na chirurgie wordt in ieder geval 1 jaar na de operatie een MRI van de brughoek gemaakt.

Conservatief beleid

Bij het afwachtend beleid in het geval van volwassenen, wordt de groeisnelheid van de brughoektumor jaarlijks vastgesteld door MRI van het hoofd. Daarnaast wordt ook spraak- en toonaudiometrie jaarlijks uitgevoerd. Om de 2-3 jaar of op indicatie wordt er een MRI van het ruggenmerg gemaakt [84].

Bij kinderen wordt jaarlijkse oto-neurologisch onderzoek, oogonderzoek, en audiologisch onderzoek verricht (zie tabel 8). MRI van het hoofd (inclusief gehoorgang) en ruggenmerg wordt ook periodiek verricht, met een frequentie dat afhankelijk is van het al dan niet aanwezig zijn van tumor(en) in het centraal zenuwstelsel (zie tabel 8 op pagina X).

(b) Schwannomen van andere dan de 8^e hersenzenuw

Het beleid is ofwel afwachtend ofwel invasief. Bij dit laatste kan een combinatie van chirurgie met radiotherapie een goed resultaat geven [102].

Ongeveer 30% van de NF2-patiënten krijgt symptomen van spinale schwannomen die chirurgische verwijdering behoeven. Echter: de chirurgische procedure is niet eenvoudig en de voor- en nadelen van de ingreep moeten overwogen worden. Dit gebeurt d.m.v. multidisciplinair overleg tussen de neurochirurg, neuroloog, radioloog, radiotherapeut en de patiënt.

(c) Meningeomen

c1: Intracranieële meningeomen

De behandeling van een intracranieel meningeoom is vaak nodig, maar niet altijd mogelijk. Bij neurologische uitvalsverschijnselen dan wel verhoogde druk in het hoofd wordt chirurgische verwijdering aanbevolen, indien mogelijk totale resectie [103]. Als het opticus meningeoom aanleiding geeft tot progressieve visusdaling is er ook een indicatie tot behandeling (zie 4.5.2.2).

Soms is een meningeoom niet of slechts gedeeltelijk bereikbaar voor een chirurgische verwijdering. Soms moet (eventueel na een gedeeltelijke verwijdering van het meningeoom) bestraling plaatsvinden [104]. Gezien de kans op stralingsgeïnduceerde tumoren bij NF2 is men hier erg terughoudend mee.

Bij kinderen en adolescenten is totale resectie van de meningeomen de eerste aanbevolen behandeling. Bij onvolledige verwijdering, is herhaling van chirurgie aanbevolen. NF2-patiënten met meningeomen moeten levenslang met MRI-schedel van de hersenen gevolgd worden [38].

c2: Spinale meningeomen

Chirurgische verwijdering van deze tumoren geniet de voorkeur bij neurologische uitvalsverschijnselen (meestal van de kracht en het gevoel van de benen) en geeft goede uitkomsten m.b.t. functieherstel. Radiochirurgie kan in uitzonderlijke situaties toegepast worden [46].

(d) Spinale gliomen (ependymomen en astrocytomen)

De meeste spinale ependymomen bij NF2-patiënten groeien niet of langzaam en geven geen klachten. Behandeling van deze tumoren is dan niet nodig [105]. Als er wel klachten zijn en/of tumorgroei, dan is, afhankelijk van de leeftijd, de klinische status van de patiënt en de grootte en positie van de tumor(en) totale chirurgische verwijdering de eerste keuze [49]. Additionele radiotherapie van spinale ependymomen (WHO graad II) is niet aan te raden gezien de risico's van bestraling bij deze groep patiënten [49] en therapieresistentie/recidiverende laesies.

Bij pilocytair astrocytomen is chirurgie de eerste keuze van behandeling [106]. Een pilocytair astrocytoom is beter behandelbaar dan een diffuus astrocytoom en gaat gepaard met hogere levensverwachting [77]. Bij de diffuse vorm van dit type tumor (meestal WHO graad II) is de meerwaarde van chirurgie onduidelijk. In retrospectieve series wordt een lage levensverwachting beschreven, ook na chirurgie, en een mogelijke verbetering van de levensverwachting door radiotherapie. [107]. Er zijn geen systematische gegevens in de literatuur beschikbaar over spinale diffuse astrocytomen bij NF2 patiënten. Beleid dient op individuele basis in multidisciplinair team (met voldoende expertise op het gebied van NF2 EN van diffuse gliomen) vastgesteld te worden.

(e) Perifere neuropathie

e1: Perifere neuropathie als gevolg van tumor(groei)

Bij grote tumoren, is chirurgie de eerste behandeloptie.

e2: Polyneuropathie syndroom

Polyneuropathie bij NF2 wordt momenteel enkel symptomatisch behandeld volgens de geldende richtlijn [108]. Behandelopties zijn:

1. Medicatie: neuropathische pijnstillers waaronder amitriptyline, gabapentine, pregabalin [18] en nortriptyline.
2. Fysiotherapie (oefen/bewegingstherapie): versterking/herstel van spieropbouw.
3. Medische implanteerbare apparaten: neurostimulatoren en medicijnpompen (systemen voor intrathecale toediening van geneesmiddelen). Ze worden tijdens een operatie in het lichaam van de patiënt geplaatst en onderdrukken de pijnsignalen voor deze de hersenen bereiken.

4.5.2.2 Oogheelkundige kenmerken

a. Algemene aandachtspunten

Zorgverleners moeten alert zijn op symptomen en klachten die veroorzaakt worden door cataract, epiretinaal membraan, hamartomen, stuwingspupil, scheelzien en dubbelzien en die een gevolg zijn van uitval van de visuele en motorische oogspieraansturende hersenzenuwen met daarbij ook de gelaats- en of gevoelszenuw. Bij één van de onderstaande klachten, is verwijzing naar de oogarts noodzakelijk:

- minder zien (in het donker)/wazig beeld;
- kleurverandering/vervormd zien/beeldverkleining;
- dubbelbeeld/schaduwbeeld;
- scheelzien/uitpuilend oog;
- verminderde of juist toegenomen knipper/ knijpacties/traansecretie;
- gevoelsstoornissen van hoornvlies/huid.

Van belang is de nauwe samenwerking tussen de oogarts, neuroloog en /of neurochirurg en/of KNO arts, afhankelijk van de aard van oogklachten.

b. Cataract

Indien cataract wordt geconstateerd bij een jong kind dient tot het 10^e jaar gecontroleerd te worden of er verslechtering is van de visus of toename van de cataract. De controle frequentie hangt af van de leeftijd en de ernst van de cataract. Men dient er rekening mee te houden dat bij jongere kinderen een lui (amblyoop) oog kan ontstaan als de beeldvorming in het oog niet goed is door de staar. Bij kinderen kan een staaroperatie plaatsvinden, indien de staar de ontwikkeling van het zien van een oog te veel belemmert. Bij indicatie voor operatieve ingreep bij volwassenen, wordt de richtlijn Cataract opgevolgd [109].

c. Epiretinale membranen

Het wel of niet behandelen van een epiretinaal membraan is afhankelijk van verschillende factoren, zoals de aanwezigheid van klachten (zie 2.5.2 Oogheelkundige kenmerken) aan één of beide ogen. Meestal wordt gekeken naar de ernst van de netvliesafwijking, die kan variëren van zeer gering tot ernstig (bron: oogartsen.nl).

Behandeling bestaat uit microchirurgische ingreep, genaamd vitrectomie²⁴. Deze heeft tot doel om de visus te verbeteren en/of beeldvervalsing te verminderen.

d. Retinale hamartomen

Behandeling van retinale hamartomen is niet altijd nodig. Indien de tumor groeit en/of complicaties en klachten veroorzaakt (achteruitgaan van visus), zijn - afhankelijk van de oorzaak van de klachten - het volgende type behandelingen mogelijk:

- Netvliesloslating

Er zijn vier soorten operaties²⁵ mogelijk met het doel de visus te verbeteren:

²⁴ Uitgebreide informatie over deze ingreep, eventuele risico's ervan en nazorg zijn te vinden op: http://www.oogartsen.nl/oogartsen/glasvocht_netvlies/operatie_vitrectomie_retina/

²⁵ Uitgebreide informatie over de vier soorten ingrepen bij netvliesloslating zijn te vinden op: http://www.oogartsen.nl/oogartsen/glasvocht_netvlies/netvlies_loslating_ablatio_retina_operatie/

- Pneumatische retinopexie;
- Uitwendige operatieve procedure: de conventionele ablatio retinae;
- Inwendige operatieve procedure: glasvocht- en netvliesoperatie (vitrectomie);
- Combinatieoperatie (alléén als ook staar aanwezig is).
- Macula oedeem
Indien macula oedeem visusbeperkingen veroorzaakt, behandeling hiervan is mogelijk m.b.v.
 - oogdruppels;
 - laser;
 - injecties van medicijnen in het oog (Lucentis-Avastin, Kenacort);
 - vitrectomie.
- Glasvochtbloeding
Vaak verdwijnt glasvochtbloeding als gevolg van retinale hamartoma spontaan binnen ongeveer 4 weken [54]. Bij langdurige en terugkerende glasvochtbloedingen kan een behandeling m.b.v. vitrectomie overwogen worden. Hierbij wordt rekening gehouden met de plaats en groei van de tumor, de plaats van de bloeding in het glasvocht, eventuele netvliesloslating en de aanwezigheid van een kunstlens.

e. Stuwingspapil

Als bij een NF2-patiënt stuwingspapil wordt geconstateerd, is ingrijpen vaak noodzakelijk, omdat het op den duur tot ernstige visusachteruitgang kan leiden. De behandeling is - indien mogelijk - gericht op de onderliggende oorzaak en kan in het geval van NF2 de volgende zijn [110]:

- gebruik van koolzuuranhydrase remmers (conservatief beleid);
- (chirurgische) verwijdering van de tumor;
- het plaatsen van een lumbo-peritoneale of ventriculo-peritoneale shunt (drain) om liquordruk te verlagen en/of de ventrikels (hersenkamers) te verkleinen. Aanvullend kan de tumor bestraald worden.

f. Scheelzien

Bij kinderen jonger dan 7 jaar kan amblyopie door scheelzien behandeld worden door een orthoptist door afplakken van het goede oog en intensieve begeleiding. Is de oorzaak een blijvend verlamde oogspier, dan is een scheelzien-operatie door de oogarts te overwegen.

4.5.2.3 Cutane kenmerken

a. Subcutane tumoren

Bij (toenemende) pijnklachten is chirurgische (gedeeltelijke) verwijdering van (plexiforme) schwannomen mogelijk d.m.v. uitsnijden of m.b.v. laser volgens de geldende richtlijn [111]. De behandeling is gericht op het verminderen van de tumorgrootte met zo veel mogelijk behoud van de betrokken zenuwen [112]. Bestraling van subcutane tumoren wordt niet geadviseerd: hoewel ontaarding van (vestibulaire) schwannomen extreem zeldzaam is, is het bij NF2 na bestraling wel gerapporteerd [16].

b. Cutane neurofibromen

Bij milde klachten door cutane neurofibromen wordt conservatief beleid gehanteerd. Bij erge klachten (pijn, jeuk) of cosmetische problemen, is gedeeltelijke verwijdering ervan wenselijk [113], d.m.v. uitsnijden.

Laserbehandeling (verdampende-methode) ter gedeeltelijke verwijdering wordt ook gebruikt [114], vooral bij grote fibromen, dan wel hele grote aantallen volgens de geldende richtlijn [111]. Volledige verwijdering van neurofibromen is niet mogelijk.

4.5.2.4 Klachten en complicaties bij NF2

Chronische vermoeidheid speelt bij NF2 een grote rol ([115], achterbanraadpleging). Patiënten geven aan weinig energie te hebben aan het einde van de dag. Het ervaren knelpunt hierbij is dat zorgverleners geen aandacht hebben voor hun chronische vermoeid.

Aandachtspunt

Zorgverleners dienen regelmatig te informeren naar de vermoeidheidsklachten van de NF2-patiënt en er rekening mee te houden tijdens behandelingen / onderzoeken.

a. Gehoorverlies en oorsuizen (tinnitus)

Gehoorverlies

Als gehoorverlies eenmaal is opgetreden, kunnen hulpmiddelen (hoortoestellen, implantaten), spraakfzieren (lipzen) of Nederlands met gebaren (NmG) ondersteuning bieden bij het spraakverstaan.

Hoortoestellen

Bij een eenzijdig gehoorverlies, waarbij het gehoor niet volledig is uitgevallen, kunnen NF2-patiënten (kinderen en volwassenen) soms baat hebben bij een conventioneel hoortoestel op het aangedane oor. Vaak zijn de mogelijkheden tot spraakverstaan aan de aangedane zijde echter zeer beperkt, waardoor een conventioneel hoortoestel weinig baat geeft. In dat geval en indien het gehoor aan een zijde volledig is uitgevallen, kan een speciaal hoortoestel worden toegepast, zoals de CROS of BAHA. Bij het CROS-hoortoestel wordt het geluid aan de slechthorende/dove zijde opgevangen met behulp van een microfoontje en draadloos doorgestuurd naar een hoortoestel aan het horende oor. Zo kan de patiënt spraak en andere geluiden aan de dove zijde waarnemen aan de horende zijde. Een dergelijke toestel is commercieel verkrijgbaar en wordt door een audicien geleverd en aangepast, eventueel op voorschrift en onder begeleiding van een Audiologisch Centrum. Bij een BAHA (Bone Anchored Hearing Aid) toestel wordt gebruikt gemaakt van beengeleiding. Het hoortoestel wordt bevestigd op een schroef in het rotsbeen vlak achter het oor. De schroef wordt onder lokale anesthesie aangebracht in het ziekenhuis. Ook de afregeling van de BAHA vindt plaats in het ziekenhuis. Een BAHA is oorspronkelijk bedoeld voor mensen die geen normaal hoorapparaat kunnen dragen (vanwege bijv. ontstekingen of een afwezige gehoorgang), maar wordt tegenwoordig ook gebruikt bij mensen met een eenzijdig gehoorverlies of uitgevallen gehoor. In dat geval wordt de schroef geplaatst aan de slechthorende/dove zijde. Het geluid bereikt vervolgens via beengeleiding het binnenoer (slakkenhuis) aan de goedhorende zijde.

