

Patiënteninformatie

Schwannomatose

Een beschrijving van Schwannomatose voor
patiënten en hun naasten





Inhoud

Inleiding	5
1. Wat is Schwannomatose?	7
2. Wat zijn de klachten of kenmerken van Schwannomatose?	9
3. Hoe krijgt iemand Schwannomatose?	12
4. Hoe wordt de diagnose Schwannomatose gesteld?	16
5. Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?	19
6. Pijnbehandeling	22
7. Wat kun je op den duur verwachten?	24
8. Wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven?	26
9. Wat kun je zelf doen?	27
10. Wat kun je beter niet doen?	28
11. Hoe is de zorg georganiseerd?	30
Colofon	34

Klik in bovenstaande inhoud op de tekst om naar de desbetreffende hoofdstukken te gaan.

Klik op de blauwe button om vanuit de hoofdstukken weer naar de inhoud terug te gaan.





Inleiding

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor iedereen die te maken krijgt met Schwannomatose. De aanspreekvorm 'je' richt zich op mensen met Schwannomatose, maar ook op ouders en andere naasten van iemand met deze aandoening. Ook hulpverleners kunnen deze informatie gebruiken.

Waar komt deze informatie vandaan?

Vaak is patiënteninformatie afgeleid van een zorgstandaard of richtlijn voor zorgverleners. Hierin staat omschreven waaraan goede zorg voor een aandoening voldoet. Het zijn afspraken die zorgverleners onderling en met inbreng van patiënten gemaakt hebben.

Voor Schwannomatose bestaat er nog geen zorgstandaard of richtlijn. De informatie in deze brochure is gebaseerd op onderzoeken en ervaringen van zorgverleners met expertise op het gebied van Schwannomatose. Daarnaast zijn ervaringen van mensen met Schwannomatose gebruikt bij het opstellen van deze informatie.

De verantwoording van deze brochure vind je achterin onder het kopje *Colofon*.

Deze brochure is niet bedoeld als vervanging voor het advies van een zorgverlener. Neem voor vragen of advies contact op met je behandelend arts.



Wist je dat.....

- Ongeveer 1 op de 40.000-70.000 mensen Schwannomatose heeft? En dat het even vaak voorkomt bij mannen als bij vrouwen?
- Slechts 20% van de patiënten een aangedane ouder met Schwannomatose heeft?
- De meeste patiënten klachten ontwikkelen rond hun 30^{ste} en het vaak nog 10 jaar duurt tot de diagnose wordt gesteld?
- Patiënten vaak meerdere keren worden geopereerd aan schwannomen gedurende het leven?
- Twee-derde van de patiënten chronische pijnmedicatie gebruikt?

1. Wat is het Schwannomatose?

Schwannomatose is een zeldzame erfelijke aandoening, waarbij goedaardige zenuwtumoren - schwannomen - ontstaan. Er zijn slechts weinig studies gedaan naar het voorkomen van Schwannomatose, maar schattingen laten zien dat ongeveer 1 op de 40.000 tot 70.000 mensen deze aandoening heeft.

Een schwannoom kan op zichzelf staand voorkomen (een geïsoleerd schwannoom). Pas als er meerdere schwannomen bij een persoon aanwezig zijn, of als er schwannomen bij familieleden voorkomen dan wijst dit mogelijk op een erfelijke aanleg van deze goedaardige tumoren. In dat geval spreekt men van Schwannomatose. Meer informatie over het stellen van de diagnose vindt u terug in hoofdstuk 4: *'Hoe wordt de diagnose Schwannomatose gesteld?'*.

De meest voorkomende klachten bij Schwannomatose zijn (uitstralende) pijn en zwellingen op de plek waar de schwannomen aanwezig zijn, bijvoorbeeld in de nek of op de armen en benen. Krachtverlies of gevoelsstoornissen kunnen ook voorkomen bij schwannomen, maar zijn zeldzaam. Welke gevolgen deze schwannomen hebben hangt af van de plek waar ze ontstaan en de grootte van het schwannoom. Meestal ontstaan de eerste klachten rond het dertigste of veertigste levensjaar.

Schwannomen kunnen ook een onderdeel zijn van andere aandoeningen, zoals neurofibromatose type 2 (NF2). Hoewel er overlappende kenmerken zijn, is dit een ander ziektebeeld. Over de mogelijke klachten en de verschillen met NF2 lees je in hoofdstuk 2: *'Wat zijn de klachten of kenmerken van Schwannomatose?'*.

Schwannomatose is een aandoening van het zenuwstelsel waarbij door de groei van tumoren in de zenuw pijnklachten, gevoelsstoornissen of krachtsverlies kan optreden.

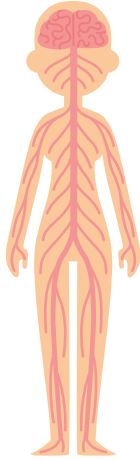
Schwannomatose is een genetische aandoening. Dit betekent dat je ermee geboren wordt. Meer hierover lees je in hoofdstuk 3: *'Hoe krijgt iemand Schwannomatose?'*.

Over de mogelijke behandeling lees je meer in hoofdstuk 5 en 6: *'Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?'* en *'Pijnbehandeling'*.

Omdat het maar zo weinig voorkomt, hebben zorgverleners soms niet eerder gehoord over Schwannomatose. Voor deze aandoening bestaat nog geen formeel erkend expertisecentrum. In het LUMC is wel kennis verzameld over deze aandoening. Meer hierover lees je in hoofdstuk 11: *'Hoe is de zorg georganiseerd?'*.



