

Wereldwijd Wetenschappelijk Onderzoek: Mijlpalen in het onderzoek naar de neurofibromatosen



*Ga mee
op reis!*

30 Jaar NFVN

Thijs van der Vaart

NF1 - onderzoeker

Erasmus MC – ENCORE

NF1 Expertisecentrum



Informatie over NF: www.neurofibromatose.nl

Reisschema

Onderzoek vóór +/- 1990



Onderzoek in DNA-tijd



Onderzoek in ENCORE



Vanbinnen **gewo**
anders vanbuiten

verscheen de vertaling van
r 'Wonder', over een jongen
chtswijking. Drie mensen
het is om daarmee te leven.

'Ik heb mijn
gezicht nooit
raar gevonden'

More news at www.the-ec.europa.eu or the-ec.europa.eu

N “Ik wouge altyd myn eige
vrees op losseren af.
Poi resulteerte dat weg in
die vrees om te sterven op een vreemde
plek.” — Dr. M. J. van der Meulen

**Journal of
the American
Academy of
Child & Adolescent
Psychiatry**

von 1980
bis 1985
wurde die
Karte
überarbeitet.
Seit 1985
ist die Karte
aktuell.

In fall
by mid-
winter
one up to
two more
eggs.
They are
white to
yellowish.

right now.
collective
with me.
happy to
be together
all time.

From the
to go
Lamb
the an
I want
now, I'll
a good
I can
I want
I want

1

de
tik
r-
n'

100

4. 1166-1167
 5. 1168-1169
 6. 1170-1171
 7. 1172-1173
 8. 1174-1175
 9. 1176-1177
 10. 1178-1179
 11. 1180-1181
 12. 1182-1183
 13. 1184-1185
 14. 1186-1187
 15. 1188-1189
 16. 1190-1191
 17. 1192-1193
 18. 1194-1195
 19. 1196-1197
 20. 1198-1199
 21. 1200-1201
 22. 1202-1203
 23. 1204-1205
 24. 1206-1207
 25. 1208-1209
 26. 1210-1211
 27. 1212-1213
 28. 1214-1215
 29. 1216-1217
 30. 1218-1219
 31. 1220-1221
 32. 1222-1223
 33. 1224-1225
 34. 1226-1227
 35. 1228-1229
 36. 1230-1231
 37. 1232-1233
 38. 1234-1235
 39. 1236-1237
 40. 1238-1239
 41. 1240-1241
 42. 1242-1243
 43. 1244-1245
 44. 1246-1247
 45. 1248-1249
 46. 1250-1251
 47. 1252-1253
 48. 1254-1255
 49. 1256-1257
 50. 1258-1259
 51. 1260-1261
 52. 1262-1263
 53. 1264-1265
 54. 1266-1267
 55. 1268-1269
 56. 1270-1271
 57. 1272-1273
 58. 1274-1275
 59. 1276-1277
 60. 1278-1279
 61. 1280-1281
 62. 1282-1283
 63. 1284-1285
 64. 1286-1287
 65. 1288-1289
 66. 1290-1291
 67. 1292-1293
 68. 1294-1295
 69. 1296-1297
 70. 1298-1299
 71. 1300-1301
 72. 1302-1303
 73. 1304-1305
 74. 1306-1307
 75. 1308-1309
 76. 1310-1311
 77. 1312-1313
 78. 1314-1315
 79. 1316-1317
 80. 1318-1319
 81. 1320-1321
 82. 1322-1323
 83. 1324-1325
 84. 1326-1327
 85. 1328-1329
 86. 1330-1331
 87. 1332-1333
 88. 1334-1335
 89. 1336-1337
 90. 1338-1339
 91. 1340-1341
 92. 1342-1343
 93. 1344-1345
 94. 1346-1347
 95. 1348-1349
 96. 1350-1351
 97. 1352-1353
 98. 1354-1355
 99. 1356-1357
 100. 1358-1359
 101. 1360-1361
 102. 1362-1363
 103. 1364-1365
 104. 1366-1367
 105. 1368-1369
 106. 1370-1371
 107. 1372-1373
 108. 1374-1375
 109. 1376-1377
 110. 1378-1379
 111. 1380-1381
 112. 1382-1383
 113. 1384-1385
 114. 1386-1387
 115. 1388-1389
 116. 1390-1391
 117. 1392-1393
 118. 1394-1395
 119. 1396-1397
 120. 1398-1399
 121. 1400-1401
 122. 1402-1403
 123. 1404-1405
 124. 1406-1407
 125. 1408-1409
 126. 1410-1411
 127. 1412-1413
 128. 1414-1415
 129. 1416-1417
 130. 1418-1419
 131. 1420-1421
 132. 1422-1423
 133. 1424-1425
 134. 1426-1427
 135. 1428-1429
 136. 1430-1431
 137. 1432-1433
 138. 1434-1435
 139. 1436-1437
 140. 1438-1439
 141. 1440-1441
 142. 1442-1443
 143. 1444-1445
 144. 1446-1447
 145. 1448-1449
 146. 1450-1451
 147. 1452-1453
 148. 1454-1455
 149. 1456-1457
 150. 1458-1459
 151. 1460-1461
 152. 1462-1463
 153. 1464-1465
 154. 1466-1467
 155. 1468-1469
 156. 1470-1471
 157. 1472-1473
 158. 1474-1475
 159. 1476-1477
 160. 1478-1479
 161. 1480-1481
 162. 1482-1483
 163. 1484-1485
 164. 1486-1487
 165. 1488-1489
 166. 1490-1491
 167. 1492-1493
 168. 1494-1495
 169. 1496-1497
 170. 1498-1499
 171. 1500-1501
 172. 1502-1503
 173. 1504-1505
 174. 1506-1507
 175. 1508-1509
 176. 1510-1511
 177. 1512-1513
 178. 1514-1515
 179. 1516-1517
 180. 1518-1519
 181. 1520-1521
 182. 1522-1523
 183. 1524-1525
 184. 1526-1527
 185. 1528-1529
 186. 1530-1531
 187. 1532-1533
 188. 1534-1535
 189. 1536-1537
 190. 1538-1539
 191. 1540-1541
 192. 1542-1543
 193. 1544-1545
 194. 1546-1547
 195. 1548-1549
 196. 1550-1551
 197. 1552-1553
 198. 1554-1555
 199. 1556-1557
 200. 1558-1559
 201. 1560-1561
 202. 1562-1563
 203. 1564-1565
 204. 1566-1567
 205. 1568-1569
 206. 1570-1571
 207. 1572-1573
 208. 1574-1575
 209. 1576-1577
 210. 1578-1579
 211. 1580-1581
 212. 1582-1583
 213. 1584-1585
 214. 1586-1587
 215. 1588-1589
 216. 1590-1591
 217. 1592-1593
 218. 1594-1595
 219. 1596-1597
 220. 1598-1599
 221. 1600-1601
 222. 1602-1603
 223. 1604-1605
 224. 1606-160

1. That the
 2. said party
 3. demanded in
 4. it, with the
 5.
 6. that the
 7. was long

al druk me
ind de taal

...id en wist
...er worden. Het
...er moeilijk, d
...n terug. Dat
...k erger dan de
...ige.
...ster ben ik ge
...en. Het is

...and was, then, the
...which contained
...in his library
...the defects that
...had it pro-
...editions only
...and is on the

☐ ☐ ☐

lies Re

in een witte kinderschonheidsruimte worden. Helaas bleek die laatste te moeilijk, dus die discussie viel in duigen. Dat vond ik eigenlijk eerder dan de presentatie op mijn tijd.

„Een paar jaar later ben ik getrouwd. Voor die tijd, die ik halver een paarried was, ben ik in 1976 naar Nieuwsgang verhuisd. Het was een woonwiel in Linsberg. Mijn werk was hetzelfde dan vroeger. Aankomend had ik geroef en een diep waar iedereen mij kende. Opnieuw werd ik op straat aangestuurd en bleef het twee maanden moeilijk om werk te vinden. In die periode heb ik overtuigd

akte mijn
noten
lat ik
gomballen
'mijn lip
itten'

is oftentimes best served
cheer, welcoming you to
a new problem or hypothesis.

[illegible]

De laatste twee hoofdstukken zijn de best te begrijpen. Daar de transferrinebinding in het eiwit een goed bewijs is, wordt ook het eiwit aan de werkdag binnengebracht. Daar het in veel gevallen opgevoerd wordt, is het ook een van de belangrijkste problemen. Het kan voorkomen dat de binding met hemoglobine bij een geringe concentratie van hemoglobine niet meer wordt aangetrokken, maar dat is niet het geval. Het is ook een van de belangrijkste problemen. Het kan voorkomen dat de binding met hemoglobine bij een geringe concentratie van hemoglobine niet meer wordt aangetrokken, maar dat is niet het geval. Het is ook een van de belangrijkste problemen.

Support your foreign car purchase with our guidance. Your roof is the first line of defense. Minimize gas to save money, winter, wear due to over hard monthly use. It is the best way to protect your car.

The average person can fit 18 hot pink marathons, marigold marathons with 18 or more, most can barely fit 18 hot pink and 18 marigold. So 18 fits of all are not possible.

menten. Het jaar geleden heb ik een schied gehad, maar die ging nu een beetje uit. Verder, maar we hebben wel een goede tijd gehad. Het is ook een beetje beter nu.