Gehoorimplantaten

Gehoorimplantaten worden door operaties in het oor of op de hersenstam geplaatst. De mate van gehoorverbetering na een hersteloperatie hangt onder andere af van de intactheid van de gehoorzenuw. Indien de zenuw nog intact is, kan er een cochleair implantaat (CI) worden toegepast. Een CI stimuleert de gehoorzenuw via een elektrode in het binnenoer. Bij verlies van de gehoorzenuw wordt in sommige gevallen

een *auditory brainstem* implantaat (ABI) geplaatst. Een ABI stimuleert een van de gehoorkeuren van de hersenstam buiten het slakkenhuis en de gehoorzenuw om. Beide implantaten²⁶ bestaan uit een stimulator met elektronica die chirurgisch onder huid achter het oor wordt geplaatst en een elektrode die dus in het binnenoor respectievelijk op de hersenstam wordt aangebracht. Met behulp van CI kan men over het algemeen weer klanken en spraak herkennen, terwijl de resultaten van een ABI implantaat zich meestal beperken tot het detecteren van omgevingsgeluiden en spraakklanken

Het plaatsen van een **CI implantaat** gebeurt onder volledige narcose bij zowel kinderen als volwassenen. Voorafgaand wordt uitvoerig onderzoek verricht door een multidisciplinair team (KNO arts, audioloog, logopedist, maatschappelijk werker, klinisch- of Gz-psycholoog /orthopedagoog). Naast een algemeen KNO-onderzoek, wordt er een uitgebreid gehooronderzoek verricht, een CT-scan van het oor en/of MRI scan van het binnenoor, de brughoekregio, de auditieve banen gemaakt en een evenwichtsonderzoek uitgevoerd. Bij kinderen wordt gekeken naar de spraak- en taalontwikkeling en het leervermogen. Verder vinden er voorafgaand aan de operatie gesprekken plaats met een maatschappelijk werker, klinisch- of Gz-psycholoog of orthopedagoog en indien nodig vindt er een huisbezoek plaats door een logopedist en een gezinsbegeleider [116].

Ongeveer 4-6 weken na de operatie vindt de eerste afregeling van het CI plaats. Het eerste jaar na de cochleaire implantatie is een intensieve revalidatieperiode met afspraken voor de afregelingen van de spraakprocessor en voor de hoortraining bij de logopedist nodig (met oefeningen voor thuis). De revalidatie is gericht op het leren waarnemen en interpreteren van de nieuwe auditieve informatie en waar mogelijk te komen tot gesproken communicatie [116]. Naar behoefte heeft de patiënt ook gesprekken met de maatschappelijke werker [117]. Bij schoolgaande kinderen wordt de hoortraining deels door de logopedist op school verzorgd.

De resultaten met een CI na revalidatie zullen per persoon verschillend zijn. Een groot deel van de kinderen en volwassenen die doof zijn geworden na de taalontwikkeling (d.w.z. na de leeftijd van 4 jaar), kunnen met een implantaat weer redelijk tot goed verstaan voor zover het rustige situaties betreft [116]. Het uiteindelijke resultaat is sterk afhankelijk van een groot aantal factoren waarvan de belangrijkste zijn [118]:

- medische factoren zoals de hoeveelheid nog functionele gehoorzenuwvezels en de toegankelijkheid van het cochlea (binnenoor);
- de mate en duur van slechthorendheid c.q. doofheid vóór de operatie;
- de motivatie van de patiënt en zijn omgeving;
- de frequentie en de duur van de hoortraining.

Het plaatsen van een **ABI implantaat** vergt speciale expertise. De operatie is complexer dan bij CI en wordt momenteel in het Universitair Medisch Centrum Maastricht en het Leids Universitair Medisch Centrum uitgevoerd bij zowel volwassenen als kinderen. Voorafgaand wordt uitvoerig onderzoek verricht door het CI-team. De onderzoeken en gesprekken zijn vergelijkbaar met die bij de CI-procedure, maar daarnaast wordt de patiënt ook gezien door de Neurochirurg. De ingreep gebeurt onder volledige narcose en vereist een ziekenhuisopname van enkele dagen. Ongeveer 4-6 weken na de operatie vindt de eerste afregeling van de ABI plaats in het ziekenhuis. Tijdens de eerste afregeling wordt een hartmonitor gebruikt. Bij kinderen gebeurt dit onder narcose, bij volwassenen op de verkoeverkamer. Voor iedere elektrode wordt bepaald of er neveneffecten (bijv. tintelingen in armen, benen, drukgevoel) optreden en hoe sterk de desbetreffende

²⁶ Uitgebreide informatie over CI en ABI (inclusief kosten, vergoedingen en fabrikanten) zijn te vinden op de van Stichting plotsdoven: <http://www.stichtingplotsdoven.nl/ned/implantaten.php>

elektrode gestimuleerd mag worden [119]. Het eerste jaar na de implantatie is een intensieve revalidatieperiode nodig, vergelijkbaar met die bij CI.

De auditieve resultaten van een ABI zijn minder goed dan van een CI. Het eindresultaat is onder andere afhankelijk van de volgende factoren:

- plaatsing van de elektrode op de juiste plaats op hersenstam (plaatsing van de elektrode is veel complexer dan bij CI);
- de hoeveelheid neurologische schade aan de auditieve kernen van de hersenstam en eventueel ook hogere auditieve hersenkernen (dit kan met name een rol spelen bij NF2-patienten);
- de mate en duur van slechthorendheid c.q. doofheid vóór de operatie;
- de motivatie van de patiënt en zijn omgeving;
- de frequentie en de duur van de hoortraining.

Indien het aanbrengen van het CI nog mogelijk is, geniet CI de voorkeur. ABI is altijd de tweede keuze [120]. Samenvattend zijn volgende verwachtingen realistisch [119]:

- detectie/waarnemen van middelharde en harde omgevingsgeluiden;
- detectie/waarnemen van gesproken taal op normaal spreekniveau;
- beperkte herkenning van omgevingsgeluiden;
- waarneming van ritme en volume van spraak waardoor ondersteuning bij liplezen;
- een relatief klein percentage kent ook verbetering in spraakverstaan zonder liplezen.
- waarneming van de eigen stem waardoor betere controle over de eigen spraak

Nederlands met gebaren (NmG)

NmG is gesproken Nederlands, waarbij de belangrijke woorden worden ondersteund door gebaren. NmG wordt vooral gebruikt door ernstig slechthorenden en volledig doven die (ernstig) slechthorend zijn geworden na verwerving van het gesproken Nederlands (zogenaamde plots- en laatdoven). Naast spraakafzien is NmG een belangrijk hulpmiddel wanneer het spraakverstaan met een hoortoestel, CI of ABI niet goed mogelijk is zonder visuele ondersteuning. NmG moet niet verward worden met Nederlandse Gebarentaal (NGT). Deze taal kent een heel andere grammatica en woordvolgorde dan het gesproken Nederlands en wordt vooral gebruikt door mensen die vanaf geboorte of zeer jonge leeftijd doof zijn en dovenonderwijs hebben gevolgd. Voor plots- en laatdoven (en hun omgeving) is NGT erg moeilijk te leren. Indien vooraf al kan worden voorzien dat men volledig (tweezijdig) doof zal worden, bijvoorbeeld na verwijdering van een brughoektumor aan de enig nog horende zijde, dan is het aan te raden voor de operatie al een cursus spraakafzien en/of NmG te volgen. Deze cursussen worden onder andere aangeboden bij de specialistische centra en organisaties voor slechthorenden (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)). Cursussen spraakafzien worden ook gegeven door gespecialiseerde logopedisten. Een Audiologisch Centrum kan eventueel voor verwijzing zorgen.

Oorsuizen (tinnitus)

Er bestaat geen behandeling die de tinnitus wegneemt of geneest. Momenteel zijn de volgende behandelingen beschikbaar om de kwaliteit van leven met tinnitus te verbeteren:

- Informatieverstrekking op maat (counseling), bijvoorbeeld bij een Audiologisch Centrum.

- Hulpmiddelen: indien het gehoor niet volledig is uitgevallen kunnen de volgende hulpmiddelen verlichting geven bij tinnitus [121]:
 - (a) Hoortoestel: versterkt spraak- en omgevingsgeluid, waardoor de tinnitus minder hoorbaar wordt.
 - (b) Tinnitusmaskeerder: produceert ruis (of een ander geluid) en kan daarmee tinnitus draaglijker maken. De maskeerder kan echter wel het verstaan van spraak hinderen. De gebruiker kan zelf het volume van het maskeergeluid instellen.
 - (c) Tinnitusinstrument: een combinatie van hoortoestel en tinnitusmaskeerder. De gebruiker kan zelf de versterking van het toestel en het volume van de ruis instellen.
 - (d) Overige hulpmiddelen, zoals CD-speler, MP3-speler (smartphone) of “geluidskussen” (voor maskering tijdens het slapen).
- Tinnitusrevalidatie: bij ernstige tinnitusklachten kan de KNO-arts verwijzen voor gehoorrevalidatie en/of tinnitusrevalidatie naar een Audiologisch Centrum. Ook is bij diverse instellingen voor geestelijke gezondheidszorg tinnitusrevalidatie mogelijk (zie 4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties en Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra)

b. Facialisparese

De behandelingsopties van oogheelkundige gevolgen van facialisparese worden in 4.5.2.4d beschreven. Hieronder worden de behandelings- en begeleidingsopties (indien van toepassing ook de revalidatie) m.b.t. problemen met spreken, slikken, speekselcontrole, problemen met non-verbale communicatie en esthetische aspecten van een onvolledige respectievelijk volledige verlamming van de aangezichtszenew beschreven.

Bij een **onvolledige verlamming** kunnen de volgende behandelingen van toepassing zijn:

- **Mimetherapie.** Deze behandeling heeft als doel de asymmetrie van het gezicht en de expressiemogelijkheden te verbeteren. Door specifieke spiertraining wordt een bewust verband gelegd tussen spiertraining, gelaatsuitdrukking, lichaamstaal en emoties. De oefeningen zijn gericht op het (opnieuw) leren bewegen en vergroten van de bewegingen van de mimische spieren van de gezonde en aangedane zijde samen [122] en ontspanning, beheersing van de ademhaling. Daarnaast vormt informatie en uitleg geven ook een belangrijk onderdeel van de therapie. Mimetherapie wordt gegeven door speciaal opgeleide logopedisten/ mimetherapeuten (of fysiotherapeuten/ mimetherapeuten). Door het aanleren van adequate compensatiemogelijkheden met betrekking tot eten/drinken en spreken, zullen de klachten verminderen en zal de verstaanbaarheid toenemen [123].
- **Botox-behandeling.** Deze behandeling heeft als doel de normale zijde van het gezicht minder actief te laten werken zodat meer symmetrie in het gezicht wordt verkregen.

Bij een **volledige verlamming** de volgende behandelingen van toepassing zijn:

- Voor herstel aanmaak/vervanging van traanfilm: **profylactisch lubricantia** worden voorgeschreven in de vorm van druppels, gel of zalf [124].
- Voor herstel/verbetering van oogsluiting en knipperfunctie: **goudgewichtje** in het ooglid.

Symmetrie in het gezicht, spreken, slikken, oogsluiting, heffen van de wenkbrauw en speekselcontrole kunnen verbeterd worden door:

- **Statische reconstructie van de aangezichtszenew**
Bij statische reconstructie wordt m.b.v. een stuk pees de mondhoek, neus-lip plooï en/of onderooglid “opgehangen”, wordt de ooglidsluiting verbeterd door het aanbrengen van een goudgewichtje op het bovenooglid, of wordt de wenkbrauw op een betere cq hogere positie geplaatst door wegnemen van huid en weke delen direct boven de wenkbrauw. Hierbij wordt meer symmetrie in het gezicht bereikt, en wordt spreken, slikken en speekselcontrole ook beïnvloed. De ingreep wordt door een plastisch chirurg uitgevoerd.
- **Dynamische reconstructie van de aangezichtszenew**
Bij dynamische reconstructie wordt gebruik gemaakt van een zenuwtransplantaat dat aangesloten wordt op de functionerende aangezichtszenew van de andere zijde van het gezicht of zo nodig op een andere zenuw. Zo nodig wordt dit gecombineerd met het plaatsen van een stuk spier om de functie van de verloren gegane gelaatsspieren te vervangen (bij langdurig bestaande verlamming).

Voor welke methode gekozen wordt, hangt van meerdere factoren af, zoals de leeftijd van de patiënt en de duur van de verlamming. Dynamische reconstructie is vooral succesvol bij jongere volwassen patiënten en wordt ook bij kinderen toegepast vanaf een leeftijd waarop de patiënt in staat is het postoperatieve oefentraject te volgen. Dynamische reconstructie is in het algemeen natuurlijker/cosmetisch fraaier dan statische. Bij dynamische reconstructie is timing van chirurgie zeer belangrijk (op basis van kliniek en EMG).

c. Evenwichtsproblemen

Er bestaat momenteel geen behandeling die de evenwichtsproblemen wegneemt of geneest. Vermindering van klachten kan vaak wel bereikt worden door het volgen van vestibulaire revalidatie. In het dagelijkse leven kunnen diverse hulpmiddelen helpen om mobiliteit makkelijker te maken.

Vestibulaire revalidatie

Vestibulaire revalidatie kan worden gedefinieerd als specifieke, zogenaamde *customized* oefentherapie met als doel centrale compensatie-, adaptatie- en substitutie-mechanismen te faciliteren teneinde de duizeligheid en balansstoornissen te verminderen. Daarnaast heeft vestibulaire revalidatie verbetering van balans/evenwicht en vaardigheden in het algemeen dagelijks leven, alsmede vermindering van angst en onzekerheid ten doel. Het bestaat uit balustraining, blikstabilisatie- en Cawthorne en Cooksey oefeningen [104]. Dit laatste is gericht op het verminderen van duizeligheidsklachten en verbeteren van het evenwicht. De oefeningen bestaan uit oog-, hoofd- en lichaamsbewegingen die bedoeld zijn om de duizeligheid te provoceren. Hiermee wordt het herstel van het evenwichtsgevoel in de hersenen versneld. Vestibulaire revalidatie wordt aangeboden door gespecialiseerde fysiotherapeuten. Thuisoefeningen behoren tot het revalidatieprogramma.

Door vestibulaire revalidatie kunnen de volgende verbeteringen optreden:

- vermindering van de duizeligheid;
- vermindering van balans-/evenwichtsstoornissen;
- verminderen van angst en onzekerheid;
- verbeteren van activiteiten uit het dagelijkse leven.

