

Patiënteninformatie

Legius syndroom

Een beschrijving van het Legius syndroom
voor patiënten en hun naasten





Inhoud

Inleiding	5
1. Wat is het Legius syndroom?	7
2. Wat zijn de kenmerken van het Legius syndroom?	9
3. Hoe kun je het Legius syndroom krijgen?	16
4. Hoe wordt uitgezocht wat je hebt?	19
5. Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?	20
6. Wat kun je op den duur verwachten?	23
7. Wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven?	25
8. Wat kun je zelf doen?	28
9. Wat kun je beter niet doen?	29
10. Hoe is de zorg voor het Legius syndroom georganiseerd?	31
11. 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 het Legius syndroom. De aanspreekvorm 'je' richt zich op mensen met het Legius syndroom, maar ook op ouders en andere naasten van iemand met het syndroom. Ook hulpverleners en mensen die werkzaam zijn in het onderwijs of de verzorging van kinderen met het Legius syndroom, 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 Legius syndroom bestaat er nog geen zorgstandaard of richtlijn. Wel is er onderzoek gedaan naar deze aandoening. Er zijn ook zorgverleners met ervaring met de behandeling ervan. Op die onderzoeken en ervaringen is deze informatie gebaseerd. Daarnaast zijn ervaringen van mensen met het Legius syndroom 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.





Professor Doctor Eric Legius,
arts in het Universitair Ziekenhuis
Leuven, België

1. Wat is het Legius syndroom?

Het Legius syndroom is genoemd naar Professor Doctor Legius. Hij ontdekte deze aandoening in 2007. Het Legius syndroom wordt ook wel eens aangeduid met de naam SPRED1. Dit is de naam van de plaats in het erfelijk materiaal waar het foutje zit dat dit syndroom veroorzaakt.

Veel mensen die het Legius syndroom hebben, worden eerst verdacht op Neurofibromatose type I (NF1). Hoewel het Legius syndroom uiterlijke overeenkomsten heeft met NF1, verloopt het meestal veel milder dan NF1.

Het Legius syndroom valt in de groep syndromen die rasopathieën heet. Dit is een groep van aangeboren aandoeningen. Meer hierover lees je in hoofdstuk 2: *'Wat zijn de kenmerken van het Legius syndroom?'*

Omdat de ontdekking van dit syndroom nog niet zo lang geleden is en er relatief weinig mensen met het Legius syndroom zijn, is nog niet alles bekend over deze aandoening.

Mensen met het Legius syndroom kunnen zowel lichamelijke als geestelijke problemen hebben. Meer hierover kun je lezen in hoofdstuk 2: *'Wat zijn de kenmerken van het Legius syndroom?'*.

Het is een genetische aandoening. Dit betekent dat je ermee geboren wordt. Meer hierover lees je in hoofdstuk 3: *'Hoe kun je het Legius syndroom krijgen?'*.

Hoe vaak het Legius syndroom precies voorkomt is nog niet bekend. Wel weten we dat bij ongeveer 200 mensen in Nederland deze aandoening is vastgesteld. Het is dus een zeer zeldzame aandoening.

Omdat het maar zo weinig voorkomt, hebben zorgverleners soms niet eerder gehoord over het Legius syndroom. In een centrum in ons land is nu de kennis verzameld over deze aandoening. Meer hierover lees je in hoofdstuk 10: *'Hoe is de zorg georganiseerd?'*



2. Wat zijn de kenmerken van het Legius syndroom?

In dit hoofdstuk vind je informatie over de groep aandoeningen waar het Legius syndroom onderdeel van uitmaakt. Maar ook gerichte informatie over de kenmerken die tot nu toe bekend zijn over het Legius syndroom: uiterlijke kenmerken, overige lichamelijke kenmerken, het sociaal-emotioneel functioneren, gedrag en leervermogen.