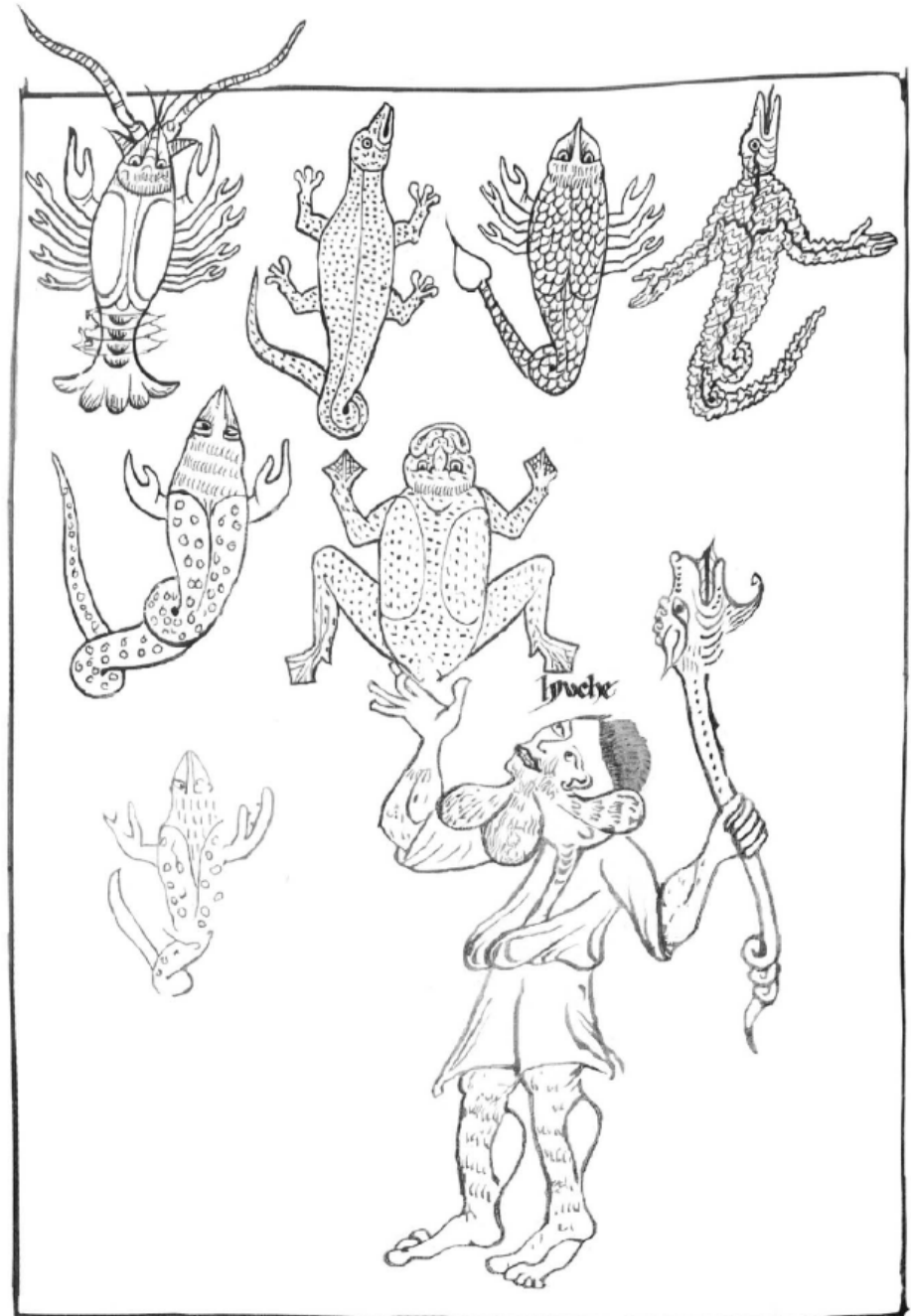
A portrait of an elderly woman with severe, extensive skin cancer lesions covering her face, neck, and arms. The lesions are large, raised, and reddish-pink, appearing as a dense, textured growth over the skin. She has short, light-colored hair and is wearing a dark top. Her expression is neutral as she looks directly at the camera. The background is a plain, light-colored wall.

Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk

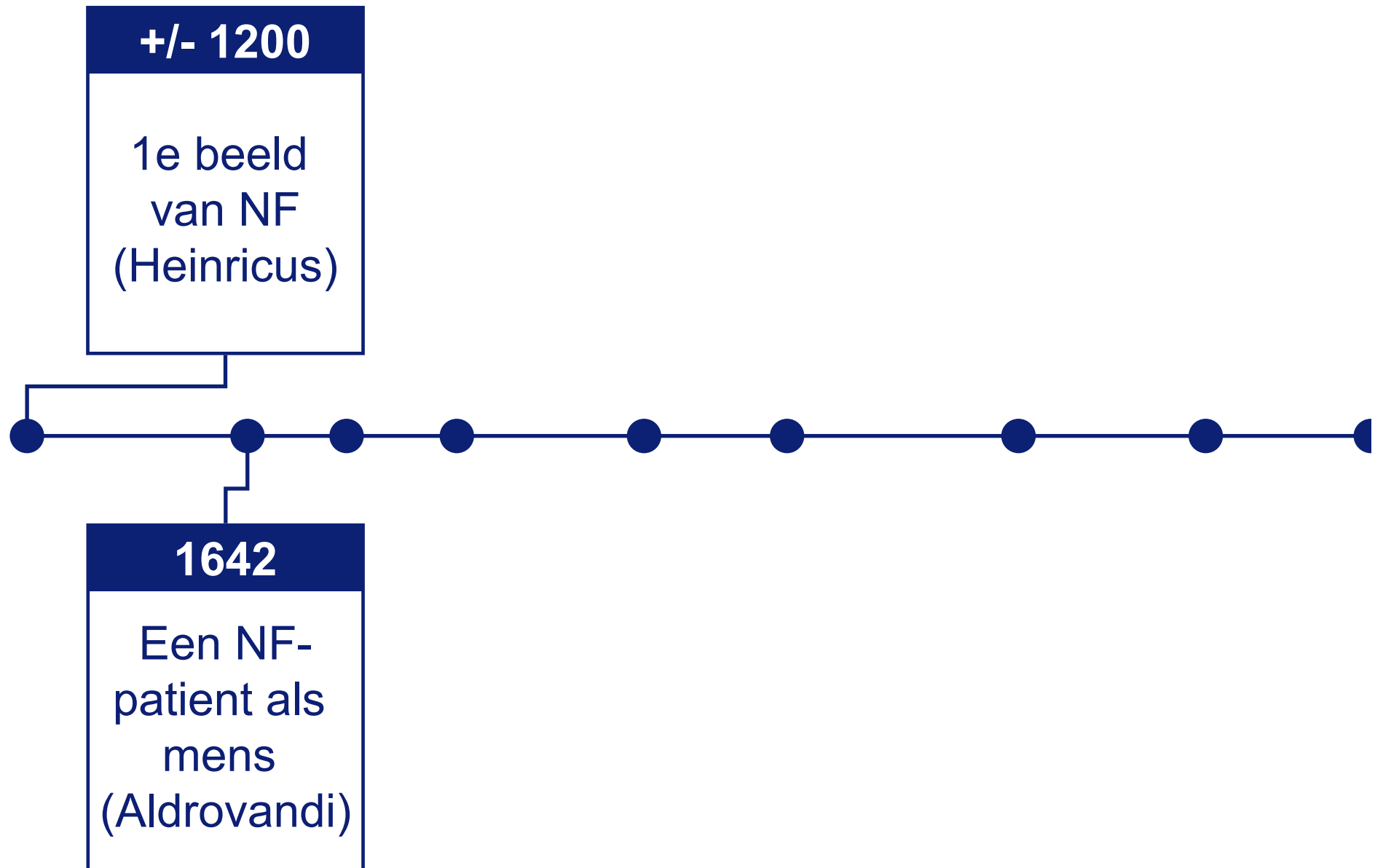




Heinricus Ca. 1200
Frankrijk
Eerste afbeelding
Van plexiforme
neurofibromen



Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk

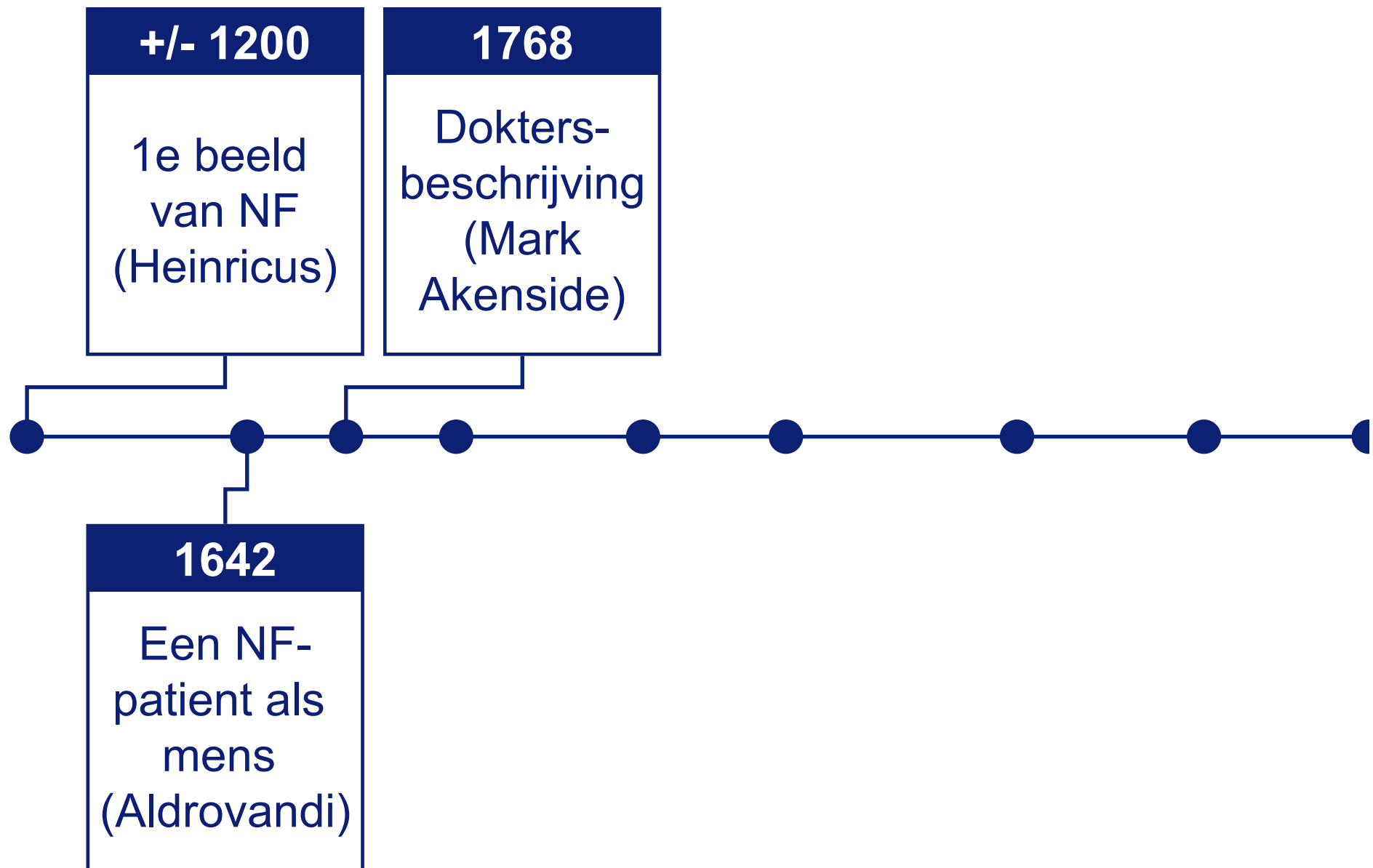




Aldrovandi 1642
Bologna, Italië
Een NF-
patient als
mens



Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk



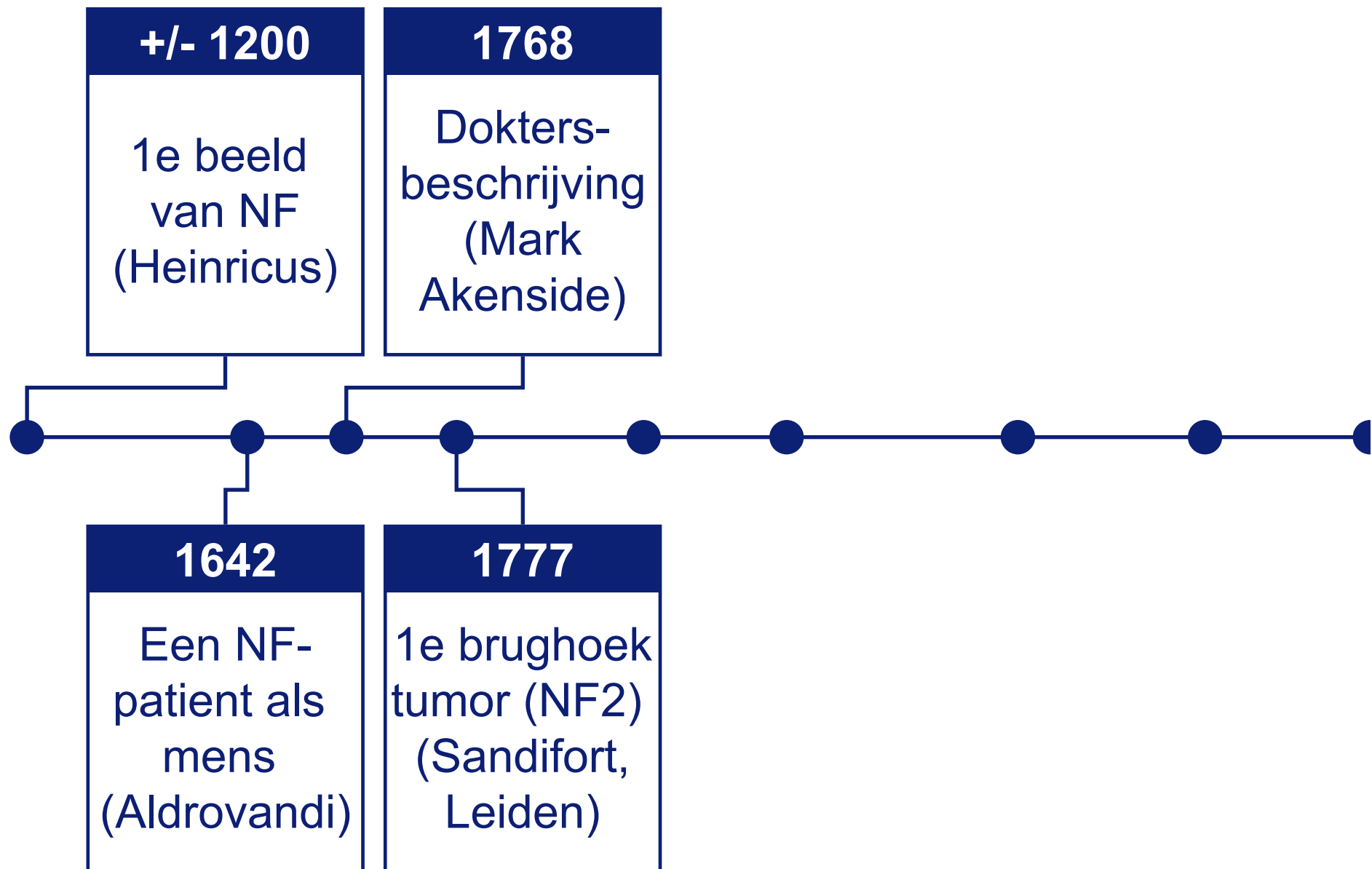


Akenside 1768
Leiden & Londen,
Dokters-
beschrijving

“Hij (de patiënt) was gewend
geraakt aan het regelmatig
uitgroeien van bulten op
verschillende plaatsen... hij heeft dit
geërfd van zijn vader.

Als de bulten voor problemen
zorgden, sneed hij ze weg met een
scheermes. Hij kwam bij mij omdat
er, door een grote bult, uitval optrad
van zijn arm en hand.”

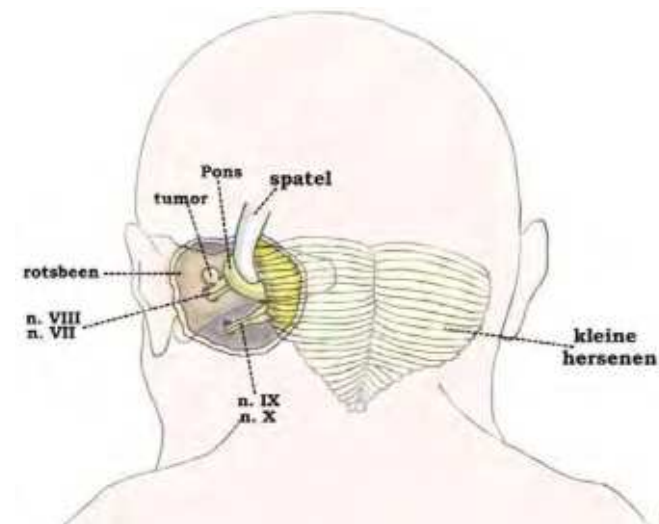
Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk



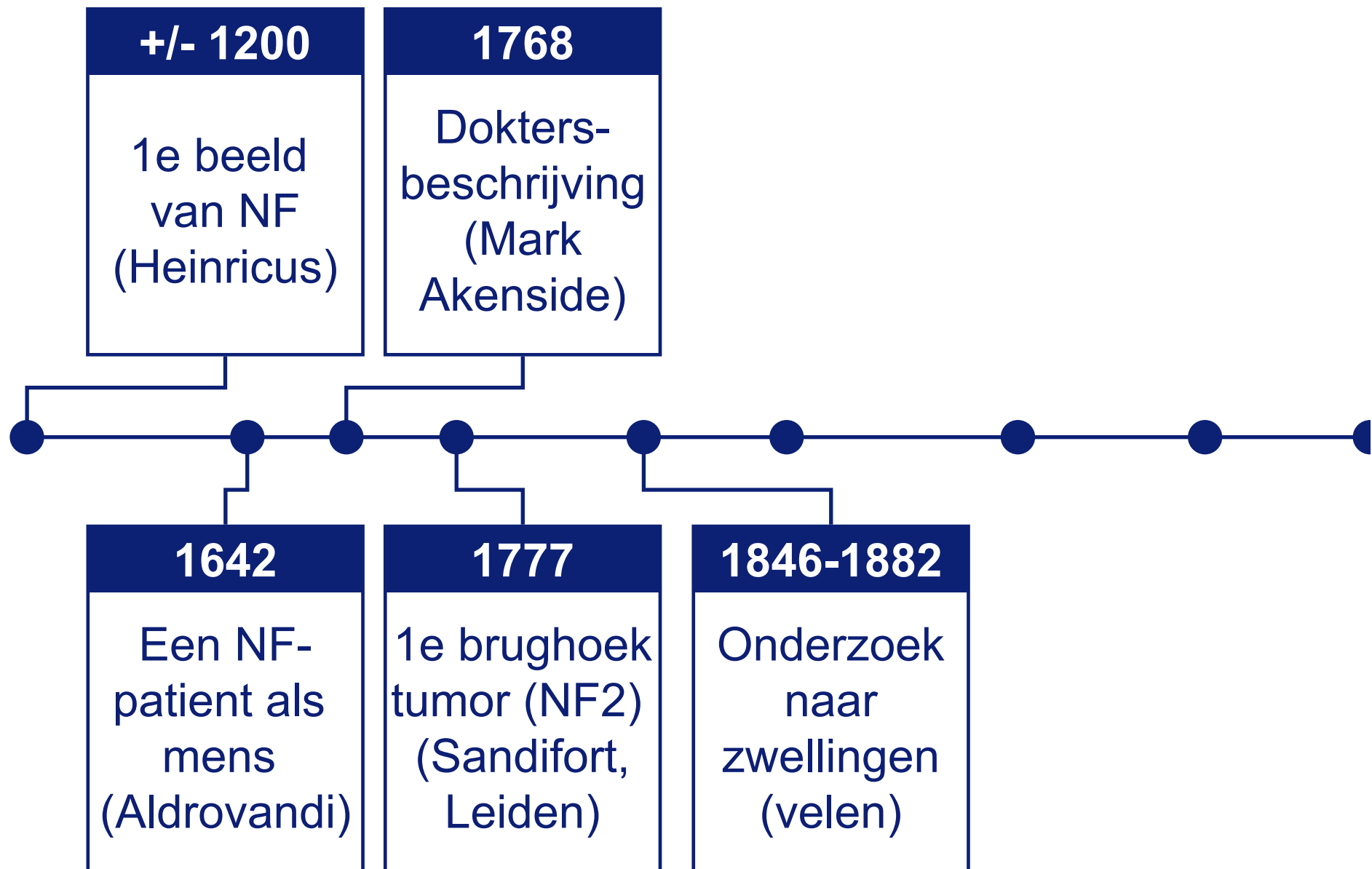
Sandifort 1777

Leiden

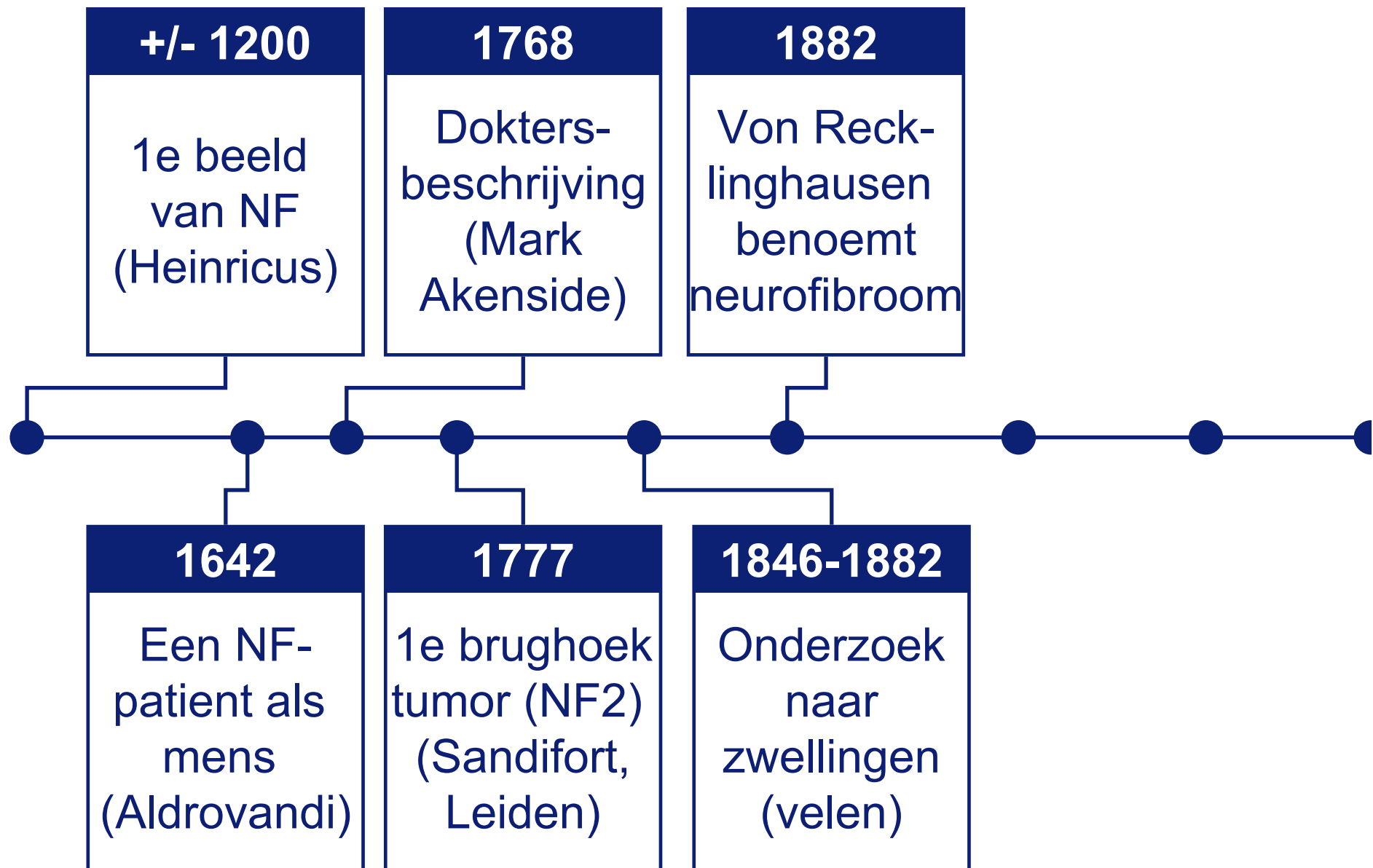
1e brughoektumor
beschreven (NF2)



Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk



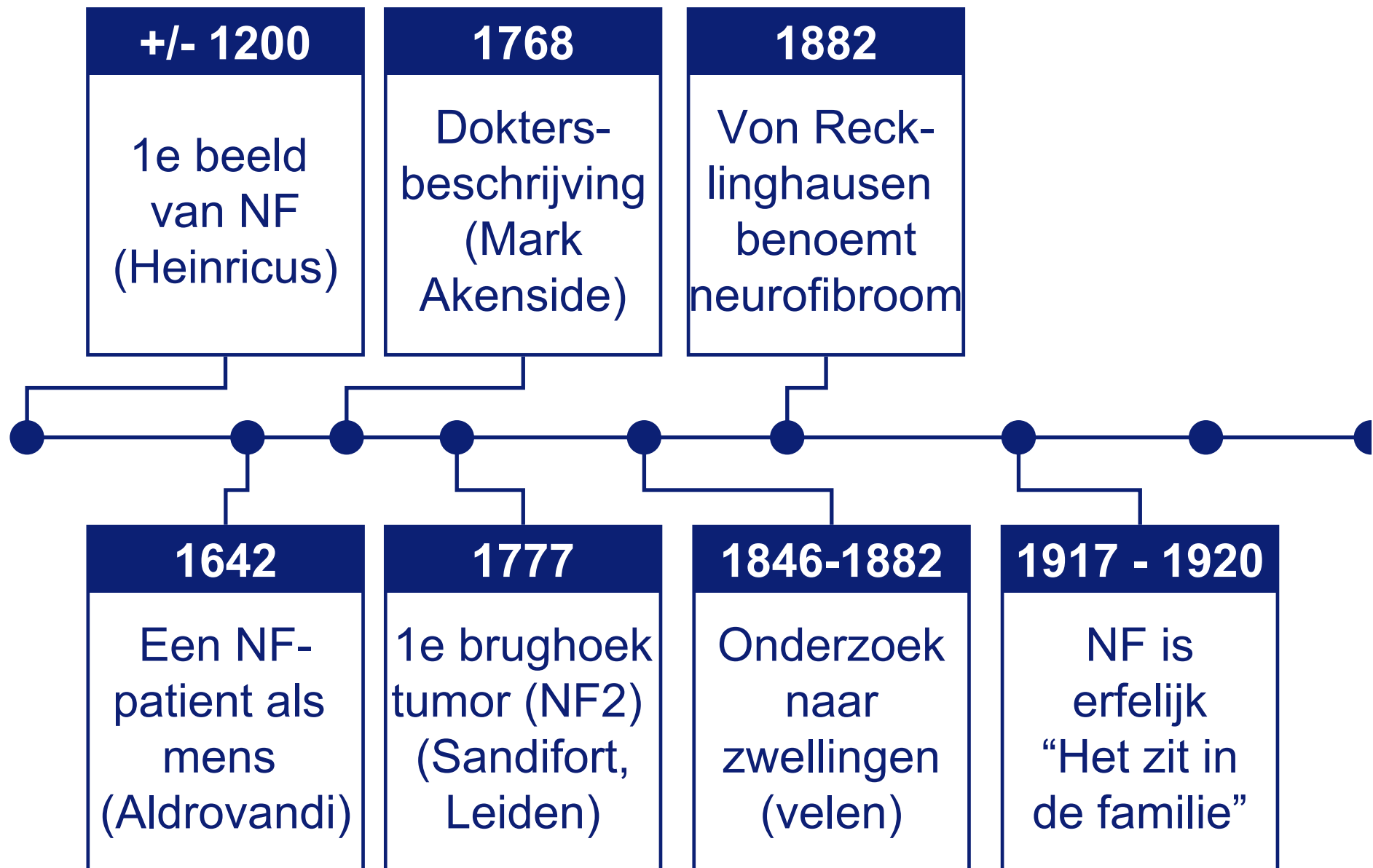
Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk



**Friedrich Daniël
von Recklinghausen**
1882: neurofibromen
als zodanig beschreven
(Straatsburg, Duitsland)

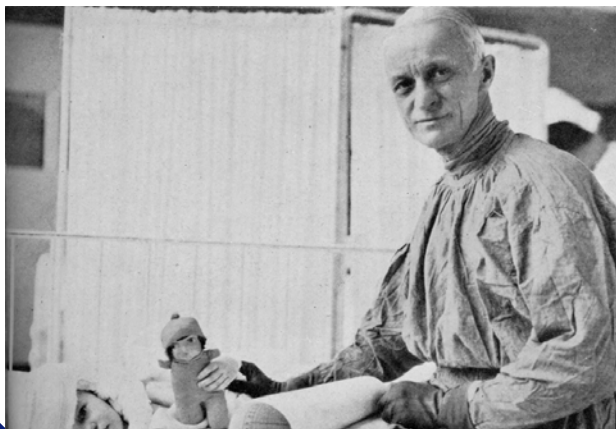


Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk



A world map showing the continents of North America, South America, Europe, Africa, and Asia. The map is centered on the Atlantic Ocean, with the Americas on the left and Europe and Africa in the center. The colors are muted greens for land and dark blues for water.

