NF*Ratgeber*

Nr. 1

N | F | 1

NEUROFIBROMATOSE TYP 1 IM ERWACHSENENALTER

Merkmale
und
Behandlung

BUNDESVERBAND NEUROFIBROMATOSE

Impressum

Herausgeber: Bundesverband Neurofibromatose e.V.
c/o EZB
Blumenweg 9
53902 Bad Münstereifel
Telefon 0800 - 2863 2863
0800 - BVNF BVNF
0228 - 3875 5528
E-Mail info@bv-nf.de

Internet: www.bv-nf.de

Vereinsregister-Nr.: VR11449

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

Druck: Knödler Druck
Oberdorfstr. 166 a
72270 Baiersbronn
Telefon 0 74 42 - 25 05
E-Mail info@knoedlerdruck.de

Auflage: 4. Auflage Juli 2026

Wir bedanken uns bei den Autoren Prof. Dr. Victor-Felix Mautner und Dipl.-Psych. Sofia Granström für die Erarbeitung der Inhalte des Ratgebers.

Der Vorstand

NF1

Inhalt

Seite

1. Einleitung Neurofibromatose Typ 1 (NF1) im Erwachsenenalter **4**

2. Was ist Neurofibromatose Typ 1 **5**

3. Diagnostische Kriterien der NF1 und weitere Merkmale im Erwachsenenalter **7**

4. Lebensqualität bei Erwachsenen mit NF1 **21**
Aufmerksamkeitsstörungen **24**
Psychotherapie, Selbsthilfe und Beratung **24**
Schmerzen und Schmerztherapie **25**

5. Häufige Fragen zu Neurofibromatose Typ 1 (NF1) **26**

6. Literaturverzeichnis **32**

7. Informationen zum Verband **35**

1. Einleitung

Erwachsene mit Neurofibromatose können, im Vergleich zu Menschen ohne diese Grunderkrankung, durch eine Reihe von möglichen Belastungsfaktoren beeinträchtigt sein. Das Ausmaß der erlebten Einschränkungen und der Schwere des Krankheitsbildes kann sich dabei deutlich unterscheiden und kann einen Risikofaktor für eine gesunde persönliche Entwicklung darstellen.

Mögliche Beeinträchtigungen durch die NF1, auf die in dieser Broschüre näher eingegangen wird, können durch ein gesundes Selbstwertgefühl, ein stabiles familiäres oder berufliches Umfeld, verlässliche Bezugspersonen in der Kindheit oder eine stabile positive Partnerschaft sowie gute soziale Kontakte im Erwachsenenalter aufgefangen werden.

Neurofibromatose ist ein Teil von Ihnen und in Ihren Genen verankert; es ist wichtig, einerseits eine akzeptierende Haltung gegenüber der Neurofibromatose zu entwickeln und andererseits gut informiert über die NF1 und ihre Folgen zu sein. Neurofibromatose lässt sich aus heutiger medizinischer Sicht nicht heilen, aber es gibt bereits viele Therapieansätze zur Behandlung der Symptome der NF1. Sie können jedoch lernen, damit zu leben.

Gut informiert zu sein, ist ein erster wichtiger Schritt zur Krankheitsbewältigung. Aus diesem Grund wurde diese Broschüre erstellt, denn einige Symptome bzw. Beschwerden lassen sich medizinisch vermindern bzw. verhindern, und andere Symptome können durch ein besseres Verständnis, Akzeptanz und Selbsthilfe leichter ausgeglichen werden.

2. Was ist Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

NF1 tritt bei einem von ca. 3.000 Neugeborenen auf. Geschätzt leben in Deutschland somit etwa 30.000 Menschen, bei denen eine NF1 vorliegt. NF1 entsteht durch Veränderungen in der Erbinformation und kann an die direkten Nachkommen weitergegeben werden. Bei etwa der Hälfte der Betroffenen ist die NF1 jedoch durch eine spontane Mutation des NF1-Gens entstanden. Das bedeutet, dass keiner der beiden biologischen Elternteile eine genetische Änderung des NF1-Gens aufweist.

NF1 entsteht durch eine genetische Veränderung (Mutation) auf dem Chromosom 17, die autosomal vererbt wird. Autosomal bedeutet, dass beide Geschlechter gleich häufig betroffen sind. Personen mit einer Mutation bekommen früher oder später Merkmale der NF1.