Artsen kunnen pas sinds 2007 het onderscheid kunnen maken tussen het Legius syndroom en de zeldzame aandoening Neurofibromatose type 1 (NF1). Mensen met NF1 hebben namelijk ook vlekjes op de huid. Maar neurofibromen en ernstige ontwikkelingsproblemen die veel voorkomen bij NF1, komen niet voor bij het Legius syndroom. Het Legius syndroom is veel milder.

Naast NF1 zijn er nog andere syndromen die op het gebied van leren en sociaal-emotionele problemen overeenkomsten hebben met het Legius syndroom. Dit zijn bijvoorbeeld het Noonan syndroom en het Costello syndroom. Deze groep van aangeboren aandoeningen wordt rasopathieën genoemd. Wil je precies weten wat een rasopathie is, hoe je eraan komt en wat de gevolgen zijn? Bekijk dan eens de onderstaande video hierover.



Je kunt deze film terugvinden op onze website in het documentatiecentrum en bij 'NF op film'. Klik op deze [link](#) om de film te bekijken.

Hoe zien mensen met het Legius syndroom eruit?

Mensen met het Legius syndroom vallen niet direct op door een ander uiterlijk. Toch is er een aantal kenmerken waaraan je kunt zien dat het om dit syndroom gaat. De meeste mensen krijgen niet alle kenmerken die je hieronder ziet staan. Hoeveel uiterlijke kenmerken je hebt, zegt niets over de ernst van de aandoening en hoeveel van de overige klachten je nog kunt hebben.

Café-au-lait vlekken



Lichtbruin gekleurde vlekjes op de huid, die meestal in het eerste levensjaar ontstaan. Bij sommige mensen ontstaan ze pas later. Vaak komen er door de jaren heen meer vlekjes bij.

Sproeten (freckling)



Bruine sproetjes op huid, veelal op liezen en in oksels. Bij de meeste mensen ontstaan deze sproetjes voor het zesde levensjaar.

Lipomen



Vetbultjes onder de huid. Deze voelen aan als harde bobbels onder je vel.

Pectus Incavatum of carinatum



De borstkas kan naar binnen ingedeukt zijn of iets naar buiten uitgestulpt.

Vervolg >

Hypopigmenteerde macules



Kleine vlekjes die wit/ bleker zijn dan de rest van de huidskleur.

Hyperelastische huid



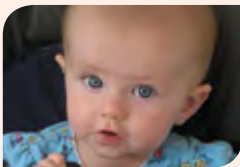
Zeer rekbare huid. Deze voelt meestal ook fluweelzacht aan en is gevoeliger.

Hypermobiliteit ofwel hyperlaxiteit



Aandoening in het bindweefsel waardoor de gewrichtsbanden, pezen en huid rekbaarder (hypermobiel) zijn. Je merkt dit doordat je bijvoorbeeld je vingers, armen, benen en andere lichaamsdelen verder kunt buigen dan de meeste andere mensen.

Macrocephaly



Grotere hoofdomtrek. In sommige gevallen is het duidelijk zichtbaar, in andere gevallen stelt een arts het pas vast na het meten van de omtrek van het hoofd.

Opvallende gezichtskenmerken



Het gezicht kan kenmerken hebben gelijkend op die bij het Noonan syndroom voorkomen.

De stand van de oren is dan vaak lager is, de ogen staan iets wijder uiteen en/of zijn afhankelijk.

Ook kan de neusbrug platter zijn en de nek wat korter of breder zijn.

Welke andere lichamelijke kenmerken kun je hebben?

Hieronder zie je een overzicht van alle kenmerken waarvan tot nu toe bekend is dat ze horen bij het Legius syndroom. Het is niet zo dat je alle kenmerken hoeft te hebben om het Legius syndroom te hebben. Sommige mensen met het Legius syndroom hebben een of enkele van deze kenmerken. Er zijn ook mensen die helemaal geen van deze kenmerken hebben, maar die bijvoorbeeld alleen de café-au-lait-vlekken hebben.