Bij NF2-patiënten kunnen de klachten langdurig bestaan of verergeren indien de tumor in grootte toeneemt. Soms zijn de klachten zo ernstig dat is rolstoelgebruik onvermijdelijk is.

Hulpmiddelen bij evenwichtsproblemen²⁷

- verplaatsings- of mobiliteitshulpmiddelen (bijv. driewielfietsen /rollator/rolstoel/stok of kruk);
- hulpmiddelen voor algemeen dagelijkse levensverrichtingen (bijv. douchehulpmiddelen).

d. Oogheekundige problemen

Oogproblemen

Bij totale aangezichtszenuwverlamming of gedeeltelijk verlamming waarbij het **oog niet voldoende sluit**, is in eerste instantie acute bescherming van het oog noodzakelijk. Tijdens de nacht wordt hierbij het aangedane oog met een zalf en /of verband behandeld/ afgesloten om uitdroging te voorkomen. Overdag kunnen beschermende oogdruppels en of gels worden gebruikt [125]. Het afsluiten van de traanpunt kan worden overwogen, zeker wanneer de gelaatzenuwuitval definitief is. In de acute fase kan ook Botuline toxine a (Botox of Dysport) gespoten worden in het boven ooglid, waardoor na enkele uren een hangend ooglid ontstaat die het oog beschermt. Na enkele weken is het botuline uitgewerkt en gaat het ooglid weer omhoog.

Na de acute fase is het mogelijk om een goudgewichtje in het bovenooglid te plaatsen, dat het oog helpt sluiten (oogsluiting wordt ook verholpen door reconstructie van de aangezichtszenuw, zie 4.5.2.4). Het plaatsen van een goudgewichtje verhelpt vaak ook de **knipperfunctie** van het oog. De ingreep wordt uitgevoerd onder plaatselijke verdoving [126] door plastisch chirurgen of daartoe getrainde oogartsen.

Bij een laagstand en/of een naar buiten gekanteld onderooglid (**ectropion**) is het mogelijk om d.m.v. een operatie het ooglid strakker tegen de oogbol te trekken. Deze ingreep kan onder plaatselijke verdoving verricht worden door plastisch chirurgen of daartoe getrainde oogartsen. Afhankelijk van de ernst kan ook een statische ophanging van het onderooglid nodig zijn, bijvoorbeeld met gebruikmaking van een stukje pees. In dit laatste geval wordt de patiënt onder volledige narcose gebracht.

Bij een **slechte traanproductie** in de vorm van overmatige secretie, kan in de traanklier botuline toxine gespoten worden om te proberen het exces te verminderen. De kans op succes is klein en als de behandeling aanslaat moet dit om de 2-3 maanden herhaald worden.

Zichtproblemen

Behandelingen van zichtproblemen als gevolg van de diverse oogheekundige kenmerken van NF2 zijn beschreven in 4.5.2.2.

Bij **progressieve visusdaling** als gevolg van een opticus meningeoom is bestraling van het gezwel een mogelijke behandeloptie. Bestraling kan niet alléén visusbehoud van ongeveer 5 jaar geven, maar leidt in ongeveer één derde van de (niet-NF2-patiënten met opticus meningeoom) patiënten tot verbetering van de visus. Bij ongeveer 10% gaat de visus alsnog achteruit na bestraling [127] [128].

De kans op bijwerkingen van bestraling zijn reëel bij NF2-patiënten. Dit kunnen de volgende zijn:

- droge ogen;

²⁷ <http://www.wegwijzerloket.nl> en <http://www.hulpmiddelenwijzer.nl>

- cataractontwikkeling;
- vaatafwijking in het netvlies;
- weefselverlies rondom de bestraalde laesie.

In sommige gevallen, kan een oogkasoperatie overwogen worden om ruimte te maken [129]. Om secundaire weefselzwelling tegen te gaan kan soms ook worden overwogen om enkele botwanden in en bij het canalis opticus weg te nemen.

Wanneer er aan beide ogen ernstige visusbeperking bestaat, wordt verwezen naar een centrum voor slechtziende begeleiding (www.bartimeus.nl, www.visio.org) en visuele hulpmiddelen, zoals digitale hulpmiddelen (screenreader, iPhone, iPad, etc.), hulpmiddelen voor mobiliteit (blindenstok, blindengeleidenhond, nachtzichtbril) en leeshulpmiddelen (leesliniaal, loep etc.).

e. Chronische pijn

Indien de oorzaak van de chronische pijn niet weggenomen kan worden (bijv. door chirurgie), dan zijn er diverse symptomatische behandelingsmogelijkheden (zie 4.5.2.1. (e)Perifere neuropathie). De richtlijn ‘Chronische aangezichtspijn’ wordt gevolgd [130].

4.5.2.5 Psychosociale gevolgen van de klachten en complicaties

Psychosociale gevolgen van gehoorverlies en oorsuizen

Bij audiologische centra is er een aanbod door maatschappelijk werk, bijvoorbeeld groepsessies voor lotgenoten. Bij gespecialiseerde hulpverlening voor mensen met een auditieve beperking is er zowel een praktisch aanbod door maatschappelijke dienstverlening, als - zo nodig - specialistische zorg vanuit de GGZ. De mate waarin een patiënt last heeft van gehoorverlies en tinnitus, bepaalt de zorg die nodig is.

Er zijn diverse mogelijkheden om te leren omgaan met gehoorverlies en tinnitus, o.a.:

- psycho-educatie over gehoorverlies, tinnitus en hyperacusis;
- groepen (lotgenoten) om met een gehoorbeperking en/of tinnitus om te leren gaan;
- assertiviteitstraining en jezelf leren presenteren;
- cognitieve gedragstherapie;
- psychomotore therapie;
- beeldende therapie.

Psychosociale gevolgen van facialisparese

Psychosociale gevolgen van evenwichtsproblemen

Therapeutische alternatieven betreffen enerzijds aanpassingen in de levenssfeer waarbij rekening gehouden wordt met verstoringen van de waarneming van informatie uit het evenwichtssysteem. Anderzijds, als er meer vermijdingsgedrag is dan noodzakelijk, kan (cognitieve) gedragstherapie (GT of CGT) bijdragen aan een betere hantering van de angstgevoelens en een grotere participatie.

Psychosociale gevolgen van zichtproblemen

Expertisecentra voor slechtzienden en blinden (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)) kunnen de visuele functies goed in kaart brengen: wat en hoe ziet de volwassene of het kind? De

professionals zoals de oogmeetskundigen en de psychologen kunnen de gevolgen in kaart brengen op het functioneren en op de ontwikkeling van het kind. Zo kan er in de begeleiding die door Visio en Bartiméus thuis en op school geboden wordt, gekeken worden hoe de omgeving kan worden aangepast aan de visuele mogelijkheden van het kind en hoe met de visuele mogelijkheden kan worden omgegaan (zie ook 4.6.2 Begeleiding). Wanneer het kind een verminderde gezichtsscherpte heeft, dan zal het gebaat zijn bij goede visuele omstandigheden zoals licht, kleur en contrast. De omgeving zal het kind informatie moeten geven zodat het leven meer voorspelbaar wordt en minder bedreigend is. Het kind zal de tijd moeten krijgen om de informatie, ook via de andere zintuigen, te verwerken. Het veranderende beeld heeft voortdurend gevolgen voor de aanpassingen, adviezen en begeleiding die gegeven wordt.

Psychosociale gevolgen van chronische pijn

Onderzoek heeft laten zien dat cognitieve gedragstherapie en relaxatie pijnklachten kunnen verminderen en de kwaliteit van leven kunnen vergroten [131].

Psychosociale Problematiek bij kinderen met NF2

Algemeen

Bij overmatige angst of neerslachtigheid zijn - afhankelijk van de leeftijd - een aantal behandelingen mogelijk, zoals cognitieve gedragstherapie of relaxatietherapie. De kinderarts, tevens RA dient alert te zijn op signalen van overmatige angst of neerslachtigheid en dient tijdig door te verwijzen naar een klinisch- of Gz-psycholoog.

Ontwikkeling en school

Alertheid op eventueel achterblijven in de ontwikkeling van taal en communicatieve vaardigheden door gehoorproblematiek is belangrijk. Bij signaleren ervan is inroepen van professionele hulp aangeraden, zoals begeleiding door een klinisch- of Gz-psycholoog en zo nodig een logopedist.

Ziekenhuisopname

Bij kinderen die veel stress ervaren bij diverse (pijnlijke) onderzoeken en controles, kan een sedativum en/of sederend analgeticum voorgeschreven worden volgens de geldende richtlijn [132].

Bij aanhoudende (langer dan een 1 maand) posttraumatische stressreacties (bijvoorbeeld slaapproblemen, eetproblemen, huilerigheid, angstigheid, bezorgdheid, schoolweigering, neerslachtigheid etc.) is het noodzakelijk kinderen en ouders door te verwijzen voor een traumabehandeling zoals traumagerichte cognitieve gedragstherapie of *Eye Movement Desensitization and Reprocessing* (EMDR). Het doel van deze traumabehandelingen is het weer op gang brengen van het natuurlijke verwerkingsproces. [133].

4.5.2.6 Transitiezorg

Een succesvolle transitiezorg berust grotendeels organisatorische- en communicatieve aspecten, die in 3.2.5 beschreven zijn. Naast deze, zijn de competenties van de jongere op zes verschillende domeinen een belangrijke factor voor het slagen van de transitiezorg. Deze domeinen dienen als leidraad bij de gesprekken die de jongere steeds vaker alléén gaat voeren in de spreekkamer:

- *self advocacy* (opkomen voor je eigen belang);
- onafhankelijkheid ten aanzien van de zorg;
- seksuele gezondheid;

- psychosociale steun;
- scholing en beroep;
- gezondheid en leefstijl.

De richtlijn “Transitie voor adolescenten” bevat checklists voor de zorgverlener waarin al deze domeinen in elk van de drie leeftijdscategorieën (de vroege, midden- en late adolescentie) aan de orde komen [77]. Bij voorkeur wordt volgens deze checklist gewerkt, maar in ieder geval tijdens late adolescentie zal de jongere met NF2 samen met de RA (kinderarts/kinderneurochirurg/kinderneuroloog) voorbereidingen treffen voor de overstap naar het gespecialiseerde (schedelbasis-pathologie) team door:

- kennis maken met de nieuwe RA (bij voorkeur neuroloog) en enkele oriënterende gesprekken mee voeren vóór de overdracht van de rol van RA (zie
- 3.2.5 Transitiezorg).
- voorlichting krijgen over de werkwijze van het team, de disciplines binnen het team met nadruk op het belang van multidisciplinaire samenwerkingen.

Aandachtspunt

Confrontatie met de eventueel te verwachten complicaties zoals volledige doofheid kunnen hard aankomen bij de jongere. De RA dient hierop te anticiperen. Bij signalen van overmatige angst of somberheid dient psychologische hulp ingeschakeld te worden.

Interne Tumorlast

Een *Whole Body MRI* (WBMRI) is niet geïndiceerd bij NF2-patiënten om de totale interne tumorlast te bepalen [134]. Indien de patiënt en de verzorgers van de patiënt er expliciet om vragen, dient de zorgverlener zorgvuldige uitleg te geven over wat een WBMRI inhoudt en wat de voor- en nadelen zijn van een dergelijk onderzoek. Indien de patiënt een WBMRI wenst, dient het ethisch-juridisch kader van de Gezondheidsraad gevolgd worden, die beschreven staat in het document “Nevenbevindingen bij diagnostiek in de patiëntenzorg” [135].

4.6 Sociaal-maatschappelijke participatie (revalidatie, arbeid, onderwijs)

4.6.1 Indicatie (in- en exclusiecriteria)

Dit subhoofdstuk is van toepassing op:

- volwassenen en kinderen met NF2 met indicatie voor revalidatie
- volwassen NF2-patiënten met gehoorverlies en/of zichtproblemen en/of rolstoelgebruik, die deel willen nemen aan het arbeidsproces
- kinderen en adolescenten met NF2 met onderwijsplicht
- jongvolwassenen met NF2 die vervolgonderwijs willen volgen

4.6.2 Begeleiding

Revalidatie

Revalidatie richt zich op het herstel of de verbetering van mogelijkheden van mensen met blijvend lichamelijk letsel of een functionele beperking ([79], zie ook [3.1.9 Voorlichting en communicatie](#) voor meer informatie over algemene zorgorganisatorische aspecten van revalidatiezorg). Revalidatie bij NF2-patiënten vindt meestal plaats na:

- diverse ingrijpende behandelingen (verwijdering (brughoek)tumor, radiotherapie);
- optreden klachten en/of complicaties m.b.t. gehoor, zicht, evenwicht, chronische pijn;
- plaatsen gehoorimplantaten.

De patiënt wordt door de RA doorverwezen voor een revalidatiebehandeling naar een revalidatiearts in een revalidatiecentrum of op de revalidatieafdeling van het ziekenhuis.

Bij kinderen is het belangrijk dat revalideren onderdeel uit te laten maken van (speciaal) onderwijs door voor elk kind een gezamenlijk plan te maken waarin leerdoelen en revalidatiedoelen op elkaar afgestemd zijn (zie Onderwijs).

Bij volwassen patiënten is het belangrijk om aan het begin van de revalidatiefase de eerste oriëntatie op toekomstige arbeidsparticipatie te maken. In dit verband dienen ook de mogelijkheden voor bij- of omscholing geïnventariseerd te worden (zie Reïntegratie en loopbaanbegeleiding).

Hoewel tumoren bij NF2 meestal niet kwaadaardig zijn, is de richtlijn "Herstel na kanker" van toepassing; in deze richtlijn wordt evidencebased nazorg in de vorm van revalidatie samengevat en ontsloten, waardoor zorgverleners concrete handvatten hebben voor hun dagelijkse praktijk [136].

Reïntegratie en loopbaanbegeleiding

Bij NF2-patiënten kunnen klachten en complicaties afzonderlijk bestaan, maar kunnen ook samen optreden, waarbij de patiënt tegelijk met meerdere beperkingen te maken krijgt, vooral in de vorm van slechthorendheid en slechtziendheid, maar evenwichtsproblemen en chronische pijnklachten kunnen ook onderdeel uitmaken van het repertoire. Vanwege de vele mogelijke combinaties van de diverse beperkingen worden de re-integratie en loopbaanbegeleidingstrajecten/mogelijkheden hieronder apart behandeld. Het is echter essentieel dat bij het bestaan van meerdere beperkingen, altijd naar geïntegreerde oplossingen te zoeken, waarbij de mogelijkheden van het individu centraal staan en niet de afzonderlijke regelingen en trajecten. Het kenniscentrum doof blindheid kan hierbij helpen (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)).