Im Kindesalter sind die Symptome häufig kaum erkennbar; bis zum 7. Lebensjahr treten meist zwei diagnostische Kriterien auf. Später im Erwachsenenalter sind sie aber deutlich zu bemerken. Dies nennen wir dominante Vererbung mit praktisch vollständiger Penetranz. „Die Penetranz bezeichnet sozusagen die Durchschlagskraft der NF1-Mutation und beträgt fast 100 %.“ Ausführliche Informationen zur Genetik: www.bv-nf.de/nfgenetik.

Die statistische Wahrscheinlichkeit, als NF1-Betroffene(r) ein Kind mit NF1 zu bekommen, liegt bei 50 % und zwar bei jeder Schwangerschaft. Wenn beide Elternteile NF1 haben, liegt die Vererbbarkeit bei 75 %. Theoretisch wäre zu erwarten, dass sich die Krankheit umso stärker und früher ausprägt, je stärker die Funktion des Gens beeinträchtigt wird. Allerdings beeinflussen weitere genetische und nicht genetische Faktoren die Krankheitsausprägung, wodurch diese i.d.R. sehr variabel sein kann. Dadurch ist es möglich, dass ein von der Neurofibromatose nur leicht betroffener Elternteil ein schwerer betroffenes Kind bekommen kann und umgekehrt.

Genetische Beratung ist ein zentraler Aspekt bei der Behandlung von NF1, weil ein 50%-iges Risiko besteht, die genetische Änderung an die Nachkommen weiterzugeben. Die Diagnose einer NF1 wird meistens aufgrund der klinischen Merkmale gestellt. Molekulare Diagnostik im Sinne einer Mutationsanalyse bietet sich als diagnostisches Verfahren bei ungewöhnlichen Phänotypen oder inkompletter Merkmalsausprägung an.
Mehr Info: www.bv-nf.de/nfgenetik

Es gibt sehr große Unterschiede in Bezug auf die Ausprägung der Erkrankung. Während etwa zwei Drittel der Betroffenen ohne erhebliche Komplikationen mit der Erkrankung leben können, haben ein Drittel der Menschen mit Neurofibromatose lebenslang relevante gesundheitliche Probleme in Zusammenhang mit der Grunderkrankung. Bislang ist es kaum möglich, bei einer Neurofibromatose den Verlauf der Grunderkrankung vorherzusagen (Prognose).

In den letzten Jahren ist es jedoch gelungen, für den einzelnen Patienten gewisse Risikokonstellationen rechtzeitig aufzudecken. Dafür dienen genetische Marker (große Deletion im NF1-Gen) oder klinische Befunde – wie z.B. eine starke Ausprägung von internen Tumoren – die besondere Überwachungsstrategien erfordern.

3. Diagnostische Kriterien der NF1 und weitere Merkmale im Erwachsenenalter

Mindestens zwei der folgenden sieben Kriterien sind erforderlich, damit die klinische Diagnose einer NF1 von ärztlicher Seite gesichert gestellt werden kann.

Diagnostische Kriterien und Merkmale von NF1

1	Sechs oder mehr so genannte Café-au-lait-Flecken (Milchkaffee-farbene Hautflecken) mit einer Größe (Querschnitt) von mindestens 5 mm vor der Pubertät und mindestens 15 mm nach der Pubertät.
2	Zwei oder mehr Neurofibrome oder mindestens ein plexiformes Neurofibrom.
3	Sommersprossenartige Pigmentierung der Achselhöhlen und/oder der Leistengegend, auch Freckling genannt.
4	Optikusgliome (spezielle Tumoren der Sehnerven).
5	Mindestens zwei Irisknötchen (Pigmentanreicherungen auf der Regenbogenhaut des Auges, auch „Lisch-Knötchen“ genannt).
6	Typische Knochenfehlbildungen wie Keilbeindysplasie oder Verdünnung der langen Röhrenknochen mit oder ohne Pseudarthrose (Scheingelenk).
7	Ein Verwandter 1. Grades mit NF1.

