



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen



Ich möchte  
wieder **MITSPIELEN**  
können.

## **ÜBER NEUROFIBROMATOSE 1**

Informationen für Eltern, Betroffene,  
Ärzte und Mediziner



*Originalversion geschrieben von Bruce Korf, MD, Ph.D  
2007 überarbeitet von Rosalie Ferner, MD und Bruce Korf, MD, Ph.D. mit  
Beiratsmitgliedern der Children's Tumor Foundation:  
Jan M. Friedman, MD, Ph.D.  
University of British Columbia*

*David H. Gutmann, MD, Ph.D., Co-Vorstand  
Washington University School of Medicine*

*Bruce R. Korf, MD, Ph.D.  
University of Alabama at Birmingham School of Medicine*

*Robert Miyamoto, Consumer Representative  
University of Washington*

*Scott R. Plotkin, MD, Ph.D.  
Harvard Medical School/Massachusetts General Hospital*

*Tena Rosser, MD  
Children's Hospital Los Angeles/University of Southern California*

*Elizabeth K. Schorry, MD  
Cincinnati Children's Hospital*

*William H. Slattery III, MD  
House Ear Institute*

*David Viskochil, MD, Ph.D., Co-Vorstand  
University of Utah*

# INHALT

---

|  |      |
|--|------|
| <b>Über Neurofibromatose (NF)</b>                                | S 5  |
| <b>Allgemeine Anzeichen von NF1</b>                              | S 7  |
| <b>Diagnose von NF1</b>  | S 10 |
| <b>Verlauf von NF1</b>   | S 12 |
| <b>Weitere potentielle Ausprägungen von NF1</b>                  | S 13 |
| <b>Weniger häufige Komplikationen von NF1</b>                    | S 19 |
| <b>Kosmetische Sorgen</b>  | S 20 |
| <b>Medizinische Hilfe bei NF1</b>                                | S 22 |
| <b>Medizinische Untersuchung &amp; Nachsorge:<br/>Kinder</b>     | S 22 |
| <b>Medizinische Untersuchung &amp; Nachsorge:<br/>Erwachsene</b> | S 23 |
| <b>Behandlung von Tumoren bei NF1</b>                            | S 24 |
| <b>Psychologische &amp; soziale Merkmale bei NF1</b>             | S 25 |
| <b>Entscheidung: Kinderwunsch</b>                                | S 26 |
| <b>Die Vererbungslehre von NF1:<br/>Eine Kurzübersicht</b>       | S 29 |
| <b>Glossar</b>   | S 36 |
| <b>NF Kinder</b>   | S 39 |



Diese Broschüre bietet einen Überblick über Neurofibromatose Typ 1 und richtet sich an Betroffene, Familien und Anbieter von Leistungen der Gesundheitsfürsorge. Ärzte, die mit NF vertraut sind, örtliche Genetik-Kliniken, spezialisierte NF-Kliniken im ganzen Land und der Forschungsverein NF Kinder sind alles hilfreiche Quellen für genaue und aktuelle Informationen.

Dank der Fortschritte in der NF1-Forschung werden jedes Jahr neue Entdeckungen über Neurofibromatose gemacht. Wir wollen Sie ermutigen, sich über die regelmäßig aktualisierte Website von NF Kinder [www.nfkinder.at](http://www.nfkinder.at) auf dem Laufenden zu halten.

Vieles kann getan werden, um NF1 in den Griff zu bekommen und damit Betroffene ein gesundes Leben führen können. Wir hoffen, dass diese Veröffentlichung viele Ihrer Fragen beantwortet. Falls Sie weitere Unterstützung benötigen, möchten wir Sie bitten, unseren gemeinnützigen Verein zu kontaktieren. Die Adresse, Telefonnummer und e-Mail-Adresse sind am Ende dieser Broschüre aufgelistet.

# ÜBER NEUROFIBROMATOSE (NF)

---

*Neurofibromatose (NF) ist der Begriff für einen Satz von unterschiedlichen, genetischen Mutationen, charakterisiert durch ihre Tendenz, vielfältige, meist gutartige (nicht krebserregende) Tumore an den Nerven zu verursachen. NF betrifft ungefähr 3.000 Menschen in Österreich. Weltweit leben mehr als 2 Millionen Menschen mit NF. Alle Rassen, Geschlechter und ethnischen Gruppen sind gleichermaßen betroffen.*

*Die Hälfte aller Fälle hat die genetische Mutation von einem Elternteil geerbt, während die anderen 50 % in Familien ohne Krankheitsgeschichte auftauchen und durch eine sogenannte Spontanmutation entstanden sind.*

**Neurofibromatose 1 (NF1)** ist die häufigste Form von NF und betrifft eine von 3.000 Geburten. Es ist eine der am weitesten verbreiteten, genetischen Beeinträchtigungen und das häufigste neurokutane Leiden (betrifft sowohl die Haut als auch das Nervensystem). NF1 war früher unter dem Namen periphere NF oder Von-Recklinghausen-Syndrom, benannt nach dem deutschen Arzt, der die neurologische Komponente der Neurofibromatose 1882 erkannte, bekannt.

NF1 ist durch Pigmentflecken auf der Haut (Milchkaffeeflecken) und Tumore, die sich an Nerven überall im Körper entwickeln können, gekennzeichnet. In einigen Fällen können Tumore im Gehirn oder im Rückenmark entstehen. NF1 kann auch nicht tumorartige Komplikationen wie Lernstörungen verursachen – bis zu 60 % aller Personen mit NF1 sind davon betroffen – sowie Knochen- oder Skelettanomalien und bestimmte Herz-Kreislaufdefekte mit sich bringen.

**Neurofibromatose 2 (NF2)**, früher bekannt als zentral- oder bilaterale akustische NF, betrifft schätzungsweise eine von 25.000 Geburten. Diese Form der Neurofibromatose ist charakterisiert durch Tumore (vestibuläre Schwannome, auch Akustikusneurinome genannt) auf den achten Gehirnnerven – diese steuern das Hörverständnis. NF2 kann zu Hörverlust bzw. Ertaubung



führen. Weitere Merkmale von NF2 können andere Gehirntumore wie Meningiome und Rückenmarkstumore sein.

NF1 und NF2 sind trotz der Ähnlichkeit ihrer Namen ziemlich unterschiedliche Krankheiten, verursacht durch verschiedene Genmutationen auf verschiedenen Chromosomen.

Schwannomatose ist eine erst vor kurzem anerkannte Form von NF, die bestimmte, aber nicht alle Merkmale von NF2 teilt. Im Allgemeinen verursacht sie keinen Hörverlust und zeichnet sich durch chronischen Schmerz, verursacht von Tumoren (Schwannome) aus, die an Nerven irgendwo im Körper wachsen. Schwannomatose tritt schätzungsweise bei einer von 40.000 Geburten auf. Es wird angenommen, dass sie vorwiegend spontan (nicht vererbt) auftritt, nur geschätzte 10 % der Fälle sind familiär bedingt. Wenig ist bekannt über die zugrunde liegenden Ursachen von Schwannomatose; aber das erste Kandidatengen für Schwannomatose wurde 2007 gemeldet. Damit wurde der Grundstein für ein besseres Verständnis von Schwannomatose gelegt.

Diese Broschüre konzentriert sich auf NF1.

# ALLGEMEINE ANZEICHEN VON NF1

---

*Viele Merkmale, die häufig mit NF1 assoziiert werden, werden auf den folgenden Seiten beschrieben. Eine Person mit NF1 kann, muss aber nicht notwendigerweise all diese Merkmale entwickeln.*

**Milchkaffeelecken**, eines der häufigsten Anzeichen von NF1, sind flache, pigmentierte Flecken auf der Haut und benannt nach dem französischen Begriff für Kaffee (Café) mit Milch (lait). Diese Flecken neigen dazu, dass sie dunkler sind als die gewöhnliche Hautfarbe der Person. Café au lait Flecken sind harmlos und helfen oft, NF1 zu diagnostizieren. Es besteht kein Zusammenhang zwischen der Anzahl der Milchkaffeelecken und der Schwere oder genauen Erscheinungsform von der NF1. Im Allgemeinen tauchen NF1 Tumore nicht unbedingt in den Körperregionen auf, in denen sich die Milchkaffeelecken befinden.

