

## EEN CASUS WAARBIJ SPRAKE IS VAN DE ZIEKTE VAN VON RECKLINGHAUSEN (NEUROFIBROMATOSE)

*Erika Sevenhuijsen<sup>1</sup>*

### **Inleiding**

Werkzaam als arts op de een polikliniek kinder- en jeugdpsychiatrie voor de LVG groep kom ik met regelmaat kinderen tegen waarbij sprake is van een syndromale aandoening of een ziekte. Gezien het feit dat het in het algemeen gaat om zeldzame aandoeningen is er weinig bekend over mogelijk psychiatrische problematiek die specifiek kan zijn voor deze aandoening. Hierdoor wordt de psychiatrische diagnose als nevendiagnose gesteld of als hoofddiagnose omdat een syndroom vaak niet als dusdanig wordt herkend. Bij een aantal van deze aandoeningen lijkt er sprake te zijn van specifieke psychiatrische problematiek. Je zou dan bijna kunnen spreken van neuropsychiatrie.

Om iets meer zicht te krijgen op deze syndromen en hun problematiek is mij gevraagd om een casus te beschrijven. Ik heb er voor gekozen om een casus te bespreken waarbij sprake is van Von Recklinghausen neurofibromatose type I. Hierbij begin ik met een korte beschrijving van de ziekte om vervolgens in te gaan op de specifieke problematiek waar de jongen in deze casus mee te kampen heeft. Bij de beschrijving van de ziekte heb ik gebruikt gemaakt van de algemene beschrijving die gegeven wordt door de Vereniging Ziekte van Von Recklinghausen Nederland (VZRN).

### **Beschrijving van de ziekte van Von Recklinghausen**

De ziekte van Von Recklinghausen is een erfelijke ziekte waarbij bindweefselgezwellen ontstaan op of rondom de zenuwen. Deze gezwellen zijn goedaardig. Er zijn twee types neurofibromatose (NF): Type 1 (NF1) komt het meest voor (1:3000). Hierbij komen de tumoren in het algemeen perifeer voor. Type 2 (NF2) heeft een voorkomen van 1:40.000, hierbij komen de tumoren vooral voor in het centrale zenuwstelsel (hersenen en ruggenmerg). Deze ziekte is een dominant erfelijke aandoening. Bij ongeveer de helft van de mensen met deze ziekte is er echter sprake van een “nieuwe mutatie” van het genmateriaal.

De ziekte kan zeer verschillende gevolgen hebben bij mensen met hetzelfde type neurofibromatose. De ziekte kan zeer mild verlopen waarbij er nagenoeg geen klachten zijn, er kan echter ook sprake zijn van zeer ernstige complicaties. De volgende symptomen zijn specifiek voor de ziekte. Café-au-lait vlekken (lichtbruine vlekken op de huid), als er sprake is van 6 of meer café-au-lait vlekken die groter zijn dan 1,5 cm is er een grote kans dat er sprake is van de ziekte. Een ander verschijnsel is de Lisch knobbeltjes in de iris (het regenboogvlies) van het oog. Deze knobbeltjes zijn verder ongevaarlijk. Daarnaast kan er sprake zijn van grote goedaardige tumoren onder de huid (plexiforme neurofibromen). Soms komen deze goedaardige gezwellen in het gelaat voor. Er kunnen meerder zachte tumoren ontstaan in het lichaam.

Er kunnen ernstige klachten ontstaan, deze ontstaan doordat de bindweefselgezwellen druk geven op zenuwen waardoor pijn kan ontstaan, beschadigingen aan de zenuwen met functie uitval. Ernstige klachten ontstaan door gezwellen die in het centrale zenuwstelsel groeien. Hier is er eerder kans op inklemming en beschadiging van zenuwen. Er kan hierdoor bijvoorbeeld blindheid ontstaan of gehoorsverlies. Daarnaast komen epileptische verschijnselen voor. Bij jonge kinderen kunnen er makkelijker fracturen ontstaan in de lange botten.

---

<sup>1</sup> Erika Sevenhuijsen is als arts werkzaam bij MFC Accare te Zwolle.

Bovenstaande symptomen zijn wel te verklaren vanuit de overmatige groei van het bindweefsel rondom de zenuwen. Het is echter ook zo dat ADHD, leerproblemen en een licht verstandelijke beperking meer voorkomt bij mensen met NF. Dit laatste is de aanleiding geweest voor de aanmelding van de volgende casus.

A. is een jongen van 15 jaar met een bijzonder beweeglijk gezicht, de verschillende gezichtsuitdrukkingen wisselen elkaar zeer snel af. Hij zegt niet veel, het liefst laat hij zijn moeder het woord doen. Opvallend is zijn lach, hij kan bijna helemaal van oor tot oor lachen. Hij is een jaar geleden aangemeld op de polikliniek voor intensieve ouderbegeleiding en medicatie. Hij was al een aantal jaar bekend binnen de kinder- en jeugdpsychiatrie. Voor een deel had dit ermee te maken dat er een psychiatrische diagnose nodig was om een rugzakje aan te vragen vanuit cluster 4 voor de school. Bij A. is in eerdere onderzoeken PDD NOS vastgesteld en ADHD naast de neurofibromatose. Hij was al lange tijd bekend met neurofibromatose type I.