Als de functionele beperkingen zodanig ernstig zijn dat de patiënt zijn/haar oude werk/functie niet meer kan uitoefenen, dan wordt de patiënt door loopbaanbegeleiders uit de diverse kennis-, expertisecentra en organisaties voor slechthorenden en/of slechtzienden begeleid met het doel om:

- een goed beeld van de eigen (fysieke) capaciteiten, talenten en drijfveren te krijgen;
- vaardigheden te trainen om de eigen loopbaan actief te beïnvloeden;
- begeleiden bij het zoeken naar passend bijscholing of nieuwe opleiding;
- ondersteuning te bieden bij het zoeken naar nieuw werk/functie.

Mocht de patiënt niet meer betaald werk kunnen verrichten, dan dient deskundig naar de problematiek gekeken te worden in overleg met de RA volgens de richtlijn “Bepaling van functieverlies en beperkingen bij neurologische aandoeningen” [137].

Gehoorverlies/oorsuizen

Het op tijd signaleren en aangeven van gehoorproblemen en/of oorsuizen in verband met werk is belangrijk. Er zijn namelijk diverse mogelijkheden om de werkomstandigheden steeds te optimaliseren en er kunnen diverse trainingen gevolgd worden om met de nieuwe werksituatie om te gaan (bijvoorbeeld assertiviteit voor doven en slechthorenden, omgaan met een dove of slechthorende collega op de werkvloer).

Werkplekonderzoek en advies werkplekaanpassing wordt door diverse kennisinstanties verzorgd (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)). Een arbeidsdeskundigonderzoek kan tevens worden ingezet. Is het werken in de oude functie niet meer mogelijk, dan wordt begeleid bij het vinden van passend ander werk.

Zichtproblemen

Net als in het geval van gehoorverlies en oorsuizen, is het op tijd signaleren van zichtproblemen in verband met werk belangrijk. Er zijn namelijk diverse mogelijkheden om de werkomstandigheden steeds te optimaliseren en er kunnen diverse trainingen gevolgd worden om met de nieuwe werksituatie om te gaan (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)). Mocht de patiënt niet meer kunnen werken door snelle achteruitgang van het zicht, dan zijn er diverse re-integratietrajecten beschikbaar (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)). Deze bestaat uit revalidatie, trainingen, onderzoeken en aanpassingen van de werkplek. Alles wat nodig is om terugkeer in de oude functie te bewerkstelligen. Is het werken op de eigen werkplek niet meer mogelijk, dan wordt begeleid bij het vinden van passend ander werk.

Evenwichtsproblematiek/rolstoelgebruik

Bij (geleidelijke) toename van evenwichtsproblematiek dient de werkgever aanpassingen mogelijk te maken die de patiënt het makkelijker maakt om op de werkvloer zich te verplaatsen (bijv. toegang tot lift, werkruimte op de begane grond, gebruik loophulpmiddelen etc.). Bij noodzaak tot rolstoelgebruik is het belangrijk dat de werkgever hierop tijdig anticipeert en de werkplek - indien mogelijk - hierop aanpast. Bij voorkeur keert de patiënt terug in zijn/haar oude functie, die aangepast is aan rolstoelgebruik. Is het werken op de eigen werkplek niet meer mogelijk, dan wordt begeleid bij het vinden van passend ander werk.

Onderwijs

Kinderen met NF2 kunnen vaak naar een reguliere basisschool gaan. Belangrijk is daarbij dat de school rekening houdt met de eventuele beperkingen die het kind ofwel chronisch heeft ofwel een periode na een medische behandeling. In het laatste geval is het belangrijk dat het revalideren onderdeel uitmaakt van het onderwijs, zodat het kind de juiste en werkbare combinatie van medische hulp en onderwijs krijgt. Het maken van een gezamenlijk plan waarin leerdoelen en revalidatiedoelen op elkaar afgestemd zijn, helpt om dit doel/evenwicht te bereiken.

Net als bij volwassenen met NF2, kunnen klachten en complicaties afzonderlijk, maar ook samen aanwezig zijn, waardoor het kind één enkele ofwel meerdere beperkingen heeft. Het is essentieel dat bij het bestaan van meerdere beperkingen, het kind naar de juiste speciale school wordt verwezen (meestal naar een

onderwijsinstelling voor doofblinde²⁸ kinderen (kentalis.nl), waar alle expertise aanwezig is om het kind optimaal te kunnen begeleiden. Leerkrachten op reguliere scholen dienen alert te zijn op eventuele leerachterstanden en die tijdig te bespreken met de ouders.

Gehoorverlies/oorsuizen

Speciale scholen voor mensen met beperkingen in horen of communiceren bestaan in alle regio's van het land (zie [Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra](#)). Kinderen met gehoorproblemen kunnen ook deelnemen aan regulier onderwijs met extra begeleiding vanuit de speciale scholen (ambulante onderwijskundige begeleiding). De reguliere school kan bijvoorbeeld specialistische ondersteuning en logopedie (op locatie) bij de speciale school inkopen, maar ook gebarencursussen. De reguliere school krijgt op deze wijze informatie en ondersteuning, ook op het gebied van inschakelen van een gebarentolk en hulpmiddelen om het onderwijs te kunnen volgen.

Zichtproblemen

Voor kinderen met zichtproblemen is er ambulante onderwijskundige begeleiding mogelijk in een reguliere basisschool. Ambulante onderwijskundige begeleiding (aob) is mogelijk voor leerlingen in het speciaal onderwijs, in alle vormen van het voortgezet onderwijs, in het middelbaar beroepsonderwijs (mbo) en indien noodzakelijk in het begin van het hoger beroepsonderwijs of de universiteit. De begeleiding is voor slechthorende en blinde leerlingen in de leeftijd van vier tot twintig jaar. De begeleiding op de mbo, hbo en universiteit kan doorlopen tot de leeftijd van dertig jaar.

De ambulant onderwijskundig begeleider (aob'er) helpt leerlingen met een visuele beperking om zo goed mogelijk deel te kunnen nemen aan het (reguliere) onderwijs. Hij of zij biedt bijvoorbeeld advies aan leerkrachten over een geschikte lesomgeving en het aanpassen van lesmateriaal/lesmethoden. Hij of zij adviseert op het ICT-gebied en inzet en gebruik van hulpmiddelen voor slechthorenden.

Evenwichtsproblematiek /rolstoelgebruik

Bij (geleidelijke) toename van evenwichtsproblematiek dient de (reguliere) onderwijsinstelling aanpassingen mogelijk te maken die het kind het makkelijk maakt om zich te verplaatsen (bijv. toegang tot lift, klaslokaal op de begane grond, gebruik loophulpmiddelen en rolstoel).

²⁸ Doofblind is een combinatie van niet (goed) kunnen horen en niet (goed) kunnen zien. Doofblind is niet alleen doof en blind, maar ook blind en slechthorend, of doof en slechthorend, of slechthorend en slechthorend (bron: visio.org)

5 Generieke zorg

In de eerste hoofdstukken van de zorgstandaard is de ziekte specifieke zorg beschreven. In die hoofdstukken wordt verwezen naar generieke zorgthema's voor zeldzame aandoeningen die door de VSOP ontwikkeld zijn. Deze zorgthema's en landelijke generieke zorgmodules kunnen onderdeel uitmaken van het generieke hoofdstuk van een zorgstandaard. Een generieke module beschrijft een generieke component in de zorg voor chronische ziekten. Een generiek zorgthema beschrijft een generiek component in de zorg voor zeldzame aandoeningen. Deze zorgthema's zijn beknopte beschrijvingen van de zorg en informatievoorziening voor en aan mensen met zeldzame aandoeningen en hun naasten, gebundeld rondom een aantal thema's. De thema's zijn volgens de format van generieke modules ontwikkeld [10] en bevatten naast de indicatiecriteria en behandeling/begeleiding, ook kwaliteitsinformatie.

Binnen het zorgcontinuüm van NF2, zijn de volgende generieke zorgthema's van toepassing:

- Communicatie en voorlichting;
- Farmaceutische zorg;
- Erfelijkheid;
- Preconceptie- en prenatale zorg;
- Psychosociale zorg;
- Registraties/patiëntregisters.

Binnen het zorgcontinuüm van NF2, zijn de volgende afgeronde landelijke generieke zorgmodules van toepassing:

- Zorgmodule Zelfmanagement;
- Zorgmodule Arbeid.

6 Kwaliteitsinformatie

Voor NF2 bestaan momenteel geen ziektespecifieke kwaliteitsindicatoren. De kwaliteitsinformatie beperkt zich daarom tot algemene (6.1) en fase-specifieke (6.2) kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief. Daarnaast gelden enkele kwaliteitscriteria, die binnen het programma Kwaliteit in zicht zijn ontwikkeld (6.3). De kwaliteitscriteria behorend bij de generieke zorgmodules en thema's worden niet herhaald, maar wordt naar het desbetreffende subhoofdstuk van de module/thema verwezen (6.4).

6.1 Algemene kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief

De volgende minimale voorwaarden uit het rapport Ketenzorg in Zich gelden voor de zorg voor NF2-patiënten [138].

Regie over de zorg: minimale voorwaarde 1b:

Met iedere patiënt worden afspraken gemaakt over de eigen rol en verantwoordelijkheden van de patiënt. Deze afspraken zijn vastgelegd in het behandelplan/zorgplan van de patiënt en bekend bij alle betrokken zorgverleners in de keten (binnen en buiten het ziekenhuis).

Effectieve zorg: minimale voorwaarde 2c

Periodiek wordt de samenwerking binnen de keten gezamenlijk (door de samenwerkende zorgaanbieders) geëvalueerd (normelement 613.01 NIAZ Kwaliteitsnorm Zorginstellingen 2.2). Deze evaluatie wordt uitgevoerd op ziekenhuisniveau, specialismeniveau en aandoeningenniveau.

Continuïteit van zorg: minimale voorwaarde 3c; 3d

Iedere patiënt met een chronische aandoening wordt vóór het vaststellen van het behandelplan besproken in een multidisciplinair overleg (MDO). Tevens wordt iedere patiënt, ter vaststelling van het resultaat, ná behandeling/zorg/begeleiding besproken in een MDO. De uitkomst van het MDO (bijvoorbeeld over diagnose, behandeling en follow-up) wordt vastgelegd in het behandelplan/zorgplan en/ of dossier van de patiënt.

Het ziekenhuis spreekt met de zorginstelling waar de patiënt normaal gesproken verblijft en/of met de zorgaanbieder waarnaar wordt verwezen, af dat het ziekenhuis deze informeert over:

- De gestelde diagnose
- Het vastgestelde behandelplan/ zorgplan
- Actueel medicatieoverzicht
- De vastgestelde respons van behandelingen/ begeleiding
- Ontslag
- Met welke problemen contact op te nemen met het ziekenhuis
- Met wie contact op te nemen bij bovengenoemde problemen.

Veilige zorg: minimale voorwaarde 5a

Bij iedere patiënt vindt bij opname en ontslag medicatieverificatie plaats, vanuit de gedachte dat dit leidt tot het optimale medicatieoverzicht: Het ziekenhuis heeft samen met collega zorgverleners een protocol

'overdracht van medicatiegegevens' opgesteld, dat gebaseerd is op de richtlijn 'Overdracht van medicatiegegevens in de keten'. Bij ontslag uit het ziekenhuis of binnen 24 uur na afloop van een polikliniekbezoek worden alle wijzigingen in of toevoegingen aan het medicatie-overzicht en andere relevante medische en farmaceutische gegevens van de patiënt door het ziekenhuis overgedragen aan:

- de door de patiënt opgegeven farmaceutisch zorgaanbieder/ apotheek én
- de huisarts van de patiënt

6.2 Fase-specifieke kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief

Vroege opsporing en preventie

- Betrokken zorgverleners zijn goed op de hoogte van NF2 en daarbij behorende symptomen en complicaties.
- Indien genetische screening van familieleden aan de orde is, wordt het snel uitgevoerd.

Diagnose

- Eerlijke en volledige mondelinge en schriftelijke informatie over NF2.

Behandeling en begeleiding

- Wat de (vertegenwoordiger van de) patiënt vertelt, wordt altijd serieus genomen door de zorgverlener.
- De RA dient regelmatig met patiënten te overleggen of zorgplan nog actueel is/klopt.
- Zorgverleners dienen voorafgaand aan een MRI-scan de patiënt te vragen naar de evt. aanwezigheid van een gehoorimplantaat.
- Informatie-uitwisseling tussen specialisten is goed afgestemd en ieder specialist is in het bezit van een up-to-date IzP.
- Eerlijke en volledige informatie over de ernst van de aandoening.
- Eerlijke en volledige informatie m.b.t. vragen over stoppen met behandeling en laatste levensfase.

Sociaal-maatschappelijke participatie

- Zorgverleners zijn op de hoogte van de emotionele achtbaan waarin een patiënt kan verkeren.
- Chronische vermoeidheid speelt een grote rol bij NF2-patiënten, waarmee rekening gehouden dient te worden.
- Schoolartsen weten voldoende van het ziektebeeld NF2.
- Procedure voor aansturing hulpverleners in revalidatiecentra / interventiecentra vanuit EC is beschreven en wordt nageleefd.

6.3 Kwaliteitscriteria vanuit het programma Kwaliteit in Zicht

- Kwaliteitscriteria algemeen voor mensen met een chronische aandoening.
- Kwaliteitscriteria voor de zorg, vanuit het perspectief van mensen met een hersentumor.
- Kwaliteitscriteria bewegen chronisch zieken.

6.4 Kwaliteitscriteria Generieke zorg

Kwaliteitsindicatoren worden beschreven in de zorgmodules:

- zorgmodule zelfmanagement;
- zorgmodule arbeid.