Menschen mit NF1 haben fast immer sechs oder mehr Milchkaffeelecken, die gewöhnlich von Geburt an vorhanden sind oder innerhalb der ersten Lebensjahre auftauchen. Weniger Milchkaffeelecken können bei Personen vorkommen, die nicht NF1 haben; in der Tat haben ungefähr 10 % der Allgemeinbevölkerung ein oder zwei Milchkaffeelecken). Die Größe der Flecken zur Identifikation von NF1 variiert bei Kindern von 0,5 Zentimeter bis zu circa 15 Zentimeter im Durchmesser. Die Anzahl der Milchkaffeelecken, die eine Person mit NF1 hat, steigt vielleicht in der Kindheit und gelegentlich später im Leben. Bei Säuglingen sind die Café au lait Flecken meist noch sehr hell, jedoch werden diese mit zunehmendem Alter und je nach Sonneneinstrahlung dunkler. Bei einigen Personen können die Milchkaffeelecken im Erwachsenenalter verblassen.

**Sommersprossen** in bestimmten Körperregionen kommen häufig bei Personen mit NF1 vor. Bei Menschen ohne NF1, tauchen Sommersprossen gewöhnlich in Hautbereichen auf, die der Sonne ausgesetzt sind. Bei Personen mit NF1 können Sommersprossen in anderen Gegenden auftauchen, einschließlich der Achselhöhle

(sog. axillary freckling) und der Leiste (inguinal freckling). Diese Sommersprossen werden oft im Alter von drei oder vier Jahren wahrgenommen. Solche Sommersprossen werden nicht bei jeder Person mit NF1 festgestellt, aber wenn gegenwärtig, dann werden sie als starker Beweis für die Krankheit gesehen.

**Lisch-Knötchen** sind Pigmentklümpchen im farbigen Teil des Auges (Iris) und tauchen gewöhnlich in der Pubertät auf. Sie verursachen weder medizinische Probleme noch beeinträchtigen sie das Sehvermögen. Das Vorhandensein von Lisch-Knötchen kann hilfreich sein, die Diagnose von NF1 zu bestätigen. Lisch-Knötchen können von Irissommersprossen (welche häufig bei Menschen ohne NF beobachtet werden) durch eine einfache Untersuchungsmethode, die Spaltlampen-Untersuchung genannt wird, unterschieden werden. Diese wird typischerweise von einem Augenarzt durchgeführt.

**Neurofibrome**, die häufigsten Tumore bei NF1, sind gutartige Geschwülste, die sich typischerweise auf oder unter der Hautoberfläche entwickeln; sie können aber auch in tieferen Körperregionen auftreten. Neurofibrome setzen sich aus Gewebe aus dem Nervensystem (Neuro) und faserartigem Gewebe (Fibrom) zusammen. Es gibt zwei wichtige Typen von Neurofibromen.

**Dermale Neurofibrome**, auch bekannt als Hautneurofibrome, sind kleine, knötchenartige Tumore auf der Hautoberfläche (siehe Bild). Diese können in jedem Alter erscheinen. Meistens werden sie im Pubertätsalter sichtbar. Dermale Neurofibrome sind in der Regel harmlos und werden nicht krebsartig.

**Plexiforme Neurofibrome** wachsen verstreut oder als Knötchen unter der Hautoberfläche oder tiefer im Körper. Sie können von Geburt an gegenwärtig sein, werden aber oft erst später bemerkt. Plexiforme Neurofibrome können sich in jedem Körperteil entwickeln und neigen dazu, zu wachsen und sich mit normalem Körpergewebe zu verflechten. Sie haben ungefähr eine 10%-ige Chance, krebsartig zu werden. Plötzliches





Wachstum oder Schmerz in einem plexiformen Neurofibrom kann ein Zeichen von Bösartigkeit sein.

Die Anwesenheit von mehrfachen Neurofibromen ist ein wichtiges, diagnostisches Zeichen von NF1. (Ein einzelnes Neurofibrom taucht vielleicht bei einer Person auf, die nicht NF hat). Die Anzahl der Neurofibrome variiert sehr unter den betroffenen Personen – von nur einigen bis zu Tausenden in seltenen Fällen.

Gegenwärtig kann man nicht vorhersagen, wie viele Neurofibrome eine Person entwickeln wird. In einigen Fällen erhöht sich die Größe oder Anzahl der Neurofibrome während der Pubertät und Schwangerschaft und spiegelt eine mögliche hormonelle Auswirkung wider. Im Allgemeinen steigt die Anzahl der dermalen Neurofibrome mit dem Alter. Es gibt keine Beweise dafür, dass Ernährung, Sport oder Vitamine sich auf das Wachstum von Neurofibromen auswirken.

# DIAGNOSE VON NF1

---

*Allgemeinärzte werden Patienten an einen Genetiker, Neurologen oder an eine NF-Klinik überweisen, damit diese die Diagnose von NF1 bestätigen. Neurofibromatose wird diagnostiziert wenn zwei oder mehr der folgenden Kriterien vorliegen, vorausgesetzt, dass keine andere Krankheit die Befunde erklären kann:*

- Sechs oder mehr Milchkaufflecken, jeder über 5 mm im größten Durchmesser bei Kindern, die noch nicht in der Pubertät sind; oder jeder über 15 mm im größten Durchmesser nach der Pubertät
- Zwei oder mehr Neurofibrome irgendeines Typs oder ein plexiformes Neurofibrom
- Mehrfache Sommersprossen in der Achsel- oder Leistengegend
- Eine ausgeprägte Knochenverletzung wie Keilbein Dysplasie (Fehlen von Knochen um das Auge herum) oder Biegung des Schienbeins mit oder ohne Pseudoarthrose (unvollständige Heilung eines Bruchs)
- Optikusgliom (Tumor am Sehnerv)
- Zwei oder mehr Lisch-Knötchen (in der Iris des Auges) bei der Spaltlampenuntersuchung
- Ein Verwandter ersten Grades (Elternteil, Geschwister oder Nachkommen) mit NF1, bei denen die oben genannten Kriterien diagnostiziert wurden

Gelegentlich sind die Anzeichen von NF1 nicht leicht zu identifizieren. Familien, in denen NF1 auftaucht, sind oft besorgt, ob sie die Krankheit geerbt haben (oder ob sie NF1 an ihre Kinder weitergegeben haben), auch wenn sie keine offensichtliche Anzeichen haben. Eine Untersuchung durch einen Arzt, der mit den Anzeichen von NF1 vertraut ist, ist gewöhnlich die beste Art, um festzustellen, ob die Krankheit besteht.



Wenn bei einem Familienmitglied einige Anzeichen von NF1 gefunden werden, aber nicht genug, um eine Diagnose zu erstellen (z. B. nur zwei oder drei Milchkaufflecken), kann es hilfreich sein, einen direkten Gentest durchzuführen. Aber es ist extrem selten, dass eine Person NF1 erbt und nicht feststellbare Zeichen der Krankheit hat.

### **Gentest**

Bei den meisten betroffenen Personen kann NF1 aufgrund der oben genannten klinischen Kriterien diagnostiziert werden. In diesen Fällen ist ein Gentest nicht notwendig. In anderen Fällen kann ein Gentest hilfreich sein, um eine Diagnose zu bestätigen. Labortests sind heutzutage verfügbar, um eine vorsymptomatische (wenn die Person keine klinischen Symptome von NF1 aufweist) und pränatale Diagnose zu treffen. Ein direkter Gentest aufgrund einer Blutprobe ist möglich, um NF1 zu diagnostizieren. Gegenwärtig ist der Test zu 95 % effektiv, um die Krankheit zu diagnostizieren. Dennoch kann der Test nicht den Schweregrad von NF1 bestimmen oder mit welcher Wahrscheinlichkeit sich spezifische Symptome entwickeln werden. Um das Neueste über das Testen von NF zu erfahren, schlagen wir vor, dass Sie Ihren Arzt konsultieren, den Verein NF Kinder, Ihr nächstes Genetikzentrum oder die NF Ambulanz.