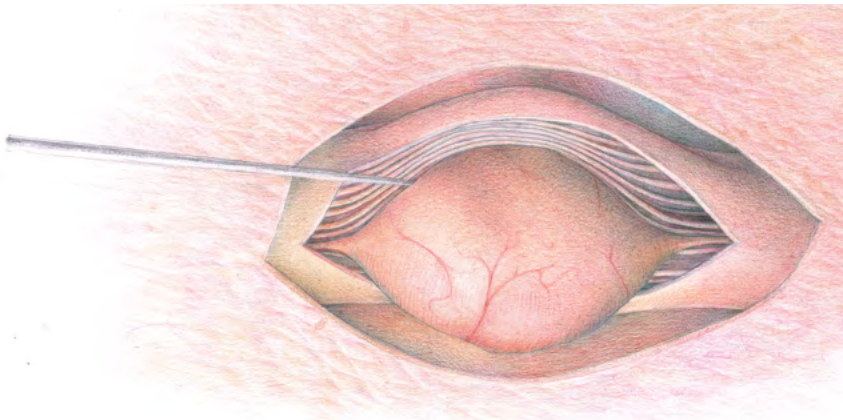
2. Wat zijn de klachten of kenmerken van Schwannomatose?



Zenuwstelsel

Wat zijn schwannomen?

Schwannomen zijn goedaardige tumoren, die groeien vanuit het omhulsel van de zenuwen, ook wel de zenuwschede genaamd. Samen met neurofibromen vallen ze in de groep van goedaardige zenuwschede tumoren. Een schwannoom is dus geen vorm van kanker, waarbij het om kwaadaardige tumoren gaat. Dit betekent echter niet dat schwannomen geen problemen veroorzaken. Bij Schwannomatose ontstaan de schwannomen voornamelijk langs de perifere zenuwen (in 89% van de patiënten) en de wervelkolom (74%). Perifere zenuwen zijn de zenuwen die vanuit de wervelkolom richting de uiteinden van het lichaam lopen. De schwannomen kunnen daarbij variëren in grootte, van enkele millimeters tot enkele centimeters in doorsnede. Een schwannoom van een hersenzenuw komt slechts in 10% van de Schwannomatose patiënten voor.



Figuur 1: Het schwannoom groeit binnen het kapsel van de zenuw vanuit een van de zenuwbundels. Het schwannoom geeft druk op de passerende zenuwbundels, waardoor (pijn)klachten kunnen ontstaan.

Bij Schwannomatose ontwikkelen de eerste symptomen zich meestal rond het 30^e levensjaar maar klachten kunnen ook ontstaan op de kindereleeftijd of pas op oudere leeftijd (van 6 tot 60 jaar).

Schwannomen kunnen zich presenteren als langzaam groeiende zwellingen onder de huid, bijvoorbeeld op een arm of been. Deze zwellingen zijn meestal gevoelig, maar niet altijd. Een schwannoom dat zich ontwikkelt vanuit een dieper in het lichaam gelegen zenuw is aan de buitenzijde meestal niet zichtbaar.

Pijn is de meest voorkomende klacht bij Schwannomatose. De pijnklachten kunnen op de plek van het schwannoom zelf voorkomen. Soms kan de pijn ook meer verspreid door het lichaam aanwezig zijn. Tevens kan de pijn uitstralen langs het traject van de zenuw van waaruit het schwannoom groeit. Ook kunnen er tintelingen ontstaan bij lokale druk op het schwannoom. Soms ontstaan er gevoelsstoornissen of ontstaat er lokale krachtsvermindering (beide mogelijk door irritatie van of schade aan de aangedane zenuw).

Bij ongeveer 10% van de mensen met Schwannomatose ontwikkelt een schwannoom zich langs een van de hersenzenuwen. Soms betreft dit de hersenzenuw die betrokken is bij het gehoor en het evenwicht, er wordt dan gesproken van een *brughoektumor*. Brughoektumoren veroorzaken klachten zoals gehoorverlies, oorsuizen en evenwichtsstoornissen.



Neurofibromatose type 2 (NF2) is, net als Schwannomatose, een aandoening waarbij schwannomen voorkomen, echter bij NF2 gaat dit altijd gepaard met brughoektumoren. Bij Schwannomatose komen brughoektumoren soms enkel eenzijdig voor, in tegenstelling tot NF2, waarbij brughoektumoren in nagenoeg alle gevallen aan beide zijden ontstaan (zie onderstaande tabel).

Klinisch kenmerk	In Schwannomatose	In NF2
Brughoektumor beiderzijds	Afwezig	90%
Brughoektumor eenzijdig	Zeldzaam	10%
Andere schwannomen binnen de schedel	9-10%	24-51%
Meningeomen (een gezwel dat uitgaat van het hersenvlies)	5%	45-58%
Wervelkolom schwannomen	74%	63-90%
Ependymoom (een gezwel dat uitgaat van de bekleding van de vochtholtes in de hersenen)	Afwezig	18-58%
Perifere zenuw schwannomen	89%	68%
Subcapsulair cataract (staar op een specifieke locatie in het oog)	afwezig	60-81%

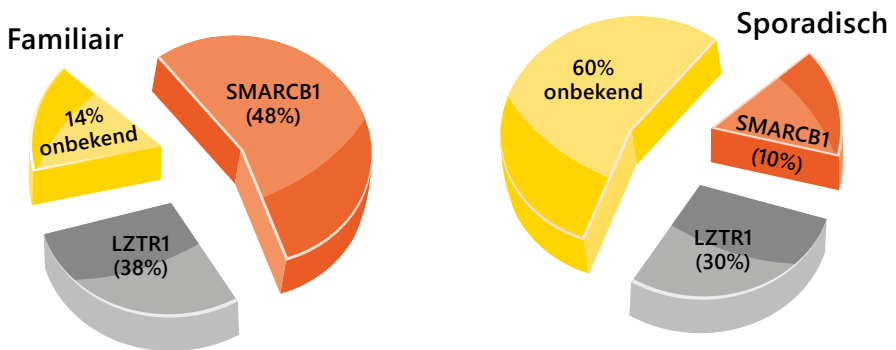
Verskil in klinische kenmerken tussen Schwannomatose en NF2.