Wil je weten welke mogelijkheden er zijn om de verschillende gezondheidsklachten verder te onderzoeken en te behandelen? Lees dan verder in hoofdstuk 5 *'Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?'*

Gezondheidsklacht	Kenmerk
Spraak	De ontwikkeling van de spraak kan trager op gang komen.
Bewegingsstelsel	<p><u>Motoriek:</u> De ontwikkeling van het bewegingsstelsel kan trager verlopen. Dit kan leiden tot bewegingsproblemen. Bij de een zal sporten problemen geven (de grove motoriek), bij de ander zullen klusjes als knutselen misschien moeizamer gaan (fijne motoriek).</p> <p><u>Hypotonie:</u> Het kan zijn dat er minder spanning op de spieren staat. Hierdoor heb je minder kracht. Iets optillen of dragen kan daardoor lastig zijn. Ook spelen en sporten kunnen een uitdaging zijn bij een lagere spierspanning (hypotonie).</p> <p><u>Vermoeidheid:</u> Problemen van het bewegingsstelsel kunnen vermoeid maken. Het volhouden van een lange school- of werkdag is hierdoor voor sommigen een grote uitdaging.</p>

Vervolg >

Gezondheidsklacht	Kenmerk
Groei en lengte	De lengtegroei kan achterblijven. Ook zal de uiteindelijke lichaamslengte op volwassen leeftijd iets korter zijn dan gemiddeld.
Epilepsie	In zeldzame gevallen kan epilepsie ontstaan op kinderleeftijd. Dit zijn aanvallen vanuit de hersenen waarbij er een onderbreking van prikkels vanuit de hersenen naar de organen. Je kunt dit merken door een korte 'afwezigheid'. In ernstige gevallen kun je je bewustzijn langer verliezen en ongecontroleerde bewegingen maken. Het is mogelijk dat de epilepsie ook weer verdwijnt met het ouder worden.

Sociaal-emotionele ontwikkeling en gedrag

De ontwikkeling van een kind gaat niet alleen maar over het lichamelijke deel. Ook het leervermogen en de sociale ontwikkeling spelen een rol. Bij kinderen met het Legius syndroom kan de sociaal-emotionele ontwikkeling trager verlopen en tot problemen leiden. Je kunt dit bijvoorbeeld merken doordat je:

- gepest wordt;
- emoties van jezelf of anderen niet goed kunt verwerken;
- angst en/of spanning ervaart in de dagelijkse sociale omgang;
- erg gevoelig bent voor prikkels en deze trager verwerkt (dit uit zich bijvoorbeeld door moe of geïrriteerd worden als het druk is om je heen. Ook kan het zijn dat je hierdoor moeilijker kunt concentreren);
- opstandig, agressief, impulsief of grillig kunt zijn.

Het kan beter worden met het ouder worden, maar sommige mensen blijven deze klachten in lichte mate ervaren op latere leeftijd.

School en werk

Hoewel veel kinderen met het Legius syndroom een wat vertraagde ontwikkeling kunnen hebben, is de intelligentie meestal niet lager dan gemiddeld. Maar ook bij een normale intelligentie kunnen er problemen op school optreden. Het schoolniveau en eventuele leerproblemen worden namelijk door meer dingen bepaald dan alleen intelligentie.

Hoe het op school gaat is namelijk ook afhankelijk van of je je aandacht er goed bij kunt houden, of je de leerstof goed kunt onthouden, of je goed slaapt en of je goed sociale contacten kunt leggen. Maar ook lichamelijke problemen kunnen het tot een uitdaging maken om lange schooldagen vol te houden.

Met het ouder worden, lijken de problemen wat te verminderen in ernst. Maar dit is niet bij iedereen het geval. Ook op volwassen leeftijd is het daarom mogelijk dat lichamelijke of geestelijke problemen van invloed zijn op je werk.