Diagnostische Kriterien

Café-au-lait-Flecken (CAL)
Nahezu alle Menschen mit einer NF1 haben CAL-Flecken. Es handelt sich um hellbraune, Milchkaffee-farbige Hautflecken mit einem Durchmesser von mindestens 5 mm bei Kindern (Abb. 1) und mindestens 15 mm bei Erwachsenen (Abb. 2). Im Kindesalter sind sie in der Regel die ersten Merkmale einer NF1, da sie häufig bereits bei der Geburt vorliegen oder kurz danach auftreten. Die CAL-Flecken sind aus medizinischer Sicht harmlos, da sie keine Komplikationen mit sich bringen.

Abb. 1

Abb. 2

Kutane/subkutane Neurofibrome
Neurofibrome sind gutartige und gut abgrenzbare Tumore bestimmter Nerven- und Bindegewebszellen, die sich auf, in oder unter der Haut und auch in jedem Körperteil bilden können. Neurofibrome variieren im Durchmesser von wenigen Millimetern bis zu mehreren Zentimetern. Sie sehen aus wie kleine Knötchen oder Geschwülste und sind auf der Haut spürbar. Kutane Neurofibrome (KNF) treten bei ≥ 95 % der NF-Patienten auf (Abb. 3).

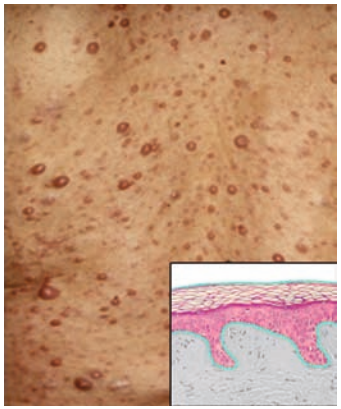

Abb. 3

Die Struktur eines Neurofibroms kann unter der Haut als hügelige Oberflächenstruktur, halbkugelig der Haut aufsitzend oder auf der Haut als „Sack“ erscheinen. Bei Druck auf ein Neurofibrom weicht dieses in der Tiefe aus. Die Neurofibrome sind in der Regel hautfarben, können aber auch rötlich oder violett erscheinen. Die tiefer gelegenen subkutanen (unter der Haut liegenden) Neurofibrome sind meist einfache Verdickungen, die vom Nerven ausgehen können. Die Häufigkeit von subkutanen Neurofibromen (SNF) ist nicht bekannt (Abb. 4).

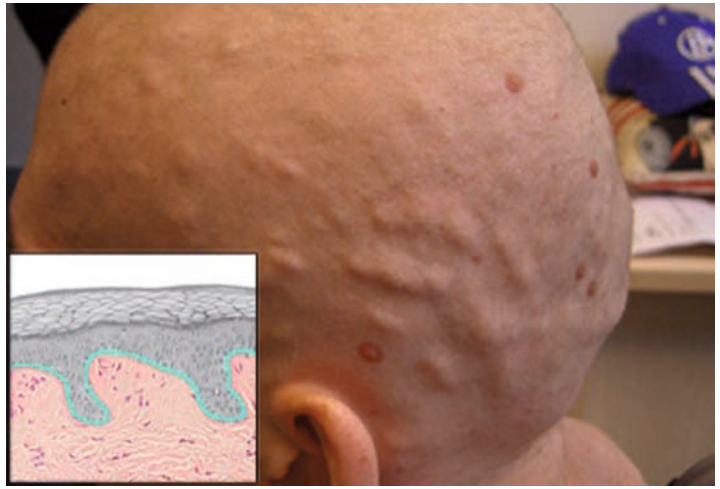

Abb. 4

Beeinträchtigungen durch Neurofibrome
Gelegentlich können die Neurofibrome zu stechendem Schmerz oder Juckreiz führen. Auch können sie „im Weg sein“ beim Ankleiden, Haare kämmen oder beim Tragen von Kleidung, Brillen oder von Taschen. Bei sehr eng zusammenstehenden Neurofibromen können auch Probleme bei der Körperpflege auftreten. Die Vielzahl der Neurofibrome kann zur belastenden Entstellung führen, die das Selbstbild, das Selbstwertgefühl, die Partnerschaft und/oder soziale Kontakte beeinträchtigen.

