



JAARVERSLAG 2020

NEUROFIBROMATOSE VERENIGING NEDERLAND

Inhoud

1.	Algemene gegevens over de NFDV.....	4
1.1	Missie en doelstelling	4
1.2	Ontwikkeling ledenaantal in 2020	4
1.3	Actieve vrijwilligers	4
1.4	Jaarlijkse ledenvergadering	5
1.5	Bestuur.....	5
1.7	Medische Advies Raad (MAR)	6
1.8	Backoffice ondergebracht bij NFDV.....	7
1.9	Inkomsten en uitgaven 2020	8
2.	Belangrijke succesvoorwaarden	9
2.1	Algemeen over Coronavirus COVID-19	9
2.2	Samenwerking BEZT	9
2.3	Samenwerking NFDV	9
2.4	Samenwerking NF Patients United (NFDU).....	10
2.5	Internationaal NF-congres in 2020 Rotterdam	10
2.6	Samenwerking VSOP	11
2.7	Stichting Neurofibromatose / Let's beat NF.....	11
2.8	Stichting Kitty.....	11
2.9	Samenwerking overig	11
2.10	Verwerven van financiële middelen	11
2.11	NF in de pers of op tv	12
2.12	Presentatie NF op symposia, congressen en andere bijeenkomsten	12
2.13	Deskundigheidsbevordering vrijwilligers	12
2.14	Bezochte symposia, congressen en andere bijeenkomsten	13
3.	Hoofddoelstellingen op het terrein van zorg	14
3.1	Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF1.....	14
3.2	Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF2.....	14
3.3	Zorgstandaarden voor NF1 en NF2	15
3.4	Onderzoek: Focus op Seksualiteit in Neurofibromatose type 1	15
3.5	Onderzoek: Visuele informatieverwerking (NF1-VEP studie)	15
3.6	Project: Ontwikkeling Praatkaarten	15
3.7	Project: Ontwikkeling van een infographic NF1	15
3.8	Bevorderen en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek (lopend)	16
4.	Hoofddoelstellingen op het terrein van participatie	21
4.1	Werk	21
4.2	Participatiewet	21

4.3	Passend onderwijs.....	21
4.4	Wmo en Wet langdurige zorg.....	22
5.	Hoofddoelstelling op het terrein van onderling contact	23
5.1	Regionale contactgroepen.....	23
5.2	Landelijke contactdagen	23
5.3	Publieksdag op NF2020 op 12 december 2020	24
5.4	<i>Social media</i>	24
5.5	Telefonische helpdesk en vragen via info@neurofibromatose.nl	24
6.	Hoofddoelstelling op het terrein van voorlichting	25
6.1	Website NFVN	25
6.2	Ledenblad NF	26
6.3	Ontwikkeling informatie NF1 als predispositiesyndroom op kanker.....	26
6.4	Ervaringskennis	26
6.5	Daisy Card en Daisy website	26
6.6	Brochures en ander voorlichtingsmateriaal	27

1. Algemene gegevens over de NFVN

- **Missie en doelstelling**
- **Ontwikkeling ledenaantal in 2020**
- **Actieve vrijwilligers**
- **Algemene ledenvergadering**
- **Bestuur**
- **Beveiligingsbeleid**
- **Medische Advies Raad**
- **Backoffice NFVN bij NFK**

1.1 Missie en doelstelling

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.

1.2 Ontwikkeling ledenaantal in 2020

Soort lidmaatschap	Gewoon lid	Gezinslid	Erelid of vrijgesteld lid	Donateur	Totaal
Stand op 1-1-2020	1065	53	27	42	1187
Geroyeerd in 2020	0	0	0	0	0
Beëindigd in 2020 (opgezegd of overleden)	51	3	1	1	56
Ingeschreven in 2020	61	3	1	4	69
Stand eind 2020	1075	53	27	45	1200

Het aantal leden en donateurs is in 2020 toegenomen met 13. Het aantal leden per 31 december wat een beroep doet op de coulanceregeling voor de contributiebetaling bedraagt 22. Het aantal ereleden bedraagt 5. Dit zijn dezelfde aantallen als aan het begin van het jaar 2020. Alle vrijgestelde leden zijn nu in de kolom 'Erelid of vrijgesteld lid' gerubriceerd.

1.3 Actieve vrijwilligers

De vereniging draait voor al haar activiteiten op de inzet van haar vrijwilligers. Deze zijn actief in het verzorgen van het lotgenotencontact, de contacttelefoon, als vaste leverancier van kopij voor ons ledenblad NF, ondersteuning op infomarkten en allerlei hand- en spandiensten. Onze vereniging is altijd op zoek naar extra handen om al haar ambities in te kunnen vullen. In 2020 heeft een actie plaats gevonden voor het werven van nieuwe vrijwilligers. Voor diverse taken zijn nieuwe beschrijvingen gemaakt. Eveneens zijn een herindeling en werkafspraken gemaakt voor de diverse taakgroepen, zoals redactie, contacttelefoon en contactgroepen. Onze externe adviseur Joke Zephat begeleidt dit proces en de opstart. Het aantal vrijwilligers ultimo december 2020 bedraagt: 24 (exclusief 6 bestuursleden).

1.4 Jaarlijkse ledendag, Algemene ledenvergadering

De geplande jaarlijkse ledendag heeft in 2020 niet plaats kunnen vinden. De Corona COVID-19 overheidsmaatregelen stonden het niet toe om fysiek en landelijk bij elkaar te komen. De algemene ledenvergadering werd om deze reden twee keer uitgesteld. Uiteindelijk is er voor gekozen om op zaterdagmiddag 31 oktober 2020 een interactieve (toegankelijk via internet) ledenvergadering te houden in het NBC te Nieuwegein. Voor iedereen was dit nog wennen. Deze virtuele vergadering werd bezocht vanuit 30 verschillende internetadressen met een geschatte vertegenwoordiging van 45 leden.

1.5 Bestuur

In de algemene ledenvergadering van 31 oktober 2020 namen wij afscheid van bestuurslid/secretaris Emile van Rijn. De combinatie van zijn gezinssituatie én het opstarten van een eigen bedrijf maakte het voor hem niet meer mogelijk zich voldoende te kunnen inzetten voor onze vereniging. Over en weer werd dank uitgesproken over de goede samenwerking. Martin Wijnans stelt zich voor met een korte en persoonlijke introductie. De ALV gaat met alle stemmen voor akkoord met de benoeming van Martin als bestuurslid.

De vierde termijn van voorzitter Ton Akkermans is al in april 2020 verlopen. Ton stelt zich nu voor de laatste maal beschikbaar als bestuurslid/voorzitter maar wel met het doel om zo snel mogelijk een opvolger te vinden. Ton geeft aan niet de hele termijn te willen uitzitten. Het is echt van belang om de voorzittersstoel meer regelmatig te laten wisselen en nieuwe ideeën een kans te geven. Bestuurslid Pieter Rutsen heeft ook aangegeven gezien zijn persoonlijke situatie het bestuurslidmaatschap per de ALV in 2021 te willen beëindigen.

Het bestuur is en blijft op zoek naar uitbreiding!

De samenstelling van het bestuur per 31 december 2020 luidt als volgt:

Ton Akkermans, voorzitter
Ad Romme, penningmeester
Marjon Zijta-Nijhuis, kandidaat secretaris (ALV 2021)
Hannie van Essen, bestuurslid
Pieter Rutsen, bestuurslid
Dave de Klerk, bestuurslid
Martin Wijnans, bestuurslid

Het bestuur is in 2020 bijgestaan door:

Wim Looze, vrijwilliger, onbezoldigd adviseur

Voorzitter, penningmeester en secretaris vormen het dagelijks bestuur van de vereniging.

De overige taken binnen het bestuur zijn verdeeld over diverse aandachtsgebieden:

- Lotgenotencontact: Hannie van Essen en Martin Wijnans
- Vrijwilligerswerk en virtueel kantoor: Pieter Rutsen
- Ledenadministratie, website en per december 2020 eindredacteur NF: Dave de Klerk.

Het bestuur is in een zevental bestuursvergaderingen bijeengekomen. Veelal beperkt in de fysieke samenkomst maar aangevuld via internet vergaderopties. In deze vergaderingen werden de lopende ontwikkelingen met elkaar afgestemd. In de Microsoft Office 365 omgeving worden de agenda's en verslagen bijgehouden.

Bestuursleden ontvangen geen vacatiegeld of een andere algemene vergoeding anders dan een reiskostenvergoeding en een vergoeding van feitelijk gemaakte kosten.

1.6 Beveiligingsbeleid

De NFVN heeft de nodige aandacht voor veilig werken. Voor zover wij kunnen beoordelen hebben er geen datalekken plaatsgevonden. Een formele interne evaluatie over 2020 vindt plaats in het eerste bestuursoverleg van 2021.

Het jaar 2020 was een bijzonder jaar. Een hoop werkafspraken zijn noodgedwongen door Corona COVID-19 op de langere baan geschoven. De afspraken met de Backoffice NFK over een evaluatie moeten nog ingevuld worden, rekening houdend met ingrijpende wijzigingen (de ledenadministratie is in 2019 ondergebracht bij het NFK).