Psychische problemen

Soms is er meer aan de hand dan alleen lichte emotionele en/of gedragsproblemen. Hoewel dit maar weinig voorkomt, zijn er mensen met het Legius syndroom die zwaardere psychische problemen hebben. Bijvoorbeeld:

- Autisme Spectrum Stoornis (ASS) of kenmerken hebben van ASS.
- ADHD. Dit een aandoening waarbij je last hebt van hyperactief gedrag in combinatie met aandachtsproblemen.

Misschien zit je nog met veel vragen na het lezen van alle informatie over de werking van je hersenen. Op veel vragen zijn helaas geen eenduidige antwoorden te geven die voor iedereen gelden. Via de patiëntenorganisatie NfVn is het wel mogelijk in contact te komen met mensen die in dezelfde situatie zitten en al wat meer ervaring hebben. *Achterin deze brochure* vind je de contactinformatie.

Ook is er een aantal hulporganisaties waar je terecht kunt met vragen.

In hoofdstuk 7 '*Wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven*' lees je meer over hulp en ondersteuning bij problemen op psychosociaal gebied.

De signaaloverdracht tussen de hersencellen werkt anders bij mensen met rasopathieën (de groep aangeboren aandoeningen waar het Legius syndroom onder valt) dan bij mensen zonder deze aandoeningen. Bij het Legius syndroom is deze andere werking veel minder aanwezig dan bij de andere rasopathieën zoals bijvoorbeeld bij NF1 en het Noonan syndroom. Dit verklaart waarom je met het Legius syndroom meestal minder en mildere klachten hebt op gebied van hersenwerking, dan bij de andere syndromen meestal het geval is.



3. Hoe kun je het Legius syndroom krijgen?

Het Legius syndroom is een aandoening waarmee je geboren wordt. In het erfelijk materiaal (de genen) zit dan een foutje (mutatie). Tot nu toe is er een mutatie gevonden in het zogeheten SPRED1-gen op chromosoom 15. Het is mogelijk dat er in de toekomst ook andere genen ontdekt worden waarin een mutatie heeft plaatsgevonden.

Wanneer één van je ouders deze aandoening heeft, is er een kans van 50% dat je dit erft. Deze manier van overerving heet autosomaal dominante overerving. Als je zelf met het syndroom geboren bent, is de kans dus ook weer 50% dat jij het doorgeeft aan je kinderen, als je die krijgt.

Toch is het ook mogelijk dat je dit syndroom niet van je ouder(s) geërfd hebt, maar dat het zomaar ontstaan is. Dit heet een 'spontane mutatie'.



Ons erfelijk materiaal is opgebouwd uit genen. Bij sommige aandoeningen heeft er een verandering (mutatie) plaatsgevonden in één van de genen.

Wil je meer weten over genen en erfelijkheid, lees dan verder via deze [link](#).

En via deze [link](#) wordt dit met een korte video nog eens uitgelegd.

Vragen over erfelijkheid?

Een klinisch geneticus is een arts die gespecialiseerd is in erfelijke aandoeningen. Je kunt bij deze arts terecht met je vragen op gebied van erfelijkheid.

Daarnaast kan de brochure '[Als het om kinderen gaat...Een handreiking aan ouders voor gesprekken over erfelijkheid](#)' je helpen om het gesprek aan te gaan met kinderen hierover.

Heb je een kinderwens?

Als jij of je partner het Legius syndroom hebt en jullie willen graag kinderen, bespreek dit dan tijdig met een klinisch geneticus. Deze arts kan je namelijk voorlichten over de mogelijkheden. Bijvoorbeeld over de mogelijkheid te voorkomen dat je de aandoening doorgeeft aan je kind(eren).

Als je al zwanger bent en je hebt het Legius syndroom, meldt dit dan aan je arts. Om de zwangerschap zo goed mogelijk te laten verlopen kun je (extra) controles krijgen door een gynaecoloog (vrouwenarts).





4. Hoe wordt uitgezocht wat je hebt?

Een klinisch geneticus (arts gespecialiseerd in erfelijke aandoeningen) kan vaststellen dat je het Legius syndroom hebt.