Schwannomatose is geen kanker maar kan toch wel veel klachten geven. Schwannomatose is geen NF2. Gehoorproblematiek aan beide oren is niet te verwachten.

3. Hoe krijgt iemand Schwannomatose?

In ongeveer 80% van de gevallen is iemand met Schwannomatose de eerste in de familie (niet-familiair, dit wordt 'de novo' of ook vaak 'sporadisch' genoemd), terwijl bij de overige 20% er één of meerdere familieleden met schwannomen bekend zijn (dit wordt 'familiaal' genoemd). In een gedeelte van de Schwannomatose patiënten kan de oorzaak in het DNA worden aangetoond. Het betreft dan een verandering ('mutatie') in het SMARCB1- of LZTR1-gen.

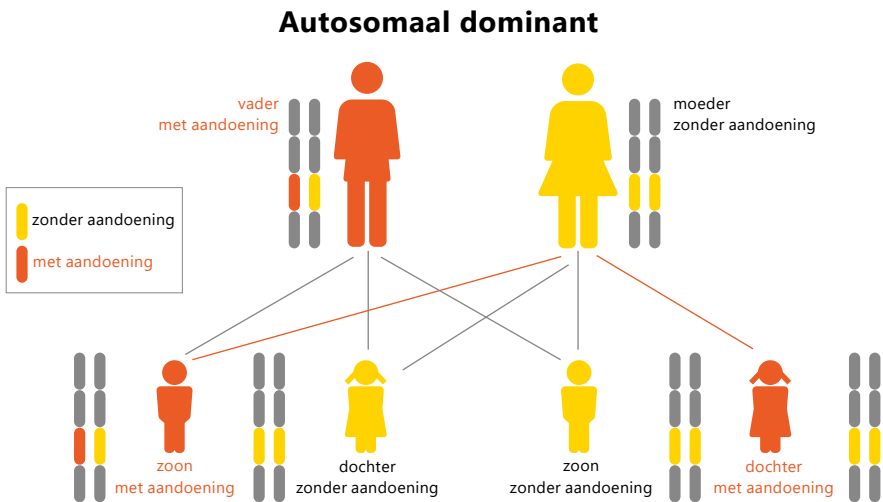
Het percentage genveranderingen (mutaties) dat kan worden aangetoond in het DNA is hoger in de groep van familiair voorkomende schwannomen, dan in de groep sporadische schwannomen (ongeveer 85% versus 40%; zie figuur). Bij familiale Schwannomatose worden vaker veranderingen in het SMARCB1-gen gevonden dan bij sporadische patiënten. In de gevallen waarbij geen mutatie kan worden aangetoond, betreft het mogelijk een verandering in een nog onbekend Schwannomatose gen of spelen andere factoren (bijvoorbeeld omgevingsfactoren) een rol bij het ontstaan van de schwannomen. Ook is het mogelijk dat iemand een mozaïeke vorm heeft van Schwannomatose, waarbij het moeilijk is om een mutatie op te sporen.



Figuur 2: Bij ongeveer 20% van alle Schwannomatose patiënten komt de aandoening in de familie voor. In deze groep is de kans dat er een erfelijke oorzaak wordt gevonden ongeveer 85%. Wanneer er geen familieleden zijn aangedaan, is deze kans kleiner (40%).

Schwannomatose wordt veroorzaakt door een genetische mutatie waarvan er op dit moment een tweetal bekend zijn. Indien Schwannomatose in de familie voorkomt is het beter mogelijk de oorzaak (mutatie in het DNA) te achterhalen.

Schwannomatose erft autosomaal dominant over. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Schwannomatose hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters (zie onderstaande figuur).



Bron: Erfelijkheid.nl

Bij Schwannomatose is tevens sprake van een verminderde penetrantie. Dit betekent dat niet iedereen die de erfelijke aanleg voor Schwannomatose bij zich draagt ook daadwerkelijk schwannomen zal ontwikkelen. Waarom dit bij de ene persoon wel het geval is en bij de andere niet, is niet bekend. Mogelijk spelen hier meerdere nog onbekende factoren binnen en buiten het DNA een rol. Het valt daarom vooralsnog niet te voorspellen of een persoon die de erfelijke aanleg geërfd heeft wel of geen klachten zal ontwikkelen.

Bij sommige personen beperkt de Schwannomatose zich tot een lichaamsdeel. Bij deze vorm, segmentele Schwannomatose genaamd, is het goed mogelijk dat iemand een mozaïeke vorm van Schwannomatose heeft. Dan is iemand doorgaans milder aangedaan, maar kunnen zijn/haar kinderen een volledig beeld van Schwannomatose ontwikkelen (mits zij de erfelijke aanleg voor Schwannomatose geërfd hebben).

Wil je meer weten over ons erfelijk materiaal, autosomaal dominante overerving of andere informatie over erfelijkheid, bezoek dan de website www.erfelijkheid.nl.