A. heeft al lange tijd geen controle gehad bij de neuroloog. De neuroloog had aangegeven dat ze weer terug moesten komen als er duidelijke klachten zouden ontstaan. Hij heeft twee grote plexiforme goedaardige tumoren op zijn rechter bovenbeen en bij zijn testis. Ze zijn hiermee naar de neuroloog geweest maar deze heeft hier niets aan kunnen doen. Verder heeft hij geen duidelijke lichamelijke klachten. A. is tot nu toe alleen op de polikliniek geweest met zijn moeder omdat zijn vader voor zijn werk lange periodes in het buitenland zit. Ze hebben ook eigenlijk geen behoefte aan ouderbegeleiding. Zijn moeder geeft aan dat ze het prima redt in de thuissituatie, ze moet de regels altijd strak houden in de thuissituatie. Dit is af en toe wel vermoeiend maar werkt prima. De reden dat ze dit moet doen thuis is dat A. zeer impulsief en druk kan zijn. In zijn impulsiviteit kan hij dingen doen die erg onverantwoord zijn. Eigenlijk komt dit thuis niet zozeer voor. De ernstigste voorvallen zijn op school geweest. Terwijl ze vertelt over de voorvallen op school kijkt A. mij aan met een ondeugende tinteling in zijn ogen en heeft een grijns van oor tot oor. Hij houdt wel van een grapje geeft hij aan. Wat hij wel erg vervelend vindt is dat hij als gevolg van deze acties niet meer mee mag doen met de praktijkvakken op school. Dit laatste betekent voor hem dat hij op school weinig kan doen omdat het een praktijkschool is. A. heeft bijvoorbeeld op een bouwplaats alle kranen open gedraaid waardoor de hele bouwplaats onderstroomde, hij heeft een keer alle wc rollen in de wc gegooid waardoor de wc verstopt raakte. Tijdens een kookles vlak voor het weekend heeft hij de ovens op de hoogste stand gezet vlak voor het vertrek. Nu mag hij niet meer meedoen met de praktijkvakken bouw, metaal, schilderen en koken.

A's moeder geeft aan dat er periodes zijn waarbij er bijna geen problemen zijn en er geen sprake is van impulsieve acties, er zijn echter ook periodes waarbij ze gemiddeld drie keer per week wordt gebeld door de school. A. vertelt dat hij geen vrienden of vriendinnen heeft. Leeftijdsgenoten begrijpen hem niet. Hij lijkt het feit dat hij geen vrienden heeft en dat hij op school een aangepast programma draait wat gelaten te dragen. Hij is gedeeltelijk op de hoogte van mogelijke gevolgen van zijn ziekte op langere termijn. Het wil hier eigenlijk niets over weten. Hij heeft eenmalig zeer hevige hoofdpijn gehad en regelmatig neusbloedingen. Het liefst gaat hij niet naar een neuroloog voor een controle.

A. gebruikt sinds een paar jaar medicatie om de impulsiviteit en de hyperactiviteit iets in te tomen. Zijn moeder geeft aan dat het goed werkt, ze kan het ook duidelijk merken dat het aan het eind van de middag uitgewerkt is. Op deze momenten moet ze alle zeilen bij zetten om er voor te zorgen dat A. alle dingen doet die nodig zijn voordat hij kan gaan slapen.

Al met al komt steeds het gevoel naar boven dat het op meerdere gebieden mis zou kunnen gaan. De school heeft hier op gereageerd door A. te beperken in de leermogelijkheden. Dit omdat ze het gevoel hebben dat A. voortdurend in het zicht moet zijn om te voorkomen dat hij gevaarlijke dingen gaat

doen. Wat echter ook mis zou kunnen gaan is een verergering van de ziekte wat zeer nare gevolgen kan hebben voor A. Dit is een gevoel van dreiging die wel sterk onderdrukt wordt maar wat de hele tijd op de achtergrond mee blijft spelen. Hierdoor heeft A. een toekomstperspectief die niet zo rooskleurig is mede doordat hij in deze levensfase vrijwel geen vrienden heeft, een beperkte schoolloopbaan waardoor hij minder kansen heeft op de arbeidsmarkt. Ik kan me eigenlijk wel voorstellen dat A. af en toe een escape vindt in het leveren van een streek van tijd tot tijd.

Voor wat betreft de diagnose is het voor mij de vraag in hoeverre er gesproken kan worden van PDD NOS. A. maakt op een goede manier contact en wat hij vertelt over zichzelf is wel invoelbaar. Zelfs de impulsieve onverantwoorde daden zijn tot op zekere hoogte invoelbaar gezien de situatie waarin hij zit. De ADHD lijkt een gevolg te zijn van de neurofibromatose, het gaat hierbij dan met name om de impulsieve vorm. Ik vind het echter zeer moeilijk om dit symptoom te verklaren vanuit de neurofibromen die ontstaan. Mogelijk dat er iets gebeurt in de centrale hersenen waardoor impulsiviteit en hyperactiviteit ontstaat. Het is in ieder geval een belangrijk gegeven dat de medicatie in de vorm van methylfenidaat een goed effect heeft.

Ik ben benieuwd of er meer mensen zijn die dit beeld bij deze aandoening herkennen.