## VERLAUF VON NF1

---

*Symptome bei NF1 sind von Person zu Person sehr unterschiedlich. Gegenwärtig besteht keine Möglichkeit, den Schweregrad von NF1 für die einzelne Person vorherzusagen. Die Schweregrade reichen von sehr milden Fällen, in denen die einzigen Krankheitsanzeichen im Erwachsenenalter vielleicht mehrfache Milchkaufflecken und einige Hautneurofibrome sind, bis zu schwierigeren Fällen, in denen sich andere Tumorarten oder andere schwierigere Komplikationen entwickeln.*

NF1 ist eine angeborene Krankheit; das heißt, sie hat ihre Ursprünge in der Entwicklung des Kindes vor der Geburt. Viele schwerwiegende Probleme bei NF1, die unten erwähnt werden, sind bei der Geburt offensichtlich oder entwickeln sich vor der Pubertät. Bei Personen mit NF1, die das Erwachsenenalter erreicht haben, ohne bestimmte Probleme zu haben, werden sie sich wahrscheinlich auch nicht entwickeln. Dazu gehören: Krümmung der Wirbelsäule (Skoliose); angeborene Knochendefekte; Probleme, die mit der Pubertät, Wachstum oder Kopfgröße in Zusammenhang gebracht werden; und Optikusgliome (Tumore am Sehnerv). Eine neurologische Schädigung, die zu Lernstörungen führt und in seltenen Fällen zu einer geistigen Behinderung, ist normalerweise auch in früher Kindheit sichtbar.

Es ist wichtig anzumerken, dass die Mehrheit der Personen mit NF1 ein gesundes Leben führt. Für viele, die mit den Unsicherheiten rund um NF1 konfrontiert sind, stellt es eine einzigartige, aber dennoch bezwingbare Herausforderung dar.



## WEITERE POTENTIELLE AUSPRÄGUNGEN VON NF1

---

### Lernstörungen

*Lernstörungen treten bei Kindern mit NF1 ungefähr fünfmal häufiger auf als bei anderen Kindern und können mit Sprachproblemen, Bewegungs- oder Aufmerksamkeitsdefiziten verbunden sein. Ungefähr 50 – 60 % der Kinder mit NF1 zeigen Lernstörungen und benötigen eine spezielle Unterstützung in der Schule. Gleichzeitig ist es auch wichtig, sich daran zu erinnern, dass ungefähr die Hälfte aller Personen mit NF1 keine Lernstörungen haben werden.*

Mit NF1 verbundene Lernstörungen werden oft erst bemerkt, wenn ein Kind in die Schule kommt. Es gibt bestimmte charakteristische Probleme. Lesen, Schreiben oder der Umgang mit Zahlen fällt diesen Kindern schwer. Diese Probleme können bei Kindern mit NF1, die normal oder sogar überdurchschnittlich intelligent sind, auftauchen.

Ein Kind mit NF1, das unter Verdacht steht, Lernstörungen zu haben, sollte im frühestmöglichen Alter von einem Psychologen, Kinderneurologen, Kinderarzt spezialisiert auf Entwicklungsstörungen oder einem anderen Fachmann mit spezifischem Wissen über Lernstörungen untersucht werden. Viele Schulen überweisen



an solche Spezialisten. Entwicklungsförderungen sind sogar für Klein- und Vorschulkinder verfügbar.

Obwohl eine Lernstörung ein lebenslanger Zustand ist, haben viele Erwachsene Wege gefunden, sich anzupassen und spezifische Defizite erfolgreich zu meistern. Vom Verein NF Kinder sind zusätzliche Broschüren für Eltern und Pädagogen mit spezifischen Informationen über NF1, Lernschwierigkeiten und wie man den Schulerfolg verbessern kann, erhältlich.

### **Optikusgliom**

Ein Optikusgliom ist ein Tumor auf dem Sehnerv im Gehirn, der die Sehfähigkeit steuert. Diese Tumorart kommt bei ungefähr 10 – 20 % der NF1-Patienten vor und taucht gewöhnlich in der Kindheit auf, meistens im Alter von ungefähr 3 – 4 Jahren. Optikusgliome können aufgrund einer Sehschwäche oder durch eine auffällige Augenuntersuchung vermutet werden. Durch ein MRT kann ein Optikusgliom eindeutig identifiziert werden. Deshalb ist es wichtig, dass Kinder mit NF1 mindestens jährlich zu augenärztlichen Routineuntersuchungen gehen. Dazu sollte ein Augenarzt, der mit NF1 und Optikusgliome vertraut ist, aufgesucht werden. Zusätzlich wird einmal im Jahr eine MRT Untersuchung des Schädels empfohlen, um rechtzeitig auf Optikusgliome oder andere Veränderungen im Hirn aufmerksam zu werden. Glücklicherweise

beeinträchtigt die Mehrheit der Optikusgliome nie die Sehfähigkeit und muss nicht behandelt werden. Falls es Anhaltspunkte gibt, dass das Optikusgliom fortschreitet (schlimmer wird oder die Sehfähigkeit beeinträchtigt), ist Chemotherapie gegenwärtig die am häufigsten empfohlene Therapie.

## **Knochendefekte**

Eine anormale Knochenentwicklung taucht bei ungefähr 14 % der Personen mit NF1 auf. Die meisten Knochendefekte von NF1 sind bei der Geburt ersichtlich oder kurz danach (einige defekte Wirbelkörper können später auftauchen). Sie können in fast jedem Knochen auftauchen, aber werden am öftesten im Schädel oder in den Gliedmaßen gesichtet.

### **Sie beinhalten:**

- Permanentes oder teilweises Fehlen des Keilbeins (der Knochen, der normalerweise die Augenhöhle umrundet), auch bekannt als Keilbeinflügel Dysplasie. Das kann eine leichte Wölbung der Haut um das Auge herum verursachen
- Angeborene Verbiegung der Beinknochen, genannt Schienbein Dysplasie, kann in den Knochen des Unterschenkels (Schienbein oder Wadenbein) vorkommen. Das betrifft ungefähr 3 – 5 % der Personen mit NF1. Schienbein Dysplasie wird gewöhnlich im ersten Lebensjahr festgestellt, so dass es sehr unwahrscheinlich ist, dass Kinder älter als eins dies entwickeln werden. Die betroffenen Knochen können dünner sein als normal. Falls es zu einem Bruch kommt, kann die Heilung langsam oder unvollständig sein und verursacht Pseudarthrose (ein „falsches Gelenk“ oder ein nicht heilender Bruch). In seltenen Fällen kann Pseudarthrose andere Knochen wie den Ellenbogen des Unterarms betreffen. Pseudoarthrose in den Griff zu bekommen ist ein schwieriges Problem und erfordert die Überwachung eines orthopädischen Chirurgen, der mit NF1 vertraut ist. NF-Forschung ist auf dem Weg, die beste Art, wie man mit Pseudoarthrose umgeht, zu ermitteln
- Knochenzysten treten gelegentlich an den Enden von Arm- und Beinknochen auf und können manchmal Schmerzen oder Beschwerden verursachen

- Osteopenie (verminderte Knochendichte), die Hauptursache für Osteoporose, taucht häufiger bei Personen mit NF1 als bei der Allgemeinbevölkerung auf. Präventionsstrategien können mit dem eigenen Arzt besprochen werden

## Skoliose

Skoliose oder eine seitliche Verkrümmung der Wirbelsäule kommt bei ungefähr 10 % der NF1 Patienten vor. In den meisten Fällen ist die Skoliose leicht und taucht in früher Kindheit auf. Ein Teil von Kindern mit NF1 entwickelt eine ungewöhnliche Form der Skoliose mit einem scharfen Winkel zur Kurve anstatt einer glatten S-förmigen Kurve. Ein Kind mit Skoliose muss regelmäßig an der Wirbelsäule geröntgt und untersucht werden, um festzustellen, ob korrektive Maßnahmen notwendig sind. In manchen Fällen wird ein Stützapparat verwendet, um ein Fortschreiten des Problems zu verhindern. Die scharf angewinkelte Form der Skoliose benötigt wahrscheinlich eher eine Operation für die Korrektur.