1.7 Medische Advies Raad (MAR)

In 2020 is onze MAR door Corona COVID-19 niet bijeengekomen. Het financieel verslag en het bestuurlijk jaarverslag over 2019 zijn wel naar de leden ter informatie toegestuurd. Er zijn geen vragen of opmerkingen op deze verslagen ontvangen.

De samenstelling van de MAR is eind 2020 als volgt:

- Mevrouw dr. Monique Anten neuroloog, MUMC⁺
- Mevrouw dr. C.E. Catsman-Berrevoets emeritus kinderneuroloog, Erasmus MC
- De heer prof. dr. Y. Elgersma hoogleraar moleculaire neurobiologie, Erasmus MC
- De heer dr. S.C.J. Huijbregts klinisch neuropsycholoog, LUMC
- De heer prof. dr. E. Legius hoogleraar klinische genetica, UZ Leuven (B)
- De heer dr. A.G.L. van der Mey KNO-arts, LUMC
- De heer dr. P.F.A. de Nijs kinder- en jeugdpsychiater, Erasmus MC
- Mevrouw dr. R. Oostenbrink kinderarts, Erasmus MC
- Mevrouw drs. M.G.H.C. Reinders dermatoloog, MUMC⁺
- De heer prof. dr. P.H.M. Savelkoul hoogleraar medische microbiologie, MUMC⁺
- De heer prof. dr. R.J. Stokroos hoogleraar KNO, UMCU
- De heer dr. W. Taal neuroloog, Erasmus MC.

1.8 Backoffice ondergebracht bij NFK

Het jaar 2020 is het eerste volledige jaar waarop onze vereniging werd ondersteund door de backoffice bij het NFK. Dit jaar was ook hier erg bijzonder door de impact van de Corona Covid-19 maatregelen. Bijna het gehele jaar werd door de backoffice zoveel mogelijk vanuit huis gewerkt.

Bestuursondersteuning, contact-, post- en kantooradres

Afhandeling van post, telefonische contacten over onder meer ledenadministratie en algemene zaken zijn door onze backoffice verzorgd.

Ledenadministratie

De ledenadministratie is in zijn geheel ondergebracht bij de backoffice. Ook de verwerking van de verschillende mutaties (nieuwe leden, adreswijzigingen, afmeldingen, enzovoort) zijn in 2020 door de backoffice afgehandeld. De backoffice verstuurde ook de welkomstpakketten voor de nieuwe leden.

Financiële administratie, overgang boekhouding

Van de financiële administratie is de boekhouding ondergebracht bij de backoffice. De boekingen in het nieuwe financiële administratiesysteem zijn vanaf 1 januari 2020 verwerkt.

Facturatie en betalingsherinneringen

De facturatie van de lidmaatschapsgelden over 2020 zijn door de backoffice uitgevoerd. Voor het komend jaar 2021 zijn met de backoffice afspraken gemaakt en voorbereidingen getroffen om over te gaan tot de mogelijkheid van automatische afschrijvingen van de contributie.

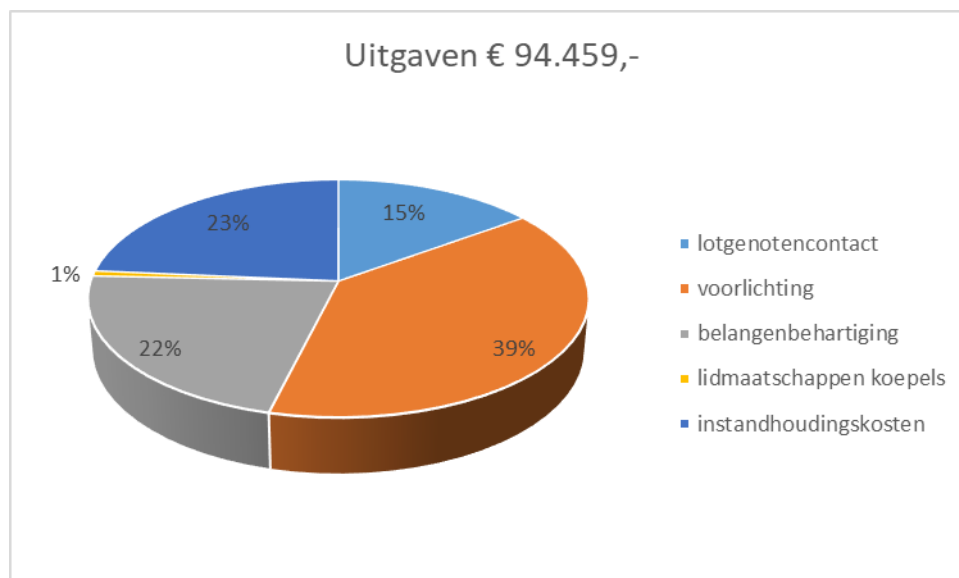
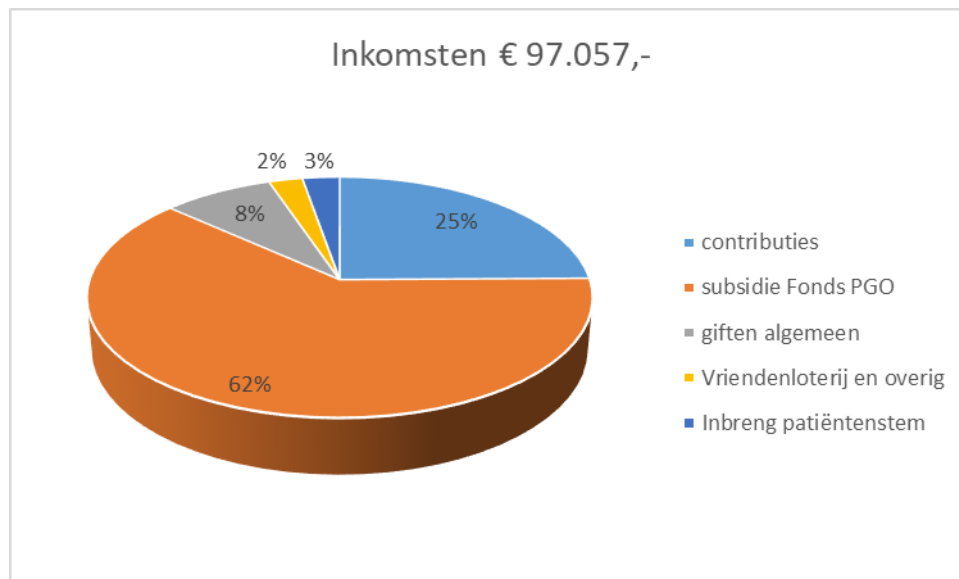
Ledenbrieven

De backoffice heeft onze vereniging ondersteund bij de verzending van meerdere Nieuwsbrieven naar onze achterban, veelal betrekking op Corona COVID-19, beperkingen in het lotgenotencontact en uitstel van ALV en het NF2020 symposium.

Dat ondanks de maatregelen van Corona COVID-19, het vele thuiswerken en inperking van persoonlijk contact, alle werkzaamheden voor onze achterban goed zijn uitgevoerd verdient een compliment aan alle medewerkers van de backoffice. Onze achterban heeft geen beperkingen ondervonden.

1.9 Inkomsten en uitgaven 2020

In het financieel jaarverslag wordt uitgebreid stilgestaan bij de jaarrekening 2020 (overzicht van de financiële positie en inkomsten en uitgaven). In de volgende grafieken zijn die gegevens samengevat. Over 2020 is een positief resultaat geboekt van € 2.595,-.



- Onze algemene verenigingsreserve bedraagt eind 2020 € 62.801,-
- De onderzoeksreserve is in 2020 gestegen naar € 70.838,- door giften met bestemming onderzoek. In 2020 is een toezegging gedaan voor onderzoek naar Seksualiteit bij NF1 ad € 12.500,-.

2. Belangrijke succesvoorwaarden

- **Samenwerking**
- **Verwerven van financiële middelen**
- **Bekendheid NF, pers, presentatie op symposia, congressen en andere bijeenkomsten**
- **Verbreding kennis, opleidingsdagen vrijwilligers, bezochte symposia, congressen en andere bijeenkomsten**

2.1 Algemeen over Coronavirus COVID-19

De impact van het Coronavirus en het daarop gevolgde overheidsbeleid heeft tot grote beperkingen geleid in de onderlinge ontmoetingen en het invulling geven aan de samenwerkingsverbanden. Zo goed als mogelijk werd er wel vanuit huis gewerkt en veel ervaring opgedaan met het virtueel vergaderen. Het nemen van nieuwe initiatieven waarbij zorgverleners zijn betrokken was zo goed als onmogelijk. Het uitvoeren van bestaande initiatieven waarbij zorgverleners zijn betrokken is voor een groot deel ook stil komen te liggen.

2.2 Samenwerking BEZT

De samenwerking met BEZT heeft in 2020 zo goed als stil gelegen op het gebied van het gestarte project "Samenwerken en Verbinden, patiënt en expert voor en met elkaar". Dit project richt zich op patiënten met MEN1, MEN2, VHL en Paragangliomen. De ervaringen over de opzet van het NF1-zorgnetwerk worden hierbij gebruikt. Een beroep op medische experts was in de Coronatijd niet goed mogelijk.

In 2020 heeft BEZT een financiële bijdrage van € 8.000,- beschikbaar gesteld voor de organisatie van het internationale NF2020 Rotterdam congres.

