

# Die Flecken von Mariana

Nr. 7



## Die Flecken von Mariana

Informationen zu Neurofibromatose Typ 1 (NF1)  
an dem Beispiel von Mariana mit ihrer Familie.

Wir bedanken uns beim Neurofibromatose-Verband Brasilien,  
der uns die Vorlage für diese illustrierte Broschüre überlassen hat.  
Die Texte wurden von Ärzten und Psychologen vom Neurofibromatose-Zentrum  
der Universität Federal de Minas Gerais in Brasilien geschrieben und vom  
Bundesverband Neurofibromatose Hamburg ins Deutsche übersetzt.  
Informationen zum Neurofibromatose-Verband Brasilien finden Sie unter  
<http://www.amanf.org.br>.

Der Ratgeber ist in Brasilien im Mai 2013 erschienen und wurde  
erstmals im Oktober 2014 vom Bundesverband Neurofibromatose  
in deutscher Sprache veröffentlicht.

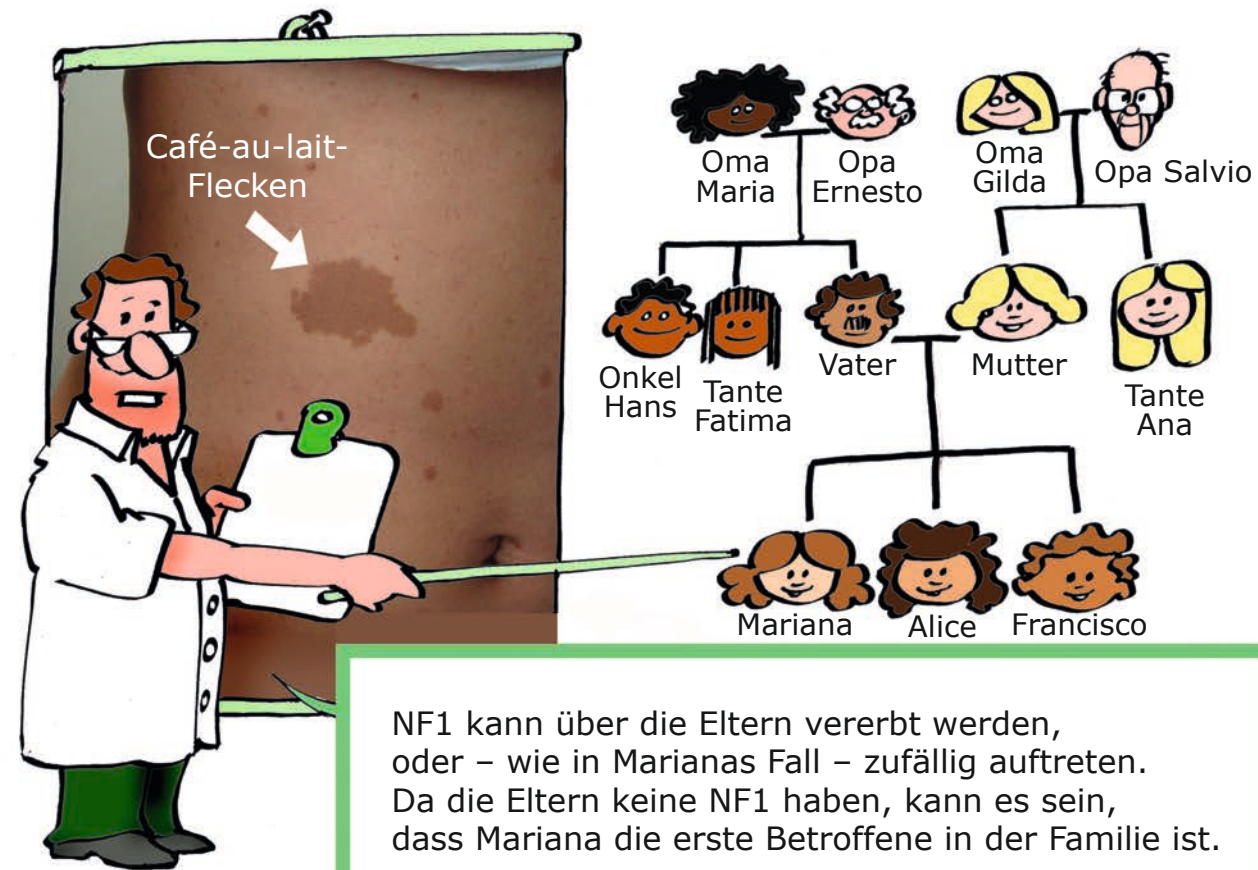


Viele Menschen können Flecken haben, die wie Milchkaffee aussehen.

Mariana hat mehr als 5 Flecken, dies könnte ein Hinweis auf die Genkrankung Neurofibromatose Typ 1 (NF1) sein.

Aber wie kann sie eine genetische Erkrankung haben, wenn weder ich noch die Mutter betroffen sind?

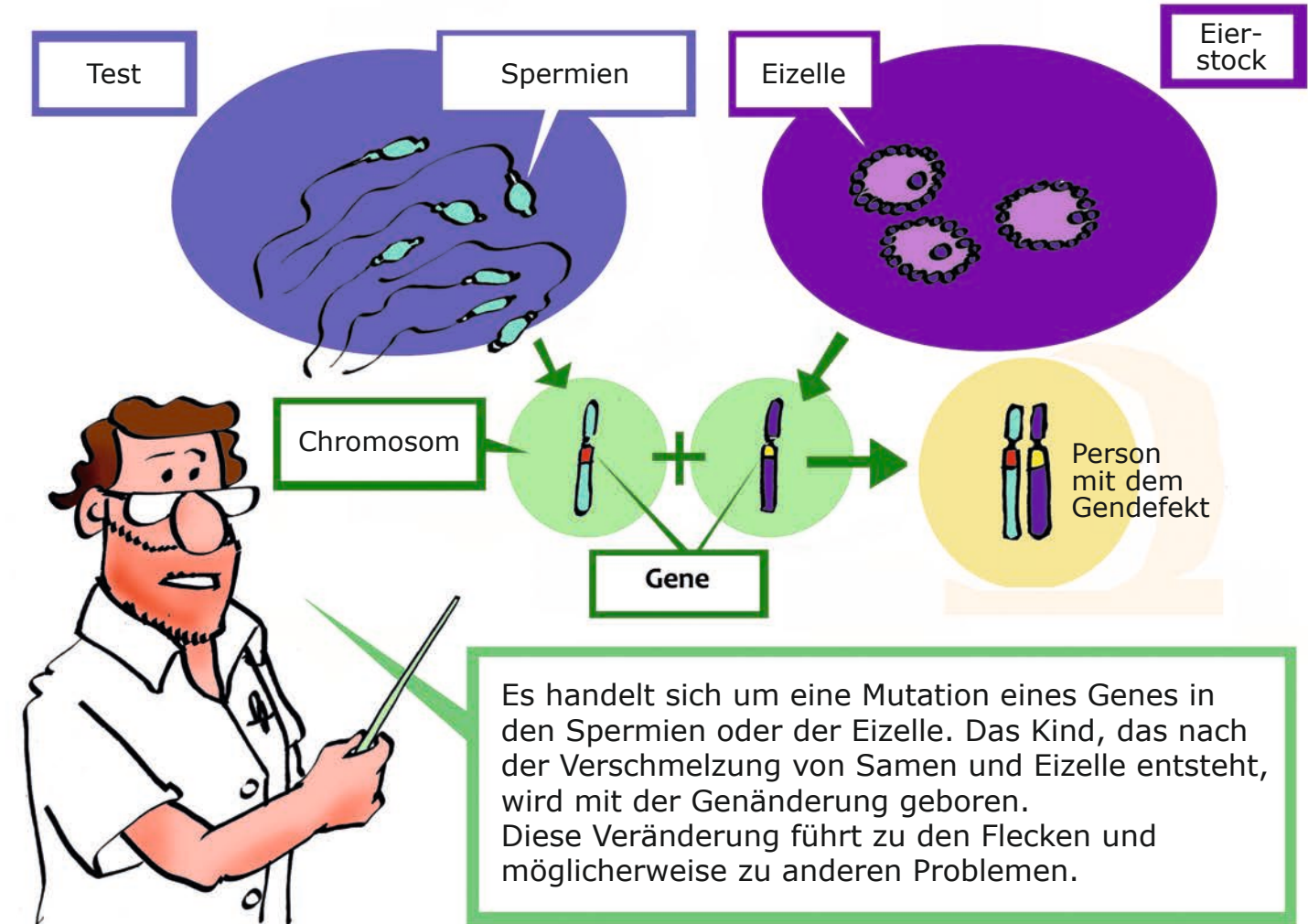
Auch nähere Verwandte nicht ...