Bronnen

- [1] A. Klink and J. Bussemaker, *Kamerbrief: Programmatische aanpak van chronische ziekten*. 2008, pp. 1–12.
- [2] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, “Zorgstandaarden in Model,” ZonMw, Den Haag, 500/02/2010/3, 2010.
- [3] Kwaliteitsinstituut, “Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten,” College voor zorgverzekeringen, Diemen, Apr. 2014.
- [4] Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, “Nationaal Plan Zeldzame Aandoeningen. De Nederlandse strategie ten aanzien van zeldzame ziektes,” 2013.
- [5] E. I. Schippers, *Kamerbrief: de Nederlandse strategie met betrekking tot de zeldzame ziekten*. 2012, pp. 1–12.
- [6] E. I. Schippers and J. Bussemaker, *Kamerbrief: positioneringsnota umc’s*. 2014, pp. 1–12.
- [7] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, “Zorgstandaarden in Model,” ZonMw, Den Haag, 500/02/2010/3, 2010.
- [8] Prof. mr. Legemaate, “De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders,” Academisch Medisch Centrum Amsterdam en Universiteit van Amsterdam, Amsterdam, Feb. 2013.
- [9] “Consultatiedocument Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten.” College voor zorgverzekeringen, 2013.
- [10] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, “Zorgstandaarden in Model,” ZonMw, Den Haag, 500/02/2010/3, 2010.
- [11] R. E. Ferner, “Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective,” *Lancet Neurol.*, vol. 6, no. 4, pp. 340–351, Apr. 2007.
- [12] D. G. Evans, S. M. Huson, D. Donnai, W. Neary, V. Blair, V. Newton, and R. Harris, “A clinical study of type 2 neurofibromatosis,” *Q. J. Med.*, vol. 84, no. 304, pp. 603–618, Aug. 1992.
- [13] M. Ruggieri, A. L. Gabriele, A. Polizzi, V. Salpietro, F. Nicita, P. Pavone, N. Platania, P. Milone, A. Distefano, G. Privitera, G. Belfiore, F. Granata, R. Caltabiano, V. Albanese, L. Pavone, and A. Quattrone, “Natural history of neurofibromatosis type 2 with onset before the age of 1 year,” *neurogenetics*, vol. 14, no. 2, pp. 89–98, Feb. 2013.
- [14] D. G. R. Evans, A. Moran, A. King, S. Saeed, N. Gurusinghe, and R. Ramsden, “Incidence of vestibular schwannoma and neurofibromatosis 2 in the North West of England over a 10-year period: higher incidence than previously thought,” *Otol. Neurotol. Off. Publ. Am. Otol. Soc. Am. Neurotol. Soc. Eur. Acad. Otol. Neurotol.*, vol. 26, no. 1, pp. 93–97, Jan. 2005.
- [15] M. Ruggieri, P. Iannetti, A. Polizzi, I. La Mantia, A. Spalice, O. Giliberto, N. Platania, A. L. Gabriele, V. Albanese, and L. Pavone, “Earliest clinical manifestations and natural history of neurofibromatosis type 2 (NF2) in childhood: a study of 24 patients,” *Neuropediatrics*, vol. 36, no. 1, pp. 21–34, Feb. 2005.
- [16] D. G. Evans, J. M. Birch, R. T. Ramsden, S. Sharif, and M. E. Baser, “Malignant transformation and new primary tumours after therapeutic radiation for benign disease: substantial risks in certain tumour prone syndromes,” *J Med Genet*, vol. 43, no. 4, pp. 289–94, 2006.
- [17] M. E. Baser, J. M. Friedman, D. Aeschliman, H. Joe, A. J. Wallace, R. T. Ramsden, and D. G. R. Evans, “Predictors of the risk of mortality in neurofibromatosis 2,” *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 71, no. 4, pp. 715–723, Oct. 2002.
- [18] A. R. Asthagiri, D. M. Parry, J. A. Butman, H. J. Kim, E. T. Tsilou, Z. Zhuang, and R. R. Lonser, “Neurofibromatosis type 2,” *Lancet*, vol. 373, no. 9679, pp. 1974–86, 2009.
- [19] D. G. Evans, E. Howard, C. Giblin, T. Clancy, H. Spencer, S. M. Huson, and F. Laloo, “Birth incidence and prevalence of tumor-prone syndromes: estimates from a UK family genetic register service,” *Am. J. Med. Genet. A.*, vol. 152A, no. 2, pp. 327–332, Feb. 2010.

- [20] G. A. Rouleau, P. Merel, M. Lutchman, M. Sanson, J. Zucman, C. Marineau, K. Hoang-Xuan, S. Demczuk, C. Desmaze, and B. Plougastel, "Alteration in a new gene encoding a putative membrane-organizing protein causes neuro-fibromatosis type 2," *Nature*, vol. 363, no. 6429, pp. 515–521, Jun. 1993.
- [21] M. Ruggieri and S. M. Huson, "The clinical and diagnostic implications of mosaicism in the neurofibromatoses," *Neurology*, vol. 56, no. 11, pp. 1433–1443, Jun. 2001.
- [22] D. G. Evans, "Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review," *Orphanet J. Rare Dis.*, vol. 4, p. 16, 2009.
- [23] S. K. Selvanathan, A. Shenton, R. Ferner, A. J. Wallace, S. M. Huson, R. T. Ramsden, and D. G. Evans, "Further genotype-phenotype correlations in neurofibromatosis 2," *Clin Genet*, 2009.
- [24] D. M. Parry, M. M. MacCollin, M. I. Kaiser-Kupfer, K. Pulaski, H. S. Nicholson, M. Bolesta, R. Eldridge, and J. F. Gusella, "Germ-line mutations in the neurofibromatosis 2 gene: correlations with disease severity and retinal abnormalities," *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 59, no. 3, pp. 529–539, Sep. 1996.
- [25] D. G. Evans, L. Trueman, A. Wallace, S. Collins, and T. Strachan, "Genotype/phenotype correlations in type 2 neurofibromatosis (NF2): evidence for more severe disease associated with truncating mutations," *J. Med. Genet.*, vol. 35, no. 6, pp. 450–455, Jun. 1998.
- [26] M. E. Baser, L. Kuramoto, R. Woods, H. Joe, J. M. Friedman, A. J. Wallace, R. T. Ramsden, S. Olschwang, E. Bijlsma, M. Kalamarides, L. Papi, R. Kato, J. Carroll, C. Lázaro, F. Joncourt, D. M. Parry, G. A. Rouleau, and D. G. R. Evans, "The location of constitutional neurofibromatosis 2 (NF2) splice site mutations is associated with the severity of NF2," *J. Med. Genet.*, vol. 42, no. 7, pp. 540–546, Jul. 2005.
- [27] A. R. Asthagiri, D. M. Parry, J. A. Butman, H. J. Kim, E. T. Tsilou, Z. Zhuang, and R. R. Lonser, "Neurofibromatosis type 2," *Lancet*, vol. 373, no. 9679, pp. 1974–86, 2009.
- [28] I. Ahronowitz, W. Xin, R. Kiely, K. Sims, M. MacCollin, and F. P. Nunes, "Mutational spectrum of the NF2 gene: a meta-analysis of 12 years of research and diagnostic laboratory findings," *Hum. Mutat.*, vol. 28, no. 1, pp. 1–12, Jan. 2007.
- [29] K. D. Hadfield, W. G. Newman, N. L. Bowers, A. Wallace, C. Bolger, A. Colley, E. McCann, D. Trump, T. Prescott, and D. G. R. Evans, "Molecular characterisation of SMARCB1 and NF2 in familial and sporadic schwannomatosis," *J. Med. Genet.*, vol. 45, no. 6, pp. 332–339, Jun. 2008.
- [30] A. Piotrowski, J. Xie, Y. F. Liu, A. B. Poplawski, A. R. Gomes, P. Madanecki, C. Fu, M. R. Crowley, D. K. Crossman, L. Armstrong, D. Babovic-Vuksanovic, A. Bergner, J. O. Blakeley, A. L. Blumenthal, M. S. Daniels, H. Feit, K. Gardner, S. Hurst, C. Kobelka, C. Lee, R. Nagy, K. A. Rauen, J. M. Slopis, P. Suwannarat, J. A. Westman, A. Zanko, B. R. Korf, and L. M. Messiaen, "Germline loss-of-function mutations in LZTR1 predispose to an inherited disorder of multiple schwannomas," *Nat. Genet.*, vol. 46, no. 2, pp. 182–187, Feb. 2014.
- [31] D. G. R. Evans, R. T. Ramsden, A. Shenton, C. Gokhale, N. L. Bowers, S. M. Huson, G. Pichert, and A. Wallace, "Mosaicism in neurofibromatosis type 2: an update of risk based on uni/bilaterality of vestibular schwannoma at presentation and sensitive mutation analysis including multiple ligation-dependent probe amplification," *J. Med. Genet.*, vol. 44, no. 7, pp. 424–428, Jul. 2007.
- [32] D. G. Evans and A. Wallace, "An update on age related mosaic and offspring risk in neurofibromatosis 2 (NF2)," *J Med Genet*, vol. 46, no. 11, p. 792, 2009.
- [33] D. G. Evans, F. L. Raymond, J. G. Barwell, and D. Halliday, "Genetic testing and screening of individuals at risk of NF2," *Clin. Genet.*, vol. 82, no. 5, pp. 416–424, Nov. 2012.
- [34] D. M. Parry, R. Eldridge, M. I. Kaiser-Kupfer, E. A. Bouzas, A. Pikus, and N. Patronas, "Neurofibromatosis 2 (NF2): clinical characteristics of 63 affected individuals and clinical evidence for heterogeneity," *Am. J. Med. Genet.*, vol. 52, no. 4, pp. 450–461, Oct. 1994.
- [35] M. MacCollin and V. F. Mautner, "The diagnosis and management of neurofibromatosis 2 in childhood," *Semin. Pediatr. Neurol.*, vol. 5, no. 4, pp. 243–252, Dec. 1998.
- [36] M. V. Santos, L. Furlanetti, E. T. Valera, M. S. Brassesco, L. G. Tone, and R. S. Oliveira, "Pediatric meningiomas: a single-center experience with 15 consecutive cases and review of the literature," *Childs Nerv. Syst.*, vol. 28, no. 11, pp. 1887–1896, Jun. 2012.

- [37] N. B. Thuijs, B. M. J. Uitdehaag, W. J. R. Ouwerkerk, P. Valk, W. P. Vandertop, and S. M. Peerdeman, "Pediatric meningiomas in The Netherlands 1974–2010: a descriptive epidemiological case study," *Childs Nerv. Syst.*, vol. 28, no. 7, pp. 1009–1015, Apr. 2012.
- [38] R. S. Kotecha, E. M. Pascoe, E. J. Rushing, L. B. Rorke-Adams, T. Zwerdling, X. Gao, X. Li, S. Greene, A. Amirjamshidi, S.-K. Kim, M. A. Lima, P.-C. Hung, F. Lakhdar, N. Mehta, Y. Liu, B. I. Devi, B. J. Sudhir, M. Lund-Johansen, F. Gjerris, C. H. Cole, and N. G. Gottardo, "Meningiomas in children and adolescents: a meta-analysis of individual patient data," *Lancet Oncol.*, vol. 12, no. 13, pp. 1229–1239, Dec. 2011.
- [39] P. Bäumer, V. F. Mautner, T. Bäumer, M. U. Schuhmann, M. Tatagiba, S. Heiland, T. Kaestel, M. Bendszus, and M. Pham, "Accumulation of non-compressive fascicular lesions underlies NF2 polyneuropathy," *J. Neurol.*, vol. 260, no. 1, pp. 38–46, Jul. 2012.
- [40] R. M. Rine and S. Wiener-Vacher, "Evaluation and treatment of vestibular dysfunction in children," *NeuroRehabilitation*, vol. 32, no. 3, pp. 507–518, 2013.
- [41] M. E. Baser, V.-F. Mautner, D. M. Parry, and D. G. R. Evans, "Methodological issues in longitudinal studies: vestibular schwannoma growth rates in neurofibromatosis 2," *J. Med. Genet.*, vol. 42, no. 12, pp. 903–906, Dec. 2005.
- [42] International RadioSurgery Association, "Stereotactic Radiosurgery for Patients with Vestibular Schwannomas," Radiosurgery Practice Guideline Report, Mei 2006.
- [43] Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie, "Patienteninformatie over brughoektumor." Apr-2009.
- [44] S. Goutagny and M. Kalamarides, "Meningiomas and neurofibromatosis," *J. Neurooncol.*, vol. 99, no. 3, pp. 341–347, Aug. 2010.
- [45] L. M. DeAngelis, "Brain tumors," *N. Engl. J. Med.*, vol. 344, no. 2, pp. 114–123, Jan. 2001.
- [46] O. N. Gottfried, W. Gluf, A. Quinones-Hinojosa, P. Kan, and M. H. Schmidt, "Spinal meningiomas: surgical management and outcome," *Neurosurg. Focus*, vol. 14, no. 6, p. e2, Jun. 2003.
- [47] N. J. Patronas, N. Courcoutsakis, C. M. Bromley, G. L. Katzman, M. MacCollin, and D. M. Parry, "Intramedullary and spinal canal tumors in patients with neurofibromatosis 2: MR imaging findings and correlation with genotype," *Radiology*, vol. 218, no. 2, pp. 434–442, Feb. 2001.
- [48] L. L. Mechtler and K. Nandigam, "Spinal cord tumors: new views and future directions," *Neurol. Clin.*, vol. 31, no. 1, pp. 241–268, Feb. 2013.
- [49] S. R. Plotkin, C. C. O'Donnell, W. T. Curry, C. M. Bove, M. MacCollin, and F. P. Nunes, "Spinal ependymomas in neurofibromatosis Type 2: a retrospective analysis of 55 patients," *J. Neurosurg. Spine*, vol. 14, no. 4, pp. 543–547, Apr. 2011.
- [50] M. A. Pearson-Webb, M. I. Kaiser-Kupfer, and R. Eldridge, "Eye findings in bilateral acoustic (central) neurofibromatosis: association with presenile lens opacities and cataracts but absence of Lisch nodules," *N. Engl. J. Med.*, vol. 315, no. 24, pp. 1553–1554, Dec. 1986.
- [51] Website van samenwerkende oogcentra van de Samenwerkende Topklinische Ziekenhuizen, "http://www.oogartsen.nl/oogartsen/ooglens_staar/staaroperatie_cataract/," geraadpleegd oktober-2013. [Online]. Available: http://www.oogartsen.nl/oogartsen/ooglens_staar/staaroperatie_cataract/.
- [52] S. M. Meyers, F. A. Gutman, L. D. Kaye, and A. D. Rothner, "Retinal changes associated with neurofibromatosis 2," *Trans. Am. Ophthalmol. Soc.*, vol. 93, pp. 245–252; discussion 252–257, 1995.
- [53] Oogcentra van Samenwerkende Topklinische Ziekenhuizen, "Macula pucker," *Macula pucker*. [Online]. Available: http://www.oogartsen.nl/oogartsen/glasvocht_netvlies/macula_pucker_gele_vlek_retina/. [Accessed: 02-Dec-2013].
- [54] S. Mennel, C. H. Meyer, S. Peter, J. C. Schmidt, and P. Kroll, "Current treatment modalities for exudative retinal hamartomas secondary to tuberous sclerosis: review of the literature," *Acta Ophthalmol. Scand.*, vol. 85, no. 2, pp. 127–132, Mar. 2007.
- [55] D. A. Thomas, J. D. Trobe, and W. T. Cornblath, "Visual loss secondary to increased intracranial pressure in neurofibromatosis type 2," *Arch. Ophthalmol.*, vol. 117, no. 12, pp. 1650–1653, Dec. 1999.
- [56] T. D. Duane, W. Tasman, and E. A. Jaeger, "Chapter 36," in *Duane's foundations of clinical ophthalmology*, Philadelphia: Lippincott, Williams & Wilkins, 1998, p. 5.
- [57] A. A. Sandberg and J. F. Stone, *The Genetics and Molecular Biology of Neural Tumours*. Springer, 2008.