BEZT heeft zich in de tweede helft van 2020 binnen het NFK zo goed als mogelijk ingezet bij de voorbereidingen voor het vaststellen van een nieuwe partnership overeenkomst tussen NFK en KWF (Koningin Wilhelmina Fonds voor de Nederlandse Kankerbestrijding) en de ontwikkelingen voor het vaststellen van een NFK activiteitenplan 2021 en 2022.

2.3 Samenwerking NFK

In 2020 vindt binnen het NFK veel discussie over de nieuwe partnership overeenkomst met het KWF. Het KWF wilde zich in de toekomst over langere tijd zich binden met het NFK door financiële ondersteuning. Het KWF stelde hieraan wel voorwaarden. Een belangrijke daarvan was de wens dat meer door patiëntenorganisaties (PO's) wordt samengewerkt. Hiertoe is een plan opgesteld met een herverdeling van het beschikbare budget. Een herverdeling kent 'gevers' en 'nemers' en dat doet vooral de grotere organisaties veel pijn. Uiteindelijk heeft dit geleid tot een afschaling van het deel wat uitgekeerd wordt aan PO's waar tegenover staat dat er meer ruimte ontstaat voor activiteiten op koepelniveau.

Op verschillende projecten is in 2020 met het NFK nauw samengewerkt. In het kader van Doneer je Ervaring (DjE) hebben wij meegedaan met een achterbanraadpleging "Verhoogd risico op kanker, wat vind jij van de informatievoorziening en ondersteuning?". De response, op zich nog beperkt, geeft aanleiding om NF1 nog eens apart te bezien. Het plan is om samen met Erasmus MC ENCORE en het NFK in 2021 een vervolg te geven aan deze raadpleging.

Ook met het project Praatkaarten heeft onze vereniging meegedaan. In 2019 is dit project gestart en in 2020 werden een drietal praatkaarten opgeleverd. Praatkaarten worden ontwikkeld vanuit de doelstelling 'Samen Beslissen' voor zorgverleners om makkelijker in gesprek te kunnen gaan met mensen met beperkte gezondheidsvaardigheden. Een verdere toelichting is te vinden in hoofdstuk 3.6 Ontwikkeling Praatkaarten

Drs. Carin Louis ondersteunt ons voor het actualiseren en nieuw ontwikkelen van informatie over NF1 als predispositiesyndroom op kanker. Zij wordt hierin geholpen door Dr. Eric Vermeulen van het VSOP.

2.4 Samenwerking NF Patients United (NFPU)

In 2020 was rond het NF2020 Rotterdam congres een extra ledendag gepland die door de internationale reisbeperkingen niet kon doorgaan. Op 18 en 19 december heeft een vervangend virtueel congres plaatsgevonden. Er vinden zoveel mogelijk elke maand webinars (een interactieve ontmoetingsplaats op het web) plaats en er zijn diverse werkgroepen opgericht.

De NFPU heeft het NF2020 Rotterdam congres ondersteund door de instelling van een Publieksprijs voor het 'voor het publiek' meest aansprekende onderzoek.

De NFPU neemt deel aan het NF EU-PEARL project. Een samenwerkingsproject van Europese NF-expertisecentra, CTF (Children's Tumor Foundation), NFPU en twee farmaceutische bedrijven. EU-PEARL is een strategisch partnerschap tussen de publieke en private sector om de toekomst van klinische onderzoeken vorm te geven. Deze innovatieve en uitdagende onderneming heeft tot doel een getest en vertrouwd raamwerk te creëren voor patiëntgerichte, geïntegreerde onderzoeksplatforms (IRP), waarmee nieuwe technieken en behandelingen die door meerdere bedrijven en organisaties zijn ontwikkeld, worden getest in een platformonderzoek.

In de zomer is voor het eerst de jonge NF-patiëntenacademie georganiseerd. Zoals zoveel evenementen helaas digitaal in plaats van in persoon. Er waren 2 deelnemers uit Nederland. Jonge patiënten, of broers en zussen van patiënten, kunnen meer te weten komen over NF1, NF2 en Schwannomatosis, belangenbehartiging van patiënten, betrokkenheid van patiënten bij onderzoek en hoe ze kunnen omgaan met de uitdagingen waarmee ze worden geconfronteerd. Het was een online educatief programma, een mix van webinars, discussies en thuisopdrachten. In 2021 wordt er weer een sessie georganiseerd.

2.5 Internationaal NF-congres in 2020 Rotterdam

Op 10 tot en met 12 december heeft de 'Europese NF meeting 2020' virtueel plaatsgevonden. Dit congres is georganiseerd door de expertisecentra ENCORE van het Erasmus MC, het Leids UMC, de Stichting NF en onze vereniging. Wij kunnen gelukkig terugzien op een zeer geslaagd congres en zijn dankbaar voor de uitstekende samenwerking. Op zich heeft de organisatie heel wat hoofdbrekens gekost. Na 2 pogingen tot een fysieke bijeenkomst in Rotterdam hebben wij uiteindelijk moeten kiezen voor een virtuele bijeenkomst vanuit een studio in Utrecht.

Op donderdag en vrijdag vond het wetenschappelijk deel van dit congres plaats. Er kwam een keur van specialisten aan het woord. In elke pauze werden korte filmpjes getoond van mensen met NF, kennisgemaakt met verschillende NF-zorgverleners of onderzoekers. Op donderdagavond werd aandacht gegeven aan alle ingezonden posters. Iedere onderzoeker was online aanwezig en via meerdere postergerichte chatboxen konden aan hen vragen worden gesteld. De posterpresentaties wegen mee voor het toekennen van de op vrijdag uitgereikte wetenschapsprijs.

Op zaterdag 12 december vond de Publieksdag plaats. Meer hierover vindt u terug in hoofdstuk 5.3.

2.6 Samenwerking VSOP

De VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties) is de koepelorganisatie voor zeldzame en genetische aandoeningen. Wij werken nauw samen met de VSOP op verschillende projecten en dossiers. De VSOP levert ons beschikbare menskracht van gespecialiseerde medewerkers die zich vooral bezighouden met goede zorg vanuit patiëntenperspectief of juist de goede inrichting van deze zorg. In het najaar van 2020 hebben wij kennisgemaakt met Drs. Sigrid Hendriks die vol enthousiasme de trekkers rol voor ons NF1 zorgnetwerk heeft opgepakt. Dr. Eric Vermeulen ondersteunt ons voor het actualiseren en nieuw ontwikkelen van informatie over NF1 als predispositiesyndroom op kanker. Hij wordt hierin geholpen door Drs. Carin Louis van het NFK.

Met de VSOP is onze vereniging actief geweest in de volgende projecten of gebeurtenissen:

- Inrichting en instandhouding Zorgnetwerk NF1, de kwaliteitscommissie is in 2020 niet bij elkaar gekomen en uitgesteld naar 2021;
- Project Connect, een project met tot doel een verdere samenwerking en netwerkvorming binnen het brede veld van de Nederlandse expertisecentra;
- De ontwikkeling van de patiënteninformatie NF1 en kanker (verwachte oplevering in 2021);

2.7 Stichting Neurofibromatose / Let's beat NF

De Stichting Neurofibromatose heeft in 2020 een metamorfose ondergaan en is omgedoopt tot 'Let's beat NF'. Deze stichting heeft een duidelijke focus: geld ophalen voor wetenschappelijk onderzoek (NF1). Jaarlijks vindt er afstemming plaats met onze vereniging over nieuwe onderzoeks- en /of samenwerkingsinitiatieven. In 2020 is erg nauw en succesvol samengewerkt bij de organisatie van het internationale NF congres.

In 2020 is samen met Let's beat NF en ons expertisecentrum gewerkt aan een initiatief om NF1 hoger op de prioriteitenlijst binnen het Nederlandse zorgstelsel te krijgen. Er wordt gewerkt aan een gemeenschappelijke visie op verbeterde samenwerking, zorg en onderzoek maar vooral ook op het betrekken van andere financiers (het ZON-initiatief).

2.8 Stichting Kitty

Onze vereniging werkt samen met de Stichting Kitty. Deze stichting heeft een duidelijke focus: geld ophalen voor wetenschappelijk onderzoek (NF2). In 2020 is met een bijdrage van deze stichting in het LUMC een onderzoek (2020) opgestart naar Zr-89 Bevacizumab PET-CT bij NF2 patiënten. Jaarlijks vindt er afstemming plaats met onze vereniging over nieuwe onderzoeks- en /of samenwerkingsinitiatieven.

2.9 Samenwerking overig

Voor het uitvoeren van belangenbehartiging op een aantal belangrijke algemene dossiers is onze vereniging te klein. Onze vereniging is hiervoor rechtstreeks aangesloten bij de patiëntenkoepel Ieder(in) en getrapd via ons lidmaatschap bij de VSOP bij de Patiëntenfederatie Nederland. Daarnaast is onze vereniging lid van de Eurordis 'The Voice of Rare Disease Patients in Europe'.

2.10 Verwerven van financiële middelen

Het Coronavirus heeft in de weg gestaan van sponsoracties. Onze vereniging heeft wel verschillende giften mogen ontvangen.