Entfernung von Neurofibromen
Bei Entstellung oder Beschwerden durch die Neurofibrome ist es sinnvoll, sich bei einem Chirurgen oder plastischen Chirurgen vorzustellen, der Erfahrung in der Entfernung von Neurofibromen aufweist. Dies gilt insbesondere für Neurofibrome im Gesichts-, Hals-, und Nackenbereich sowie im Bereich des Dekolletés.

Wie gut die chirurgische Entfernung der Neurofibrome gelingt, ist von der Hautbeschaffenheit, der Größe und Ausbreitung des Tumors, dessen Lokalisation und feingeweblichen Beschaffenheit (gestielt, nodulär/knotig, diffus) abhängig. Die Methode der Wahl bei der Entfernung der Neurofibrome hängt von den oben beschriebenen Kriterien ab, wobei keine Studien vorliegen, die dieses Vorgehen objektiv geprüft haben.

Eigenen klinischen Beobachtungen zu Folge ist das Skalpell geeigneter für die Entfernung von einzelnen Neurofibromen in komplizierten Lokalisationen sowie bei großen, aus der Haut wachsenden oder gestielten Neurofibromen. Entfernung mit dem Laser oder mit dem Elektrokauter (operative Zerstörung kleiner Gewebeabschnitte mittels hochfrequenten Wechselstroms) erscheint vorteilhafter bei intrakutanen (in die Haut wachsenden) Neurofibromen, insbesondere bei starker Gefäßversorgung.

Komplett entfernte Tumoren zeigen, basierend auf klinischen Erfahrungen, in der Regel keine Rezidivneigung, das heißt, sie wachsen nicht wieder nach. Bei operativ entfernten Neurofibromen kommt es danach in jedem Fall zu einer Narbenbildung. Neurofibrome können sich in der Regel, im Unterschied zu plexiformen Neurofibromen, nicht zu malignen peripheren Nervenscheidentumoren (bösartige Tumoren, siehe unter plexiforme Neurofibrome) entwickeln [Hagel et al. 2007].

Juckreiz
Durch Neurofibrome kann Juckreiz entstehen, der durch Medikamente gelindert werden kann. Der Behandlungseffekt ist nicht immer befriedigend [Ferner et al. 2011]. Manchmal können Ölbäder oder Feuchtigkeit spendende Körperlotionen helfen.

Wachstum von Neurofibromen
Es ist bekannt, dass hormonelle Umstellungen das Wachstum der Neurofibrome beschleunigen können. Die meisten NF1-Betroffenen erleben deswegen einen Wachstumsschub der Neurofibrome während der Pubertät. Obwohl grundsätzlich kein kontinuierliches Neurofibromwachstum im Erwachsenenalter festgestellt werden kann, zeigten langfristige klinische Beobachtungen, dass Wachstum meist bis ins hohe Alter stattfinden kann.

Hormone und Schwangerschaft
Schwangerschaft führt zu einer Stimulation der Hormone, die das Wachstum von Neurofibromen beschleunigen können [Ferner et al. 2011]. Im Rahmen der Schwangerschaftsverhütung gibt es keine Wachstumsförderung der Neurofibrome bei Einnahme kombinierter oraler Kontrazeptiva (Pille mit Östrogen und Gestagen) oder bei alleiniger Einnahme von Progesteron [Lammert et al. 2005].

Gynäkologen und NF-Betroffene sollten sich bewusst sein, dass Neurofibrome im Bereich der unteren Wirbelsäule sowie im kleinen Becken während der Schwangerschaft an Volumen zunehmen und den Geburtsvorgang beeinträchtigen können [Ferner et al. 2011]. NF1-betroffene Frauen haben ein erhöhtes Risiko für Brustkrebs, Bluthochdruck und Hirngefäßkomplikationen sowie Komplikationen vor und während der Geburt [Terry et al. 2013].

Plexiforme Neurofibrome
Plexiforme Neurofibrome (PNF) sind primär Tumoren, die bereits in den ersten Lebensjahren auftreten, sodass eine frühe Entstehung angelegt ist [Huson et al. 1988]. Manchmal werden diese Tumoren

von Ärzten als Fehlbildung des Lymphgewebes fehlgedeutet, wenn sie auf der Haut sichtbar sind.