1920's - Harvey Cushing
Grondlegger van de
moderne hersenchirurgie



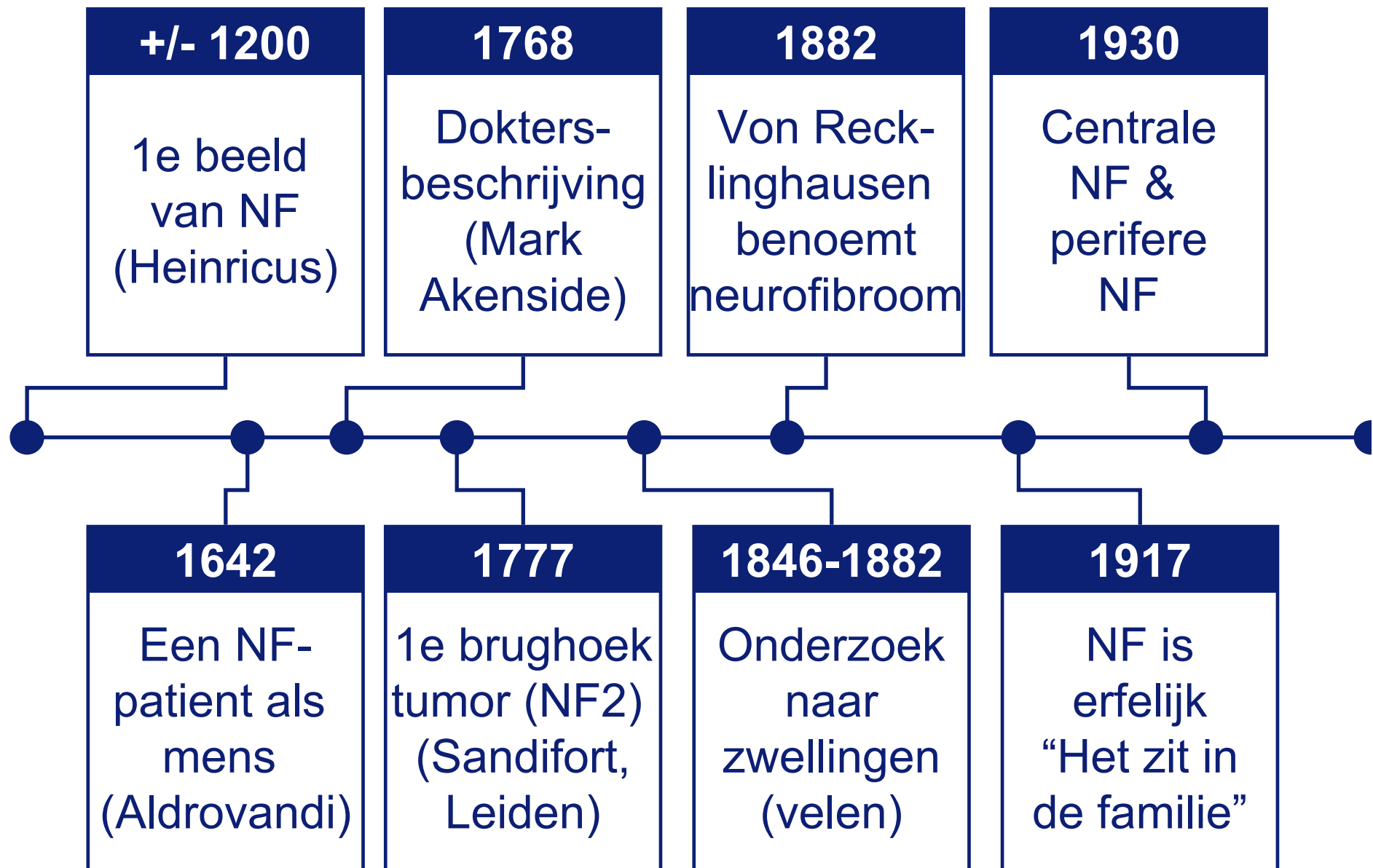
*Boston,
USA*

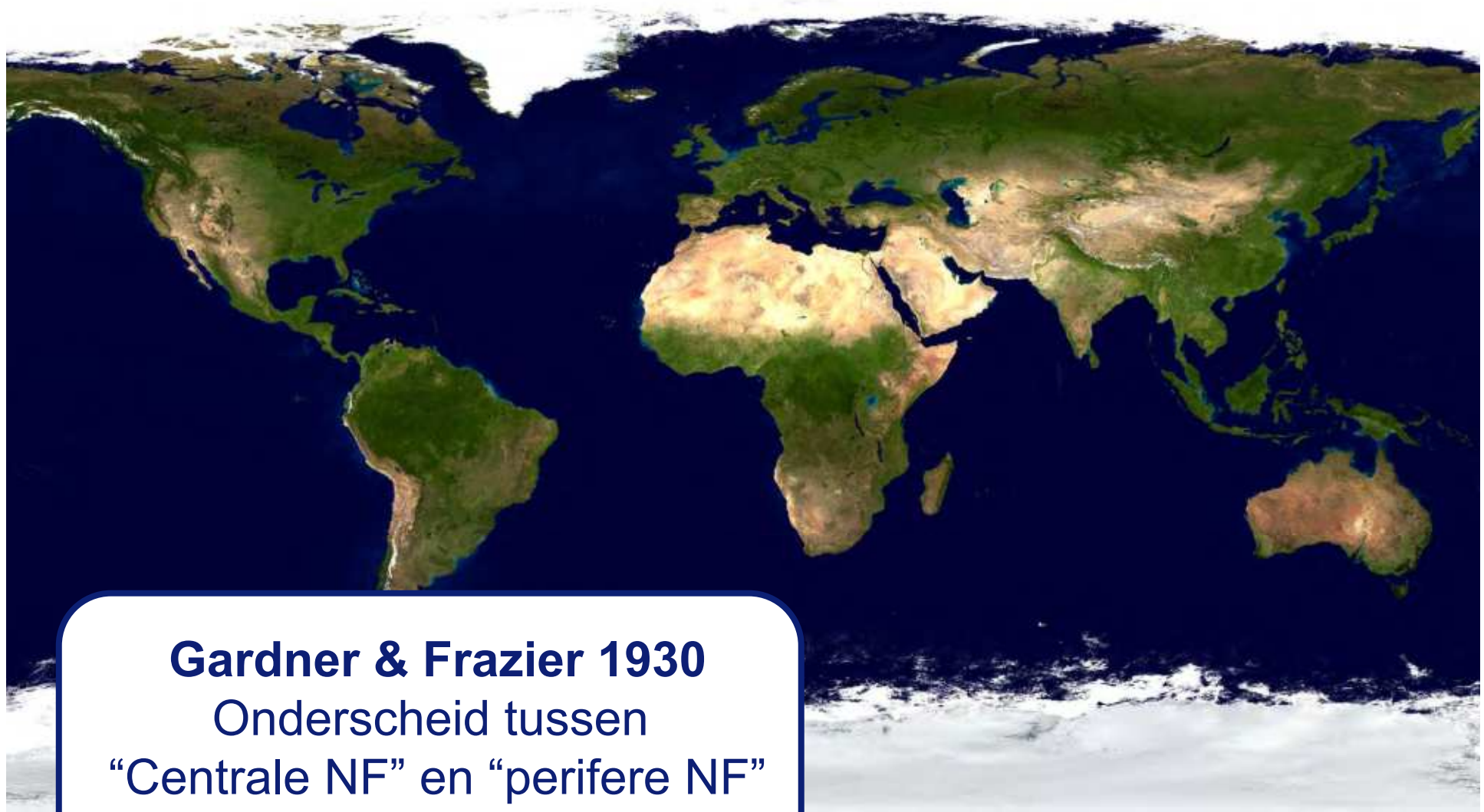
**Preiser & Davenport
– 1918**

Neurofibromatose is
erfelijk: een beschrijving
van 7 families

(New York, USA)

Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk





Gardner & Frazier 1930
Onderscheid tussen
“Centrale NF” en “perifere NF”
(*Philadelphia, USA*)

Onderzoek aan de neurofibromatosen – vóór het DNA-tijdperk



Van rariteiten-boeken

“Er is grote behoefte
aan méér onderzoek
naar alle aspecten van
Recklinghausen; zodat
de slachtoffers van deze
ziekte krijgen waar ze
recht op hebben.”