## Große Kopfgröße

Kinder und Erwachsene mit NF1 haben häufig einen großen Kopfumfang. Dies stellt jedoch gewöhnlich kein bedeutsames, medizinisches Problem dar. Selten ist der große Kopfumfang ein Ergebnis von Wasserkopf, ein ernsthafter Zustand, der eine Operation erfordert. Röntgenaufnahmen des Gehirns mit einem CT-Gerät oder MRT-Gerät können dabei zur Aufklärung beitragen, ob die Kopfvergrößerung ernsthaft ist oder nicht. Der Kopfumfang bei Kindern mit NF1 sollte regelmäßig gemessen werden.





### **Kopfschmerzen & andere Schmerzen**

Viele Personen mit NF1 haben häufig Kopfschmerzen, besonders Migränekopfschmerzen. Merkmale sind pochende Schmerzen auf einer Kopfseite, Übelkeit und Lichtempfindlichkeit. Migräne kann auch Bauchschmerzen verursachen, mit oder ohne Kopfschmerzen. Dieselben Medikamente die bei herkömmlicher Migräne angewendet werden verschaffen auch Menschen mit NF1 Linderung. Starker oder wiederkehrender Schmerz welcher Art auch immer und egal in welcher Körperregion sollte immer von einem Arzt behandelt werden.

Schmerz ist behandelbar und viele verschiedene Therapieoptionen sind dafür verfügbar, um ihn in den Griff zu bekommen. Wichtig ist, dass neuer Schmerz in einem plexiformen Neurofibrom ein Zeichen von Bösartigkeit sein kann und sofort untersucht werden sollte.



### **Hoher Blutdruck (Hypertonie)**

Personen mit NF1 können Bluthochdruck aus Gründen haben, die in keinem Zusammenhang mit NF1 stehen. Dennoch können zwei seltene Probleme, die in Zusammenhang mit NF1 stehen, zu Hypertonie führen: Nierenarterienstenose (Verengung der Arterie zur Niere) und Phäochromozytom (ein seltener und gewöhnlich gutartiger Tumor in der Nebenniere). Diese beiden Probleme sind behandelbar. Wichtig ist, dass Routineuntersuchungen für Kinder und Erwachsene mit NF1 Blutdruckmessungen beinhalten.

## WENIGER HÄUFIGE KOMPLIKATIONEN VON NF1

---

*Die unten genannten Komplikationen können bei NF1 auftreten, sind aber gewöhnlich bei weniger als 10 % der Patienten zu finden. An der Stelle wollen wir ausdrücklich darauf hinweisen, dass die meisten Personen mit NF1 diese Symptome nicht erfahren werden. Viele dieser Symptome sind behandelbar.*

- Frühes oder spätes Einsetzen der Pubertät (kann mit optischem Gliom assoziiert werden)
- Wachstumsprobleme (Person ist zu klein oder zu groß). Es ist wichtig anzumerken, dass Menschen mit NF1 im Schnitt etwas kleiner sind als die Allgemeinbevölkerung.
- Geistige Behinderung (wird bei 5 – 8% der Personen mit NF1 gesehen, im Vergleich dazu sind es 3 – 5 % in der Allgemeinbevölkerung)
- Epilepsie (Anfall-Erkrankung).
- Herz-Kreislauf-Verschluss (Schlaganfall/Gehirnschlag) aufgrund der Blockierung von Blutgefäßen, die das Gehirn versorgen
- Anomalien der Blutgefäße einschließlich Aneurysma (Schwächung der Blutgefäßwände, was zur Wölbung führt) in den Nierenarterien oder im Gehirn
- Angeborener Herzdefekt wie ein kleines Loch in der Herzscheidewand (Ventrikelseptumdefekt) oder eine Verengung der Lungenarterie (Lungenverengung)
- Bösartige Tumore (Krebs). NF1-bezogene bösartige Tumore treten schätzungsweise bei ungefähr 7 – 12 % der betroffenen Personen auf. Personen mit NF1 haben ein etwas höheres Risiko für bestimmte, seltene, bösartige Tumore, die entlang der peripheren Nerven im Gehirn oder im Rückenmark auftauchen. Ein spezifischer Typ, genannt MPNST (maligner peripherer Nervenscheidentumor) kann innerhalb eines plexiformen Neurofibrom wachsen. NF1-Patienten haben wahrscheinlich dasselbe Risiko für bestimmte, gewöhnliche Tumore (wie Lungen- oder Darmkrebs) wie die Allgemeinbevölkerung. Aber die Frühforschung zeigt einem möglichen Anstieg bei Brustkrebs unter Frauen mit NF1.

- Gehirntumore (andere als optisches Gliom) wie Astrocytome oder Hirnstammgliome
- Leukämie. Kinder mit NF1 haben ein mehr als 200-faches Risiko, eine ungewöhnliche Art von Leukämie, genannt unreife myelomonozytische Leukämie (JMML), zu entwickeln. Dies betrifft weniger als 1 % der NF1-Patienten. Erwachsene mit NF1 haben kein erhöhtes Risiko, Leukämie oder verwandte Krebsarten zu entwickeln
- Neurologische Dysfunktion (motorisch oder sensorisch)
- Hautjuckreiz (Pruritus)

## KOSMETISCHE SORGEN

---

*In manchen Fällen kann NF1 entstellend sein. Einige Erwachsene haben vielleicht dermale Neurofibrome, die groß genug sind, um kosmetische Probleme zu verursachen. Gelegentlich wachsen große, plexiforme Neurofibrome im Augen- oder Augenlidbereich oder betreffen eine Gesichtseite. Skoliose kann, wenn von schwerer Form, das Aussehen beeinträchtigen. Wucherungen, die sehr belastend sein können, können rund um die Brustwarze (areolare Neurofibrome) auftreten. Selten bewirkt ein übermäßiges Wachstum der Haut oder Knochen eine Vergrößerung in einem Bein oder Arm.*

Entstellung und die Angst, in der Zukunft entstellend zu werden, ist oft eine große Angst von Menschen mit NF1 oder deren Angehörigen. Dennoch reagiert nicht jedermann auf dieselbe Weise auf die Komplikationen, die das Äußere betreffen. Manche Personen glauben, dass es schwierig ist, mit Milchkaufflecken oder einer geringen Anzahl von Neurofibromen zu leben, während andere mit schlimmeren Auswirkungen gut umgehen können.



Die meisten Ärzte empfehlen keine Routineentfernung der dermalen Neurofibrome, außer sie verursachen Schmerzen, reiben gegen die Kleidung oder verursachen große, kosmetische Sorgen. Wenn erwünscht, kann ein Schönheitschirurg konsultiert werden, um feststellen zu lassen, ob ein bestimmter Tumor oder Tumorgruppe durch eine konventionelle Operation oder Laseroperation entfernt werden kann. Einige Patienten entscheiden sich für die Technik der Elektroaustrocknung oder die Anwendung von elektrischem Strom, um dermale Neurofibrome auszutrocknen und zu entfernen. All diese Verfahren bergen das Risiko, dass sich möglicherweise Narben bilden und keine haben zu einer dauerhaften Tumorentfernung geführt. Die Behandlungen sollten immer von einem Arzt durchgeführt werden, der Erfahrung in der Behandlung von NF1-Patienten hat.

Plexiforme Neurofibrome um das Auge herum werden oft gemeinsam von einem Augen- und Schönheitschirurgen operiert. Große plexiforme Neurofibrome sind oft schwierig komplett zu entfernen, da sie mit normalem Gewebe wie Nerven und Blutgefäßen verbunden sind.