Op basis van alleen uiterlijke en overige lichamelijke kenmerken is de diagnose niet te stellen. Om zeker te weten dat om het Legius syndroom gaat, is onderzoek nodig naar je erfelijk materiaal (genetisch onderzoek).

Genetisch onderzoek

Bij dit onderzoek wordt een beetje bloed afgenomen. In het bloed wordt gezocht naar de mutatie op het SPRED1 gen die het Legius syndroom veroorzaakt. Veel mensen ervaren het laten doen van genetisch onderzoek als een ingrijpende periode. Het duurt vaak weken tot maanden voordat je een uitslag krijgt. De uitkomst geeft niet altijd zekerheid. Soms toont onderzoek namelijk niet aan dat je de mutatie hebt, terwijl een arts dit wel vermoedt op basis van de kenmerken die je hebt. Dit kan komen doordat de verandering in de genen op een andere plek zit dan in het SPRED1 gen. Op dit moment is nog niet bekend op welke andere plaatsen er ook misschien ook mutaties zitten die deze aandoening veroorzaken.

Als je ondersteuning nodig hebt in deze periode rondom het stellen van de diagnose, kan je behandelend arts je verwijzen naar een maatschappelijk werker of psycholoog.



5. Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?

Het Legius syndroom is niet te genezen. Voor veel klachten zijn wel behandelingen mogelijk. Vaak is eerst onderzoek nodig om precies te weten wat er aan de hand is en om zo goed mogelijk te kunnen inschatten welke behandelingen er mogelijk zijn.

Een overzicht van mogelijke onderzoeken en behandelingen bij het Legius syndroom, vind je in het overzicht hieronder. Niet iedereen heeft deze klachten en zal dus ook niet elk onderzoek of iedere behandeling ondergaan. Dit hangt af van je leeftijd, de klachten die je hebt en je persoonlijke voorkeur. Voor de uiterlijke kenmerken van het Legius syndroom is meestal geen behandeling nodig. De kenmerken op de huid zijn namelijk niet kwaadaardig. Mocht je er toch veel last van hebben, bespreek dan met je behandelend arts wat de mogelijkheden zijn.

Heb je vragen over de mogelijke behandeling? Bijvoorbeeld hoe je je kunt voorbereiden op een onderzoek of behandeling? Of vraag je je af hoe lang het herstel duurt? Vraag dan aan je behandelaar meer informatie. Hij of zij kan dit mondeling aan je uitleggen. Vaak is er ook op papier of online informatie beschikbaar per onderzoek of behandeling.

Kenmerk/klacht	Mogelijk onderzoek/behandeling
Gedragsproblemen en leerproblemen	<p>Professionele vragenlijsten en observerend onderzoek door een gedragsdeskundige (orthopedagoog of psycholoog).</p> <p>Bij ernstige gedragsproblemen thuis of op school zijn verschillende behandelingen mogelijk. Van gesprekken met de gedragsdeskundige (cognitieve gedragstherapie ofwel CGT) tot speltherapie (spelend werken aan beter aangepast gedrag) en medicatie door een arts.</p>

Vervolg >

Kenmerk/klacht	Mogelijk onderzoek/behandeling
ADHD	<p>Vaststellen dat het om ADHD gaat, gebeurt met vragenlijsten en observaties van een gedragsdeskundige.</p> <p>Bij ernstige gedragsproblemen door ADHD kan naast gedragstherapie zoals bijvoorbeeld CGT ook medicatie voorgesteld worden.</p>
(kenmerken uit het) Autisme Spectrum	<p>Vaststellen dat er (kenmerken van een) Autisme Spectrum Stoornis (ASS) zijn, gebeurt met vragenlijsten en door observatie (aandachtig kijken door een gedragsdeskundige).</p> <p>ASS is niet te genezen. Afhankelijk van de ernst van de klachten zijn er verschillende gedragstherapieën die verbetering kunnen geven van ervaren klachten.</p>
Motorische problemen	<p>Onderzoek bestaat uit een gesprek en observatie om de precieze klachten in beeld te brengen. Gaat het bijvoorbeeld om onduidelijk schrijven, houterige of onhandige bewegingen.</p> <p>Behandeling bestaan uit lichamelijke oefeningen om verbeteringen te krijgen van de fijne en/of grove bewegingen. Ook is het mogelijk de spierkracht en coördinatie iets te verbeteren door middel van bijvoorbeeld fysiotherapie, ergotherapie of oefentherapie.</p>
Taal- en spraakproblemen	<p>Een logopedist brengt het probleem in kaart door middel van een vraaggesprek en observatie.</p> <p>Afhankelijk van de klachten geeft de logopedist oefeningen voor de mond-, kaak- en halsspieren om de motoriek te verbeteren die aan de basis ligt van een duidelijke spraak.</p>