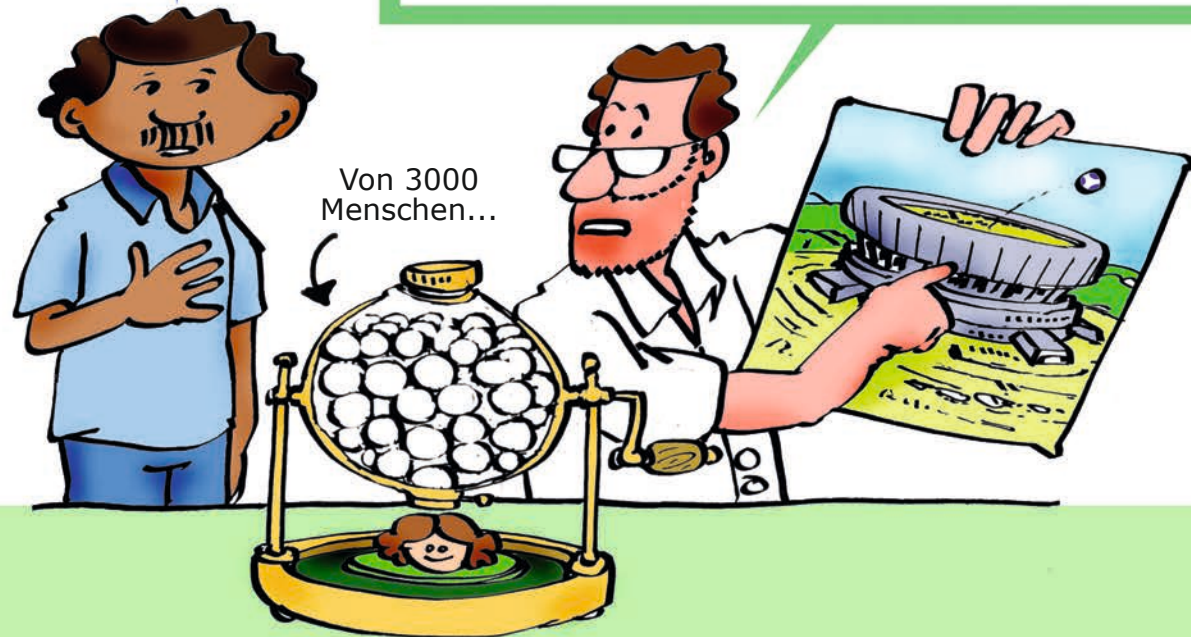
Wie kann es zu dieser Erkrankung kommen?  
Haben wir etwas falsch gemacht?

**Sie haben nichts falsch gemacht.**  
NF1 kann zufällig zum ersten Mal in einer Familie auftreten. Bei der Hälfte aller Fälle ist es so, dass niemand in der Familie von Neurofibromatose betroffen ist. Da Mariana an NF1 erkrankt ist, ist sie ab jetzt Genträgerin und kann es vererben.



Ich habe noch nie von dieser Erkrankung gehört.  
Kann diese auftreten, weil ich dunkelhäutig bin und meine Frau hellhäutig?