- Giften met algemene bestemming
In 2020 mochten wij een bedrag aan giften voor algemene doeleinden ontvangen van € 7.909,-. Dit bedrag is hard nodig voor financiering van de jaarlijkse activiteiten.
- Vriendenloterij

Leden kunnen zich bij deze goede doelenloterij opgeven waarvan een gedeelte van de inleg aan de NFVN toekomt. Via de website kunnen nieuwe gegadigden zich opgeven. Deze loterij leverde onze vereniging over heel 2020 een bedrag op van € 2.403,-.

- Giften bestemd voor wetenschappelijk onderzoek
Wetenschappelijk onderzoek naar NF is vanzelfsprekend en hard nodig. Onze vereniging probeert hierbij te stimuleren. In 2020 mochten wij hiervoor € 10.000,- ontvangen.

2.11 NF in de pers of op tv

In 2020 is het ons niet gelukt om aandacht voor NF in de landelijke pers of op tv te verkrijgen.

2.12 Presentatie NF op symposia, congressen en andere bijeenkomsten

Door het Coronavirus hebben alle fysieke congressen in 2020 niet plaats kunnen vinden.

2.13 Deskundigheidsbevordering vrijwilligers

Het vrijwilligersweekend voor alle actieve NFVN-vrijwilligers heeft tot doel om geïnformeerd te worden over nieuwe ontwikkelingen, elkaar te ontmoeten, te inspireren, ervaringen uit te wisselen én om thema's te behandelen die voor ieder aantrekkelijk en leerzaam zijn. Nu de Coronapandemie het vrijwilligersweekend van onze vereniging onmogelijk heeft gemaakt, zijn andere wegen gezocht om het contact te onderhouden en ondersteuning te bieden.

Online meetings voor subgroepen van vrijwilligers

Naast het feit dat mensen niet hoeven te reizen, is een belangrijk voordeel dat online meetings afgestemd kunnen worden op de verschillende subgroepen van vrijwilligers. Het algemene doel van deze meetings is:

- Het vergroten van de deskundigheid van de vrijwilligers en het verhogen van de kwaliteit van het werk;
- Het versterken van de onderlinge collegialiteit en vertrouwen.

Eind 2020 zijn voor de volgende groepen online bijeenkomsten georganiseerd:

- Redactie, 30-11-2020: Start van de nieuwe redactie NF van 5 vrijwilligers, het doornemen van het overdrachtsdocument, afspraken maken over inhoud, vormgeving, planning, taakverdeling, onderlinge communicatie, enzovoort. Het delen van de reader 'schrijven voor je verenigingsblad' en feedback delen om te leren van elkaar.
- Contacttelefoon (1-op-1ondersteuning), 11-12-2020: Kennismaken, want het team is uitgebreid. Afspraken maken over uitbreiding taken en meer bekendheid geven (o.a. NF, Website), info over ondersteuning vanuit ervaringsdeskundigheid en casusbespreking. Daarnaast zijn afspraken gemaakt over registratie en het delen van ervaringskennis.
- Landelijke werkgroepen en contactbijeenkomsten, 15-12-2020: Kennismaken, want het team is uitgebreid. Uitwisselen: hoe contact te onderhouden in Coronatijd? Op verzoek van leden de opstart van een nieuwe contactgroep voor 50+.

In 2021 worden deze online meetings vervolgd, daarnaast hopen wij dan ook weer de vrijwilligers uit te nodigen voor de gebruikelijke opleidingsdagen.

2.14 Bezochte symposia, congressen en andere bijeenkomsten

Zo goed als mogelijk is er volop interactief op internet veel bijeengekomen. Er is veel ervaring opgedaan met specifieke vergaderplatforms zoals MS Teams, Zoom en Webex. De belangrijkste onderwerpen hierbij waren:

- BEZT, uitwerking samenwerking
- NFK, Praatkaarten
- NFK, ontwikkeling informatie over kanker
- NFK, uitwerking samenwerking
- NFK, uitvraag Doneer jouw Ervaring (DjE)
- NFK, Samen beslissen
- NF2020, het internationale NF2020 congres
- VSOP, Connect NF1-expertise.net
- NFPU, Europese samenwerking
- Disability Studies in Nederland, Neurofibromatose Type 1 & Kwaliteit van bestaan

3. Hoofddoelstellingen op het terrein van zorg

- **Het verkrijgen van een medicatie en/of therapie ter (gedeeltelijke) behandeling van NF.**
- **De best mogelijke en gefinancierde zorg.**
- **Het verkrijgen en of het behoud van benodigd wetenschappelijk onderzoek naar NF.**

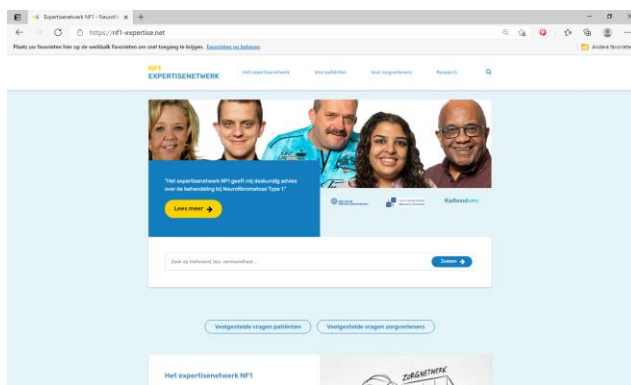
Aan het realiseren van de hoofddoelstellingen op het terrein van de zorg is op de volgende wijze uitvoering gegeven.

3.1 Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF1

Voor de financiering van het zorgnetwerk voor NF1 is nog geen structurele oplossing gevonden. Het blijft een onderwerp dat door onze vereniging en de VSOP op landelijk niveau geagendeerd wordt. Onze vereniging draagt zorg voor de financiering van een minimale variant van de instandhouding van het netwerk door inhuur van menskracht bij de VSOP.

In 2020 is een specifieke website ontwikkeld om het zorgnetwerk goed neer te zetten:

www.NF1-expertise.net.



Deze website is bedoeld voor zowel zorgverleners als patiënten. Op de deze site wordt de doelstelling in een zeer toegankelijk filmpje toegelicht; 'In het zorgnetwerk NF1 werken specialisten uit vele ziekenhuizen en klinieken samen voor de best mogelijke zorg. De grote verschillen tussen patiënten en het onvoorspelbare verloop van de ziekte vraagt om regelmatige controles, maatwerk en expertise'.

Zowel het Coronavirus als de wisseling van de wacht bij de VSOP, de aanstelling van drs. Sigrid Hendriks als Netwerkbeheerder, heeft er toe geleid dat de kwaliteitscommissie in 2020 niet bij elkaar is geweest. Neemt niet weg dat er toch veel verdieping van het netwerk heeft plaatsgevonden door twee maandelijkse consultbijeenkomsten tussen de zorgverleners en bijvoorbeeld de samenwerking bij het organiseren van het internationale NF2020 congres. Drs. Sigrid Hendriks is in het laatste kwartaal vol enthousiasme aan de slag gegaan.

Het Prinses Máxima Centrum (PMC) is in 2020 toegetreden als interventiecentrum voor kanker bij kinderen.

3.2 Netwerk voor zorgverlening aan patiënten met NF2

Het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) is een expertise centrum voor brughoektumoren dat zich ook toelegt op Neurofibromatose Type 2. Op het internationale NF2020 congres heeft het hele NF2 zich ingespannen voor een volwaardig NF2 programma en daarmee haar rol binnen de ontwikkelingen aangetoond. Het LUMC is door de overheid nog niet formeel erkend als NF2 expertisecentrum.

3.3 Zorgstandaarden voor NF1 en NF2

Onze zorgstandaarden voor NF1 en NF2 staan ingeschreven in de registers van het Zorg instituut Nederland (ZiN) en behoeven aanpassing. Op Europees niveau wordt in het GENTURIS netwerk (Genetic Tumor Risk Syndromes) gewerkt aan richtlijnontwikkeling voor NF1-tumoren. Eventuele aanpassingen zullen worden meegenomen. Tevens is het nog steeds onduidelijk hoe de nieuwe aanpassingsprocedure dient te verlopen.

3.4 Onderzoek: Focus op Seksualiteit in Neurofibromatose type 1

Onze vereniging heeft haar medewerking en gedeeltelijke financiële ondersteuning toegezegd aan een studie binnen het Erasmus MC naar het identificeren van factoren die een rol spelen bij seksualiteit in al zijn (nog te vormen) dimensies onder volwassenen met Neurofibromatose type 1. Seksualiteit is voor vele individuen een belangrijk onderdeel van kwaliteit van leven. Door het verkrijgen van kennis en inzicht is de verwachting dat er (nieuwe) zorglijnen opgezet kunnen worden die van positieve invloed kunnen zijn op de kwaliteit van leven voor deze specifieke populatie. Projectleider en uitvoerend onderzoeker is mevrouw S.A. van Dijk, Verpleegkundig Specialist (MSc). De start van dit onderzoek is door het Coronavirus uitgesteld naar 2021.

3.5 Onderzoek: Visuele informatieverwerking (NF1-VEP studie)

In een nieuw gestart onderzoek kijkt ons expertisecentrum ENCORE naar de visuele informatieverwerking bij volwassenen met NF1. Bij dit onderzoek wordt de activiteit in de hersenen gemeten (zogenoemd VEP-onderzoek) terwijl de proefpersoon naar een veranderende afbeelding kijkt. Daarna voert de proefpersoon een aantal oogtaken uit terwijl we de oogbewegingen meten met een camera. Op deze manier kunnen we mogelijke problemen in visuele informatieverwerking bij volwassenen met NF1 kwantificeren. Dit onderzoek is in april 2020 door de ethische commissie goedgekeurd. Door de COVID-19 uitbraak hebben wij helaas wat vertraging opgelopen. Op dit moment hebben er 15 volwassenen met NF1 meegedaan aan dit onderzoek. Projectleider is mevrouw Jesminne Castricum => Erasmus MC.