Plexiforme Neurofibrome zeigen eine netzartige Wachstumsstruktur der Nerven zu den kleinen Nervenenden. Bis zum Erwachsenenalter haben diese Tumoren in der Regel deutlich an Größe gewonnen [Tucker et al. 2009]. Auch die internen PNF zeigen die stärkste Progression (Wachstum) im Kindes- und Jugendalter. Die PNF im Erwachsenenalter dagegen zeigen in der Regel kein Wachstum. Plexiforme Neurofibrome (PNF) treten bei ca. 50 % aller Menschen mit NF1 auf (Abb. 5).

Abb. 5

Plexiforme Neurofibrome können in drei verschiedene Wachstumstypen unterschieden werden: auf der Hautoberfläche wachsend, das benachbarte Gewebe verdrängend (intern verdrängend) oder in das benachbarte Gewebe eindringend (intern infiltrierend). Die Klassifikation dieser Wachstumstypen hilft dem Operateur, die chirurgischen Eingriffsmöglichkeiten einzuschätzen.

PNF können im Erwachsenenalter in Abhängigkeit von Lokalisation und Wachstumstyp häufig nur subtotal, also nicht komplett entfernt werden. Bei Schmerzen, neurologischen Defiziten (z.B. Ausfallerscheinungen) oder Bedrängung von inneren Organen ist ein operativer Eingriff zu überprüfen [Mautner et al. 2006]. Das gilt auch, wenn die Tumorbildung entstellend wirkt.

Wann sollte ein PNF operiert werden?

Plexiforme Neurofibrome müssen im Erwachsenenalter dringend operiert werden, wenn das PNF beschleunigtes Wachstum zeigt, zu neurologischen Defiziten führt oder Schmerzen bereitet, da das Risiko eines Übergangs in einen bösartigen Tumor gegeben ist. Erste Studien zeigen, dass die chirurgische Behandlung von PNF auch im Erwachsenenalter effektiv ist. Auch nach einer subtotalen Entfernung ist kaum eine Wachstumszunahme im Erwachsenenalter zu beobachten [Nguyen et al. 2013].

Neurofibrome und plexiforme Neurofibrome können neurologische Defizite bedingen, sodass Schmerzen, Sensibilitätsstörungen oder Fehlfunktionen der Muskulatur auftreten. In diesem Fall ist neurologische bzw. radiologische Diagnostik erforderlich. Schließlich kann ein operativer Eingriff geboten sein.

Im Rahmen einer Studie wurde in den USA die Behandlung plexiformer Neurofibrome erstmalig durch die Gabe eines „MEK-Inhibitors“ (Selumetinib) bei Kindern und Jugendlichen mit plexiformen Neurofibromen, die nicht operativ entfernt werden können, beschrieben [Dombi et al. 2016]. Dabei zeigten 70 % der betroffenen Kinder eine Größenreduktion des Tumors.

Sommersprossenartige Pigmentierung der Achsel- oder Leistenregion

Bereits im Kindesalter treten einige Sommersprossen in der Achselhöhle oder der Leistengegend auf. Diese gelten meistens im zeitlichen Ablauf als zweites sicheres Merkmal, dass eine NF1 vorliegt; eine andere Bedeutung hat diese Erscheinung nicht.

Axilliäres (Abb. 6) und inguinales (Abb. 7) Freckling ist bei ca. 85 % der Patienten mit NF1 vorzufinden und stellt eine Pigmentierungsanomalie dar.

Abb. 6

Abb. 7

Optikusgliom

Das Optikusgliom ist ein Tumor des Sehnervs, der insbesondere im frühen Kindesalter auftritt und zur Erblindung führen kann. Diese Tumoren treten im Erwachsenenalter nicht mehr neu auf. Asymptomatische Tumore, die bereits im Kindesalter bestanden, führen in aller Regel auch nicht mehr zu Beeinträchtigungen des Sehvermögens im Erwachsenenalter. Kinder sollten bis zum 7. Lebensjahr mindestens einmal jährlich einem Augenarzt vorgestellt werden, der den Sehnerv untersucht. Nach dem 7. Lebensjahr treten keine Optikusgliome mehr auf.