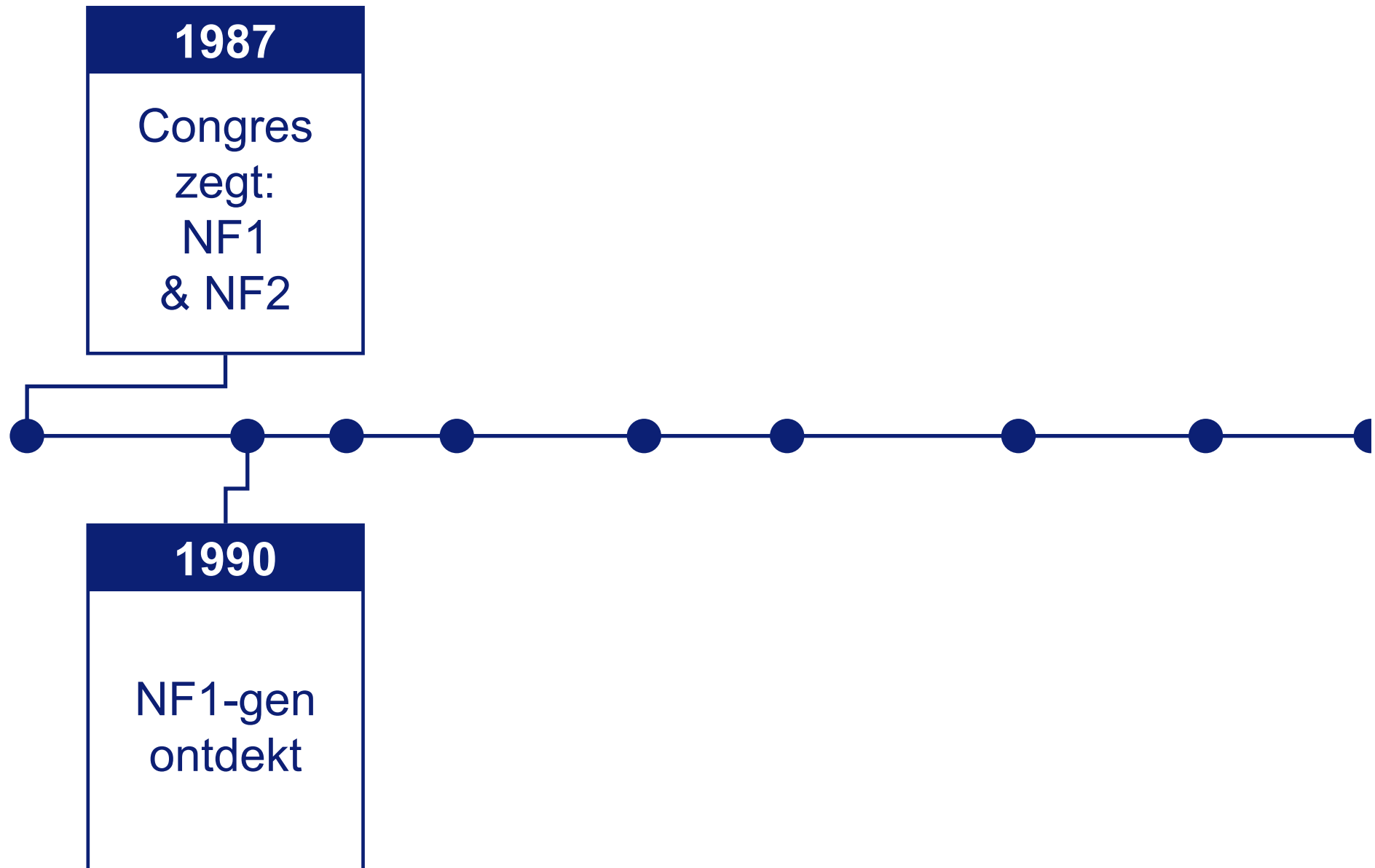
Cushing, 1938

Naar zorg en begrip

Structuur van onze reis



Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



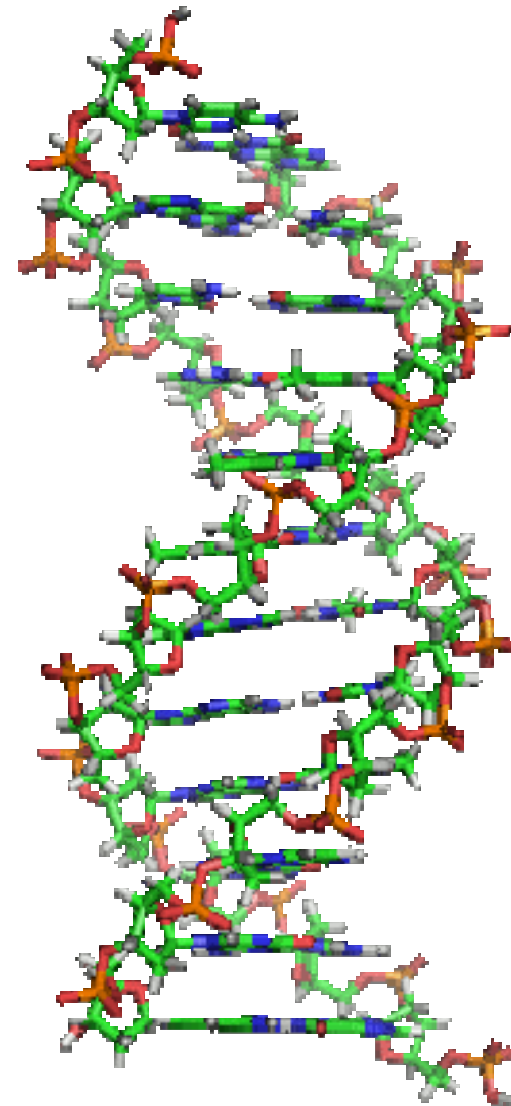


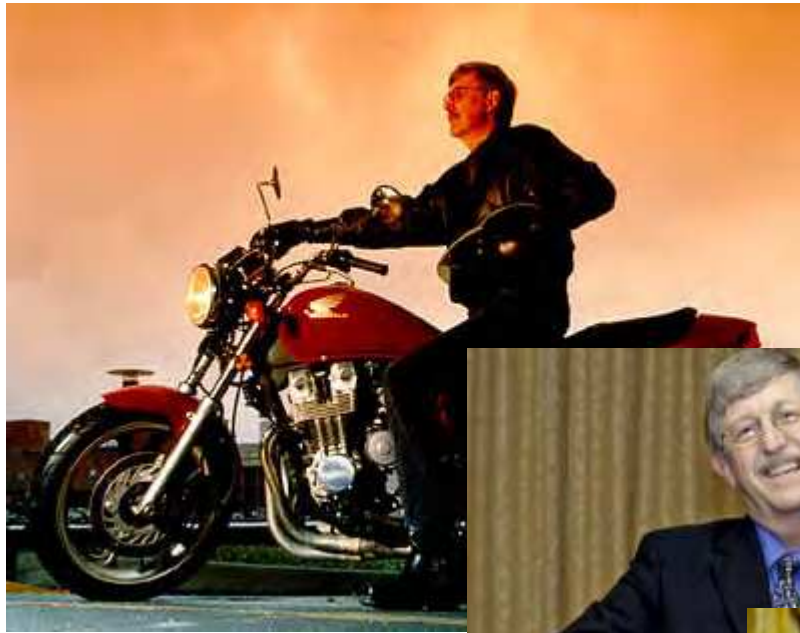
Francis Collins
Michigan, USA

NF1-gen ontdekt
In 1990



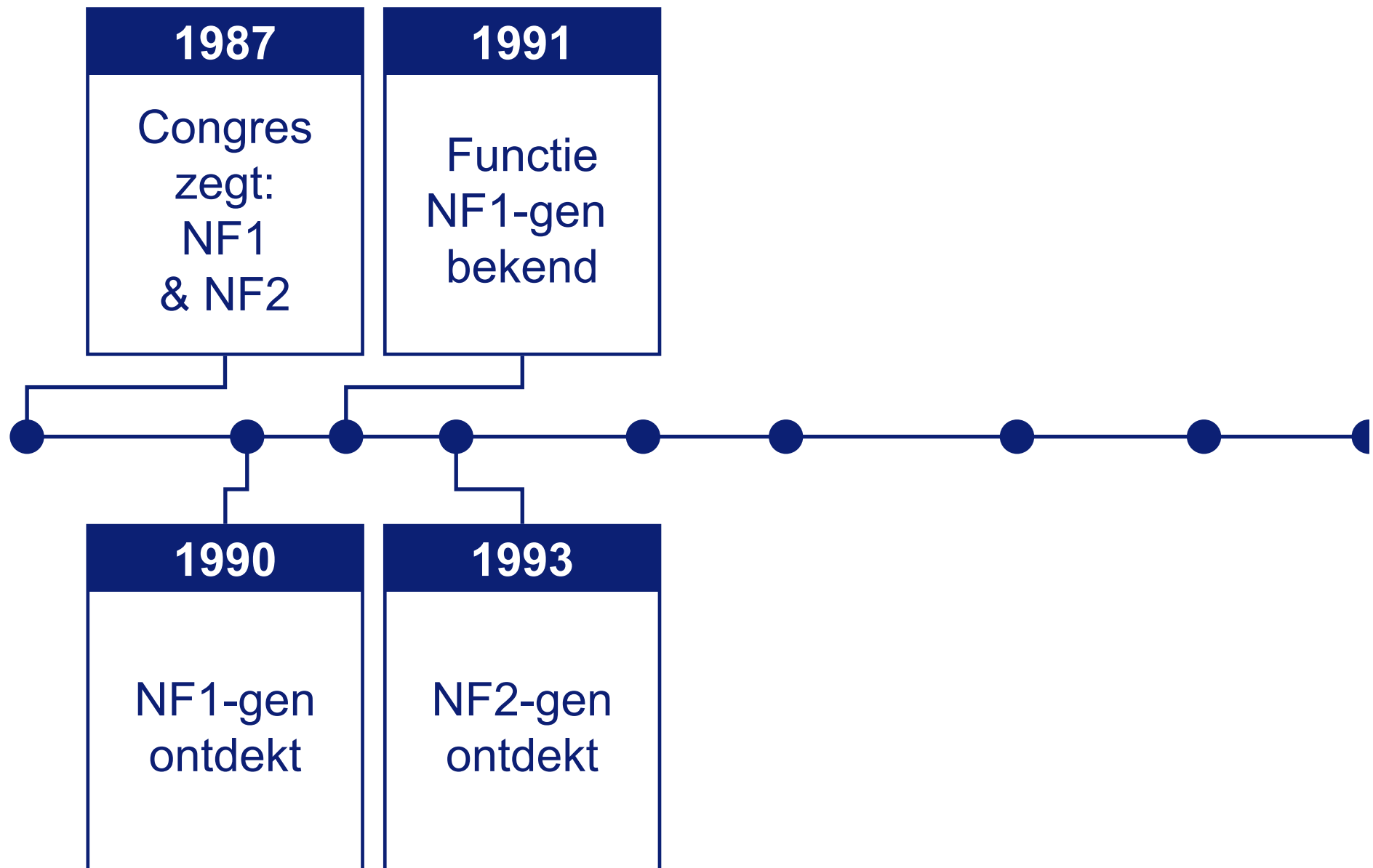
Gen voor NF1 ontdekt





Francis Collins en
vele anderen

Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



Waar en wanneer is het NF2-gen ontdekt?