3.6 Project: Ontwikkeling Praatkaarten

Een belangrijk onderdeel van goede zorg is goede communicatie tijdens het bezoek aan de regievoerend arts. In het kader van de algemene doelstelling 'Samen beslissen' zijn voor NF1 samen met het NFK 'Praatkaarten' ontwikkeld. Praatkaarten zijn bedoeld om artsen en verpleegkundigen te helpen bij het voeren van een gesprek met de patiënt, zodat zij leren, in begrijpelijke taal uit te leggen wat voor de patiënt belangrijk is.

Er is een drietal praatkaarten opgeleverd; NF1 bij kinderen, NF1 bij volwassenen en NF1 en vermoeidheid. Begin 2021 wordt vooral met de kaart voor NF1 en vermoeidheid ervaringen opgedaan waarna verdere introductie in het zorgnetwerk staat gepland.

3.7 Project: Ontwikkeling van een infographic NF1

Door de klinisch geneticus mevrouw L.P. van Hest uit het Amsterdam UMC is een start gemaakt voor het vervaardigen van een infographic over NF1. Een infographic is soort poster waarop de kernpunten van de aandoening NF1 worden gepresenteerd. Dit wordt door een illustrator verder uitgewerkt. De opzet is om deze posters te bespreken bij een bezoek aan de poli genetica en worden daar uitgereikt. In 2021 wordt de oplevering en verdere introductie verwacht. De Vereniging Klinische Genetica Nederland presenteert op haar website een hele serie met ontwikkelde infographics voor specifieke ziektebeelden.

3.8 Bevorderen en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek (lopend)

De NFVN ondersteunt al wat langer ook ander wetenschappelijk onderzoek. Het gaat hierbij om de volgende lopende of inmiddels afgeronde onderzoeksprojecten.

The TRAIN study; TRAMetinib In Neurofibromatosis Type 1 related symptomatic plexiform neurofibromas, Walter Taal => Erasmus MC

Een studie naar het gebruik van trametinib bij symptomatische Plexiforme Neurofibromen (PNF) bij volwassen patiënten. Met symptomatisch wordt bedoeld dat het PNF klachten veroorzaakt. Het primaire doel is om vast te stellen dat het tumorvolume afneemt en het secundaire doel is het vaststellen van door de patiënt gerapporteerde uitkomsten op het gebied van pijn, invaliditeit en kwaliteit van leven. Dit onderzoek start eind 2019 en onze vereniging ondersteunt dit onderzoek met € 15.000,-. Ook wordt dit onderzoek in belangrijke mate ondersteund door de Stichting NF.

Update maart 2021: Inmiddels nemen 10 mensen met symptomatische PNF deel aan de studie. Nadat 15 mensen minstens 1 jaar de studiemedicatie krijgen zal een interim analyse gedaan worden.

Verbeteren van de medische zorg voor volwassenen met Neurofibromatose Type 1 interne geneeskunde-endocrinologie, Laura de Graaff en Anna Rosenberg => Erasmus MC

Volwassenen met NF1 lijden vaak aan onverklaarbare vermoeidheid, soms gepaard gaande met hoge bloeddruk en hartkloppingen. Deze symptomen kunnen lichamelijke en psychologische oorzaken hebben. Vermoeidheid kan worden veroorzaakt door vele interne problemen, zoals orgaan- en hormoonstoornissen. Bij patiënten die extreme vermoeidheid hebben zonder onderliggende lichamelijke problemen, worden neuropsychologische tests uitgevoerd om cognitieve en prestatieproblemen op te sporen die de vermoeidheid kunnen verklaren. De benadering van zowel lichamelijke als neuropsychologische oorzaken van vermoeidheid zal een nieuw licht werpen op vermoeidheid geassocieerd met NF1.

The value of nerve ultrasound in patients with neurofibromatosis type 1, Walter Taal en Tessa Ennik => Erasmus MC

Een verkennend onderzoek met als doel om naast de bestaande beeldvormende technieken de toegevoegde waarde van ultrageluid met hoge resolutie (HRUS) van de perifere zenuwen bij NF1-patiënten vast te stellen. Het primaire doel van deze studie is het vaststellen van HRUS-afwijkingen bij een grote groep NF1-patiënten en het onderzoeken van de verschillen in HRUS-afwijkingen tussen patiënten met of zonder neurologische afwijkingen. Een tweede doelstelling is om de stabiliteit en groei van plexiforme neurofibromen en de incidentie van nieuw ontdekte zenuwafwijkingen gedurende twee jaar follow-up te evalueren. Onze vereniging ondersteunt dit onderzoek met een bijdrage van € 3.352,- voor het beschikbaar stellen van een reiskostenvergoeding voor de deelnemers.

Update maart 2021: Inmiddels zijn 40 mensen met NF1 in de studie geïnccludeerd. Binnenkort krijgen de eerste deelnemers een 2^e onderzoek 2 jaar na het eerste onderzoek, zodat veranderingen in de tijd zichtbaar gemaakt kunnen worden. Een belangrijke bevinding is dat veel mensen met NF1 HRUS-afwijkingen hebben, ook als ze geen klinische klachten hebben. HRUS staat voor hoge resolutie echografie (High Resolution Ultra Sound).

Zr-89 Bevacizumab PET-CT bij NF2 patiënten, NF2 onderzoeksteam, Erik Hensen e.a. => LUMC

In 2020 is goedkeuring verkregen voor het starten met een onderzoek in het LUMC naar de optimale voorspelling van het resultaat van een behandeling met bevacizumab (Avastin) bij patiënten met Neurofibromatose type 2 (NF2). Dit zal plaatsvinden door een gelabeld medicijn zichtbaar te maken op een PET-CT alvorens de behandeling te starten. Hierdoor kan in de toekomst mogelijk vooraf gezien worden of het medicijn zal werken, en of individuele patiënten er baat bij hebben. Mede door een donatie van de Stichting Kitty kan dit onderzoek, dat een samenwerking betreft van de afdelingen KNO, nucleaire geneeskunde, radiologie, en medische oncologie van het LUMC, van start. In 2021 hopen we de eerste patiënten te kunnen betrekken bij dit onderzoek

Tumorpanel NF2 en Schwannomatosis, NF2 onderzoeksteam, Erik Hensen e.a. => LUMC

In 2020 is een tumorpanel gemaakt en succesvol ingevoerd om verdere (tumor-genetische) analyses te kunnen doen naar (brughoek-)tumoren bij NF2 en Schwannomatosis patiënten. Hier kan mogelijk verder onderzoek naar de genetische achtergrond en screeningsmogelijkheden van NF2 worden gedaan. De eerste resultaten hiervan zijn al binnen, in 2021 zal worden gestart met een grootschaliger onderzoek.

Onderzoek: Face IT voor jongeren Marije van Dalen => Erasmus MC

Een onderzoek naar de online interventie Face IT voor jongeren. Face IT voor jongeren is een in Engeland ontwikkelde interventie voor jongeren met een zichtbare aandoening. Face IT voor jongeren is een online interventie die je thuis vanaf je eigen computer kunt volgen. De werving is inmiddels gesloten en de resultaten van dit onderzoek worden in 2021 verwacht.

Onderzoek: Verbindingen in de hersenen (NF1-TMS studie), Jesminne Castricum => Erasmus MC

Cognitieve problemen en gedragsproblemen zijn een belangrijk kenmerk van NF1. Plasticiteit van de hersenen is het vermogen om nieuwe of sterkere verbindingen tussen hersencellen te maken tijdens het leerproces. We hebben in muizen met NF1 kunnen vaststellen dat plasticiteit verminderd is door dit te meten in hersenplakjes van de muizen. In patiënten met NF1 is dit onderzocht met transcraniële magnetische stimulatie (TMS). De resultaten van het onderzoek wijzen er op dat de plasticiteit verschilt tussen volwassenen met en zonder NF1. Dit onderzoek wordt deels gefinancierd door de Stichting Neurofibromatose.

Afgerond; Deze studie is in juli 2019 afgerond en beëindigd. De resultaten zijn in november 2020 gepubliceerd in het tijdschrift Clinical neurophysiology. Referentie: Castricum, J., Tulen, J. H., Taal, W., Ottenhoff, M. J., Kushner, S. A., & Elgersma, Y. (2020). Motor cortical excitability and plasticity in patients with neurofibromatosis type 1. Clinical Neurophysiology, 131(11), 2673-2681.

Onderzoek: Aandacht en motor leren (onderdeel van NF1-TMS studie), Jesminne Castricum => Erasmus MC

Voor het meeste onderzoek naar NF1 worden kinderen en/of adolescenten gevraagd, maar minder is er bekend over de cognitieve problemen bij volwassenen. We hebben volwassenen met NF1 getest op aandacht en op het aanleren van een nieuwe bewegingstaak in een experimentele omgeving. De resultaten van deze studie toonden geen verschillen tussen volwassenen met en zonder NF1, behalve dat volwassenen met NF1 iets langzamer waren in hun bewegingen tijdens de bewegingstaak. Hierbij moet echter wel benadrukt worden dat deze testen in een experimentele omgeving zijn uitgevoerd, waardoor we geen uitspraken kunnen doen over het functioneren in het dagelijks leven of over het effect op vermoeidheid. Deze studie is in juli 2019 afgerond en beëindigd.