Kenmerk/klacht	Mogelijk onderzoek/behandeling
Slaapproblemen	<p>Door middel van vragen kan een arts een beeld krijgen van de aard en ernst van de problemen. In ernstige gevallen kan een arts voorstellen dat je een nacht onder toezicht komt slapen om de problemen te observeren.</p> <p>Behandeling begint met adviezen om een beter slaapritme te kunnen ontwikkelen. In sommige gevallen schrijft een arts aanvullend medicatie (Melatonine) voor om beter te kunnen slapen.</p>

6. Wat kun je op den duur verwachten?

Het Legius syndroom is niet te genezen. Er zijn wel behandelingen voor een aantal klachten. Hierover kun je meer lezen in hoofdstuk 5: *'Welke onderzoeken en behandelingen zijn mogelijk?'*. Als je nog andere klachten hebt dan beschreven in deze informatie, neem dan contact op met je behandelend arts.

Bij iedereen kan de aandoening anders verlopen. Meestal zijn de klachten bij dit syndroom mild. Maar sommige mensen kunnen meer beperkingen ervaren in hun dagelijkse leven door verschillende klachten. Artsen en wetenschappers weten op dit moment nog niet waardoor deze verschillende te verklaren zijn.

Je kunt met het Legius syndroom in principe even oud worden als andere mensen. Toch is het altijd mogelijk dat een van de kenmerken van dit syndroom leidt tot een complicatie. In ernstige gevallen kan dit ertoe leiden dat je korter leeft of een slechtere kwaliteit van leven ervaart dan de meeste andere mensen.

Wil je weten welke dingen je zelf kunt doen om je gezondheid te verbeteren en je prettig te blijven voelen? Lees dan verder in hoofdstuk 8: *'Wat kun je zelf doen?'*.





7. 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 kenmerken van het Legius syndroom je hebt en hoeveel klachten deze kenmerken geven.

Het Legius syndroom wordt vaak vergeleken met Neurofibromatose type 1. In vergelijking met NF1 geeft het Legius syndroom meestal minder en mildere klachten. Zo komen er geen tumoren voor en zijn er meestal minder lichamelijke klachten. De leer- en gedragsproblemen bij Legius syndroom zijn meestal ook milder, maar dat is niet altijd het geval.

Door het Legius syndroom kun je in het dagelijks leven klachten ervaren op gebied van gedrag en leren. In *hoofdstuk 5* las je welke mogelijkheden er zijn voor onderzoek naar en behandeling van deze klachten. Uitgebreidere informatie hierover kun je ook vinden in de brochures die voor NF1 bedoeld zijn, maar prima aansluiten voor dezelfde klachten bij het Legius syndroom:



Alle brochures van NfVn vindt u via deze [link](#).

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.

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 van de patiëntenorganisatie NFVN vind je **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.

Risico op overbelasting van ouders

Als ouder van een kind met een aandoening heb je al snel het gevoel dat je niet mag klagen en gewoon moet doorzetten. "Een andere keuze heb je toch niet?" denken veel ouders of directe naasten.