Schwannomatose is erfelijk, kinderen van een ouder met Schwannomatose hebben 50% kans de aandoening ook te krijgen. Maar niet bij ieder kind hoeft dit te leiden tot het daadwerkelijk ontwikkelen van schwannomen en het ontwikkelen van klachten. Er is sprake van een verminderde kans dat de aandoening tot uiting komt.



Op www.youtube.com staat een informatief filmpje van het Erfocentrum en dit is terug te vinden onder de zoekterm 'autosomaal overerven'.



4. Hoe wordt de diagnose Schwannomatose gesteld?

Uitzoeken wat er aan de hand is, start meestal met het herkennen van enkele kenmerken die bij Schwannomatose horen. Een arts - bijvoorbeeld de neuroloog, neurochirurg of de klinisch geneticus - kan vaststellen of je Schwannomatose hebt. Aan de hand van een lijst met kenmerken kan worden vastgesteld of het bij jou om Schwannomatose gaat.

Je krijgt de diagnose Schwannomatose als:

(bij niet-familiaire Schwannomatose)

- er twee of meer niet in de huid gelegen schwannomen zijn, waarvan van minimaal één de weefseldiagnose bekend is; De weefseldiagnose wordt met behulp van een biopsie of operatie gesteld;
 - EN
- er op de hersenscan geen aanwijzingen zijn voor dubbelzijdige brughoektumoren. Niet bij iedereen wordt een hersenscan gemaakt, dit is afhankelijk van de leeftijd waarop iemand met de schwannomen zich presenteert.

(bij familiale Schwannomatose)

- een bewezen perifeer schwannoom aanwezig is, een enkelzijdige brughoektumor of een ander intracranieel schwannoom in de schedel;
 - EN
- een eerstegraads familielid (ouder/broer/zus/kind) Schwannomatose heeft;
- er geen verandering in het NF2-gen is.

Daarnaast kan er een diagnose gesteld worden door genetisch onderzoek. Je krijgt de diagnose Schwannomatose als:

- er een ziekte veroorzakende verandering in het SMARCB1- of LZTR1-gen aanwezig is én een bewezen schwannoom of meningeoom;
- er in meer dan 2 tumoren oorzakelijke mutaties worden gevonden.

Genetisch onderzoek

De klinisch geneticus kan DNA-onderzoek verrichten om de diagnose te bevestigen of onwaarschijnlijker te maken. Hierbij gaat de klinisch geneticus op zoek naar een ziekte veroorzakende verandering in het SMARCB1- of LZTR1-gen. Dit onderzoek vindt meestal plaats in het bloed, maar soms ook in schwannoomweefsel dat wordt weggenomen bij een operatie of biopsie.

Het lukt op dit moment nog niet om bij iedereen met Schwannomatose de oorzakelijke fout in het genetisch materiaal aan te tonen. Dit betekent niet dat een erfelijke oorzaak dan uitgesloten is. De diagnose Schwannomatose wordt dan alleen op grond van uiterlijke en lichamelijke kenmerken gesteld. Bij mozaïek Schwannomatose is de mutatie slechts in een deel van de lichaamscellen aanwezig en daarom wordt de mutatie niet altijd gevonden bij DNA-onderzoek op bloedcellen.

Als de ziekte veroorzakende verandering in de familie reeds bekend is, kan de klinisch geneticus bij familieleden die dat wensen gericht DNA onderzoek naar deze familie-specifieke variant aanvragen. Als er op de kinderleeftijd geen klachten zijn van Schwannomatose, wordt doorgaans gewacht met dit DNA onderzoek tot de kinderen 18 jaar of ouder zijn en hierover zelf een weloverwogen beslissing kunnen nemen.

Wil je meer weten over het wel of niet laten verrichten van genetisch onderzoek, kijk dan op <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/waarom-dna-onderzoek>.

Schwannomatose is moeilijk vast te stellen. Er kunnen ook bij mensen zonder deze aandoening schwannomen ontwikkelen. Er kan ook verwarring ontstaan met NF2, het moet goed onderzocht worden!

Indien Schwannomatose al eerder binnen de familie is vastgesteld maakt dit de diagnosestelling makkelijker.

Heb je schwannomatose en een kinderwens?

Bij een kinderwens is het goed je bewust te zijn dat er 50% kans is dat je kinderen de erfelijke aanleg voor Schwannomatose zullen erven. De klachten die jij zelf hebt, zeggen niets over de mate van klachten bij jouw (toekomstige) kinderen. Jouw kinderen kunnen meer, maar ook minder of geen kenmerken en klachten hebben.

Als je Schwannomatose hebt en jij en je partner willen graag kinderen, bespreek dit dan tijdig met een klinisch geneticus, bij voorkeur voordat er sprake is van een zwangerschap. De klinisch geneticus kan je voorlichten over de mogelijkheden van DNA onderzoek bij kinderwens. Bijvoorbeeld over de mogelijkheid te voorkomen dat je de aandoening doorgeeft aan je kind(eren).

Zie voor meer informatie ook <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.



5. Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?

Schwannomatose is op dit moment nog niet te genezen. Pijn is de meest voorkomende klacht bij Schwannomatose. Daarom bestaat de behandeling uit zo goed mogelijk de symptomen, voornamelijk pijnklachten, te behandelen. Deze behandeling bestaat uit grofweg twee opties: operatief verwijderen van een schwannoom of een afwachtend beleid. Hierbij kan medicatie worden genomen om de pijn te bestrijden. Er is tot op heden nog geen medicijn bekend dat de groei van de schwannomen tegengaat.