Afgerond: De resultaten zijn geaccepteerd voor publicatie in het tijdschrift Journal of attention disorders en zullen spoedig gepubliceerd worden.

Onderzoek: Lamotrigine (NF1-EXCEL), Myrthe Ottenhoff /Jesminne Castricum => Erasmus MC

Het ondersteunen en participeren in het Lamotrigine onderzoek Erasmus MC met mogelijke medicatie ter behandeling van leer- en gedragsstoornissen. De inclusie (het werven van deelnemers) zou in 2020 worden voortgezet in het Erasmus MC te Rotterdam. Door de COVID-19 uitbraak is er helaas besloten de studie voortijdig te beëindigen. De resultaten worden nu gereed gemaakt voor publicatie.

Onderzoek: NF1 en motoriek, Rianne Oostenbrink => Erasmus MC

Het gestructureerd beoordelen van motorische ontwikkelingsproblematiek door de kinderfysiotherapeut bij jonge kinderen met NF1 en het onderzoeken van de effecten van gerichte fysiotherapeutische begeleiding. Inmiddels zijn er 50 kinderen die in dit onderzoek de eerste meting hebben gedaan, en 16 kinderen die het hele programma hebben afgerond. Het specifieke trainingsprogramma omvat 12 weken kracht en conditietraining met een set oefeningen voor thuis, begeleid door de fysiotherapeut in de eigen regio. De basisresultaten hoe kinderen bij de eerste beoordeling zich presenteerden zijn gepresenteerd op het NF2020 congres. Komend jaar hopen we bij een voldoende aantal kinderen het hele programma af te kunnen ronden en de resultaten van de interventie op hun motorische vaardigheid en kracht te analyseren.

Onderzoek: VOLG Erasmus/Kempenhaeghe, André Rietman, Jeroen Legerstee => Erasmus MC; Sandra van Abeelen => Kempenhaeghe

Het doel is om beter zicht te krijgen op de cognitieve ontwikkeling, leerproblemen en gedragsproblemen door de jaren heen. Omdat kinderen meerjarig gevolgd worden, krijgen wij zicht op de ontwikkeling van hun mogelijkheden en moeilijkheden op school en thuis. Er wordt op meerdere momenten naar de ontwikkeling van de kinderen gekeken (3 en 6 jaar in het Sophia Kinderziekenhuis en 11 en 15 jaar in Kempenhaeghe). Inmiddels hebben vier stagiaires hun masterscriptie hierover geschreven. Een team onderzoekers van Kempenhaeghe en het Sophia Kinderziekenhuis is momenteel (2021-2022) bezig met een artikel waarin we de ontwikkeling door de jaren heen beschrijven. De NFVN wordt op de hoogte gebracht als de resultaten hiervan duidelijk zijn.

Onderzoek: NF1 en MPNST (kanker) 2, Yvette van Ierland => Erasmus MC; Saskia Lesnik Oberstein en Martijn Malessy => LUMC

Onderzoek in het LUMC naar het mogelijk vroegtijdig opsporen/voorspellen van kwaadaardige perifere zenuwtumoren door onderzoek naar de uitingen van NF1 (symptomen) en genetische eigenschappen. Het vroegtijdig kunnen opsporen/voorspellen van een hoger risico op kanker komt ten goede aan een betere behandeling en het beter kunnen opvolgen van patiënten met NF1. Door het ontbreken van uniformiteit in de variabelen die opgenomen zijn in de databases in de verschillende landen is het lastiger een betrouwbare analyse uit te voeren. Het onderzoek loopt hierdoor uit.

Onderzoek: NF1 en de waarde van PET/MRI, P. van Iersel, R. Geitenbeek en Monique Anten => MUMC+

Retrospectieve studie in het MUMC in samenwerking met het Erasmus MC, waar de PET-CT vergeleken zal worden met een PET-MRI bij een kleine populatie NF-1 patiënten. Dit onderzoek loopt nog. In 2020 zijn de analyses afgerond en is gestart met een eerste concept verslag.

Onderzoek: PGD voor NF1, Christine de Die-Smulders, Connie Stumpel, Aimee Paulussen en Vivian Vernimmen => MUMC+

Een studie naar de ervaringen van paren waarbij een van beiden NF1 heeft en een kinderwens bestaat, momenteel gericht op preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD oftewel embryoselectie). Het onderzoek is gestart eind 2018, waarbij retrospectief is gekeken naar paren die zijn aangemeld voor PGD in verband met NF1. Tevens is begonnen met het verzamelen van een prospectieve groep. Bij beide groepen wordt gekeken naar het klinische verloop van het PGD traject en de zwangerschapskansen. De analyses zijn afgerond en de bevindingen worden nu opgeschreven voor publicatie.

Daarnaast worden de laboratoriumresultaten rondom PGD geëvalueerd, waaronder het aantal nieuw ontstane (de novo) mutaties, hoe vaak er sprake is van een mozaïek en de herkomst van de mutatie. Hierin wordt samengewerkt met de PGD centra in Brussel en Straatsburg. In de toekomst wil men graag kijken naar de ervaringen van paren met PGD voor NF1 en andere reproductieve keuzes rondom NF1, zoals prenatale diagnostiek.

Het geheel vormt een promotietraject en is nog lopende. Er vond een mondelinge presentatie plaats op het NF2020 congres. Een volgend abstract is geaccepteerd voor een posterpresentatie op de ESHG2021.

Onderzoek: NF1-transitieonderzoek, Sandra van Abeelen, Anton de Louw, Jos Hendriksen, en Sylvia Klinkenberg => Kempenhaeghe, Laetitia Wagener, Monique Anten en Martijn Broen => MUMC+

Beschrijvend onderzoek dat betrekking heeft op de NF1-transitiepoli, een samenwerking tussen het MUMC+ en het Centrum voor Neurologische Leer- en ontwikkelingsstoornissen van Kempenhaeghe. Het betreft een multidisciplinair programma waarin wordt nagegaan of er specifieke lacunes zijn in de transitieleeftijd (gericht op werk, leren, zelfredzaamheid en vrije tijd). Dit om participatie van jongeren/jongvolwassenen met NF1 in de samenleving te vergroten en de stap naar volwassenheid/zelfstandigheid te faciliteren. Beschreven wordt de pilot van 15 patiënten/jongeren: de inhoud van de neuropsychologische screening/onderzoeken en betrokkenheid en input/invloed van de overige disciplines (kinderneuroloog, maatschappelijk werk, onderwijsdeskundige). Er wordt bij gehouden wat wordt uitgevoerd en wat de resultante daarvan is. 'Patient reported outcome' wordt ook meegenomen als uitkomstmaat. De pilot wordt halverwege én na 15 patiënten geëvalueerd. Met dit beschrijvende onderzoek kan aangetoond worden wat de meerwaarde is van deze transitiepoli. Onderzoek wordt breder getrokken dan de samenwerking met het MUMC. Tot nu toe 6 patiënten gezien i.p.v. beoogde 15.

Onderzoek: 'Neurofibromatose Type 1 & (Familie) Kwaliteit van Bestaan, Irene Caubo => Disability Studies in Nederland, Universiteit van Humanistiek in Utrecht

Irene Caubo-Damen is moeder van drie kinderen, waarvan de oudste zoon een zeldzame en genetische aandoening heeft: Neurofibromatose Type 1. De impact op kwaliteit van leven voor zowel haar zoon als het hele gezin, was de reden voor haar om hier wetenschappelijk onderzoek naar te gaan doen, ook bij andere gezinnen die te maken hebben met NF1. Voorop staan het verkrijgen van meer inzichten en het creëren van awareness voor kwaliteit van bestaan voor gezinnen en mensen die leven met NF1. Prof. Alice Schippers (1e promotor) en dr. Alistair Niemeijer (co-promotor) zijn beiden verbonden aan de Universiteit van Humanistiek.

Project: Nationale web-based registratie van patiënten met NF2, Yvette van Ierland => Erasmus MC en het NF2 onderzoeksteam LUMC (Emmelien Aten, Victor van Dam)

Online registratie om het vóórkomen van NF2 in Nederlandse populatie te kunnen bepalen. Het raamwerk voor een nationaal web-based registratie en datamanagement- systeem is opgezet in het LUMC. Naar aanleiding van veranderde privacy wet- en regelgeving is de bestaande database (PROmisE) omgezet naar andere datamanagementsysteem voor klinische onderzoeksgegevens (Castor EDC). Klinische data (Algemene patiëntgegevens, Klinische variabelen specifiek voor NF2, Genetische variabelen) van 94 geregistreerde NF2 patiënten (LUMC) werden toegevoegd aan deze database.

Er is nog geen wetenschappelijke output voortgekomen uit de verzamelde data omdat deze nog incompleet is. Voor verdere deelname aan dit register worden alle academische ziekenhuizen in Nederland benaderd. Dit valt buiten het pilotproject.

Pilotproject is hiermee afgerond.