## MEDIZINISCHE HILFE BEI NF1

---

*Personen mit NF1 sollten regelmäßig einen mit NF und den damit verbundenen Komplikationen vertrauten Arzt für Untersuchungen und Nachbehandlungen aufsuchen. Spezialisten aus vielen Disziplinen sind in spezifischen Aspekten von NF1 erfahren. Am wahrscheinlich vertrautesten mit der Krankheit als Ganzes sind Genetiker, Neurologen und Kinderneurologen.*

Der Verein NF Kinder hat ein NF-Kliniknetzwerk mit größeren Zentren für die NF-Behandlung in Deutschland und Österreich eingerichtet. Für weitere Informationen, wo man Hilfe suchen kann, kontaktieren Sie bitte die nationale Zentrale des Vereins oder besuchen Sie uns auf der Website unter [www.nfkinder.at](http://www.nfkinder.at)

## MEDIZINISCHE UNTERSUCHUNG & NACHSORGE: KINDER

---

*Die Rolle des Kinderarztes, der ein Kind mit NF1 betreut, besteht darin, das Wachstum und die Entwicklung des Kindes zu beobachten wie es gewöhnlich für jedes Kind gemacht wird. Der Arzt wird dies idealerweise bei jedem Kind durchführen können, ohne dabei auf unangemessene Art mögliche Schwierigkeiten zu betonen, welche vielleicht oder vielleicht nicht zu Problemen werden könnten. Eine medizinische Untersuchung einer Person mit NF1 sollte auch einen Blick auf die medizinische Familiengeschichte miteinschließen.*

Größe, Gewicht und Kopfumfang werden bei gesunden Kindern mit NF1 in 6- oder 12-monatigen Abständen untersucht; Blutdruck, Sehstärke und Gehör; Anhaltspunkte für eine normale sexuelle Entwicklung; Anzeichen einer Lernstörung, Hyperaktivität oder Sprech- oder Bewegungsdefizite; Anhaltspunkte für eine Skoliose; und für Milchkaufflecken und Neurofibrome. Den Ursachen für ein ungewöhnliches Wachstumsmuster wird im Allgemeinen nachgegangen.

Es ist zu empfehlen einmal im Jahr ein routinemäßiges MRT (Magnetresonanztomographie) vom Gehirn bzw. auch ein spinales MRT, also eine Untersuchung der Wirbelsäule, durchzuführen. Dieses bildgebende Verfahren ist wichtig, um rechtzeitig mögliche Veränderungen die mit NF einhergehen können, wie zum Beispiel Optikusgliome, erkennen und zeitgerecht medizinisch darauf reagieren zu können. Darüber hinaus bieten die Bilder wichtige Referenzwerte für einen Vergleich mit zukünftigen Untersuchungen.

## **MEDIZINISCHE UNTERSUCHUNG & NACHSORGE: ERWACHSENE**

---

*Zusätzlich zu der körperlichen Standarduntersuchung beinhalten Routinekontrolluntersuchungen für Erwachsene mit NF1 im Allgemeinen eine Untersuchung der Haut, der Wirbelsäule (für Skoliose), Blutdruck, Sehfähigkeit und Hörsinn. Aufmerksamkeit sollte jeder Veränderung geschenkt werden, wenn sich diese schnell vergrößert oder neue Schmerzen verursacht, da diese Anzeichen auf Malignitäten sein können. Spezifische Tests können durchgeführt werden, wenn sich ein medizinisches Problem entwickelt. Erwachsene mit NF1, die ansonsten gesund sind, haben gewöhnlich Kontrolluntersuchungen in 12-monatigen Abständen.*

# BEHANDLUNG VON TUMOREN BEI NF1

---

*Neurofibrome können abhängig von ihrer Stelle und Größe manchmal chirurgisch entfernt werden, wenn sie schmerzhaft, wuchernd, infiziert oder kosmetisch problematisch werden. Ein Tumor erscheint manchmal dort, wo einer entfernt wurde, besonders wenn dieser Tumor nicht vollständig entfernt wurde. Es gibt keine Anhaltspunkte dafür, dass die Entfernung der dermalen Neurofibrome die Erscheinungsrate von neuem Wachstum erhöht oder dazu führt, dass nicht vollständig entfernte Tumore von gutartigen zu krebsartigen werden.*

Subkutane (unter der Haut) Neurofibrome sind schwieriger vollständig zu entfernen. Das ist besonders der Fall bei plexiformen Neurofibromen. Eine teilweise Entfernung wird empfohlen, wenn sie Symptome verursachen oder auf wichtige Strukturen drücken, was zu einem Verlust einer neurologischen Funktion führen kann.

Hochkarätige Forscher sind dabei, Medikamente zu identifizieren und zu testen, die möglicherweise zu Behandlungen führen, die den Wachstum von Tumoren in Zusammenhang mit NF1 verringern oder stoppen. Der Fortschritt in der Forschung, von der Entdeckung des NF1-Gens im Jahr 1990 bis hin zu klinischen Tests in letzter Zeit, sollte Personen mit der Krankheit optimistisch stimmen.

Informationen über gegenwärtige, klinische NF1-Tests können auch auf der Website der Children's Tumor Foundation gefunden werden. Die Stiftung unterstützt NF-Pionierforschung durch seine Young Investigator Awards, Drug Discovery Initiative Awards, NF Preclinical Consortium und spezielle Awards für spezifische Studiengebiete. Durch ihre jährliche NF-Konferenz und andere, wissenschaftliche Treffen fördert die Stiftung auch lebensnotwendige Forschungszusammenarbeit.





## PSYCHOLOGISCHE & SOZIALE MERKMALE BEI NF1

---

*Die möglichen Komplikationen und Unsicherheiten von NF1 können für viele betroffene Personen stressig sein. Entscheidungen darüber, ob oder was man Freunden, Lehrern und Arbeitgebern erzählt – und ob man Kinder bekommt – sind Beispiele für die Sorgen, die viele haben. Angst wegen des Bedarfs an medizinischen Behandlungen, das Gefühl, die Kontrolle zu verlieren und das Gefühl, anders als andere zu sein, sind auch häufig. Aufgrund des Stresses wegen medizinischer Probleme und Lernstörungen, die mit NF1 verbunden sind, können sich auch soziale und psychologische Probleme entwickeln.*

Die Krankheit kann eine emotionale Last nicht nur für die betroffenen Personen sein, sondern auch für die ganze Familie – einschließlich auch nicht betroffener Geschwister. Eltern könnten wegen unbegründeter, dennoch natürlicher Schuldgefühle wegen der Schwierigkeiten des Kindes besorgt sein. Die finanziellen Kosten sich um ein Kind mit NF1 zu kümmern können erheblich sein. Einzel- oder Familienberatung durch einen Sozialarbeiter oder Psychotherapeuten ist oft hilfreich.



## ENTSCHEIDUNG: KINDERWUNSCH

---

*Bei Paaren, bei denen eine Person NF1 hat, besteht eine 50:50 Wahrscheinlichkeit, die Krankheit bei jeder Schwangerschaft weiterzuerben. Die Entscheidung des Kinderwunsches schließt eine emotionale Selbstbeobachtung ein als auch eine Zusammenstellung der Tatsachen. Niemand kann diese persönliche Entscheidung für jemand anderen treffen.*

Viele Betroffene in dieser Position entscheiden sich für die Zeugung und fühlen sich zuversichtlich, dass sie die für sich richtige Entscheidung getroffen haben, egal ob ihr Kind mit NF1 geboren wird oder nicht. Andere entscheiden sich vielleicht für einen pränatalen Test, um herauszufinden, ob das ungeborene Kind NF1 hat. Der Test kann entweder durch eine Fruchtwasseruntersuchung erfolgen (durchgeführt in der 15. – 16. Schwangerschaftswoche) oder mit einer Chorionzottenbiopsie (durchgeführt in der 10. – 12. Schwangerschaftswoche). Unglücklicherweise kann der pränatale Test nur vorhersagen, ob das Kind NF1 von dem Elternteil geerbt hat; es gibt keine Auskunft über den erwarteten Schweregrad.