Jouw behandelaar zal als eerste stap beeldvormend onderzoek doen om uit te zoeken of er inderdaad sprake is van een schwannoom, waar het schwannoom zich exact bevindt, en van waaruit het groeit. Meestal wordt hiervoor een MRI-scan gemaakt. Dit onderzoek doen ze ook om zo goed mogelijk te kunnen inschatten welke behandelingen er mogelijk zijn in jouw persoonlijke geval en om in te kunnen schatten wat de risico's van een eventuele operatie zijn.

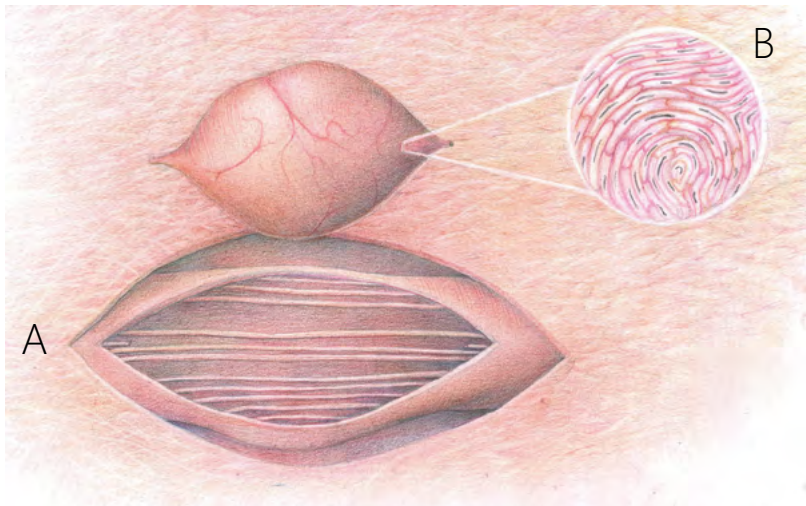
Voor de optimale behandeling van Schwannomatose is geen richtlijn met wetenschappelijke onderbouwing aanwezig. De beslissing om wel of niet te opereren kan daarom lastig zijn en wordt gebaseerd op de soort klachten en de toename hiervan zoals krachtverlies en stoornis in het gevoel, pijn en groei van de tumor. In geval van hinderlijke klachten of groei van een schwannoom zal doorgaans een operatie verricht worden. Omdat de besluitvorming over het wel of niet opereren van een schwannoom ingewikkeld kan zijn, wordt geadviseerd hiervoor naar een specialistisch centrum te gaan. Meer hierover lees je in hoofdstuk 11: *'Hoe is de zorg georganiseerd'*.



Heb je hier nog persoonlijke vragen over? Bijvoorbeeld hoe je jezelf kunt voorbereiden op een onderzoek of behandeling? Of vraag je jezelf af hoe lang het herstel duurt? Vraag dan aan je behandelaar meer informatie. Vaak is er ook op papier aparte informatie beschikbaar per onderzoek of behandeling. Lees hier meer over in hoofdstuk 9: *'Wat kun je zelf doen?'*.

Chirurgie voor schwannomen

Een schwannoom groeit uit één of enkele takjes (*fascicels*) van een zenuw. Het schwannoom verdrukt de andere zenuwtakken (zie *figuur 1* op bladzijde 9). Het doel van een operatie is het volledig verwijderen van het schwannoom. Bij de operatie moet het zenuwtakje waar vanuit het schwannoom groeit worden doorgenomen, de andere (bundel van zenuwtakjes) wordt gespaard. Het verkregen weefsel kan vervolgens worden onderzocht, om zo een definitieve diagnose te kunnen stellen.



Figuur 3: A => Bij de chirurgische verwijdering van het schwannoom wordt de tumorale zenuwbundel doorgenomen. De druk op de overige bundels verdwijnt, waardoor de (pijn) klachten kunnen verminderen. B => Door de microscoop bekeken: een schwannoom bestaat uit een woekering van cellen rondom de zenuwbundel (de schwann cellen).

Het chirurgisch verwijderen van een schwannoom zorgt in de meest voorkomende gevallen voor een verbetering van de pijnklachten, echter dit is niet altijd het geval. Bij de operatie is het uiteraard van belang om de functie van de zenuw te sparen.

Dit lukt in de meeste gevallen goed, er is echter een kleine kans op toename van klachten na de operatie. De afweging van wel of niet opereren zal de neurochirurg samen met u maken.

De mogelijkheid bestaat - na het operatief verwijderen van een schwannoom - dat door microscopisch kleine achtergebleven tumordelen een nieuw schwannoom ontstaat. Dit is echter zeldzaam en er is vrijwel nooit een tweede operatie noodzakelijk.

Verskillende vormen van bestraling, zoals Gamma Knife en Cyber Knife kunnen in zeldzame gevallen een rol spelen in de behandeling van schwannomen wanneer chirurgie geen oplossing kan bieden.

In zeldzame, snel groeiende en ernstige vormen van Schwannomatose is het soms nodig om schwannomen te behandelen met een medicijn (bevacuzimab, een angiogenese remmer - Avastin). Dit medicijn gaat de vorming van bloedvaten tegen. Hierdoor kunnen de tumoren minder goed groeien. Dit kan er ook voor zorgen dat de (pijn)klachten minder worden. Deze behandeling van schwannomen vergt echter nog meer onderzoek.

Al deze behandelingen hebben voordelen, maar ook nadelen en zeker risico's. Dit dient telkens goed te worden overwogen.