4. Hoofddoelstellingen op het terrein van participatie

- **Onderwijs dat afgestemd is op de ontwikkelings- en leervermogens van de NF-patiënt door rekening te houden met diens beperkingen in cognitieve, sociale en motorische vaardigheden.**
- **Patiënten een zo volwaardig mogelijke plek in de maatschappij geven.**
- **Patiënten en familieleden op de hoogte brengen van alle mogelijkheden die de hulpverlening te bieden heeft.**

Aan het realiseren van de hoofddoelstellingen op het terrein van participatie is op de volgende wijze uitvoering gegeven.

4.1 Werk

Op onze website wordt informatie gepubliceerd over werk en het hebben van NF op de webpagina 'Wegwijzer/Ondersteuning bij werk'. Met o.a. de notitie 'werken met neurofibromatose: kijken naar wat je wél kunt!'. De notitie is gebaseerd op de Richtlijn Chronisch Zieken en Werk (2016) en geeft aanbevelingen voor bedrijfsartsen; voor werkgevers én voor werknemers.

Op de pagina worden daarnaast diverse hulpmiddelen aangeboden zoals de OEK gids (een eindproduct van het afgesloten project Op Eigen Kracht aan het werk). De OEK gids bevat verwijzingen en links naar diverse informatiebronnen over o.a. werk, regelgeving, scholing en opleiding, privé-werkbalans en zelfredzaamheid. De OEK gids is in 2020 ieder kwartaal geactualiseerd. Als leden vragen hebben over werk en NF, kunnen zij terecht bij de ervaringsdeskundige vrijwilligers van de Contacttelefoon.

4.2 Participatiewet

Onze vereniging is aangesloten bij Leder(in), een netwerkorganisatie voor mensen met een beperking of chronische ziekte. Onze vereniging volgt de jaarlijkse bijeenkomsten van deze netwerkorganisatie en brengt zoveel mogelijk de belangen van onze achterban in. Onze vereniging is niet in staat om zelfstandig beleid of activiteiten op dit terrein te ontwikkelen. Via het ledenblad NF worden de belangrijkste ontwikkelingen doorgegeven. In 2020 o.a. over de Wajongwijzigingen.

4.3 Passend onderwijs

Bij Leder(in) is inclusiever onderwijssysteem een belangrijk doel. Speciaal voor ouders met vragen over passend onderwijs is er het informatiepunt Ouders&Onderwijs, telefoonnummer 0800-5010. Het steunpunt geeft informatie over passend onderwijs aan ouders van leerlingen die extra ondersteuning nodig hebben. Voor vragen op het gebied van onderwijs en zorg kunnen ouders ook terecht bij Leder(in), telefoonnummer 0900-2356780. Onze vereniging is niet in staat om zelfstandig beleid of activiteiten op dit terrein te ontwikkelen. Wel zijn in 2020 in het ledenblad NF (ervarings)verhalen opgenomen over kinderen met NF1 in het (speciaal) onderwijs in Coronatijden. Met praktische tips en suggesties.

4.4 Wmo en Wet langdurige zorg

Beide wetten zijn voor chronisch zieken en gehandicapten en dus ook voor patiënten met NF van groot belang. Onze vereniging is uitsluitend gebaseerd op de inzet van vrijwilligers. Wij zijn niet zelfstandig in staat tot individuele belangenbehartiging bij lokale en centrale overheden. Zij laat daarom dit werk over aan de grote koepels, in het bijzonder Ieder(in).

Onze vereniging draagt echter wel zorg voor de voorlichting naar haar leden. Op onze website wordt informatie gepubliceerd over ondersteuning bij het hebben van NF op de webpagina 'wegwijzer/Ondersteuning bij zorg'. Hier staat een lijst met aandachtspunten voor haar leden voor de zogeheten keukentafelgesprekken die gemeenten in het kader van hun verantwoordelijkheid voor het bieden van ondersteuning voeren. Bovendien kunnen leden bij de Contacttelefoon een ervaringsdeskundig vrijwilligster, mevrouw Ria Roelants, raadplegen voor vragen op het terrein van de Wmo en de toepassing daarvan. Zij adviseert ook over maatschappelijk werk.

5. Hoofddoelstelling op het terrein van onderling contact

Leden van de NFVN voelen zich gesterkt en gesteund in het samen zijn (lotgenotencontact) door herkenning en erkenning van de specifieke NF-problematiek en ervaren door deze contacten verbondenheid.

5.1 Regionale contactgroepen

De regionale contactgroepen vormen een wezenlijk deel van onze vereniging. De regionale contactgroepen kwamen in 2020 vrijwel niet bijeen vanwege de Covid-19 pandemie. Enkele groepen hielden virtuele bijeenkomsten, al dan niet gepaard met een hapje en een drankje.

- Regio Noord: vrijwilligers Tjitske Walda.
- Regio Noord-Holland: vrijwilligers: Edith Heinhuis en Manuela Broek/ Sandra van Zoelen.
- Regio Midden: vrijwilliger: Hilde van Rijnsoever en Dienneke van Twillert.
- Regio Oost: vrijwilligers Eddie Putman en Irene Caubo.
- Regio West: vrijwilligers Hannie en Gabriel van Essen.
- Regio Zuid-West: vrijwilligers Christian en Marion van Meer.
- Contactgroep 30-50: vrijwilligers Pieter Rutsen en Anouk ter Haar.

De inzet van vrijwilligers in de regio is een zeer sterk punt. Lotgenotencontact voelt hierdoor als een soort thuiskomen.

In Regio Zuid is Marina van Doesburg contactpersoon voor lotgenotencontact; deze regio heeft (nog) geen eigen lotgenotencontactgroep.

De Groep Ouders met jonge kinderen (OMJK) heeft in 2020 o.l.v. Marjon Zijta 2 bijeenkomsten georganiseerd: 1 februari regio Zuid in den Dungen; 7 maart Zoetermeer. Deze opzet, t.w. het organiseren van bijeenkomsten voor ouders met jonge kinderen met NF -dichtbij huis- voorziet in een behoefte; ze worden goed bezocht en er vloeien waardevolle contacten uit voort.

5.2 Landelijke contactdagen

Helaas konden deze, bij de leden zo geliefde dagen geen doorgang vinden vanwege de Covid-19 pandemie.

5.3 Publieksdag op NF2020 op 12 december 2020

In 2020 was een fysieke Publieksdag gepland tijdens het internationale NF2020 congres. Een dag van samenkomst en ontmoeting en natuurlijk ook een dag voor informeren en laten zien van ontwikkelingen. Het persoonlijk ontmoeten kon door het Coronavirus niet doorgaan. Volop energie werd er in de informatievoorziening gestoken. Het werd een virtueel toegankelijke dag!

Zo'n 300 deelnemers logden in op de publieksdag van het congres NF Europe 2020. Zij kregen via dit unieke online event de laatste ontwikkelingen op het gebied van NF1 en NF2 mee.

Dr. Rianne Oostenbrink en onze voorzitter Ton Akkermans openden deze bijzondere middag. Bekende gezichten zoals professor Eric Legius, professor Ype Elgersma en dr. André Rietman zorgden voor boeiende presentaties. Maar niet alleen in Nederland wordt onderzoek gedaan naar NF1 en Legius syndroom. Ook internationaal wordt veel werk verzet door betrokken artsen en onderzoekers. Onder andere over de psychische last van NF1. Het voelt goed om te ervaren dat zoveel mensen zich hiervoor inzetten!



5.4 Social media

Onze vereniging is actief op facebook met een tweetal besloten groepen, de groep 'NFDN' met 334 deelnemers en de groep 'Ouders met kinderen met NF' met 256 deelnemers. Via deze facebookgroepen worden veel vragen gesteld en op basis van ervaringskennis onderling beantwoord. Ook kent de website www.neurofibromatose.nl een besloten forum waar ervaringen worden uitgewisseld. De substantiële groei op facebook kent echter zijn invloed op het gebruik van ons klassieke forum op onze website. Op het forum zijn in 2019 18 onderwerpen geplaatst waarop 15 keer is gereageerd en die 1002 keer zijn bekeken. Deze onderwerpen hebben een meer medisch/persoonlijk karakter.

5.5 Telefonische helpdesk en vragen via info@neurofibromatose.nl

Naast de social media worden er ook regelmatig vragen gesteld via telefonisch contact of via het algemene emailadres van onze vereniging. Eind 2020 is gestart met een systeem, waarbij de registratie van deze gesprekken beter gaat plaatsvinden; ook zijn er enkele personen aan deze groep toegevoegd.

6. Hoofddoelstelling op het terrein van voorlichting

Leden en belangstellenden worden goed geïnformeerd door het verstrekken van actuele en inhoudelijke informatie over de aard en gevolgen van NF.

Aan het realiseren van de hoofddoelstelling van voorlichting is op de volgende wijze uitvoering gegeven.