James Gusella
Boston, USA

NF2-gen
ontdekt
in 1993

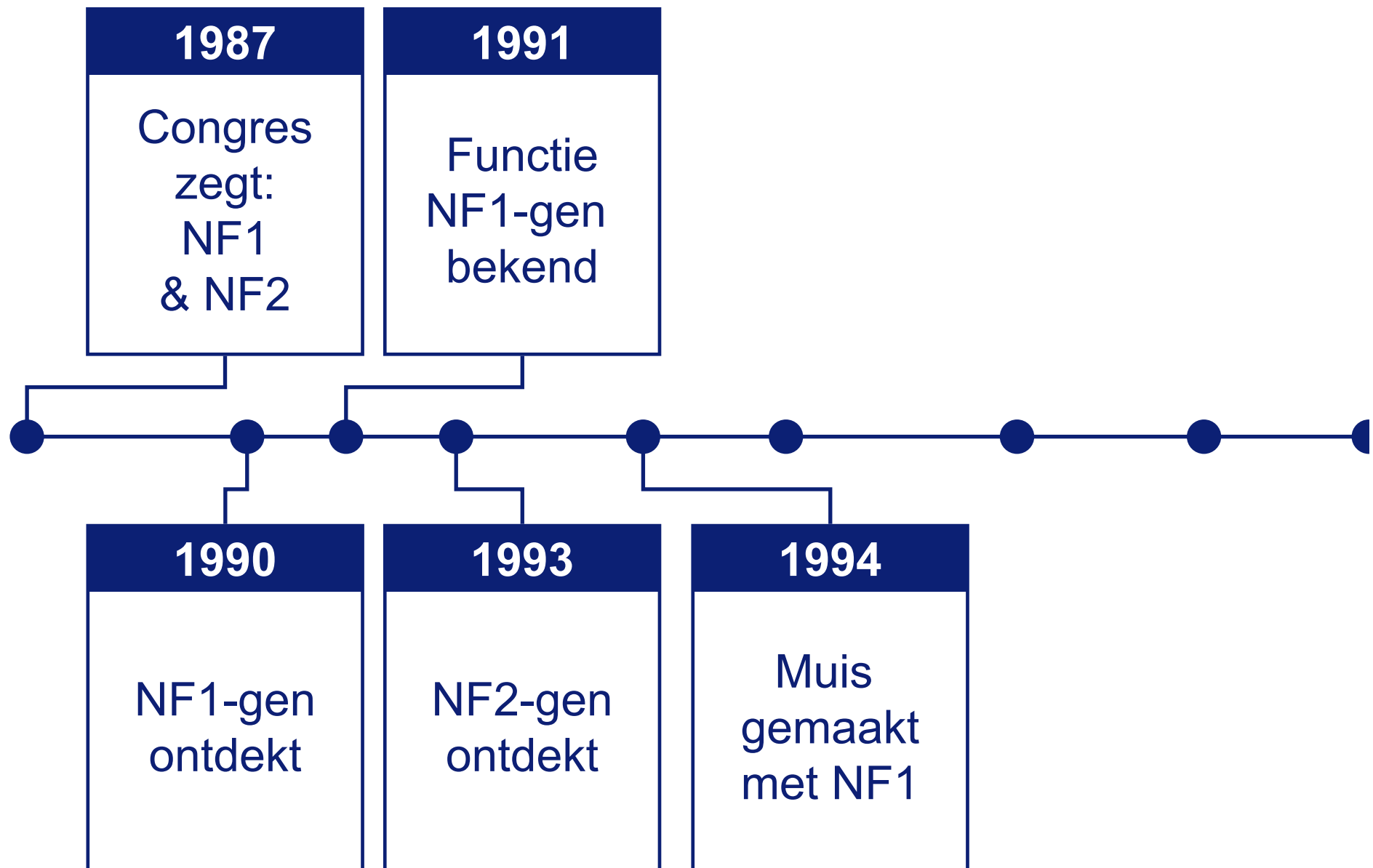


Gilles Thomas
Lyon, Frankrijk

NF2-gen
ontdekt
in 1993



Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



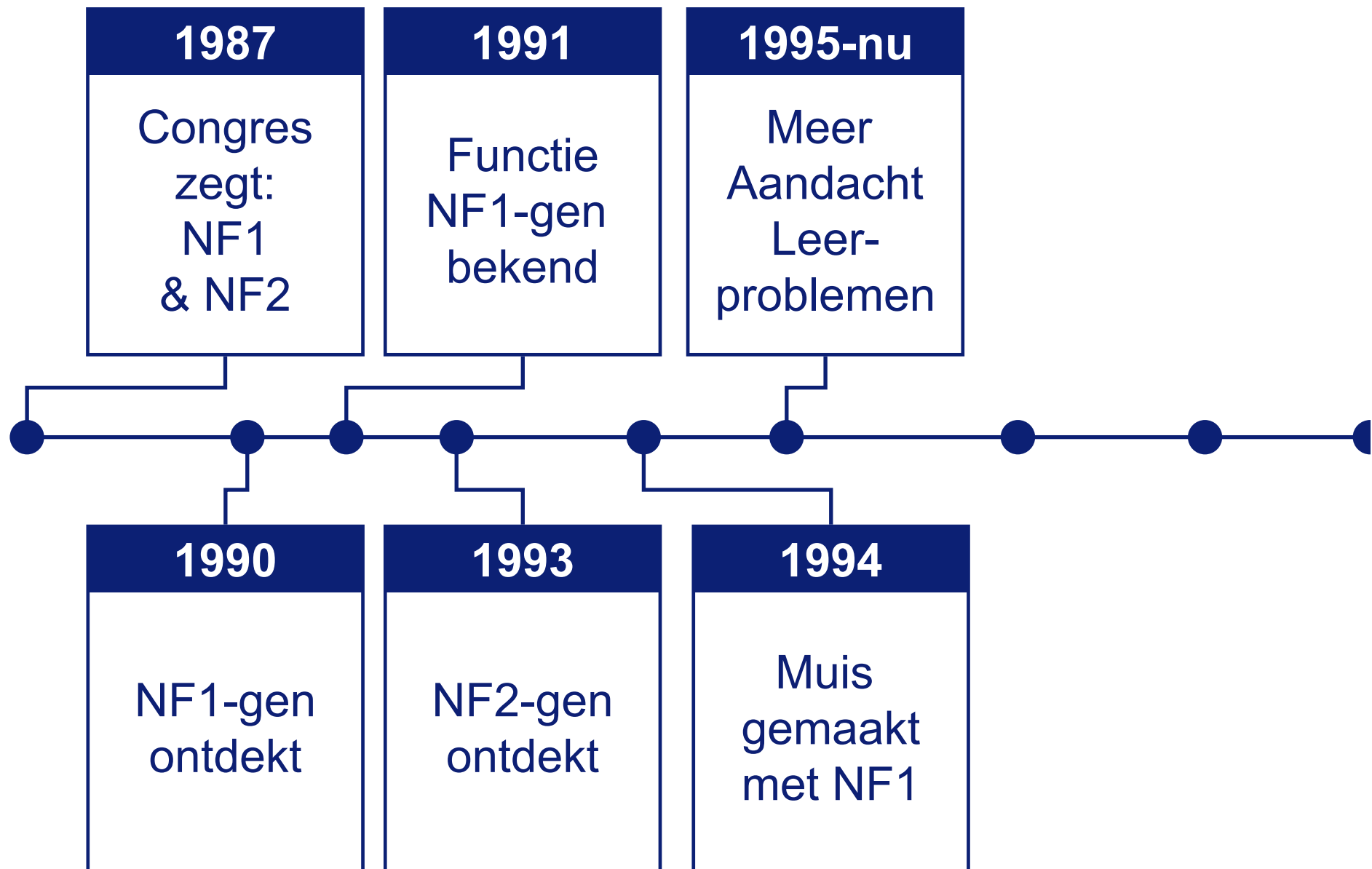
NF1 muizen zijn heel belangrijk voor onderzoek

Onderzoek naar

- Neurofibromen
- leer- en gedragsproblemen
- Botafwijkingen



Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



Waar wordt onderzoek gedaan naar leerproblemen bij NF1?

A world map showing the continents of North America, South America, Europe, Africa, Asia, and Australia. The map is centered on the Atlantic Ocean, with the Americas on the left and Europe, Africa, and Asia on the right. The map is in a light blue and green color scheme.

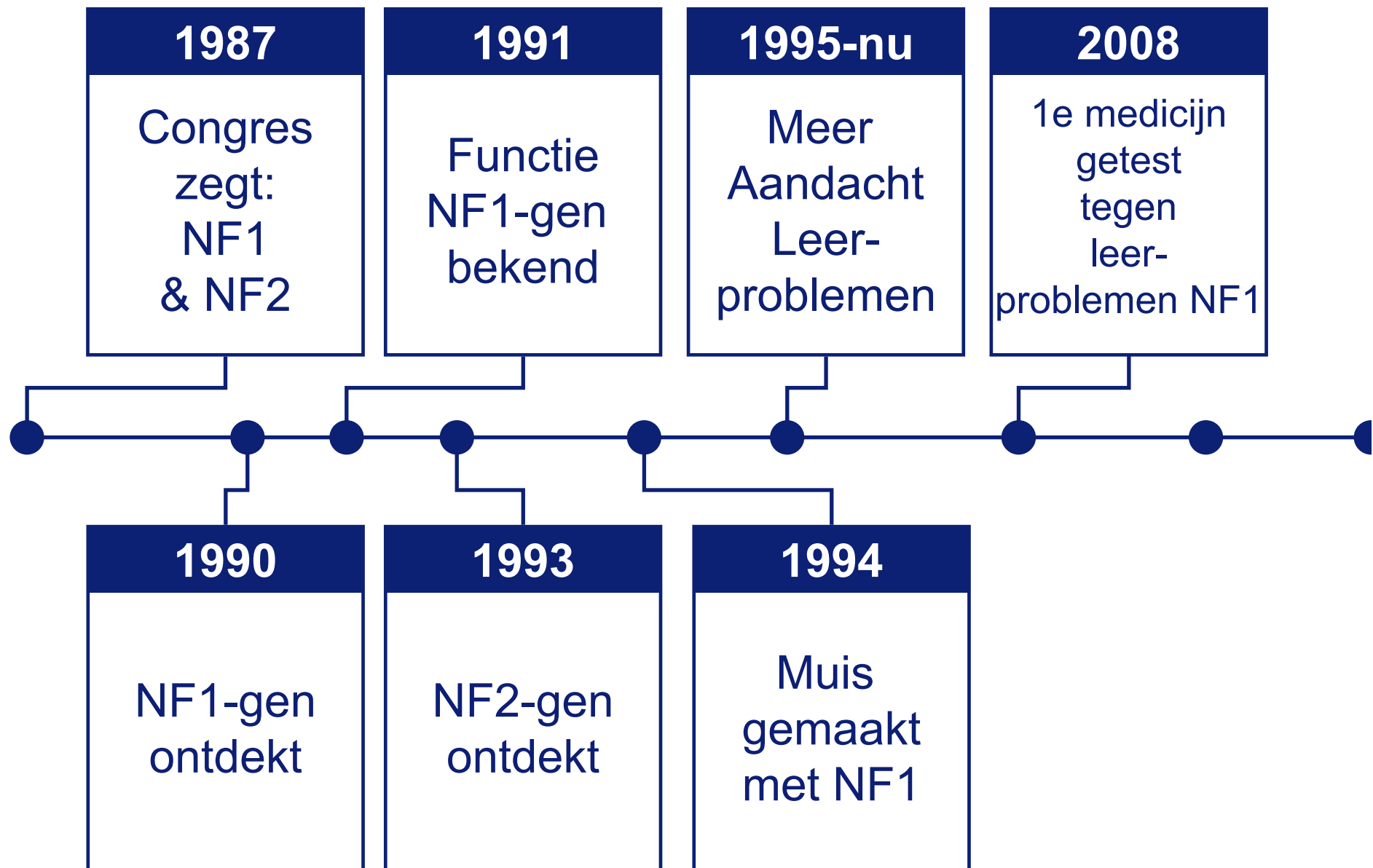
UZ Leuven
Leuven, België
Prof. Legius

ENCORE
Rotterdam, NL
Medicijn-
onderzoeken
en meer

En meer..