Lisch-Knötchen

Lisch-Knötchen sind kleine, harmlose, leicht erhabene Knötchen (Pigmentzellanreicherungen) auf der Regenbogenhaut des Auges, die häufig bei Neurofibromatose auftreten. Sie verursachen keine Probleme beim Sehen. Lischknötchen (Iris-Hamartome) treten bei 90 bis 95 % der NF1-Patienten auf und sind Melanozyten-Anreicherungen auf der Iris. Sie stellen eine Pigmentierungsanomalie dar und können besonders gut mit der Spaltlampe identifiziert werden (Abb. 8).

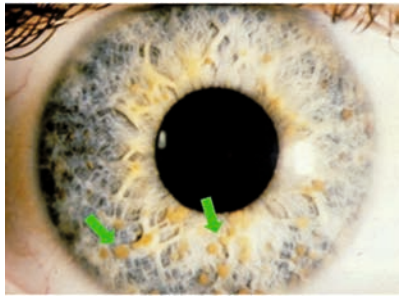

Abb. 8

Knochenfehlbildungen

Die Schienbeinfehlbildung (Tibiadysplasie), die selten ist, tritt – wenn sie vorkommt – bereits bei der Geburt auf. Die betroffenen Kleinkinder haben eine übermäßige Krümmung des Unterschenkels. Eine gefürchtete Komplikation ist die sog. Pseudarthrose, bei der es nach Knochenbruch häufig nicht mehr zur Heilung kommt und ein Scheingelenk entsteht. Diese Komplikation kann die Lebensqualität von Erwachsenen beeinträchtigen.

Einige Neugeborene mit NF1 haben eine Fehlbildung des Knochens hinter der Augenhöhle (Keilbeindysplasie). Dies ist häufig verbunden mit einem Hervortreten des Auges, manchmal auch mit einer „nach unten gerichteten Verschiebung des Auges“. Zusätzlich kann ein plexiformes Neurofibrom in der Augenhöhle auftreten sowie eine Vergrößerung des oberen Augenlides. Gegen das Fehlen des Keilbeins muss gewöhnlich nichts unternommen werden, die ästhetische Beeinträchtigung kann durch Operationen gemildert werden. Allerdings ist diese Erscheinungsform der NF1 verhältnismäßig selten und im Allgemeinen werden die ersten Anzeichen während des ersten Lebensjahres erkennbar.

Ein Verwandter 1. Grades mit NF1

Bei kleinen Kindern mit Café-au-lait-Flecken ohne weitere Merkmale der Grunderkrankung lässt sich die Diagnose NF1 leicht stellen, wenn weitere Familienmitglieder ersten Grades zwei typische NF1-Merkmale aufweisen.

Weitere Merkmale

MPNST – Maligner peripherer Nervenscheidentumor
Der Übergang eines plexiformen Neurofibroms in einen bösartigen Nervenscheidentumor ist eine der schwerwiegendsten Komplikationen der Grunderkrankung NF1 [Ducatman et al. 1986]. Beschwerden wie zunehmender Schmerz, Wachstumszunahme und/oder neurologische Ausfälle sind Warnsymptome. Für das Auftreten von malignen peripheren Nervenscheidentumoren (MPNST) wurden in den letzten Jahren einige Risikofaktoren beschrieben [Mautner et al. 2010]:

- Das Auftreten bzw. der Nachweis interner Tumoren geht mit einem erhöhten Auftreten von MPNST einher [Nguyen et al. 2014].
- Menschen mit großen Deletionen des NF1-Gens haben ein erhöhtes Risiko für das Auftreten von MPNST[Mautner et al. 2015].

Mit dem Einsatz der Ganzkörperkernspintomographie ist es möglich, diese Risikogruppen zu identifizieren und in spezialisierten Zentren im Verlauf zu beobachten. Weil die MRT-Diagnostik nicht immer ausreichend ist, wird eine weitere, noch nicht perfektionierte Untersuchungsmethode eingesetzt, die sich Positronen-Emissionstomographie (PET-CT) nennt. Mit dieser Methode kann man die Aktivität des Stoffwechsels im Tumorgewebe bestimmen [Derlin et al. 2013].

Die operative Behandlung mit möglichst großzügiger und vollständiger Entfernung der MPNST ist die bevorzugte Behandlung. Die Chemotherapie hat kaum Erfolgsaussichten (weniger als 20%) [Widemann, Vortrag CTF Meeting 2014]. Die Strahlentherapie erlaubt eine lokale Tumorkontrolle, die jedoch nicht zu einer Lebensverlängerung führt [Ferner et al. 2002].

