



**MKA**

Nederlandse Vereniging voor  
Mondziekten, Kaak- en Aangezichtschirurgie

## **NEUROFIBROMATOSE (NF)**

De term NF betreft een set specifieke genetische afwijkingen die tumorgroei veroorzaakt langs verschillende typen tumoren. Het kan eveneens de ontwikkeling van niet-zenuw weefsel, zoals bot en huid, beïnvloeden. Tumoren kunnen in het gehele lichaam voorkomen.

Solitair intraosseus neurofibroma kan de eerste manifestatie van neurofibromatose zijn.

Er zijn drie verschillende typen: NF 1, NF 2 en schwannomatose

- Type 1; Von Recklinghausen of perifere NF: 90%; Meest voorkomende erfelijke aandoening: 1 op 3.000. Chromosoom 17, 25% van volwassenen met mondafwijkingen; 30% (milde) mentale retardie; autosomaal dominant. 50% van nieuwe gevallen ontstaan vanuit spontane mutaties zonder familie geschiedenis.
- Type 2: Bilaterale acoustische NF (BAN).10%; 1 op 25.000. Chromosoom 22, vnl. neurilemmomen en (dubbelzijdige) neuromen van de gehoorzenuw, bij uitzondering mondholte
- Schwannomatose: zeldzame vorm, recent erkent. 1 op 40.000. Grote klinische variabiliteit

**Diagnose** NF 1 indien twee of meer van onderstaande kenmerken:

- zes of meer café-au-lait-vlekken
- erwt-grote neurofibromen van de huid
- plexiform neurofibroom
- sproeten in oksels of liezen
- opticusglioom of chiasmaglioom (parenchymtumor) met invloed op de visus
- twee of meer Lisch noduli (irishamartomen: 50% 5-jarigen; 75% 15-jarigen; 95% volwassenen)
- skeletale misvormingen zoals tibia dyplasie (bowing of the legs, thinning)
- een eerstegraads familielid met NF1

Neurofibromen van huid en mond (meestal plexiform), vnl. palatum, tong en gingiva waardoor soms misvormingen, diastemen/ verplaatsing elementen en occlusiestoornissen; soms enossaal (vnl. mandibula; verbreding canalis); soms agenesie (vnl. M2inf); bij 5% ontstaan maligne tumoren van centrale zenuwstelsel.

**Therapie:**

- kinderen: consult klinisch geneticus, die diverse specialismen consulteert; grote terughoudendheid met chirurgische interventie ivm snel recidief.
- volwassenen: corrigerende chirurgische interventie; bottumor: uitkrabben en controle klinisch en röntgenologisch vanwege recidief en maligne ontaarding.

**Literatuur**

- <http://www.neurofibromatose.nl/>
- Deichler J et al. Solitary intraosseous neurofibroma of the mandible. Apropos of a case. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2011 Sep 1; 16(6):e704-7.
- Kalamarides M et al. Neurofibromatosis 2011: a report of the Children's Tumor Foundation Annual Meeting. Acta Neuropathol. 2011 Nov 16.
- Depprich R et al. Solitary submucous neurofibroma of the mandible: review of the literature and report of a rare case. J. Head Face Med. 2009 Nov 13; 5:24.
- Blakeley JO et al. Consensus recommendations for current treatments and accelerating clinical trials for patients with neurofibromatosis type 2. Am J Med Genet A. 2011 Dec 2.
- <http://www.ctf.org/>

- Marocchio LS, Oliveira DT, Pereira MC, Soares CT, Fleury RN. Sporadic and multiple neurofibromas in the head and neck region: a retrospective study of 33 years. *Clin Oral Investig* 2007; ahead of print.
- Vivek N, Manikandhan R, James PC, Rajeev R. Solitary intraosseous neurofibroma of the mandible. *Indian J Dent Res*. 2006; 17:135-138.
- Bongiorno MR, Pistone G, Arico M. Manifestations of the tongue in neurofibromatosis type 1. *Oral Dis*. 2006; 12:125-129.
- Bone deformity showing a deep coronoid notch of the mandible in a patient with neurofibromatosis type I. *Dentomaxillofac Radiol*. 2005; 34:380-383.
- Cunha KS, Barboza EP, Dias EP, Oliveira FM. Neurofibromatosis type I with periodontal manifestation. *Br Dent J*. 2004; 196:457-460.
- Friedrich RE, Giese M, Schmelze R, Mautner VF, Scheuer HA. Jaw malformations plus displacement and numerical aberrations of teeth in neurofibromatosis type 1. *J Craniomaxillofac Surg*. 2003; 31:1-9.
- Baart JA, Hagen JM van. Syndromen 18. De ziekte van Von Recklinghausen. *Ned.*