- [58] H. S. Lim, J. Jung, and K. Y. Chung, "Neurofibromatosis type 2 with multiple plexiform schwannomas," *Int. J. Dermatol.*, vol. 43, no. 5, pp. 336–340, 2004.
- [59] J. L. Rodríguez-Peralto, E. Riveiro-Falkenbach, and R. Carrillo, "Benign cutaneous neural tumors," *Semin. Diagn. Pathol.*, vol. 30, no. 1, pp. 45–57, Feb. 2013.
- [60] C. M. Patel, R. Ferner, and E. A. Grunfeld, "A qualitative study of the impact of living with neurofibromatosis type 2," *Psychol Health Med*, vol. 16, no. 1, pp. 19–28.
- [61] N. Guinand, F. Boselie, J.-P. Guyot, and H. Kingma, "Quality of life of patients with bilateral vestibulopathy," *Ann. Otol. Rhinol. Laryngol.*, vol. 121, no. 7, pp. 471–477, Jul. 2012.
- [62] S. Kim, Y.-M. Oh, J.-W. Koo, and J. S. Kim, "Bilateral vestibulopathy: clinical characteristics and diagnostic criteria," *Otol. Neurotol. Off. Publ. Am. Otol. Soc. Am. Neurotol. Soc. Eur. Acad. Otol. Neurotol.*, vol. 32, no. 5, pp. 812–817, Jul. 2011.
- [63] J. C. Jen, "Bilateral vestibulopathy: clinical, diagnostic, and genetic considerations," *Semin. Neurol.*, vol. 29, no. 5, pp. 528–533, Nov. 2009.
- [64] W. P. Godefroy, D. Hastan, and A. G. L. van der Mey, "Translabrynthine surgery for disabling vertigo in vestibular schwannoma patients," *Clin. Otolaryngol. Off. J. ENT-UK Off. J. Neth. Soc. Oto-Rhino-Laryngol. Cervico-Facial Surg.*, vol. 32, no. 3, pp. 167–172, Jun. 2007.
- [65] N. Rumsey and D. Harcourt, "Body image and disfigurement: issues and interventions," *Body Image*, vol. 1, no. 1, pp. 83–97, Jan. 2004.
- [66] H. Breivik, B. Collett, V. Ventafridda, R. Cohen, and D. Gallacher, "Survey of chronic pain in Europe: prevalence, impact on daily life, and treatment," *Eur. J. Pain Lond. Engl.*, vol. 10, no. 4, pp. 287–333, May 2006.
- [67] D. C. Turk and E.S. Monarch, "Biopsychosocial Perspective on Chronic Pain," in *Psychological Approaches to Pain Management: A Practitioner's Handbook*, D.C. Turk and R.J. Gatchel., Guilford Press, 2002, pp. 3–29.
- [68] Emma Kinderziekenhuis and AMC, "Omvang en gevolgen van chronische aandoeningen bij kinderen," Sep. 2006.
- [69] Van Breukelen, S., "Organisatie en concentratie van zorg bij zeldzame aandoeningen." VSOP, 2013.
- [70] "Integrale zorg voor chronisch zieken - Zorg voor chronisch zieken - Rijksoverheid.nl." [Online]. Available: <http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorg-voor-chronisch-zieken/integrale-zorg>. [Accessed: 14-Feb-2014].
- [71] H. W. Drewes, Boom, J.H.C., Graafmans, W.C., Struijs, J.N., and Baan, C.A., "Effectiviteit van disease management. Een overzicht van de (internationale) literatuur," RIVM, 260131001, 2008.
- [72] KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF, "Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg." 26-Jan-2010.
- [73] *Besluit zorgplanbespreking AWBZ-zorg*. 2009.
- [74] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, "Raamwerk individueel zorgplan." maart-2012.
- [75] E. H. Wagner, B. T. Austin, C. Davis, M. Hindmarsh, J. Schaefer, and A. Bonomi, "Improving chronic illness care: translating evidence into action," *Health Aff. Proj. Hope*, vol. 20, no. 6, pp. 64–78, Dec. 2001.
- [76] R. W. Blum, D. Garell, C. H. Hodgman, T. W. Jorissen, N. A. Okinow, D. P. Orr, and G. B. Slap, "Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine," *J. Adolesc. Health Off. Publ. Soc. Adolesc. Med.*, vol. 14, no. 7, pp. 570–576, Nov. 1993.
- [77] Royal College of Nursing, "Transitiezorg voor adolescenten. Richtlijn voor verpleegkundigen," Richtlijn, 2008.
- [78] Ministerie van Veiligheid en Justitie, *Burgerlijk Wetboek Boek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling*. .
- [79] Revalidatie Nederland, "Revalidatie Toekomstverkenning 2015," Utrecht, Dec. 2006.
- [80] Revalidatie Nederland, "Factsheet Kinderrevalidatie." Apr-2010.

- [81] Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, "Expertise voor zeldzame aandoeningen in Nederland. Bevindingen en conclusies naar aanleiding van consultatie door de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen (2010-2011)." Dec-2011.
- [82] VSOP, "Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose type 2." VSOP, Soest, 2014.
- [83] Stuurgroep Zwangerschap en geboorte, "Een goed begin. Veilige zorg rond zwangerschap en geboorte," Dec. 2009.
- [84] D. G. Evans, M. E. Baser, B. O'Reilly, J. Rowe, M. Gleeson, S. Saeed, A. King, S. M. Huson, R. Kerr, N. Thomas, R. Irving, R. MacFarlane, R. Ferner, R. McLeod, D. Moffat, and R. Ramsden, "Management of the patient and family with neurofibromatosis 2: a consensus conference statement," *Br J Neurosurg*, vol. 19, no. 1, pp. 5–12, 2005.
- [85] Intergraal kankercentrum Nederland, "Detecteren behoefte psychosociale zorg." 2010.
- [86] L. Beni-Adani, S. Pomeranz, I. Flores, Y. Shoshan, Y. Ginosar, and I. Ben-Shachar, "Huge acoustic neurinomas presenting in the late stage of pregnancy. Treatment options and review of literature," *Acta Obstet. Gynecol. Scand.*, vol. 80, no. 2, pp. 179–184, Feb. 2001.
- [87] J. B. Sharma, P. Pundir, and A. Sharma, "Acoustic neuroma in pregnancy: emergency cesarean section and definitive neurosurgery," *Int. J. Gynaecol. Obstet. Off. Organ Int. Fed. Gynaecol. Obstet.*, vol. 80, no. 3, pp. 321–323, Mar. 2003.
- [88] P. M. Abou-Sleiman, A. Apeles, J. C. Harper, P. Serhal, R. M. L. Winston, and J. D. A. Delhanty, "First application of preimplantation genetic diagnosis to neurofibromatosis type 2 (NF2)," *Prenat. Diagn.*, vol. 22, no. 6, pp. 519–524, Jun. 2002.
- [89] R. K. Gaughan and S. G. Harner, "Acoustic neuroma and pregnancy," *Am. J. Otol.*, vol. 14, no. 1, pp. 88–91, Jan. 1993.
- [90] "Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference," *Arch. Neurol.*, vol. 45, no. 5, pp. 575–578, May 1988.
- [91] S. R. Plotkin, J. O. Blakeley, D. G. Evans, C. O. Hanemann, T. J. M. Hulsebos, K. Hunter-Schaedle, G. V. Kalpana, B. Korf, L. Messiaen, L. Papi, N. Ratner, L. S. Sherman, M. J. Smith, A. O. Stemmer-Rachamimov, J. Vitte, and M. Giovannini, "Update from the 2011 International Schwannomatosis Workshop: From genetics to diagnostic criteria," *Am. J. Med. Genet. A.*, vol. 161A, no. 3, pp. 405–416, Mar. 2013.
- [92] D. G. R. Evans, C. Watson, A. King, A. J. Wallace, and M. E. Baser, "Multiple meningiomas: differential involvement of the NF2 gene in children and adults," *J. Med. Genet.*, vol. 42, no. 1, pp. 45–48, Jan. 2005.
- [93] D. G. Evans, "Neurofibromatosis 2," in *GeneReviews*(®), R. A. Pagon, M. P. Adam, H. H. Ardinger, T. D. Bird, C. R. Dolan, C.-T. Fong, R. J. Smith, and K. Stephens, Eds. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993.
- [94] I. Ahronowitz, W. Xin, R. Kiely, K. Sims, M. MacCollin, and F. P. Nunes, "Mutational spectrum of the NF2 gene: a meta-analysis of 12 years of research and diagnostic laboratory findings," *Hum. Mutat.*, vol. 28, no. 1, pp. 1–12, Jan. 2007.
- [95] J. Kanzaki, M. Tos, M. Sanna, D. A. Moffat, E. M. Monsell, and K. I. Berliner, "New and modified reporting systems from the consensus meeting on systems for reporting results in vestibular schwannoma," *Otol. Neurotol. Off. Publ. Am. Otol. Soc. Am. Neurotol. Soc. Eur. Acad. Otol. Neurotol.*, vol. 24, no. 4, pp. 642–648; discussion 648–649, Jul. 2003.
- [96] S. J. Han, M. C. Oh, M. E. Sughrue, M. J. Rutkowski, D. Aranda, I. J. Barani, and A. T. Parsa, "The effect of the 2003 Consensus Reporting Standards on publications describing patients with vestibular schwannoma treated with stereotactic radiosurgery," *J. Clin. Neurosci. Off. J. Neurosurg. Soc. Australas.*, vol. 19, no. 8, pp. 1144–1147, Aug. 2012.
- [97] W. T. Koos, J. D. Day, C. Matula, and D. I. Levy, "Neurotopographic considerations in the microsurgical treatment of small acoustic neurinomas," *J. Neurosurg.*, vol. 88, no. 3, pp. 506–512, Mar. 1998.
- [98] J. O. Blakeley, D. G. Evans, J. Adler, D. Brackmann, R. Chen, R. E. Ferner, C. O. Hanemann, G. Harris, S. M. Huson, A. Jacob, M. Kalamarides, M. A. Karajannis, B. R. Korf, V. F. Mautner, A. I. McClatchey, H. Miao, S. R. Plotkin, W. Slattery, A. O. Stemmer-Rachamimov, D. B. Welling, P. Y. Wen, B. Widemann, K. Hunter-

- Schaedle, and M. Giovannini, "Consensus recommendations for current treatments and accelerating clinical trials for patients with neurofibromatosis type 2," *Am J Med Genet A*, 2011.
- [99] A. K. LUMC, "Patiëntenfolder Brughoeektumor". Nov-2011.
- [100] A. Balasubramaniam, P. Shannon, M. Hodaie, N. Laperriere, H. Michaels, and A. Guha, "Glioblastoma multiforme after stereotactic radiotherapy for acoustic neuroma: case report and review of the literature," *Neuro-Oncol.*, vol. 9, no. 4, pp. 447–453, Oct. 2007.
- [101] Y. Kida, T. Kobayashi, T. Tanaka, and Y. Mori, "Radiosurgery for bilateral neurinomas associated with neurofibromatosis type 2," *Surg. Neurol.*, vol. 53, no. 4, pp. 383–389; discussion 389–390, Apr. 2000.
- [102] S. Safavi-Abbasi, N. C. Bambakidis, J. M. Zabramski, R. Workman, K. Verma, M. Senoglu, R. W. Porter, and R. F. Spetzler, "Nonvestibular schwannomas: an evaluation of functional outcome after radiosurgical and microsurgical management," *Acta Neurochir. (Wien)*, vol. 152, no. 1, pp. 35–46, Jan. 2010.
- [103] P. V. Ter Wengel, J. C. Reijneveld, F. J. Lagerwaard, and S. Peerdeman, "Meningeomen, deel I: biologisch gedrag en behandelstrategieën," *Tijdschr Neurol Neurochir*, vol. 111, pp. 200–209, 2010.
- [104] R. Aboukais, F. Zairi, M. Baroncini, N.-X. Bonne, S. Schapira, C. Vincent, and J.-P. Lejeune, "Intracranial meningiomas and neurofibromatosis type 2," *Acta Neurochir. (Wien)*, vol. 155, no. 6, pp. 997–1001; discussion 1001, Jun. 2013.
- [105] A. T. M. Rennie, L. Side, R. S. C. Kerr, P. Anslow, and P. Pretorius, "Intramedullary tumours in patients with neurofibromatosis type 2: MRI features associated with a favourable prognosis," *Clin. Radiol.*, vol. 63, no. 2, pp. 193–200, Feb. 2008.
- [106] P. L. Zadnik, Z. L. Gokaslan, P. C. Burger, and C. Bettgowda, "Spinal cord tumours: advances in genetics and their implications for treatment," *Nat. Rev. Neurol.*, vol. 9, no. 5, pp. 257–266, May 2013.
- [107] K. J. Minehan, P. D. Brown, B. W. Scheithauer, W. E. Krauss, and M. P. Wright, "Prognosis and treatment of spinal cord astrocytoma," *Int J Radiat Oncol Biol Phys*, vol. 73, no. 3, pp. 727–33, 2009.
- [108] Nederlandse Vereniging voor Neurologie en Nederlandse Vereniging voor Klinische Neurofysiologie, "Richtlijn Polyneuropathie." 2005.
- [109] Nederlands Oogheelkundig Gezelschap, "Richtlijn cataract," Nijmegen, 2013.
- [110] M. V. Gossman, "Papilledema," *Medscape*, 19-Mar-2013. [Online]. Available: <http://emedicine.medscape.com/article/1217204-overview>. [Accessed: 02-Dec-2013].
- [111] Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie, "Richtlijn Laserbehandeling en flitslamptherapie." 2004.
- [112] S. Prabhakar, S. M. Messerli, A. O. Stemmer-Rachamimov, T.-C. Liu, S. Rabkin, R. Martuza, and X. O. Breakefield, "Treatment of implantable NF2 schwannoma tumor models with oncolytic herpes simplex virus G47Delta," *Cancer Gene Ther.*, vol. 14, no. 5, pp. 460–467, May 2007.
- [113] M. Khodae, "Painless cutaneous nodules," *J. Fam. Pract.*, vol. 61, no. 8, pp. 489–491, Aug. 2012.
- [114] L. K. Kriebbaum, M. Susani, S. G. Kircher, and W. Happak, "Vaporization of cutaneous neurofibromas with an erbium: yttrium-aluminum-garnet laser: a comparative histologic evaluation," *Plast. Reconstr. Surg.*, vol. 129, no. 3, p. 602e–604e, Mar. 2012.
- [115] C. M. Patel, R. Ferner, and E. A. Grunfeld, "A qualitative study of the impact of living with neurofibromatosis type 2," *Psychol Health Med*, vol. 16, no. 1, pp. 19–28.
- [116] Academisch Ziekenhuis Maastricht, "Cochleaire Implantatie." Jun-2011.
- [117] VUMC, "Operatie en verblijf in het ziekenhuis," 12-Jun-2013. [Online]. Available: <http://www.ci-vumc.nl/>.
- [118] Stichting Plotsdoven, "Wat is een Cochleair Implanthaat (CI)?," 12-Jun-2013. [Online]. Available: <http://www.stichtingplotsdoven.nl/ned/ci.php>.
- [119] De oorgroep, "Hersenstam implantatie: de ingreep," 12-Jun-2013. [Online]. Available: <http://www.eargroup.net>.
- [120] M. Sanna, F. Di Lella, M. Guida, and P. Merkus, "Auditory brainstem implants in NF2 patients: results and review of the literature," *Otol. Neurotol. Off. Publ. Am. Otol. Soc. Am. Neurotol. Soc. Eur. Acad. Otol. Neurotol.*, vol. 33, no. 2, pp. 154–164, Feb. 2012.