6. Pijnbehandeling

Bij Schwannomatose komt vaak chronische pijn voor. Deze pijn kan ontstaan door druk van de schwannomen op omliggende weefsels of door druk op een zenuw zelf. Hierdoor ontstaat zenuwpijn, een schietende brandende pijn. Ook kan vanuit een plaatselijk (lokaal) schwannoom de pijn zich verspreiden over het gehele lichaam. Men noemt dit wel gegeneraliseerde pijn.

Op de pijnpoli is de behandeling van pijn veelal gericht op symptoombestrijding waarbij gebruik gemaakt kan worden van medicamenteuze therapie (medicijnen met pijnstillende werking) of niet-medicamenteuze therapie (transcutane elektrostimulatie of interventionele behandelingen, zie aparte kaders).

Bij medicamenteuze therapie wordt eerst gekeken wat voor soort pijn er is. Bij lokale pijn wordt er vaak gekozen voor een niet-opiaat eventueel in combinatie met een opiaat. Bij zenuw- en gegeneraliseerde pijn wordt er vaak gekozen voor antidepressiva of anti-epileptica. Interventionele behandelingen (pijnblokkades) hebben vaak tijdelijk effect.

Pijn heeft invloed op uw conditie, stemming, denken en doen, uw sociale contacten en activiteiten. Daarom is het belangrijk om chronische pijn multidisciplinair te benaderen, waarbij er dus een nauwe samenwerking is met een psycholoog, revalidatiearts en fysiotherapeut.

Transcutane elektrostimulatie is een behandeling waarbij zenuwen gestimuleerd worden via huidelektroden. Wanneer gevoelige gebieden worden gestimuleerd, treedt er pijnvermindering op door het vrijkomen van pijnstillende stoffen.

Interventionele behandelingen staan ook wel bekend als pijnblokkades. Het doel van de behandeling is de zenuw die de pijnprikkel geleidt zodanig te beïnvloeden dat de pijnprikkel niet meer kan worden doorgegeven aan de hersenen.

Interventionele behandelingen bestaan uit zenuwblokkades, radiofrequente ablatie (RFA) en ruggenmergstimulatie.

Bij RFA worden de tumorcellen als het ware weggebrand. Er wordt een naald door de huid heen in de tumor gebracht. De naald wordt beeldgestuurd ingebracht met behulp van echografie of een CT-scan en aangesloten op een generator. Deze generator laat de cellen trillen. Met de warmte die door de trilling ontstaat, worden de tumorcellen verbrand.

De gewaarwording van pijn vindt plaats in de hersenen en niet op de plaats van de weefselbeschadiging. De hersenen krijgen impulsen aangeleverd en laten ons pijn beleven.

De pijn kan beheerst worden wanneer deze impulsen de hersenen niet of minder goed bereiken. Dan zal de pijn niet of nauwelijks worden ervaren. De werking van ruggenmergstimulatie is hierop gebaseerd. In de ruimte achter het ruggenmerg (de epidurale ruimte) wordt een elektrode (klein apparaatje) geplaatst. Deze elektrode geeft zeer kleine elektrische signaaltjes door, die ervoor zorgen dat de pijnsignalen worden geblokkeerd, voordat ze de hersenen bereiken. De signalen worden opgewekt door een stimulator (een soort pacemaker), die via dunne draden verbonden is met de elektrode(n).

7. Wat kun je op den duur verwachten?

Het beloop van Schwannomatose kan van persoon tot persoon verschillen, ook binnen families. Het ontstaan van de eerste klachten is bij familiäre Schwannomatose vaak vroeger (rond de 20-30 jarige leeftijd) dan bij niet-familiäre vormen (30-40 jarige leeftijd, zie hoofdstuk 1: *'Wat is Schwannomatose?'* en hoofdstuk 3: *'Hoe krijgt iemand Schwannomatose?'*).

Waar er bij de ene persoon slechts enkele schwannomen ontstaan zonder veel pijnklachten, kunnen er bij de andere persoon ernstige, toenemende lichamelijke en/of psychische klachten optreden, die het dagelijks leven behoorlijk kunnen beperken. Helaas zijn er vooralsnog geen factoren bekend, die de ernst van het beloop kunnen voorspellen.

De bekende Schwannomatose genen LZTR1 en SMARCB1 geven een vergelijkbaar patroon van klachten, echter bij SMARCB1 komen soms, naast schwannomen, ook goedaardige hersenvliestumoren (meningeomen) voor. Bij ongeveer een-derde van de patiënten is de locatie van de schwannomen beperkt tot een ledemaat of lichaamshelft, dit wordt segmentele Schwannomatose genoemd.

Schwannomen zijn goedaardige tumoren. Het ontwikkelen van kwaadaardige zenuwtumoren bij Schwannomatose is beschreven in de literatuur, maar zeer zeldzaam. De levensverwachting van Schwannomatose patiënten is gelijk aan die van mensen zonder Schwannomatose.

Psychische klachten zoals somberheid, zwaarmoedigheid of zelfs een depressie worden vooral veroorzaakt door het leven met pijn. Chronische pijnprikkels kunnen het zenuwstelsel blijvend beïnvloeden of bijvoorbeeld leiden tot vermoeidheidsklachten en somberheid.



8. Wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven?

Wat de gevolgen zijn voor het dagelijks leven, verschilt van persoon tot persoon. Het hangt af van hoeveel schwannomen je hebt en hoeveel klachten deze geven. In sommige, gelukkig zeldzame gevallen, geven schwannomen zoveel pijnklachten dat mensen niet meer kunnen werken. Bijna twee-derde van de patiënten met Schwannomatose gebruikt chronische pijnmedicatie. Sommige van deze middelen hebben invloed op het concentratievermogen en bewustzijn. Hiermee beïnvloeden deze medicijnen ook het dagelijks functioneren. Het wordt afgeraden om langdurig morfine-achtige middelen te gebruiken, welke schadelijk zijn voor het lichaam en op lange termijn niet meer werkzaam. Pijnspecialisten kunnen met u de alternatieven bespreken.