Einige Paare haben sich für „Präimplantationsdiagnostik“, entschieden, eine komplizierte und teure Prozedur, bei der man die Technik der künstlichen Befruchtung anwendet. Die Eizellen werden außerhalb des Körpers befruchtet und Embryos, die keine NF1-Mutation aufweisen, werden selektiert, um sie zurück in die Gebärmutter einzusetzen.

### Das „50:50“- Risiko

Mit jeder Schwangerschaft wird eine Person mit NF1 mit einem 50%-igen Risiko konfrontiert, ein Kind mit der Krankheit zu zeugen – dieselbe Wahrscheinlichkeit wie beim Werfen einer Münze. Dieses Risiko kann mit dem 4 – 7%-igen Risiko, mit dem ein beliebiges Paar in der Allgemeinbevölkerung konfrontiert wird, ein Kind mit einem ernsthaften, medizinischen Problem zu bekommen, verglichen werden.

Nicht betroffene Eltern, die aufgrund einer „spontanen genetischen Mutation „ein Kind mit NF1 auf die Welt gebracht haben, haben kein 50%-Risiko für zukünftige Schwangerschaften. Ihre Wahrscheinlichkeit, ein weiteres Kind mit NF1 auf die Welt zu bringen ist die gleiche wie die von irgendeinem Paar in der Allgemeinbevölkerung (einige Studien zeigen ein leicht höheres Risiko). Für NF1 liegt die Wahrscheinlichkeit einer Spontanmutation bei 1:6.000 (bei einer von 6.000 Geburten hat das Kind NF1 von einem Elternteil mit der Krankheit geerbt. Folglich werden 2 von 6.000 oder 1 von 3.000 mit NF1 geboren).

Damit nicht betroffene Eltern, die ein Kind mit NF1 haben ihr Risiko ein weiteres Kind mit NF1 zu bekommen einschätzen können, ist es unbedingt erforderlich, ganz sicher zu wissen, ob sie in der Tat selbst NF1 haben. Diese Eltern sollten von einem sachkundigen Arzt untersucht werden, um sicher zu gehen, dass keiner von beiden eine leichte, nicht diagnostizierte Form von NF1 hat. Zusätzlich zur blutgenetischen Untersuchung um eine NF Mutation der Eltern auszuschließen, haben die Väter auch die Möglichkeit eine Samenanalyse durchführen zu lassen, um das Risiko einer sogenannten Keimbahnmutation auszuschließen. In extrem seltenen Fällen kann es sein, dass bei dem



Vater oder der Mutter die Mutation nur in den Keimzellen vorhanden ist und ebenfalls mit einem 50%-igen Risiko vererbt wird. Beim Vater kann das Risiko durch eine Samenanalyse weitestgehend ausgeschlossen werden. Bei der Mutter gibt es keine Möglichkeit dieses Risiko auszuschließen.

### **Hilfe bei der Entscheidungsfindung**

Genetische Beratung kann Paaren helfen, den Entscheidungsprozess zu durchlaufen. Berater erzählen keinem, was zu tun ist; vielmehr liefern sie Informationen, klären Probleme, beantworten Fragen und erklären mögliche Optionen einschließlich pränataler Tests, Adoption oder künstliche Befruchtung. Der Berater ermutigt das Paar, zu einer Entscheidung zu gelangen, welche die Richtige für das Paar ist. Viele größere Krankenhäuser und universitäre, medizinische Zentren bieten genetische Beratungsdienstleistungen an.

# DIE VERERBUNGSLEHRE VON NF1: EINE KURZÜBERSICHT

---

*NF1 wird durch eine Veränderung (Mutation) auf einem einzelnen Gen, das sich auf dem Chromosom 17 befindet, verursacht. Eine andere Form von NF, genannt NF2, wird durch eine Mutation auf einem komplett anderen Gen, das sich auf dem Chromosom 22 befindet, verursacht. Die Chancen einer Person oder von Familienmitgliedern, sowohl NF1 als auch NF2 zu haben, sind extrem niedrig; diese Möglichkeit sollte einen nicht beunruhigen. Eine Person mit NF1 kann nicht NF2 an sein oder ihr Kind weitervererben, noch kann jemand mit NF2 NF1 weitervererben.*

Wenn eine Person mit NF1 hat, dann bedeutet das in Wirklichkeit, dass die Person eine Mutation in mindestens einem von den zwei Kopien des NF1-Gens, die jeder in sich trägt, aufweist. Personen, die nicht mit NF1 geboren sind, haben zwei normale (oder nicht betroffene) Kopien des NF1-Gens.

Das NF1-Gen kann von einem betroffenen Elternteil (das NF1 hat) geerbt sein oder es kann durch Zufall bei einer Person ohne NF1 in der Familiengeschichte entstehen. Im letzten Fall ergibt sich NF1 durch eine Veränderung in dem Gen, was eine spontane Mutation genannt wird. Ungefähr die Hälfte derer mit NF1 hat es von einem Elternteil geerbt, der die Krankheit hat; die andere Hälfte ist aufgrund einer spontanen Mutation davon betroffen und hat keinen betroffenen Elternteil. NF1 hat eine ungewöhnlich hohe, spontane Mutationsrate. Es kann in jeder Familie auftauchen, unabhängig von der ethnischen Zugehörigkeit.

Wenn eine Person eine Veränderung auf dem NF1-Gen hat – entweder durch Vererbung oder aufgrund einer spontanen Mutation – besteht eine 50:50 Möglichkeit, dass das veränderte Gen weitervererbt wird, wenn er oder sie ein Kind bekommt. Es besteht auch bei jedem Mal eine 50:50 Möglichkeit, dass das veränderte Gen nicht weitervererbt wird. Im letzten Fall wird das Kind komplett frei von NF1 sein und nie Krankheitsanzeichen entwickeln. Deshalb kann dieses Kind die

Krankheit nicht weitervererben; NF1 kann nicht „eine Generation überspringen“.

### **Verlaufsformen**

Die extrem unterschiedlichen Verlaufsformen bei NF1 werden sogar innerhalb Familien gesehen. Dieselbe NF1-Genmutation, die bei verschiedenen Mitgliedern derselben Familie vorhanden ist – Brüdern und Schwestern, Großeltern, Eltern und Kindern – kann zu NF1-Fällen mit sehr variierenden Schweregraden und sehr verschiedenen Symptomen führen. Zum Beispiel kann ein Elternteil, der eine leichte Form von NF1 hat, ein schwer betroffenes Kind haben. Die umgekehrte Situation kann auch vorkommen: ein schwer betroffenes Elternteil hat ein Kind mit einer sehr milden Form von NF. Gegenwärtig besteht keine Möglichkeit vorherzusagen, wie schwer betroffen irgendeine Person in irgendeiner Familie mit NF1 sein wird oder welche NF1-Komplikationen sich entwickeln werden.

### **Gene**

Unser Körper besteht aus Billionen von Zellen. Jeder Zellkern beinhaltet einen Satz von chemischen Strukturen bekannt als Chromosomen. Es gibt 46 Chromosomen angeordnet in 23 Paaren in jeder Körperzelle. Bei jedem Paar wurde ein Chromosom vom Vater beigesteuert und das andere von der Mutter.

Ein Gen ist ein kleiner Abschnitt eines Chromosoms bestehend aus DNA, ein Molekül, das die Bausteine der Proteine, die unsere Zellen leiten, codiert. Wie die Chromosomen paarweise auftreten, so treten auch die Gene paarweise auf. Geschätzte 30 000 Gene sind in einer sehr bestimmten Reihenfolge auf den 23 Chromosomenpaaren angeordnet. Eines dieser Paare, Geschlechtschromosomen genannt, unterscheiden sich in männlich und weiblich; die anderen 22 Paare, Autosomen genannt, sind dieselben für beide Geschlechter.