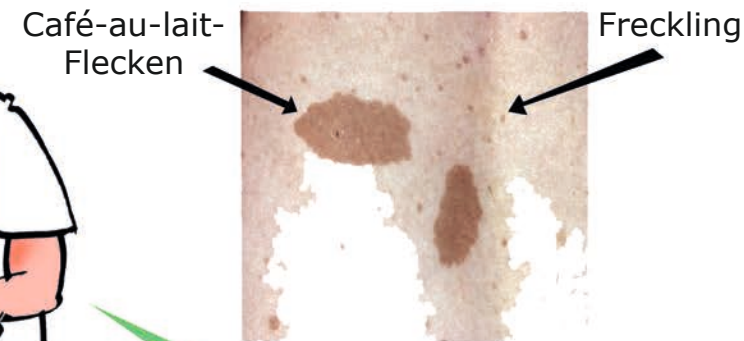
NF1 ist wenig bekannt, aber nicht so selten. NF1 tritt bei einem von 3000 Menschen auf. Egal welcher Herkunft jemand ist. In Deutschland sind ca. 30.000 Menschen davon betroffen. Das reicht, um ein Fußballstadion damit zu füllen. **Es hat nichts mit der Hautfarbe zu tun.**



...wird nur einer mit NF1 geboren!

**Was sollen wir jetzt tun?**

Um sicher zu sein, dass sie NF1 hat, müssen wir nach weiteren Symptomen suchen. Weitere Zeichen in der frühen Kindheit können Sommersprossen im Achsel- und Leistenbereich sein. Sie heißen Freckling.



Ein anderes Zeichen von NF1 bei Erwachsenen sind 2 oder mehrere Hauttumore, die sich Neurofibrome nennen.

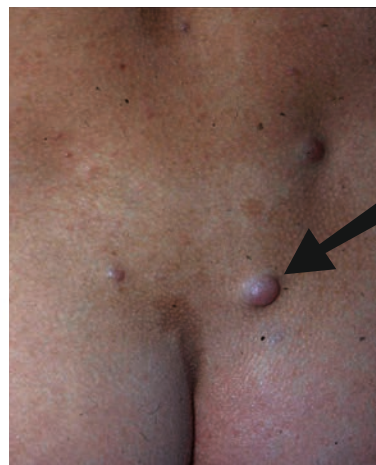


## Tumore?

Nicht erschrecken!  
In der Regel sind diese Tumore gutartig.

Meist treten sie erst mit Beginn der Pubertät auf.

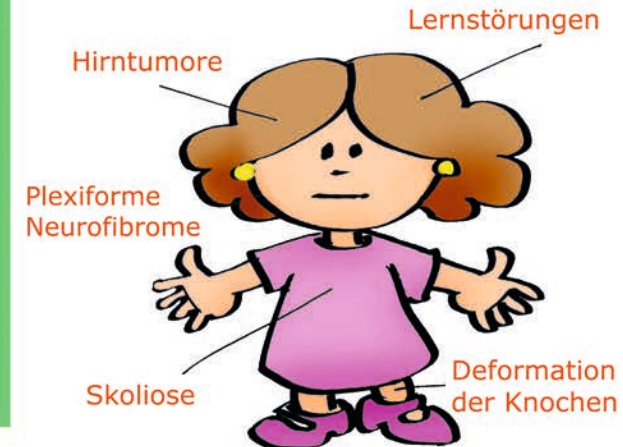
Wenn sie stören sollten, kann man sie operativ entfernen.



Können die Tumore überall am Körper auftreten?



Neurofibrome können auf der Haut, an Nervenbahnen und im Körperinneren auftreten. Je nach Lage können sie auch Probleme verursachen.