Extra hulp en ondersteuning

Als het om milde problemen gaat, kun je ook hulp vragen van organisaties buiten het ziekenhuis. Bijvoorbeeld wijkteams van de gemeente met kennis en ervaring van psychosociale problemen bij chronisch zieken veroorzaakt door het moeten leven met aanhoudende pijnklachten.

Ook voor aanpassingen van je woonomgeving kun je terecht bij de gemeente. Dit kan nodig zijn als bewegingsproblemen het moeilijk maken om in je normale woonomgeving te leven.

Op de website www.neurofibromatose.nl vind je onder het tabblad 'Wegwijzer' adressen van organisaties die hulp en ondersteuning bieden bij problemen in het dagelijks leven. Bijvoorbeeld over het krijgen van hulp bij opvoeding, een persoons gebonden budget (PGB) en regels rondom school, werk en ziek zijn. Zie je nu door de bomen het bos niet meer met alle verschillende organisaties voor hulpverlening voor kinderen? Kijk dan eens op www.integralevroeghulp.nl.



9. Wat kun je zelf doen?

Soms lijkt het of je helemaal afhankelijk bent van zorgverleners voor jouw gezondheid en welzijn. Toch is er ook een hoop wat je zelf kunt doen om je goed te blijven voelen. En natuurlijk kun je daarbij ook hulp krijgen van een zorgverlener of een naaste.

Het allerbelangrijkste wat je zelf kunt doen, is zorgen dat je in gesprek blijft met je zorgverlener. Vaak is er nog een keuze voor een behandeling of onderzoek wat jij zou willen. Jouw zorgverlener kan je ook vertellen wat de voor- en nadelen kunnen zijn. Op die manier kun je ook samen bespreken wat voor jezelf of jouw kind de beste beslissing is.

Je kunt (door)vragen als er iets niet duidelijk voor je is. En het aangeven als jij je ergens onprettig of bijvoorbeeld onzeker bij voelt.



Denk vóór de afspraak met je zorgverlener na wat belangrijk voor je is om te zeggen of te vragen. Schrijf dit op en neem het mee naar het gesprek.

Als er een onderzoek of behandeling voorgesteld wordt, hoef je meestal niet meteen 'ja' of 'nee' te zeggen. Je kunt ook nog thuis nadenken of vragen om een extra afspraak. Je hoeft moeilijke beslissingen niet alleen te nemen. Dit doe je samen met je behandelaar. En natuurlijk kun je altijd een vertrouwd persoon meenemen om je hierbij te helpen.

10. Wat kun je beter niet doen?

Bij Schwannomatose zijn er geen dingen die echt verboden zijn of waar iedereen met deze aandoening op moet letten. Zo zijn er bijvoorbeeld geen medicijnen die je nooit mag nemen of dingen die je niet mag eten of doen als je deze aandoening hebt. Schwannomatose wordt vaak pas op latere leeftijd vastgesteld en de meeste mensen hebben dan al invulling gegeven aan hun eigen leven.

Maar er kunnen wel dingen zijn die net iets anders werken dan bij de meeste andere mensen. Dan kan het goed zijn om met je zorgverlener te bespreken wat in jouw persoonlijke geval beter is om te doen en laten. Zo twijfel je misschien of je een bepaalde sport wel mogelijk of gezond is voor jou? Bijvoorbeeld als je veel pijnklachten met je bewegingsstelsel hebt en wilt turnen. Of als je wilt blijven autorijden of je rijbewijs wilt halen, maar medicatie gebruikt die jouw rijvaardigheid kan beïnvloeden. Misschien vraag je jezelf af of bepaald werk wel verstandig is, en niet een te zware belasting vormt?

Bespreek dit altijd met de zorgverlener(s) bij wie je onder behandeling bent. En ben je misschien onzeker over de werking van medicijnen of kruiden die je zonder voorschrift van een arts gebruikt, dan kan je bij je apotheker een gesprek aanvragen om meer informatie te krijgen voor jouw situatie. De meeste apothekers hebben een aparte ruimte om je te ontvangen en alle informatie rustig met je door te spreken.

Uit onderzoek blijkt dat roken meer pijnklachten kan veroorzaken bij patiënten met chronische zenuwpijn. Dit is zeker een extra aanbeveling om te stoppen met roken.

Blijf in ieder geval nooit te lang rondlopen met aanhoudende pijnklachten en zoek hulp. Meer hierover lees je in hoofdstuk 8: *'Wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven?'*.



11. Hoe is de zorg georganiseerd?

Met hoeveel en welke zorgverleners je te maken krijgt, hangt af van welke klachten je hebt. Ook hangt dit af van je leeftijd. Als kind kun je in principe terecht bij een kinderarts en/of kinderneuroloog. Als volwassene kun je te maken krijgen met een heel aantal verschillende behandelaars.

Expertisecentrum en behandelcentrum

Een expertisecentrum is een ziekenhuis waar de zorgverleners veel kennis over een (zeldzame) aandoening hebben. Een expertisecentrum wordt erkend door de minister van VWS. De verschillende zorgverleners die betrokken zijn bij de onderzoeken en behandeling werken daar samen in een team. Op dit moment wordt er door zorgverleners met de patiëntenvereniging samengewerkt om een NF2/Schwannomatose expertisecentrum op te zetten. Op dit moment kan u in het LUMC terecht bij het NF2/Schwannomatose spreekuur of op het spreekuur van het LUMC Zenuwcentrum.