Toch is het goed erbij stil te staan dat het een hele verantwoordelijkheid is die je op je schouders hebt liggen. Niet alleen als je meegaat naar de afspraken met bijvoorbeeld zorgverleners en school. Maar vooral ook omdat je bezorgd bent en steeds oplettend moet zijn. Naast tijd, kan dat ook een hoop energie kosten. Soms zoveel, dat je zelf klachten hierdoor krijgt. Oververmoeidheid, geprikkeldheid en somberheid zijn klachten die vaak voorkomen bij naasten van mensen met een aandoening. Het is dan belangrijk op tijd aan de bel te trekken als je bij jezelf merkt dat je dit soort klachten begint te krijgen. Want als jijzelf niet fit en gezond blijft, kun je ook geen zorgen voor een ander meer dragen.

Gevolgen voor broertjes en zusjes

Ook broers en zussen merken vaak de gevolgen die de aandoening op het hele gezin heeft. Hoe goed je als ouder de aandacht ook probeert te verdelen over je kinderen, een kind dat veel klachten ervaart door het Legius syndroom heeft al snel meer zorg nodig dan een gezond broertje of zusje. Het komt veel voor dat het gezonde broertje of zusje zichzelf daarom wegcijfert door minder

aandacht van de ouders te vragen. Maar het omgekeerde is ook mogelijk. Sommige kinderen gaan extra aandacht vragen door zelf gedragsproblemen te vertonen. Gedragsproblemen kunnen ook een (onbewuste) manier zijn om de emoties te verwerken.

Op de website www.bijzonderebroerofzus.nl vind je verhalen van broers en zussen van een kind met een chronische aandoening. Je kunt daar ook met hen in contact komen.



8. 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. Voldoende lichaamsbeweging, gezond eten en voldoende slapen zijn hier voorbeelden van.

Soms geeft een zorgverlener ook adviezen die je zelf thuis kunt uitvoeren. Het kan helpen om deze op te schrijven en aan een naaste te vragen of hij/zij jou hierbij wil helpen.

Maar het allerbelangrijkste wat je zelf kunt doen is, is zorgen dat je in gesprek blijft met je zorgverlener. Vaak is er nog een keuze voor welke behandeling of onderzoek je 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 jou de beste beslissing is. Je mag ook (door)vragen als je iets niet duidelijk voor je is. En het aangeven als jij je ergens onprettig bij voelt.



Denk vóór de afspraak met je zorgverlener na wat belangrijk voor je is om te zeggen of 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.

9. Wat kun je beter niet doen?

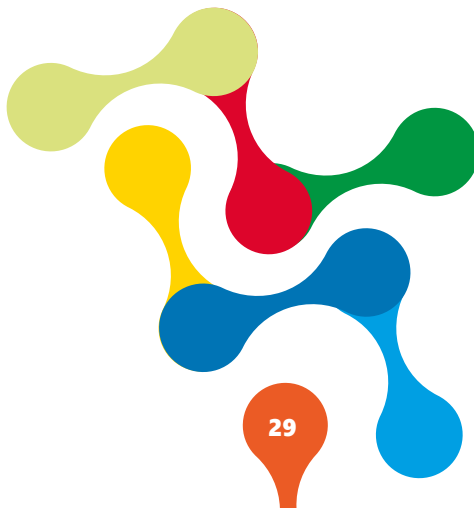
Bij het Legius syndroom zijn er geen dingen die echt verboden zijn of waar iedereen met het Legius syndroom op moet letten. Zo zijn er bijvoorbeeld geen medicijnen die je nooit mag nemen of dingen die je niet mag eten of doen als je deze aandoening hebt.

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 problemen met je bewegingsstelsel hebt en wilt turnen. Of als je je rijbewijs wilt halen, maar medicatie gebruikt die jouw rijvaardigheid kan beïnvloeden. Misschien vraag je je af of bepaald werk wel verstandig is als je veel last hebt van concentratieproblemen?

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.