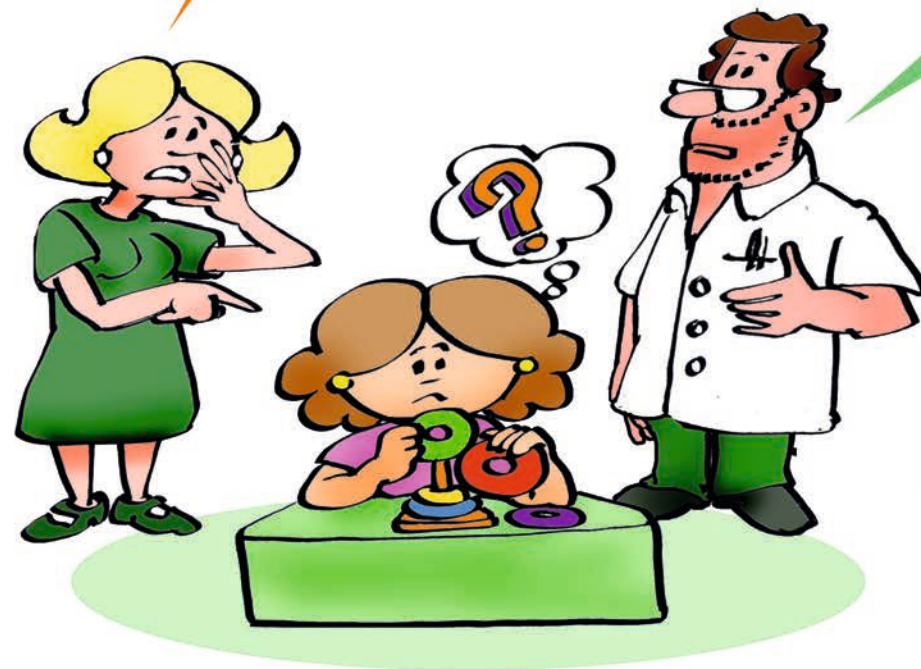


Was für andere Probleme?



Die Café-au-lait-Flecken, das Freckling (Sommersprossen) und die Neurofibrome sind die häufigsten Merkmale der NF1.

Wir müssen zusätzlich auf weitere Auffälligkeiten bei der Erkrankung achten, wie z. B. Lernstörungen, die sehr häufig auftreten.



Heißt das, dass Mariana Schwierigkeiten in der Schule haben wird?

Eltern, Lehrer und Ärzte müssen gemeinsam den Lernprozess beobachten, denn ca. 40 - 50 % der Kinder haben eine Lernstörung. Durch eine gezielte Unterstützung können die Kinder gut durch die Schule kommen. Denken Sie daran, dass die Neurofibromatose sehr unterschiedlich verläuft. Sogar bei Geschwistern, die betroffen sind, kann es zu ganz verschiedenen Merkmalen kommen.

Was kann noch passieren?

Ich weiß, dass es für Eltern schwer ist, die Erkrankung zu akzeptieren. **Die Mehrheit der NF1-Patienten sind aber in der Lage, ein gesundes und erfolgreiches Leben zu führen.**

Was können wir zukünftig tun, Herr Doktor?



**Mariana kann auch mit NF1 sehr glücklich sein!**

Sie sollte aufwachsen wie jedes andere Kind auch und die Krankheit sollte nicht zum Lebensmittelpunkt werden. Es ist wichtig, regelmäßig zu den Vorsorgeuntersuchungen zu gehen und mit einem NF-Spezialisten zu klären, wie oft sie wegen der Neurofibromatose untersucht werden sollte.



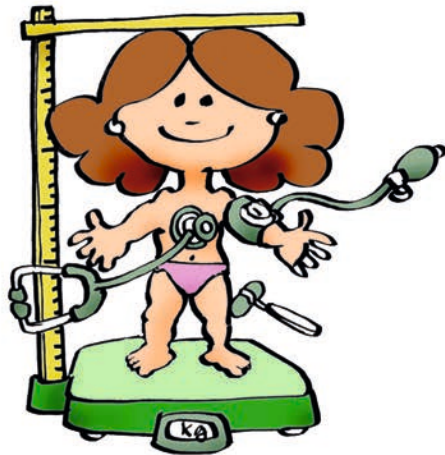
Wie oft sollten diese Kontrolluntersuchungen sein?