Met welke zorgverleners kun je te maken krijgen?

Met klachten van schwannomen komen mensen vaak als eerste in contact met de huisarts, deze zal u doorsturen naar een kinderarts, (kinder)neuroloog of chirurg. Voor de diagnose Schwannomatose zal een klinisch geneticus u onderzoeken. Operaties aan zenuwtumoren worden in Nederland uitgevoerd door neurochirurgen, algemeen chirurgen en orthopeden. In het geval van schwannomen in het kader van Schwannomatose is het aan te raden u te wenden tot een gespecialiseerde zenuwchirurg in het LUMC.

Wat als je zorgverlener NIET goed op de hoogte is van Schwannomatose?

Schwannomatose is een zeldzame aandoening. In ons land hebben ongeveer 350 personen deze aandoening. Hierdoor komt het voor dat zorgverleners (artsen, psychologen, maatschappelijk werkers, fysiotherapeuten) nog niet eerder gehoord hebben over Schwannomatose of dat ze nog niet eerder iemand met Schwannomatose behandeld hebben. Het beste is je te laten onderzoeken en behandelen in het LUMC of in een van de academische ziekenhuizen.

Dit geldt ook omgekeerd. Ook voor ervaringsopbouw bij de zorgverleners en daardoor betere zorg, is het van belang dat de zorg voor Schwannomatose zoveel geconcentreerd wordt aangeboden. Jij kan hieraan meehelpen door zelf op zoek te gaan naar een centrum met goede expertise.

Ben je nu toch onder behandeling bij een andere zorgverlener, die minder of niet bekend is met Schwannomatose? Deze zorgverlener kan informatie opvragen bij het LUMC. Zo kun jij toch bij deze zorgverlener in behandeling blijven en het voordeel hebben van de meest actuele kennis over Schwannomatose.

Onderzoek naar Schwannomatose

Je wordt waarschijnlijk behandeld in een academisch ziekenhuis, dat wil zeggen dat er naast de patiëntenzorg ook onderwijs en wetenschappelijk onderzoek wordt gedaan. Je kunt hiervoor worden benaderd door een arts of onderzoeker. Deze zal dan uitleg geven over het onderzoek, waarna jezelf besluit of je wilt deelnemen aan het onderzoek. Daarnaast kan er onderzoek gedaan worden met geanonimiseerde gegevens, vaak na beoordeling door de Medische Ethische Toetsingscommissie. Indien je niet wilt dat je gegevens hiervoor gebruikt worden, kun je hiertegen bezwaar maken bij jouw behandeld arts.

Omdat Schwannomatose een zeer zeldzaam syndroom is, zijn er tevens Europese samenwerkingsinitiatieven opgezet om het wetenschappelijk onderzoek naar NF2/Schwannomatose te verbeteren.

Patiëntenorganisatie

De patiëntenorganisatie Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) kan ook een belangrijke rol spelen voor mensen met Schwannomatose en hun naasten. De NFVN bevordert lotgenotencontact door (onder andere) het organiseren van familiedagen en online contact. Kijk daarvoor op: www.neurofibromatose.nl/home.

De NFVN zorgt ook voor meer bekendheid over het syndroom bij onderzoekers, artsen en andere hulpverleners. Bijvoorbeeld door de organisatie van symposia, bijscholing en het opstellen van kwaliteitsstandaarden voor zorgverleners.

Notities

Colofon

Deze brochure is een uitgave van de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN). Deze brochure is digitaal in te zien via www.nfvn.nl en www.zichtopzeldzaam.nl.

Voor vragen aan patiëntenorganisatie NFVN kunt u terecht op info@neurofibromatose.nl.

Deze informatie is niet bedoeld als vervanging voor het advies van een bevoegde behandelaar. Neem voor vragen of advies contact op met uw behandelend arts.

Tekst:

De heer Dr. J.L. (Justus) Groen, neurochirurg, LUMC
Mevr. Dr. E. (Emmelien) Aten, klinisch geneticus, LUMC
Mevr. Dr. E. (Eveline) Bartels, anesthesioloog-pijn specialist, LUMC
Mevr. Dr. Y. (Yvette) van Ierland, klinisch geneticus, Erasmus MC
Dhr. T. (Ton) Akkermans, Voorzitter NFVN
Dhr. E. (Eric) de Haas, patiëntvertegenwoordiger
Mevr. P. (Peggy) Prompt, patiëntvertegenwoordiger

Vormgeving en opmaak:

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Illustraties pagina 9 en 20

Ko de Kok, Rotterdam

Drukwerkbegeleiding:

MEO, Alkmaar

Begeleiding programma Zicht op zeldzaam

VSOP, Soest

Vervolg >

Missie

De NfVN zet zich in om de belangen van patiënten met NF te dienen, het ideaal streven 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 en daarmee de leer-, werk- en leefomstandigheden van NF-patiënten 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 de patiënten en de betrokken familieleden met elkaar in contact brengen zodat ervaringen uitgewisseld en gedeeld kunnen worden en dat zij daardoor elkaar onderling versterken.

Neurofibromatose Vereniging Nederland
Postbus 53386
2505 AJ Den Haag
www.nfvn.nl
info@neurofibromatose.nl

Uitgever:



Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

© 2019

Neurofibromatose Vereniging Nederland (NfVN)

www.neurofibromatose.nl

Zicht op zeldzaam, VSOP

www.zichtopzeldzaam.nl/

Met financiering van het Ministerie van VWS
is deze brochure mogelijk gemaakt.