### **Was Gene tun**

Wenn ein Gen aktiviert ist, kann sich eine Vielfalt an Ereignissen in der Zelle, abhängig von der besonderen Funktion dieses Gens, abspielen. Einige Gene sind für offensichtliche Merkmale wie die Augenfarbe verant-



wortlich; andere kontrollieren die Produktion von Substanzen, die unbedingt erforderlich für chemische Prozesse innerhalb unseres Körpers sind. Bestimmte Gene sind einfach An-und-Aus-Schalter für andere Gene. Die Gesamtsumme dieser Reaktionen – welche wie Befehle für die Zelle sind – sind alles Anweisungen, die die erste Zelle benötigt, damit sie sich zu einem menschlichen Lebewesen entwickelt und damit der Körper alle lebensnotwendigen Funktionen ausführt.

### **Genmutation**

Eine Mutation ist einfach ein Wechsel oder eine Veränderung. Genmutationen sind schon immer aufgetaucht und tauchen auch weiterhin auf. Die meisten sind nicht zu entdecken und viele sind nicht schädlich. In der Tat können Genmutationen vorteilhaft sein, dadurch dass sie Lebewesen erlauben, sich anzupassen und letztlich Umweltveränderungen zu überleben. Wenn eine Mutation in einem Gen auftritt, kann es die Genstruktur ändern und die „Anweisungen“ des Gens gegenüber der Zelle werden geändert oder sogar komplett gestoppt. Eine Änderung dieser Art kann ernste Auswirkungen haben und zu einer genetischen Krankheit führen. NF1 ist das Ergebnis eines solchen veränderten Gens. Diese Veränderung wird nicht durch einen Faktor verursacht, der in der Kontrolle eines Menschen liegt, wie Drogen oder Röntgenstrahlung; vielmehr wird sie durch einen Fehler im Prozess, genetische Informatio-

nen zu kopieren, verursacht, typischerweise wenn sich Spermien oder Eizellen bilden.

Aufgrund der Fortschritte in der Forschung gibt es heutzutage viele Informationen darüber, wie das NF1-Gen auf einer molekularen Ebene agiert. Das NF1-Gen produziert normalerweise ein Protein, das „Neurofibromin“ genannt wird, das durch einen Weg (Ras-Weg genannt) in der Zelle agiert, um den Zellen zu signalisieren, ob sie sich weiterhin teilen oder vervielfältigen sollen. Diese Genart wird auch „Tumorunterdrücker“-Gen genannt.

### **Mosaik- oder segmental NF**

Gelegentlich kann eine Mutation im NF1-Gen nach der Empfängnis, später in der Embryonalentwicklung auftreten. Es betrifft daher nur einen bestimmten Prozentsatz der Körperzellen, aber nicht andere. Solche Fälle, die immer das Ergebnis einer spontanen Mutation sind, werden Mosaik-NF1 genannt. Segmentale NF1 ist eine Form von Mosaizismus, bei der nur ein Teil des Körpers von den NF1-Merkmalen betroffen ist.

### **Autosomal dominante Krankheiten**

NF1 ist eine autosomal dominante Krankheit. Autosomal bedeutet, dass das Gen auf einem der 22 nummerierten Chromosomenpaare sitzt, die Autosome genannt werden. Da diese Chromosomen bei Männern



und Frauen dieselben sind, kann das Gen bei beiden Geschlechtern vorhanden sein und es kann entweder von einer Mutter oder von einem Vater an einen Sohn oder an eine Tochter weitervererbt werden. Der Begriff dominant bedeutet, dass das Vorhandensein von nur einem geänderten oder betroffenen Gen die Ursache dafür ist, dass die Symptome auftauchen; das nicht betroffene Gen, das ein Paar mit dem dominanten Gen bildet, kann die Krankheit nicht verhindern. Da ein Gen ausreicht, um die Krankheit zu entstehen zu lassen, kann NF1 von einer Generation zur nächsten weitervererbt werden, wenn nur ein Elternteil das Gen hat.

### **Die 50-50 Chance, NF1 weiterzuerben**

Wieso ist die Wahrscheinlichkeit für ein Kind von einem betroffenen Elternteil NF1 zu erben 50:50?

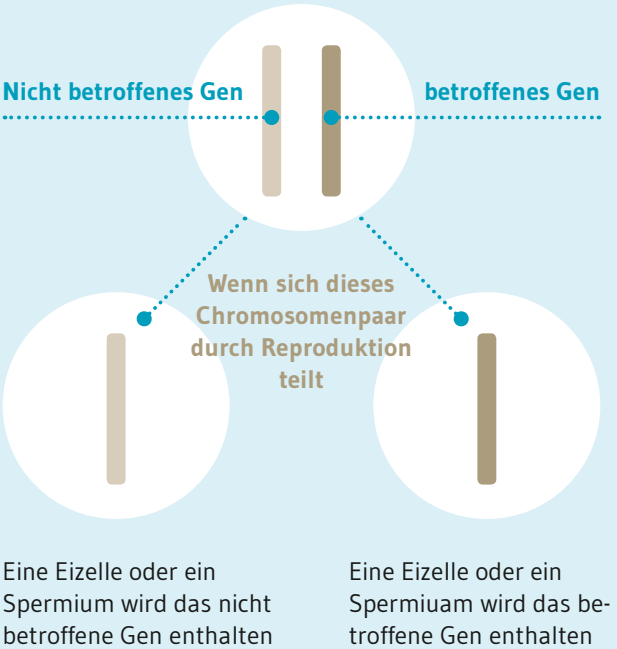
Die Erklärung dafür liegt im Prozess, der Eizellen und Spermien reifen lässt. Diese Zellen tragen unser genetisches Erbe von einer Generation zur nächsten. Vor der Reifung enthält jedes dieser Spermien und Eizellen 23 Chromosomenpaare, die vollständige Ergänzung des Genmaterials wie jede andere Körperzelle. Aber wenn sie die Reife erlangen, durchlaufen diese Zellen einen speziellen Zellteilungsprozess (Meiose) mit dem Ergebnis, dass jede Eizelle oder jedes Spermium ein einzelnes Chromosom von jedem Paar hat – oder die Hälfte seines ursprünglichen Genmaterials.

### **Das passiert auf folgende Weise:**

- Chromosomen stellen sich paarweise in der Eizelle oder Spermium in einer Reihe auf
- Die Paare trennen sich
- Die Zelle teilt sich
- Zwei Zellen werden produziert, jede mit einem Glied von jedem Chromosomenpaar

Wenn eine Eizelle und ein Spermium verschmelzen – jeder mit 23 Einzelchromosomen – wird eine neue Zelle geformt, die 46 Chromosomen (23 Paare), welche für die normale, menschliche Entwicklung benötigt werden, enthält.

Dieses Diagramm zeigt nur das Chromosomenpaar mit dem NF1-Gen und dem nicht betroffenen Gen:



Eine Person, die NF1 hat, hat zwei unterschiedliche Arten von reproduktiven Zellen, eines davon wird – falls es zufällig bei der Zeugung verwendet wird – die Ursache dafür sein, dass das Kind NF1 haben wird, und das andere wird, wenn dies zufällig bei der Zeugung verwendet wird, dazu führen, dass das Kind nicht davon betroffen sein wird.

Wenn eine Person, die von NF betroffen ist, Kinder mit einer nicht betroffenen Person hat, gibt es vier mögliche Zellkombinationen. Zwei führen zu einem Kind mit NF1 und zwei führen zu einem nicht betroffenen Kind. Dies geschieht auf folgende Weise:

- Reproduktive Zellen eines Elternteils mit NF1
- Reproduktive Zellen eines nicht betroffenen Elternteils

#### **Mögliche Kombinationen:**

- Zwei nicht betroffene Zellen vereinigen sich:  
Nicht betroffenes Kind
- Zwei nicht betroffene Zellen vereinigen sich:  
Nicht betroffenes Kind
- NF1-Zelle vereinigt sich mit nicht betroffener Zelle:  
verursacht NF1 beim Kind
- NF1-Zelle vereinigt sich mit nicht betroffener Zelle:  
verursacht NF1 beim Kind

Deshalb besteht bei jeder Schwangerschaft eine 50%-Chance, dass das Kind das NF1-Gen haben wird; es besteht auch eine 50%-Chance für das Kind, zwei nicht betroffene Gene zu erhalten und frei von NF1 zu sein.