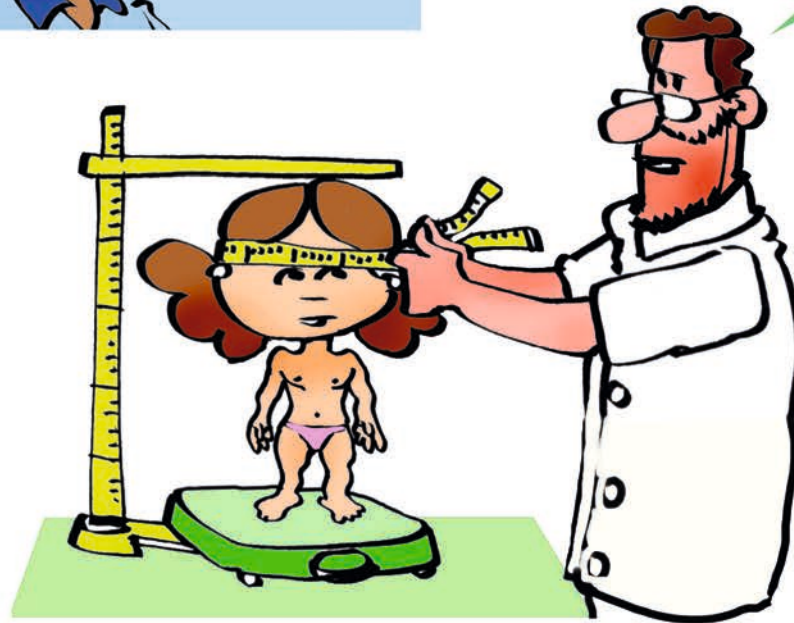
Optimalerweise sollte ein NF-Spezialist das Kind ein Mal jährlich sehen, um den Krankheitsverlauf festzustellen. Oftmals beruhigt es die Eltern auch, wenn sich keine neuen Merkmale gezeigt haben.



Bei den Kontrollen wird die Entwicklung des Kindes untersucht, es werden neurologische Untersuchungen durchgeführt und geschaut, ob Wirbelsäule und Knochen normal entwickelt sind. Eltern können ihre Fragen besprechen und mögliche Therapien klären.



Zum Beispiel Kopfschmerzen?  
Mariana beklagt häufig Kopfschmerzen und ich finde, ihr Kopf wirkt größer als von anderen Kindern ...  
Hat das auch mit NF1 zu tun?

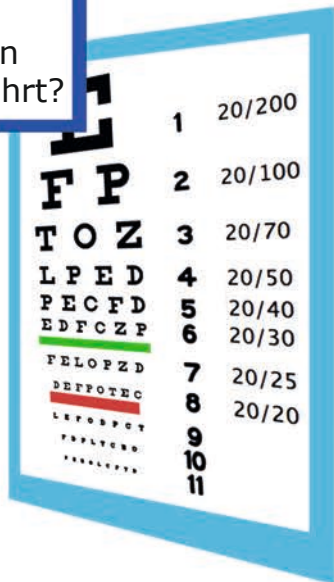


Beides kann mit der NF1 zusammenhängen, d.h. aber nicht, dass z. B. ein Hirntumor da ist, der behandelt werden muss. Einige Kinder mit NF1 sind kleiner und wiegen weniger. Sie können einen schwachen Muskeltonus haben und evtl. wenig Antrieb für sportliche Aktivitäten. Andere haben eine Hyperaktivität oder eine Konzentrationsschwäche. Ein NF-Spezialist weiß genau, welche Probleme mit der Krankheit einher gehen können und untersucht das Kind sehr gründlich.





Welche Untersuchungen werden durchgeführt?



Eine jährliche Untersuchung der Augen, denn 1 von 10 Kindern kann einen Tumor am Sehnerv entwickeln, der meist gutartig ist. Diese Untersuchung muss nur bis zum 7. Lebensjahr erfolgen. Danach ist die Wahrscheinlichkeit sehr gering, dass sich noch ein Tumor bildet.