Spinale Neurofibromatose
Im Erwachsenenalter kommt es bei einer Untergruppe von NF1-Betroffenen zum klinischen Auftreten von Rückenschmerzen und einer Nervenschädigung in beiden Beinen. Weil diese Untergruppe keine typischen Neurofibrome und keine Café-au-lait-Flecken oder andere Pigmentierungsstörungen aufweist, ergibt erst die Durchführung einer spinalen MRT-Untersuchung den Nachweis beidseitiger Nervenscheidentumoren entlang der gesamten Wirbelsäule. Daneben werden dann auch typischerweise Neurofibrome unter der Haut (subkutane) aufgedeckt. Dieser Neurofibromatose-Typ wird als spinale Neurofibromatose bezeichnet. Die Multiplizität der Tumoren macht es häufig schwierig zu bestimmen, welcher Tumor tatsächlich für die neurologischen Symptome verantwortlich ist.

Pilozytische Astrozytome
Sie beschränken sich nicht auf das sogenannte Optikusgliom (Tumor des Sehnervs), das im Kindesalter für NF1-Patienten eine besondere Bedeutung hat. Sie treten in verschiedenen Hirnabschnitten ab dem 10. Lebensjahr vermehrt auf mit einer Häufigkeit von etwa 4 % [Sellmer et al. 2016]. Meistens sind diese Tumoren asymptomatisch (ohne erkennbare Symptome) und eine regelmäßige Verlaufskontrolle ist ausreichend. Im Falle einer Progression (Fortschreiten) oder dem Auftreten von Symptomen wird ein neurochirurgischer Eingriff empfohlen. Diese Tumoren können im Einzelfall bösartig werden. Dagegen stellen Optikusgliome im Erwachsenenalter eine Seltenheit dar.

Sogenannte Glioblastome sind bösartige Hirntumore, die auch der Gruppe der Astrozytome zuzuordnen sind. Es gibt Hinweise, dass dieser Tumortyp bei NF1-Betroffenen etwas häufiger als in der Normalbevölkerung auftritt. [Gutmann et al. 2002].

Glomustumor
Schmerzen in den Händen oder Füßen, insbesondere in den Fingern/Zehen, können ein Hinweis für einen Glomustumor sein. Wenn Sie an einem starken Schmerz, betont auf einen Druckschmerz im Nagelbereich und Kälteempfindlichkeit leiden, sollten Sie dies mit Ihrem Arzt besprechen. Es besteht die hohe Wahrscheinlichkeit eines Glomustumors. Das Durchschnittsalter bei Erstsymptomen liegt bei ca. 36 Jahren. Allerdings tritt dieser Tumortyp auch bei Kindern auf.

Glomustumoren sind gutartige Neubildungen, die sich aus einem sogenannten Glomuskörper entwickeln, der für die Wärme-Kälteregulation der Finger-/Fußspitzen verantwortlich ist [De Smet et al. 2002]. Gelegentlich ist eine blaue Verfärbung oder auch eine Nagelbetterhöhung zu beobachten. Die meist einfach durchzuführende operative Entfernung behebt in aller Regel den Schmerz.

Gastrointestinale Stromatumoren
GIST (Bindegewebstumoren des Magen-Darm-Traktes) treten bei NF1-Betroffenen häufiger auf als in der Normbevölkerung. Die tatsächliche Häufigkeit dieses Tumortyps bei NF1 ist bislang nicht bekannt. Dieser Tumortyp tritt bei NF1-Patienten bereits unter 50 Jahren auf, was sonst unüblich ist. Bauchschmerzen und Darmblutungen sind Warnsymptome. Darmverschluss und Darmdurchbruch können in Folge auftreten.

Bei NF1-Betroffenen treten meist mehrere dieser Tumoren auf, insbesondere im Dünndarm neben dem Magen. Diese Tumoren haben nach chirurgischer Behandlung eine gute Prognose. (Das molekulare Profil des Tumors unterscheidet sich vom Profil des gleichartigen Tumors in der Durchschnittsbevölkerung, sodass eine etwaige Behandlung mit dem sonst üblicherweise angewandten Medikament Imatinib eingeschränkte Bedeutung hat.)