10. Hoe is de zorg voor het Legius syndroom 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 bij een algemeen kinderarts terecht. Soms is er daarnaast nog zorg of ondersteuning nodig van een kinderneuroloog, een gedragsdeskundige zoals een psycholoog of orthopedagoog of een zorgverlener die gespecialiseerd is in beweging, zoals bijvoorbeeld een ergotherapeut of fysiotherapeut. Wanneer er verschillende behandelaars betrokken zijn bij de zorg voor een kind, is het mogelijk dat de kinderarts de zorg coördineert. Hij of zij is dan jouw hoofdbehandelaar en zorgcoördinator.

Ook als volwassene kun je ook te maken krijgen verschillende behandelaars. Bespreek altijd vooraf met je arts wie je mag bellen in geval van problemen en wat je kunt verwachten.

Expertisecentrum en expertisenetwerk

Voor het Legius syndroom bestaat er nog geen zelfstandig expertisecentrum. Omdat bij NF1 veel dezelfde kenmerken voorkomen als bij het Legius syndroom, kun je terecht bij het expertisecentrum en expertisenetwerk van NF1. Het **Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam** is het expertisecentrum dat dit netwerk van 10 behandelcentra in Nederland aanstuurt.

Een expertisecentrum is een ziekenhuis waar de zorgverleners veel kennis over een (zeldzame) aandoening hebben. De verschillende zorgverleners die betrokken zijn bij de onderzoeken en behandeling werken daar samen in een team. Ook doet een expertisecentrum onderzoek naar de aandoening. Een zorginstelling mag alleen de naam expertisecentrum hebben, als de Minister van VWS een officiële erkenning heeft gegeven aan deze instelling. Er is vastgesteld dat de zorginstelling voldoet aan kwaliteitseisen om erkend expertisecentrum te mogen zijn.

Een groep van een of meer expertisecentra met gewone behandelcentra die samenwerken in de zorg voor een zeldzame aandoening heet een expertisenetwerk.

Behandelcentrum

Ben je op dit moment bij een andere zorginstelling in behandeling dan het Erasmus Medisch Centrum (EMC), bespreek dan met je zorgverlener of hij/zij contact kan opnemen met het EMC en jouw gegevens bespreken. Je behandelende arts kan dan adviezen krijgen van zorgverleners uit het Erasmus Medisch Centrum over jouw behandeling. Hierdoor is het mogelijk dat je niet steeds naar het Erasmus Medisch Centrum hoeft voor de beste zorg, maar bij deze ook kunt krijgen bij jouw vertrouwde behandelcentrum. Alleen als een bijzondere controle, onderzoek of behandeling nodig zou zijn, verwijst je vertrouwde zorgverlener je dan naar het expertisecentrum.

Patiëntenorganisatie

De patiëntenorganisatie Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN) kan ook een belangrijke rol spelen voor mensen met het Legius syndroom en hun naasten. De NFVN bevordert lotgenotencontact door (onder andere) het organiseren van familiedagen en online contact.

Kijk daarvoor op: www.neurofibromatose.nl/home

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.

Colofon

Deze brochure is een uitgave van de Neurofibromatose Vereniging Nederland (NFVN). De 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:

Mevrouw drs. A.E.R.M. (Anne) Speijer, coördinator kwaliteit van zorg, VSOP

Vormgeving en opmaak:

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Drukwerkbegeleiding:

MEO, Alkmaar

Adviescommissie:

De heer Prof. Dr. E. (Eric) Legius, Katholieke Universiteit en Universitair Ziekenhuis te Leuven;

De heer Dr. W. (Walter) Taal, Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam;

Mevrouw Dr. R. (Rianne) Oostenbrink, Erasmus Medisch Centrum-Sophia Kinderziekenhuis te Rotterdam;

De heer T. (Ton) Akkermans, Voorzitter NFVN;

Mevrouw E. (Eeke) Klaassen, patiëntvertegenwoordiger Legius syndroom.

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

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:



© 2019

Neurofibromatose Vereniging Nederland (NfVN)

www.neurofibromatose.nl



www.vsop.nl