Manchmal ist eine Magnetresonanz-Untersuchung angezeigt.

Auch andere Untersuchungen können wichtig sein, um z.B. innere Tumore, die evtl. Probleme machen, zu finden.



Und was noch Herr Doktor?

Wir empfehlen eine Untersuchung der Stimme und Sprache, d.h. der Artikulation, der Lernfähigkeit sowie einen Konzentrationstest. Wichtig ist eine psychosoziale Begleitung und Betreuung, um Schwierigkeiten zu erkennen und rechtzeitig aufzufangen.



Konzentrationstest

Einige Zeit später  
beim Arzt.

Ich habe Angst zu  
fragen, aber wir haben  
Bilder im Internet  
gesehen ... wir machen  
uns jetzt sehr große  
Sorgen!



Ich verstehe ihre Besorgnis.  
Doch im Internet sind oftmals  
nur **die ganz schweren  
Fälle von NF1 zu finden.**  
Sie sollten sich auf der  
Homepage **www.bv-nf.de**  
informieren und die Ratgeber  
„Neurofibromatose im Kindes-  
alter“ und „Wege durch die  
Schule“ lesen. Dort finden Sie  
viele Antworten auf ihre Fragen  
und wertvolle Unterstützung.  
Es gibt dort auch eine  
kostenlose Telefonberatung.  
Trotz aller Erkenntnisse,  
können wir leider keine  
Aussage dazu machen, wie  
die Erkrankung bei Mariana  
verlaufen wird. Deshalb sind  
die regelmäßigen Kontrollen  
so wichtig, die sie auch im  
Erwachsenenalter fortsetzen  
sollte.

**Gibt es eine  
Heilung von  
NF1?**



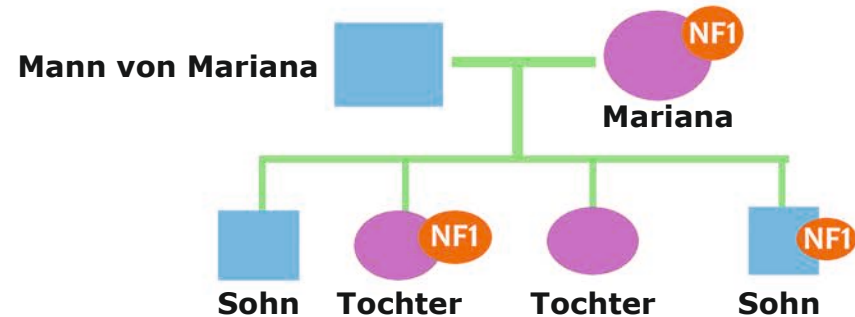
Bislang gibt es, außer der Behandlung der  
Symptome, keine Heilung der NF1. Es gibt die  
Möglichkeit, Neurofibrome zu entfernen,  
medikamentöse Therapien bei Tumoren des  
Sehnervs und psychosoziale Begleitung bei  
Lernstörungen.

Zum Glück gibt es  
viele Forscher, die  
die Erkrankung immer  
besser verstehen und  
neue Therapieansätze  
zu einzelnen  
Symptomen finden.  
Es ist noch ein langer  
Weg, aber irgendwann  
wird Neurofibromatose  
heilbar sein.



Eine letzte Frage ...  
vielleicht zu früh, darüber  
zu sprechen, aber kann  
Mariana NF1 an ihre Kinder  
und Enkelkinder vererben?

Ja. Bei jeder  
Schwangerschaft von  
Mariana gibt es eine  
50%ige Wahrscheinlichkeit,  
dass eins der Kinder  
NF1 hat - wie auch bei  
anderen Erbkrankheiten.  
Bei NF1 kann es ähnlich  
sein wie bei Mariana.  
Man weiß es erst nach  
der Geburt, ob das Kind  
betroffen ist.