## Glossar mit den medizinischen Begriffen in Zusammenhang mit NF1

### **Astrozytom**

Tumore, die aus den Zellen im Gehirn entstehen nennt man Astrozyten.

### **Autosomal dominante Vererbung**

Prozess, in dem ein Gen eines Genpaares ein Merkmal oder eine Krankheit verursacht. Solch ein Gen hat eine 50%-ige Chance, von einem betroffenen Elternteil an jedes Kind weitervererbt zu werden

### **Chemotherapie**

Behandlung von Tumorwachstum mit chemischen Substanzen

### **Chromosomen**

Genträger, grundlegende Einheiten der Erbmasse. Der Zellkern jeder Körperzelle enthält 23 Chromosomenpaare

### **Computertomographie (auch bekannt als CT oder CAT Scan)**

Computerbasierte Art der Röntgenuntersuchung, die detaillierte Bilder der inneren Organe, Kopf und Extremitäten liefert.

### **Dominant**

Betrifft ein Gen, das von allein ein Merkmal oder eine Krankheit verursacht. Ein identisches, verbundenes Gen muss nicht vorhanden sein

### **Fibrom**

Ein Tumor, der hauptsächlich aus faserförmigem Gewebe oder Bindegewebe besteht

### **Gen**

Grundlegende Einheiten der Erbmasse. Tausende von Genen, angeordnet in einer spezifischen, linearen Reihe, bilden ein Chromosom. Gene treten wie Chromosomen paarweise auf; jedes Paar sitzt auf einem Chromosom mit dem passenden Gen auf dem anderen Chromosomenpaar.

### **Gliom**

Form eines Gehirntumors

### **Glioblastom**

Bösartige Ausprägung eines Gehirntumors

### **Hamartom**

Eine gutartige Geschwulst, die aus einer Überwucherung von Gewebe, das normalerweise in einem Bereich

ist, besteht. Ein Neurofibrom ist ein Beispiel für eine Hamartom

### **Hemihypertrophie**

Überwucherung einer Körperhälfte oder eines Körperteils wie das Gesicht. Kommt sehr selten bei NF1 vor

### **Lernstörungen**

Ein Problem mit einer spezifischen, kognitiven Funktion, die für das Lernen notwendig ist, trotz einer durchschnittlichen oder überdurchschnittlichen Intelligenz. Lernstörungen können die Fähigkeiten Zuhören, Denken, Lesen, Schreiben, Rechtschreibung, Sprechen und/oder Rechnen beeinträchtigen

### **Lisch-Knötchen**

Kleine, harmlose Pigmentklümpchen auf der Augeniris, oft gesehen bei NF1. Sie verursachen keine Sehprobleme

### **Magnetresonanztomographie (MRT)**

Ein diagnostisches Verfahren, das magnetische Energie verwendet, um das Gehirn und den Körper darzustellen

### **Meningiome**

Ein gutartiger Tumor der Gehirnhaut

### **Milchkaffeeblöckchen**

Pigmentierte, flache Flecken, unterschiedlich in Größe und Form. Sechs oder mehr Flecken sind normalerweise ein Anzeichen für NF1

### **Mutation**

Eine dauerhafte Veränderung im genetischen Material, gewöhnlich in einem einzelnen Gen

### **Neuro**

Kennzeichnet die Bindung zu einem Nerv oder Nerven oder zum Nervensystem

### **Neurofibrom**

Ein gutartiger Tumor verursacht durch die Wucherung von Schwannschen Zellen und Fibroblasten

### **Neurofibromatose Typ 1 (NF1)**

Eine genetische Krankheit charakterisiert durch Entwicklungsveränderungen des Nervensystems, Muskeln, Knochen und Haut und oberflächlich gekennzeichnet durch die Bildung von einer Vielzahl von gutartigen Geschwulstbildungen (Neurofibromen) und pigmentierten Flächen (Milchkaffeeblöckchen). Früher Von-Recklinghausen-Krankheit genannt

**Neuronen**

Elektrisch aktive Zellen des Nervensystems, die verantwortlich für die Steuerung des Verhaltens und der Körperfunktionen sind

**Optikusgliom**

Ein Tumor, der den Sehnerv betrifft

**Augenhöhle**

Knöchrige Aushöhlung des Schädels, in dem sich der Augapfel befindet

**Plexiformes Neurofibrom**

Eine weitschweifige, flache Geschwulst.

Taucht gewöhnlich unter der Haut auf

**Peripher**

Liegt weg von der Mitte des zentralen Nervensystems, in Richtung der Oberfläche des Körpers

**Pigmentiert**

Farbig, im Fall der Milchkaufflecken einige Schattierungen dunkler als die eigene normale Hautfarbe

**Pseudoarthrose**

Ein nicht heilender Bruch, was zu einem „falschem Gelenk“ führt

**Rezessiv**

Betrifft ein Gen, ein Genpaar wird im Allgemeinen zum Ausdruck für ein Merkmal oder eine Krankheit benötigt

**Sarkom**

Bösartige Geschwulst des Bindegewebes

**Schwannsche Zelle**

Die Zelle aus dem das Myelin (die Isolation von peripheren Nerven) besteht.

**Schwannome**

Ein gutartiger Tumor, der durch die Wucherung von Schwannschen Zellen verursacht wird

**Skoliose**

Seitliche Abweichung von der normal geraden, vertikalen Linie der Wirbelsäule

**Spontane Mutation**

Eine Genveränderung, geschieht ohne identifizierbaren Grund.

**Vestibuläres Schwannome (Akustikusneurinom)**

Gutartiger Tumor auf dem achten Gehirnnerv, der einen Gehörfehler verursacht, ist ein häufiger Tumor bei NF2

**Von-Recklinghausen-Krankheit**

Eine andere Bezeichnung für NF1

# NF KINDER

## Die Mission unseres Vereins ist

- effektive Behandlungen und Heilung zu finden
- klinische Behandlung von Menschen mit NF zu verbessern
- Informationen für Betroffene und Angehörige bereitzustellen
- NF in der Öffentlichkeit bekannt zu machen
- Spendengelder für Forschungsförderung zu sammeln

## Engagieren Sie sich!

Ihre Teilnahme, ob als Freiwilliger oder als Spender wird dringend benötigt. Sie können helfen das NF-Puzzle zu lösen, indem wir gemeinsam Forschungsarbeit fördern. Eine Spende ist eine Investition in Ihre eigene gesundheitliche Zukunft bzw. die ihres Angehörigen. Nur mit kontinuierlichen Forschungsbemühungen werden wir das Ziel, eine Heilung von NF erreichen. Sie helfen uns daher am meisten durch eine Dauerspende in Form eines Einzugsauftrages.

Bleiben Sie auf dem Laufenden und besuchen Sie unsere Website: [www.nfkinder.at](http://www.nfkinder.at)

Oder den deutschen Partnerverein:

[www.nothing-is-forever.de](http://www.nothing-is-forever.de)

Folgen Sie uns auf Facebook unter „**NF Kinder – Neurofibromatose durch Forschung besiegen**“.

Gegründet in 2013 ist NF Kinder ein international operierender, gemeinnütziger Verein, der sich den einzigartigen Bedürfnissen von Menschen mit Neurofibromatose und ihren Familien widmet.



**NF Kinder**

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

**Ich möchte wieder  
bunte Fische  
SEHEN können.**



**NF Kinder – Verein zur Förderung  
der Neurofibromatoseforschung Österreich**

**Pfarrgasse 87  
1230 Wien  
kontakt@nfkinder.at  
www.nfkinder.at**