- [121] Nederlandse Vereniging van Keel-Neus-Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied, "Oorsuizen," 12-May-2013. [Online]. Available: <http://www.kno.nl/index.php/patienten-informatie/oor/oorsuizen/>.
- [122] Nederlandse Vereniging van Keel-Neus-Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied, "Aangezichtsverlamming," 12-Jun-2013. [Online]. Available: <http://www.kno.nl/index.php/patienten-informatie/overig/aangezichtsverlamming/>.
- [123] Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie, "Aangezichtsverlamming," 12-Jun-2013. [Online]. Available: <http://www.logopedie.nl/site/aangezichtsverlamming>.
- [124] Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO and Nederlandse Vereniging voor KNO-heelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied, *Richtlijn Idiopathische Perifere Aangezichtsverlamming*. 2009.
- [125] Polikliniek KNO-Heelkunde Fascialisteam, "Aangezichtsverlamming (patiënteninformatie)." UMC St Radboud West, 2010.
- [126] VU Medisch Centrum, "Verlamming van de aangezichtszenew (facialisparese)." 2009.
- [127] P. Saeed, L. Blank, D. Selva, J. G. Wolbers, P. J. C. M. Nowak, R. B. Geskus, E. Weis, M. P. Mourits, and J. Rootman, "Primary radiotherapy in progressive optic nerve sheath meningiomas: a long-term follow-up study," *Br. J. Ophthalmol.*, vol. 94, no. 5, pp. 564–568, May 2010.
- [128] L. J. J. Schimmel and A. Keyser, "Neurofibromatosis type 2," *Ned Tijdschr Geneesk.*, vol. 141, pp. 639–43, 1997.
- [129] J. W. Chan, "Neuro-ophthalmic Features of the Neurocutaneous Syndromes," *Int. Ophthalmol. Clin.*, vol. 52, no. 3, pp. 73–85, 2012.
- [130] Nederlandse Vereniging van Hoofdpijnpatiënten, "Chronische aangezichtspijn Multidisciplinaire richtlijn." Nov-2013.
- [131] A. C. de C. Williams, C. Eccleston, and S. Morley, "Psychological therapies for the management of chronic pain (excluding headache) in adults," *Cochrane Database Syst. Rev.*, vol. 11, p. CD007407, 2012.
- [132] Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO, *Samenvatting Richtlijn Sedatie en/of analgesie (PSA) bij Kinderen op locaties buiten de OK*. 2010.
- [133] Emma Kinderziekenhuis AMC, "Na het ziekenhuis." [Online]. Available: <http://nahetziekenhuis.nl>. [Accessed: 20-Mar-2014].
- [134] S. R. Plotkin, M. A. Bredella, W. Cai, A. Kassarian, G. J. Harris, S. Esparza, V. L. Merker, L. L. Munn, A. Muzikansky, M. Askenazi, R. Nguyen, R. Wenzel, and V. F. Mautner, "Quantitative Assessment of Whole-Body Tumor Burden in Adult Patients with Neurofibromatosis," *PLoS ONE*, vol. 7, no. 4, p. e35711, Apr. 2012.
- [135] Gezondheidsraad, "Nevenbevindingen bij diagnostiek in de patiëntenzorg." Gezondheidsraad, 2014.
- [136] Integraal Kankercentrum Nederland, *Herstel na kanker - landelijke richtlijn*. 2011.
- [137] Nederlandse Vereniging voor Neurologie, "Richtlijn Bepaling van functieverlies en beperkingen bij neurologische aandoeningen." 2007.
- [138] Projectpartners Kwaliteit in Zicht, "Ketenzorg in Zicht. Een onderzoek naar de stand van zaken 2011." Programma Kwaliteit in Zicht, VWS, 2011.

Bijlage 1 Verantwoording, implementatie- en onderhoudsplan

Stuurgroep

Voorzitter: Ton Akkermans (voorzitter NFVN)
Secretaris: Ildikó Vajda (projectleider; secretaris Stuurgroep)
Leden: Hannie van Essen (bestuurslid NFVN)
Riet Vermeulen (bestuurslid NFVN)
Hans Weijma (bestuurslid NFVN)

Ontwikkelgroep

Voorzitter: Ildikó Vajda (projectleider)
NFVN leden: Ton Akkermans (voorzitter NFVN)
Diana Douma (lid NFVN; moeder van kind met NF2)
Jolanda Leusen (lid NFVN; NF2-patiënt)
Medisch Adviesraad-leden:
Dr. A.G.L. van der Mey (KNO-arts; LUMC)
Prof. dr. R.J. Stokroos (KNO-arts; MUMC)
Prof. dr. C.T.R.M. Stumpel (klinisch geneticus, MUMC+)

Adviesgroep

Afgevaardigde leden van wetenschappelijke verenigingen

Deze wetenschappelijke verenigingen hebben meegewerkt aan de ontwikkeling van de zorgstandaard en hebben deze geautoriseerd.

Dr. A.G.L. van der Mey Prof. dr. R.J. Stokroos	LUMC MUMC	Nederlandse Vereniging voor Keel-Neus- Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd- Halsgebied
Drs. P. Boermans	LUMC	Nederlandse Vereniging voor Klinische Fysica
Prof. dr. M.J.A. Malessy	LUMC	Nederlandse Vereniging van Neurochirurgen
Dr. B.M. Verbist	LUMC & UMC St Radboud	Nederlandse Vereniging voor Radiologie
Dr. D. Brandsma ²⁹	NKI-AvL	Nederlandse Vereniging voor Neurologie
Dr. N.C. Naus	Erasmus MC	Nederlands Oogheekundig Gezelschap
Prof. Dr. I.M.J. Mathijssen	Erasmus MC	Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie
Dr. A. Rietman	Erasmus MC	Nederlands Instituut van Psychologen, PAZ

Prof. dr. C.T.R.M. Stumpel (klinisch geneticus, MUMC+) heeft op persoonlijke titel de zorgstandaard geaccordeerd.

²⁹ Commentatoren waren: Dr. M.J. Vos, Medisch Centrum Haaglanden, den Haag en Dr. T.J. Snijders, UMC Utrecht.

Medisch-adviesraad leden

Prof. Dr. (Maurice) A.M. van Steensel	Academisch Ziekenhuis Maastricht, dermatoloog
Prof dr. (Rob) J.W. de Keizer (emeritus)	Leids Universitair Medisch Centrum, oogarts

Expert-zorgverleners

Jannemieke van Wolferen	Bartiméus, zelfstandigheidsbegeleider
Coby Borst	Coördinator Schedelbasiswerkgroep, Leids Universitair Medisch Centrum
Jolanda Okkerse	Erasmus MC, klinisch psycholoog
Dr. R (Rick) van Minkelen	Erasmus MC, Laboratoriumspecialist Klinische Genetica
Joran Kauw	Gelre Ziekenhuizen Apeldoorn; fysiotherapeut
Carianne de Savornin Lohman	GGMD voor Doven en Slechthorenden, GZ-psycholoog
Marja Beers	GGMD voor Doven en Slechthorenden, GZ-psycholoog
Dr. R.(Bert-Jan) de Bondt	Isala Klinieken Zwolle, radioloog
Coremans Dr. (Ida).E.M. Coremans	Leids Universitair Medisch Centrum, Arts(-assistent) in opleiding tot radiotherapeut-oncoloog
Dr. M.H. Lequin,	Erasmus MC, radioloog
Dr. (Jeroen).C. Jansen	Leids Universitair Medisch centrum, KNO arts
Dr. (Ingrid) Witters	Maastricht Universitair Medisch Centrum, gynaecoloog
Prof. dr. Vandertop	VU medisch Centrum, neurochirurg
Dr. R (Raymond) van den Berg	Maastricht Universitair Medisch Centrum, KNO-arts/vestibuloloog
prof. dr. H (Herman) Kingma	Maastricht Universitair Medisch Centrum, vestibuloloog
Annika van Hemert	Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie, logopedist
Dr. V.P.M. Schepers	UMCU, revalidatiearts
Dr. H.A.L Wurzer	Medisch Centrum Haaglanden Den Haag, neurochirurg
Dr. Dirk Kunst	Radboudmc, KNO-arts
Dr. Jef Mulder	Radboudmc, KNO-arts
Prof. dr. André Grotenhuis	Radboudumc, neurochirurg
Dr. Liesbeth Spruijt	Radboudumc, klinisch geneticus

Onderhoud en implementatie

Bij oplevering van de zorgstandaard Neurofibromatose type 2 (NF2) door de projectleider van de VSOP, wordt het product evenals de voortvloeiende verantwoordelijkheid overgedragen aan de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN). De leden van de onderhoudsgroep zullen samen met het bestuur van de NFVN vanaf het moment van oplevering van de zorgstandaard de verantwoordelijkheid nemen voor het

actueel houden en (verder) implementeren van deze zorgstandaard. De navolgende leden hebben zitting in de **onderhoudsgroep**:

- Voorzitter NFVN
- Bestuurslid NFVN
- De NF2 leden van de Medische Adviesraad van de NFVN; Dr. A.G.L. van der Mey, Prof. Dr. R.J. Stokroos
- dr. H.P.M. Kunst.

Op ad hoc basis kunnen overige (al dan niet eerder betrokken) experts en wetenschappers door bovenstaande personen benaderd worden voor inhoudelijke inbreng en consultatie op een specifiek expertisevlak.

Verantwoordelijkheden van de leden van de onderhoudsgroep:

Herbeoordeling van de inhoud van deze zorgstandaard op periodieke basis. Herbeoordeling vindt eens per twee jaar plaats of eerder indien tussentijds inhoudelijke veranderingen aan het licht komen. Het herbeoordelingstraject is ingebed in de bestaande overlegstructuur van de NFVN en zal aan de orde komen tijdens de periodieke bestuursvergaderingen en de jaarlijkse bijeenkomst van de Medische Adviesraad van de NFVN. Herbeoordeling door de onderhoudsgroep kan leiden tot een herzieningstraject. Bij herbeoordeling kunnen zowel inhoudelijke als tekstuele aanpassingen voorgesteld en uitgevoerd worden. Het bestuur van de NFVN en de onderhoudsgroep overwegen op basis van de impact van de aanpassingsvoorstellen op de patiëntenzorg of autorisatie door de betrokken beroepsverenigingen en/of individuen (opnieuw) moet plaatsvinden en zetten zo nodig dit traject in. Bij twijfel worden de afgevaardigden van de betrokken wetenschappelijke- en beroepsverenigingen hierover geconsulteerd. Grote wijzigingen in beleid dienen bij de uitvoerende zorgverleners via de verenigingen van hun beroepsgroepen onder de aandacht te worden gebracht.

Implementatie van de zorgstandaard door op verschillende niveaus borging te realiseren en aandacht te genereren voor de zorgstandaard. Het implementatieplan zal stapsgewijs in 2015 en 2016 uitgerold worden. De navolgende actiepunten komen hierbij aan de orde.