**Können  
wir noch  
irgend-  
etwas  
tun?**

Einige Familien treffen sich regelmäßig  
in Selbsthilfegruppen. Dort können sich  
Betroffene unter Gleichgesinnten austauschen  
und von den Erfahrungen der anderen profitieren.  
Über den Bundesverband Neurofibromatose erfahren  
Sie, ob es in ihrer Nähe eine Selbsthilfegruppe gibt  
oder welche Unterstützung Sie noch über den  
Verband erhalten können.







Nascer do Sol – Pintura a óleo - Maria Helena Rodrigues Vieira

Der Bundesverband Neurofibromatose engagiert sich seit 1987 dafür, dass die Erkrankung Neurofibromatose erforscht wird und Therapien zur Behandlung gefunden werden. Das Ziel, Neurofibromatose zu heilen, ist noch ein weiter Weg, den wir nur mit der Hilfe vieler Förderer erreichen können. Ohne die finanzielle Unterstützung unserer Förderer wird es nicht gelingen, neue wichtige Forschungsprojekte anzustoßen.

Bitte unterstützen auch Sie unsere Arbeit durch Ihre Mitgliedschaft oder Spende – im Interesse Ihres Kindes.

Der Bundesverband wird auf regionaler Ebene von mehr als 20 Selbsthilfegruppen unterstützt, die durch ihr ehrenamtliches Engagement mit dafür sorgen, die Lebensqualität der Menschen, die an Neurofibromatose (NF) erkrankt sind, zu verbessern.

Medizinische Unterstützung erfahren Menschen mit Neurofibromatose durch spezialisierte Ärzte in NF-Zentren, die Sie auf der Website des Bundesverbands finden: <https://bv-nf.de/nf-zentren>.

## Impressum

**Herausgeber:** Bundesverband Neurofibromatose e.V.  
c/o EZB Bonn · Postfach 20 13 38 · 53143 Bonn  
Telefon 0800 - 2863 2863 (0800 - BVNF BVNF) · E-Mail: [info@bv-nf.de](mailto:info@bv-nf.de)

**Internet:** [www.bv-nf.de](http://www.bv-nf.de)

**Kostenloses Beratungstelefon:** [www.bv-nf.de/beratung](http://www.bv-nf.de/beratung)

**Auflage:** 4. Auflage April 2024

**Vereinsregister-Nr.:** VR11449

**Spendenkonto:** Hamburger Sparkasse  
IBAN: DE92 2005 0550 1220 1211 21 · BIC: HASPDEHHXXX

**Druck:** Knödler Druck  
Oberdorfstr. 166a · 72270 Baiersbronn · Telefon 0 74 42 / 25 05 · E-Mail: [info@knoedlerdruck.de](mailto:info@knoedlerdruck.de)

### **Geschäftsstelle**

c/o EZB Bonn  
Postfach 20 13 38  
53143 Bonn  
info@bv-nf.de

### **Telefonisch erreichbar:**

Dienstag bis Donnerstag  
10:00 - 16:00 Uhr

Tel. 0800 - 2863 2863  
Tel. 0800 - BVNF BVNF

[www.bv-nf.de](http://www.bv-nf.de)



### **Telefonische Beratungszeiten:**

Mittwoch 9:00 - 11:00 Uhr  
Donnerstag 16:00 - 18:00 Uhr

Tel. 0800 - 2863 2863  
Tel. 0800 - BVNF BVNF

### **Geschäftsstelle**

c/o EZB Bonn  
Postfach 20 13 38  
53143 Bonn  
info@bv-nf.de

### **Telefonisch erreichbar:**

Dienstag bis Donnerstag  
10:00 - 16:00 Uhr

Tel. 0800 - 2863 2863  
Tel. 0800 - BVNF BVNF

[www.bv-nf.de](http://www.bv-nf.de)



### **Telefonische Beratungszeiten:**

Mittwoch 9:00 - 11:00 Uhr  
Donnerstag 16:00 - 18:00 Uhr

Tel. 0800 - 2863 2863  
Tel. 0800 - BVNF BVNF