Kathryn North
Sidney, Australië
Eerste grote
onderzoeken
met kinderen

Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



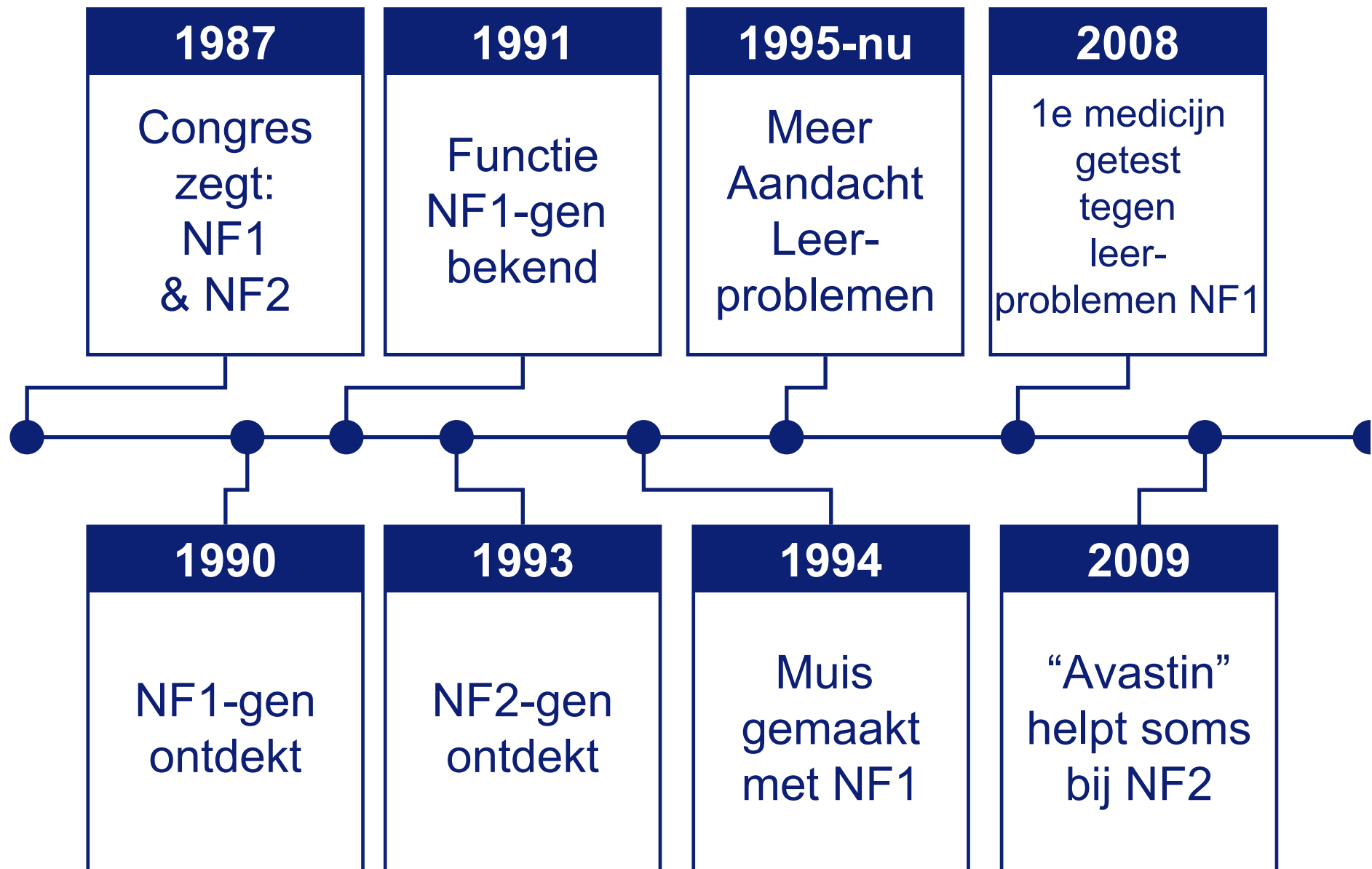
Expertisecentrum

ENCORE

Erfelijke Neuro-Cognitieve
Ontwikkelingsstoornissen
Rotterdam, Erasmus MC



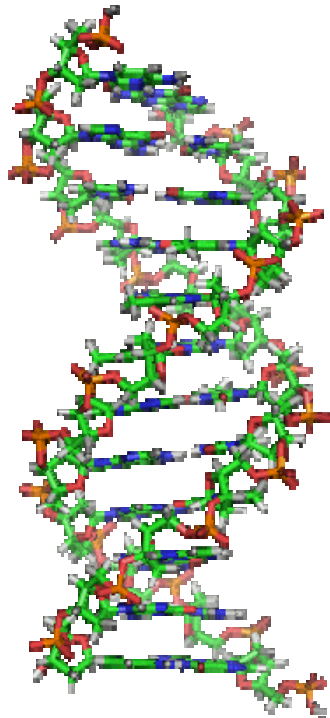
Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



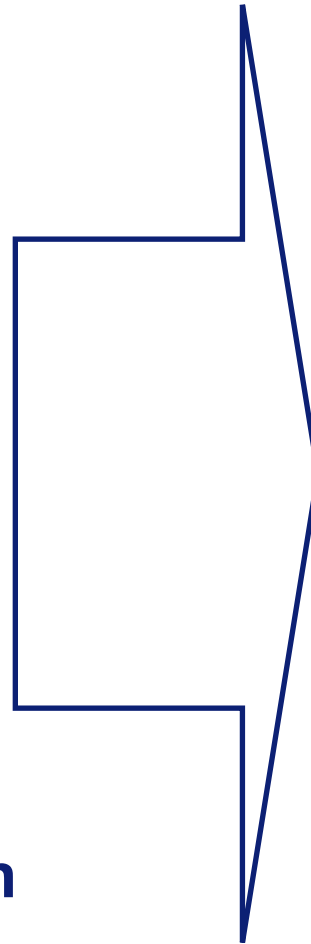


Kan bij sommige mensen met NF2 de zwellingen laten krimpen

Onderzoek aan de neurofibromatosen – in het DNA-tijdperk



Van ontdekking genen



- Leerproblemen
- Tumoren
- Botafwijkingen
- En vele andere kenmerken

Naar onderzoek naar medicijnen

Structuur van onze reis

Onderzoek in ENCORE





Het effect van SIMvastatine op COgnitie en DAgelijks leven bij kinderen met NF1: de NF1-SIMCODA trial

1 jaar behandeling met simvastatine of placebo

84 Kinderen van 8 tot 16 jaar met NF1

Uitslag bekend op 7 september in Blijdorp



Erasmus MC Kinderziekenhuis
Erasmus Children's Hospital



SPOT-NF1

Sociale en Psychologische Ondersteuning voor Tieners Twintigers met NF-1

- 2 jaar durend onderzoek
- Doelgroep: jongvolwassenen van 16- 30 jaar met NF1
- Streven naar 100 deelnemers
- DOEL:
 - Tegen welke problemen lopen jongvolwassenen met NF-1 aan?
 - Welke hulp is/wordt er al geboden?
 - Aan welke zorg is behoefte?
 - Wat werkt er?

Wat en Wie?

SPOT-NF1

1. Na aanmelding: Kennismakingsgesprek en vragenlijsten
2. Loting: behandelgroep of controlegroep
3. Behandelgroep:
 - a) 5 middagen of avonden: groepsconsulten (over NF1, vermoeidheid, relaties, werk, vrije tijd, geld, zelfstandigheid, ouders e.d.)
 - b) individuele ondersteuning door psycholoog of maatschappelijk werker
4. Na een half jaar: Nagesprek en vragenlijsten
 - André Rietman: Gezondheidszorg- en neuropsycholoog
 - Charlotte Bouman: Psycholoog
 - Francis van Veelen: Maatschappelijk Werker

Doelen en opbrengsten van het SPOT-NF1 project

- Inventariseren van zorg- en adviesbehoeften van jongvolwassenen met NF1
 - In kaart brengen van de zelf-effectiviteit, kwaliteit van leven, psychische gesteldheid, participatie en sociaal-maatschappelijke positie van jongvolwassenen met NF1
 - Gericht bieden van psychologisch en sociaal maatschappelijk advies en ondersteuning/ in groepen en individueel
 - De effectiviteit van de (groeps)consulten meten
 - Aanvullen zorgstandaard NF1
- BEZOEK DE STAND IN DE HAL!

SPOT-NF1

NFVN GEFELICITEERD!

30 Jaar NFVN

Thijs van der Vaart

NF1 - onderzoeker

Erasmus MC – ENCORE

NF1 Expertisecentrum

nf1centrum@erasmusmc.nl

www.erasmusmc.nl/encore