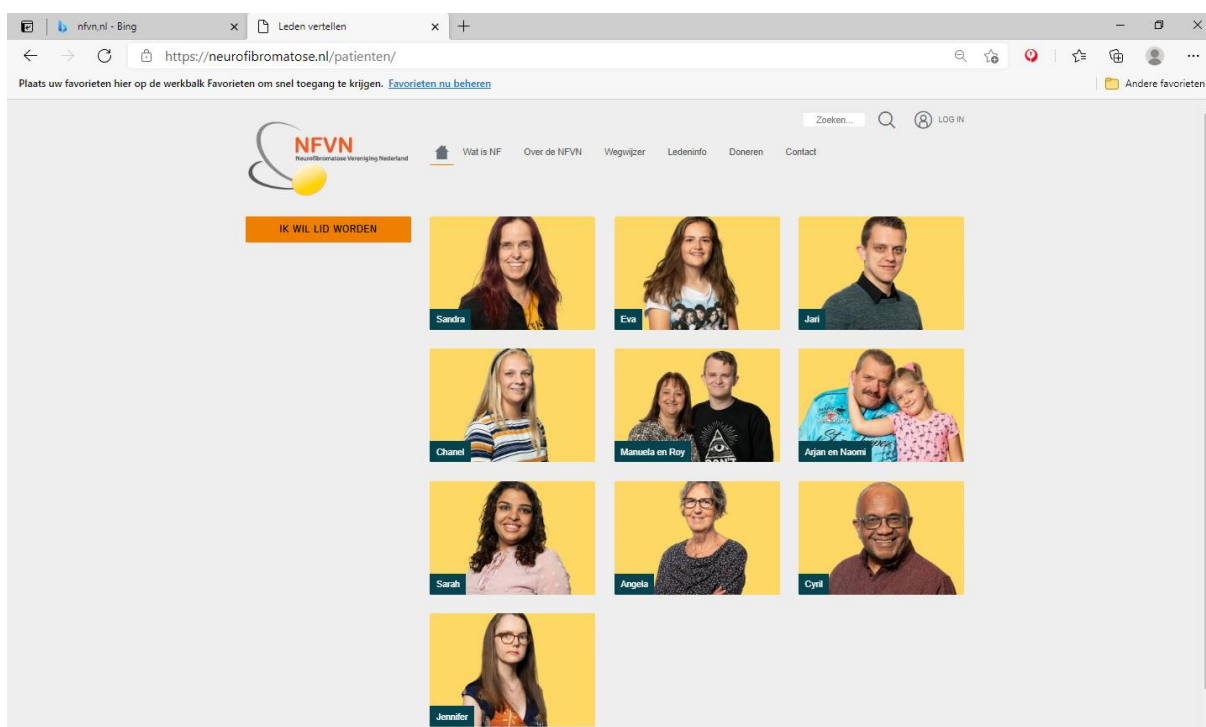
6.1 Website NFVN

De website www.neurofibromatose.nl is de ruggengraat op het communicatiegebied van onze vereniging. Al onze publieke informatie is via de website bereikbaar. De rubrieken Nieuws en Agenda worden gebruikt om door het jaar heen belangrijke informatie te verspreiden. De website wordt druk bezocht.

Enkele gegevens:

- Aantal gebruikers: 21.157
- Aantal sessies: 27.580
- Aantal sessies per gebruiker: 1,30
- Bij de bezoeken worden gemiddeld 3,22 pagina's geraadpleegd.

In 2020 zijn de persoonlijke verhalen en de portretfoto's geheel vernieuwd. Onze vereniging is dank verschuldigd aan onze leden die hun persoonlijk verhaal wilden delen met het publiek. De interviews zijn afgenomen door Lucienne Meijer en de foto's genomen door Hans Tak. Hiermee is tegemoet gekomen aan een lang bestaande wens voor een actualisatie van de bestaande fotogalerij.



Eveneens zijn de aanpassingen en aanbevelingen uit de verrichte Quicksan van The Internetacademy in 2020 verwerkt.

6.2 Ledenblad NF

Onder de inspirerende aansturing van onze redacteur Luuk Kiers zijn er in 2020 vier edities van ons verenigingsblad NF uitgekomen met een oplage van 1200 stuks. NF is het informatie- en contactblad van en voor onze vereniging. Het blad biedt een platform voor patiënten, familieleden, specialisten, behandelaars, verzorgenden en andere betrokkenen. De redactie is bereikbaar op redactie@neurofibromatose.nl. Voor de opmaak, het drukwerk en de verzending maakt onze vereniging gebruik van de diensten van de Stichting MEO. Deze stichting is een leerwerkbedrijf dat werkzaam is voor non-profitorganisaties en dat kansen biedt aan jongeren met een beperking.

Bij de eerste editie van 2020 is een aparte bijlage gevoegd, de NF Special Hersenen 2020. In deze bijlage is aandacht gegeven aan de onderzoeken bij NF1 en NF2 die op hersengebied hebben plaatsgevonden. Bijzonder is om nog even het promotie onderzoek van André Rietman te noemen waarvan in deze bijlage een korte samenvatting werd gegeven.

6.3 Ontwikkeling informatie NF1 als predispositieyndroom op kanker

In 2020 is er een aanvang gemaakt met de ontwikkeling van patiënteninformatie over NF1 als predispositieyndroom op de ontwikkeling van kanker. Er is veel discussie over het verband tussen het NF1 syndroom en kanker. Als zich bij iemand met NF1 kanker ontwikkelt dan heeft deze kanker vaak te maken met NF1. NF1 wordt daarom wel gezien als een aandoening die het in zich heeft om door te ontwikkelen tot kanker. In medische termen noemt men dit wel een 'predispositie', een 'aanleg'. NF1 is dus een predispositie syndroom voor het ontstaan van kanker.

Bij de ontwikkeling van deze brochure worden wij ondersteund door Eric Vermeulen (VSOP) en Carin Louis (NFK). In de loop van 2021 hopen wij de nieuwe brochure te mogen presenteren.

6.4 Ervaringskennis

Onze vereniging participeert al enige jaren samen met een drietal andere patiëntenorganisaties in www.ervaringrijk.nl. Via deze website wordt voor ons informatie verzameld hoe patiënten en ouders van kinderen met neurofibromatose in het alledaagse leven kunnen omgaan met deze aandoening. Die informatie wordt vervolgens op een toegankelijke manier beschikbaar gesteld. Op de website staan eind 2020, 342 ervaringsverhalen gepubliceerd (een toename met 1 ervaringsverhalen). In 2020 hebben de vier samenwerkende patiëntenorganisaties besloten de website in 2021 op te heffen. Reden hiervoor is het tegenvallende gebruik en de oplopende onderhoudskosten.

6.5 Daisy Card en Daisy website

De Daisy Card is een foldertje op creditcardformaat met daarop gepersonaliseerde informatie over NF1, de kenmerken en klachten die een aanvrager zelf heeft, de alarmsignalen waarbij je een arts moet waarschuwen, belangrijke telefoonnummers, de gegevens van de behandelend arts én de talenten. De Daisy Card is een soort een geheugensteuntje en kan gebruikt worden om aan anderen uit te leggen wat NF1 voor de aanvrager betekent.

De Daisy Card is toegankelijk gemaakt via een aparte website, www.daisy.neurofibromatose.nl, in een beveiligde omgeving en met strikte toepassing van privacyregels. De kenmerken van NF1 zijn immers zeer persoonsgebonden. In 2020 zijn er 5 gepersonifieerde Daisy Cards aangevraagd en vervaardigd.

Bezoekgegevens:

- Aantal gebruikers: 256
- Aantal sessies: 273
- Aantal sessies per gebruiker: 1,07
- Bij de bezoeken worden gemiddeld 1,63 pagina's geraadpleegd.

6.6 Brochures en ander voorlichtingsmateriaal

De vereniging onderhoudt een informatiebibliotheek. Bij elke nieuwe aanmelding van een lid wordt een op de aandoening gebaseerd welkomstpakket samengesteld en aan het nieuwe lid verzonden. Daarnaast vindt regelmatig navraag plaats van levering van extra brochures van leden, zorg-, onderwijs- en/of maatschappelijke instellingen. Ook binnen het zorgnetwerk NF1 worden standaard informatiebrochures uitgezet. Al onze brochures worden via het documentatiecentrum op onze website als pdf-bestanden aangeboden, ongeacht het lidmaatschap.

De informatiebibliotheek van de NFVN is nu als volgt samengesteld:

<u>Brochures</u>	<u>In voorraad eind 2020</u>
• Neurofibromatose type 1 (patiëntenbrochure)	1149
• Niet altijd zichtbaar: sociaal-emotionele en leerproblemen bij kinderen en jongeren met NF1	575
• Spotlight op jongeren met NF1: sociaal-emotionele en leerproblemen bij jongvolwassenen met NF1	170
• Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose Type 1	1200
• Patiënteninformatie Legius syndroom	98
• Neurofibromatose type 2 (patiëntenbrochure)	400
• Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose Type 2	748
• Patiënteninformatie Schwannomatose	248

Daarnaast is uitsluitend voor (nieuwe) leden in gedrukte vorm beschikbaar:

<u>Speciaal drukwerk</u>	<u>In voorraad eind 2020</u>
• Patiëntenversie zorgstandaard Neurofibromatose type 1 (met ringband)	368
• Koen & Dapper	102
• Daisy, dat is meteen een heel verhaal	1050
• Patiëntenversie zorgstandaard Neurofibromatose type 2 (met ringband)	185

Sinds oktober 2016 maakt onze vereniging voor de opslag en het voorraadbeheer gebruik van de diensten van het leerwerkbedrijf Stichting MEO. Vanaf 2019 is het voorraadbeheer een onderdeel van onze backoffice bij NFK. Ook zij maken voor ons gebruik van de diensten van MEO.