1. Geruime periode voor oplevering van de zorgstandaard (2011 t/m 2014) wordt gestart met het **betrekken van de relevante beroepsgroepen**. Dit actiepunt gebeurt nog onder auspiciën van de projectleider van de zorgstandaard (VSOP) welke tenminste tot einde 2014 het eerste aanspreekpunt voor deze zorgstandaard en aanverwante activiteiten is. De verenigingen van deze beroepsgroepen verspreiden het document ter becommentariëring onder hun achterban ten behoeve van inhoudelijke correctheid en ontwikkeling van het draagvlak. Na de formele vaststelling van het product door deze beroepsgroepen zal het document door de verenigingen uitgedragen worden middels verschillende media (website, sectiebijeenkomsten, conferenties en nieuwsbrieven).
2. Buiten de beroepsgroepen van behandelaars wordt na autorisatie van de zorgstandaard in de periode 2015-2016 ook draagvlak gecreëerd bij zorgverzekeraars verenigd in het kenniscentrum van ZN. Dit zal hopelijk leiden tot beoordeling van de zorgstandaard als leidraad voor zorginkoop.
3. Implementatie van de zorgstandaard bij de **achterban** (wel en niet verenigd in de NFVN) gebeurt op meerdere manieren. Binnen een jaar na oplevering van de zorgstandaard verschijnt de publieksversie van de zorgstandaard; een beschrijving van goede zorg voor mensen met NF2 en hun

naasten. Dit handboek zal zowel digitaal als in gedrukte vorm beschikbaar gesteld worden aan mensen met NF2 en hun naasten. Het is gratis te downloaden van de website van de NFVN en middels verwijzingen ook op andere landelijk erkende websites terug te vinden. Het actief gebruiken van deze zorgwijzer door patiënten zal het gebruik van de zorgstandaard door zorgverleners versterken (en omgekeerd). Ook zal middels een nieuwsbrief aan de leden van de NFVN en via openbare accounts op Facebook en op Twitter aandacht besteed worden aan het verschijnen van de zorgstandaard, het doel en de meerwaarde hiervan. Tenslotte wordt op de jaarlijkse ledendag (Algemene ledenvergadering met middag symposium) in 2015 aandacht gegeven aan het verschijnen van de zorgstandaard en in 2016 aandacht gegeven aan het verschijnen van de publieksversie.

4. Eind 2015 wordt het product aangeboden aan het Zorginstituut Nederland voor opname in het **landelijk register voor kwaliteitsstandaarden**. De registratie zal bijdragen aan de vindbaarheid van het product, de toegekende status (vanwege het voldoen aan de criteria) en daarmee aan de implementatie onder behandelaars.
5. Vanaf 2015 zal de onderhoudsgroep de taken van de projectleider van de zorgstandaard volledig overnemen. De implementatieactiviteiten op beleidsmatig niveau zijn dan grotendeels afgerond. Op praktisch niveau wordt de implementatie van de zorgstandaard binnen de geplande activiteiten van de NFVN meegenomen. Ook aanwezigheid met een **informatiestand op landelijke congressen** van bijvoorbeeld KNO-artsen is een van de actiepunten.
6. In maart 2015 organiseert de NFVN samen met het VSOP een ontmoeting tussen vertegenwoordigers van de KNO afdelingen of schedelbasiswerkgroepen van alle Universitaire Medische Centra (UMC's) waarop de zorgstandaard NF2 wordt besproken en specifiek; de hierin geuite wens om de behandeling en de zeer complexe ingrepen zoveel mogelijk te concentreren. Hiermee wordt een start gemaakt van de inrichting van het zorgnetwerk voor NF2.

Bijlage 2 Raadpleging van de NFVN achterban t.b.v. de zorgstandaard NF2

Korte beschrijving en samenvatting

Voor de knelpuntenanalyse m.b.t. de ervaren zorg en de inventarisatie van de wensen en behoeftes voor toekomstige zorgverlening bij NF2-patiënten zijn vier NF2-patiënten geïnterviewd. Op grond van deze interviews en van relevante bronnen uit de (wetenschappelijke) literatuur is een enquête samengesteld. Deze enquête is onder leden van de NFVN uitgezet die ofwel zelf NF2 hebben ofwel verzorger zijn van iemand met NF2. De oproep tot invulling van de enquête is gepaard gegaan met uitleg over het belang van de zorgstandaarden. Anonimiteit van de invuller was gewaarborgd. De enquête bevatte 44 vragen. De enquête kon online ingevuld worden of op verzoek thuisgestuurd worden en op papier ingevuld waarna het teruggestuurd kon worden in de bijgeleverde gefrankeerde envelop.

In totaal hebben 14 mensen de enquête ingevuld, waarvan 12 volwassenen, 1 tiener en 1 ouder van een kind met NF2. De knelpunten in de zorg, die op grond van de antwoorden geïdentificeerd werden zijn:

1. NF2 is onbekend bij de zorgverleners, zowel in de eerste als de tweede lijn.
2. Voor de patiënten is het niet inzichtelijk hoe de samenwerking tussen de diverse specialisten plaatsvindt en hoe de informatie (medische onderzoeksgegevens) de betrokken zorgverleners bereikt en gedeeld wordt.
3. Van de 14 respondenten heeft maar 4 een casemanager.
4. Van de 12 volwassen patiënten is bij 6 patiënten de diagnose na de 30^e levensjaar gesteld (waarvan bij 5 na de 40^e), terwijl de klachten zich al eerder in het leven presenteerden.
5. 9 van de 12 mensen hebben ooit een verkeerd advies of verkeerde behandeling voor NF2 gehad.
6. De meeste patiënten ervaren chronische vermoeidheid, die officieel niet tot de symptomen of complicaties van NF2 behoort.
7. Er wordt weinig of geen psychologische hulp aangeboden bij volwassen patiënten.

Bijlage 3 Aandachtspunten bij samenwerking

Aandachtspunten bij samenwerking in de zorg zoals geformuleerd in de *'Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg'* [72]:

Aandachtspunt 1:

Voor de cliënt is te allen tijde duidelijk wie van de betrokken zorgverleners:

- het aanspreekpunt is voor vragen van de cliënt of diens vertegenwoordiger;
- het inhoudelijke (eind)verantwoordelijkheid heeft voor de zorgverlening aan de cliënt;
- belast is met de coördinatie van de zorgverlening aan de cliënt (zorgcoördinator).

Het is van belang dat deze drie taken over zo weinig mogelijk zorgverleners worden verdeeld. Zo mogelijk zijn deze taken in één hand.

Aandachtspunt 2:

Alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners beschikken zo nodig over een gezamenlijk en up-to-date zorg- of behandelplan betreffende de cliënt.

Aandachtspunt 3:

Gegarandeerd wordt dat de rechten van de cliënt, zoals deze voortvloeien uit wetgeving en rechtspraak, op de juiste wijze worden nagekomen. Waar nodig worden afspraken gemaakt om te vergemakkelijken dat de cliënt de hem toekomende rechten kan uitoefenen.

Aandachtspunt 4:

Een zorgverlener die deelneemt in een samenwerkingstraject vergewist zich ervan dat hij/zij beschikt over relevante gegevens van collega's en informeert collega's over gegevens en bevindingen die zij nodig hebben om verantwoorde zorg te kunnen verlenen.

Aandachtspunt 5:

Relevante gegevens worden aangetekend in een dossier betreffende de cliënt. Bij voorkeur is dit een geïntegreerd dossier, dat door alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners kan worden geraadpleegd en aangevuld. Zo niet, dan worden afspraken gemaakt over de wijze waarop samenwerkingpartners relevante informatie uit een dossier kunnen verkrijgen.

Aandachtspunt 6:

Zorgverleners die deelnemen aan een samenwerkingsverband maken duidelijke afspraken over de verdeling van taken en verantwoordelijkheden met betrekking tot de zorgverlening aan de cliënt.

Aandachtspunt 7:

Zorgverleners die deelnemen aan een samenwerkingsverband zijn alert op de grenzen van de eigen mogelijkheden en deskundigheid en verwijzen zo nodig tijdig door naar een andere zorgverlener. Zij zijn op de hoogte van de kerncompetenties van de andere betrokken zorgverleners.

Aandachtspunt 8:

In gevallen waarin tussen zorgverleners een opdrachtrelatie bestaat, geeft de opdrachtgevende zorgverlener voldoende instructies met betrekking tot de zorgverlening aan de cliënt.

Aandachtspunt 9:

Overdracht van taken en verantwoordelijkheden vindt expliciet plaats. Bij de inrichting van overdrachtmomenten is van belang om zowel rekening te houden met bij overdrachtssituaties in het algemeen veel voorkomende risico's als met eventuele specifieke kenmerken van de cliëntsituatie.

Aandachtspunt 10:

Waar nodig voor een goede zorgverlening wordt in situaties van samenwerking in de zorg voorzien in controlemomenten (overleg, evaluatie).

Aandachtspunt 11:

De cliënt of diens vertegenwoordiger wordt intensief betrokken bij de ontwikkeling en uitvoering van het zorg- of behandelplan. De eigen verantwoordelijkheid van de cliënt in relatie tot het zorgproces wordt zoveel mogelijk gestimuleerd. Elke zorgverlener bespreekt met de cliënt ook diens ervaringen met het samenwerkingsverband.

Aandachtspunt 12:

Afspraken die door samenwerkingspartners worden gemaakt over de aard en inrichting van de samenwerking en over ieders betrokkenheid worden schriftelijk vastgelegd.

Aandachtspunt 13:

Met betrekking tot incidenten (waaronder begrepen fouten) geldt het volgende:

- naar de cliënt wordt over incidenten openheid betracht;
- incidenten worden gemeld op een binnen het samenwerkingsverband afgesproken centraal punt;
- een aan het samenwerkingsverband deelnemende zorgverlener die in de ogen van een of meer collega's niet voldoet aan de normen voor verantwoorde zorg, wordt door hen daarop aangesproken.

Bijlage 4 Zorginstanties, kennis- en behandelcentra

Geestelijke gezondheidszorg voor mensen met een gehoorbeperking

- De Riethorst (www.propersona.nl/riethorst)
- GGMD voor Doven en Slechthorenden (www.ggmd.nl) (tevens maatschappelijke dienstverlening)
- Nederlands Centrum voor Plots- en Laatdoofheid (<http://www.ggmd.nl/voor-wie/plots-en-laatdoven/>)
- Lentis/Team GGz voor Doven en Slechthorenden (www.lentis.nl)
- Reinier van Arkel groep/De Waterboog (psychiatrie voor doven) (www.rvagroep.nl)
- RIBW Fonteynenburg - begeleid wonen (www.fonteynenburg.nl)

Expertisecentra voor gehoor, spraak en taal

- Audiologische Centra (www.fenac.nl)

Zorg en onderwijs voor mensen met beperkingen in horen of communiceren

- Kentalis (www.kentalis.nl)
- Auris (www.auris.nl)

Expertisecentra voor slechtzienden en blinden

- Visio (www.visio.org)
- Bartiméus (www.bartimeus.nl)

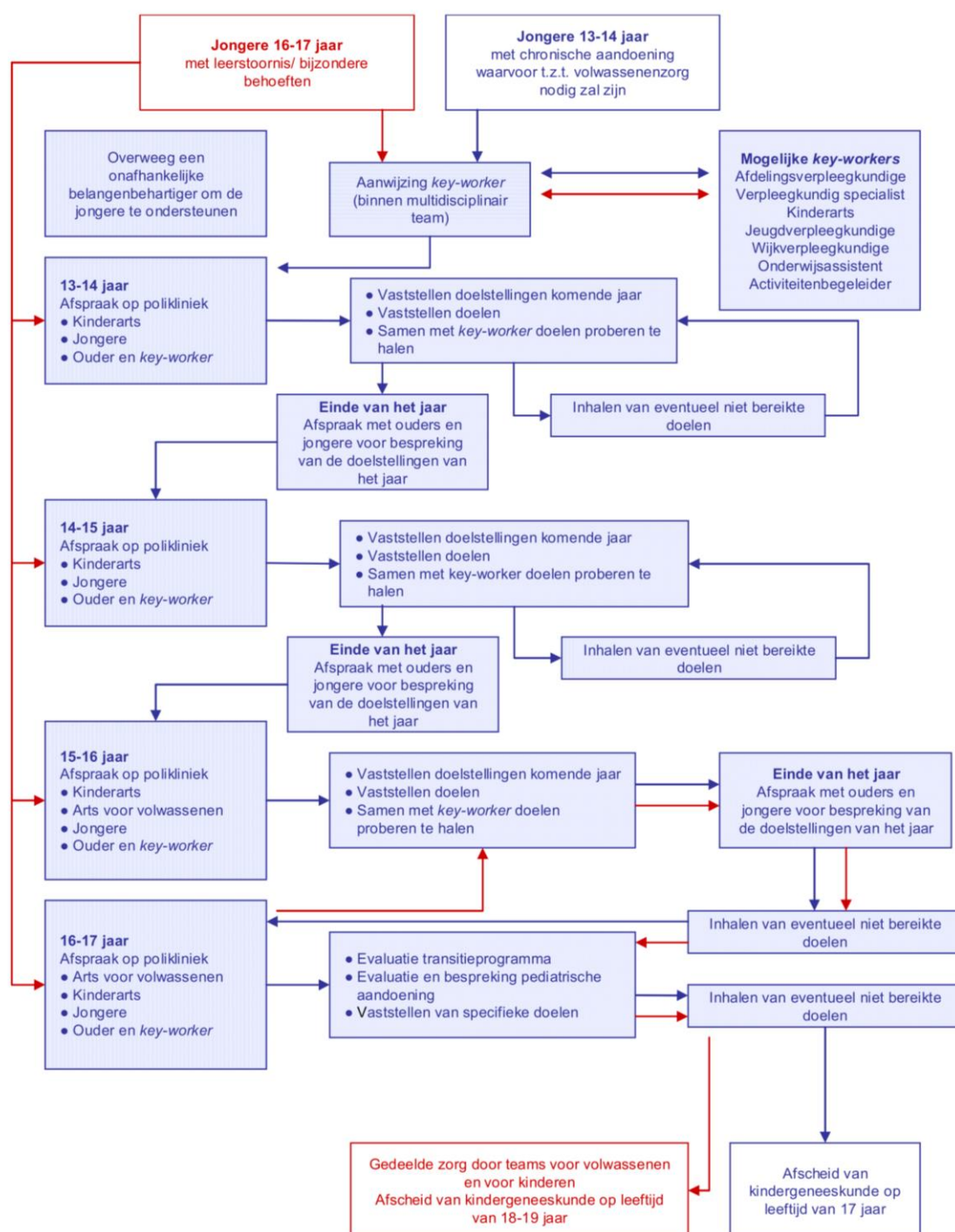
Expertisecentra voor doofblinden

- Kenniscentrum Doofblindheid (www.doofblind.nl)

Bijlage 5 Klinisch pad voor de transitie van adolescenten

Klinisch pad voor de transitie van adolescenten (uit [77]). Jongvolwassenen met NF2 behoren bijna in alle gevallen tot de "blauwe" categorie, d.w.z. tot de categorie zonder leerstoornissen of bijzondere behoeften. Andere mogelijke *key-workers* voor deze groep patiënten zijn: GZ-, kinder- en jeugd-, klinisch en medisch psychologen.

Bijlage: klinisch pad voor de transitie van adolescenten (RCN)



Bijlage 6 Preventie van NF2

Handelingsopties bij kinderwens ter preventie van NF2