Brustkrebs
Das Risiko einer Brustkrebserkrankung liegt bei NF1-Patientinnen fünfmal höher als in der Durchschnittsbevölkerung [Sharif et al. 2007]. Vor allem betroffen sind Frauen unter 50 Jahren. Allen jüngeren Frauen mit NF werden eine regelmäßige Selbstuntersuchung der Brust sowie regelmäßige Mammographien empfohlen. Derzeit wird diskutiert, ab welchem Alter Mammographien durchgeführt werden sollten, da die Strahlenbelastung bei NF1 den Übergang eines gutartigen Tumors in einen bösartigen Tumor begünstigen könnte.

Phäochromozytome
Phäochromozytome treten mit einer Häufigkeit von 2 % bei NF1-Betroffenen auf [Ferner et al. 2011]. Sie sollten differenzialdiagnostisch erwogen werden, wenn Menschen mit NF1 persistierenden (fortbestehenden) hohen Blutdruck aufweisen. Plötzliche Blutdruckkrisen können hinweisgebend sein. Unerklärliche Unruhe, Ängstlichkeit, Herzstolpern, Kopfschmerzen und Schwitzen können weitere Warnhinweise sein. Das Nebeneinander von Blut-, Urin- und radiologischer Diagnostik führen in aller Regel zum Tumornachweis im Bereich der Nebennierenrinde. Phäochromozytome lassen sich i.d.R. erfolgreich operativ entfernen.

Vaskuläre Neurofibromatose, gefäßbedingte Störungen
Gefäßveränderungen werden bei Menschen mit NF1 meistens im Bereich der Nierengefäße aufgedeckt. Hoher Blutdruck tritt häufig ohne Zusammenhang mit der NF1 auf. Jedoch können auch Nierenarterienverengungen oder Arterienabnormalitäten im Nierengewebe selbst verantwortlich sein. Nierengefäßbedingter Bluthochdruck (Hypertonus) bei NF1 zeigt sich meist im Kindes- und Jugendalter oder bei jungen Erwachsenen. Gefäßverengungen können in verschiedenen Hirnarealen auftreten [Friedman et al. 2002].

Epilepsie
Ältere Studien haben die Häufigkeit von Epilepsie bei NF1 mit 4-7 % angegeben. Aktuelle Studien gehen von einer Häufigkeit der Epilepsie bei NF1 von 6,5 % aus [Ostendorf et al. 2013]. Die meisten Betroffenen (57 %) weisen dabei fokale Krampfanfälle auf. Generalisierte Anfälle sowie Anfallssyndrome können jedoch auch auftreten [Ostendorf et al. 2013]. Die Mehrzahl der ersten Anfallsereignisse finden im Kindes- oder Jugendalter statt (77 %) [Ostendorf et al. 2013]. Intrakranielle (im Gehirn wachsende) Tumoren sind dabei bei 28 % der Betroffenen die Anfallsursache. Für ein erstes Auftreten von epileptischen Anfällen im Erwachsenenalter sind vaskuläre Faktoren und Tumorbildung hauptsächlich verantwortlich. Hier ist die Einschätzung eines Neurologen und/oder Neurochirurgen gefragt.

Knochendichteminderung
Verschiedene Studien haben gezeigt, dass die Knochendichte bei erwachsenen Menschen mit NF1 vermindert ist. Dies bedingt eine deutlich höhere Gefahr für Knochenbrüche. Zusätzlich wurde gezeigt, dass NF1-Betroffene meistens (im Vergleich zu Kontrollpatienten) einen verminderten Vitamin-D3-Spiegel (25-OH-D3) aufweisen, der unter anderem für die Knochendichteminderung verantwortlich sein kann [Lammert et al. 2005]. Im Rahmen einer Datenanalyse konnte gezeigt werden, dass die regelmäßige Vitamin-D3-Einnahme die Knochendichte verbessert und stabilisiert. Eine Anhebung des Vitamin-D3-Spiegels auf mindestens 30 µg/l ist durch eine Vitamin-D3-Substitution empfehlenswert [Schnabel et al. 2013].

Skoliosen
Skoliosen (Verkrümmungen der Wirbelsäule) treten bei Kindern und Jugendlichen mit NF1 in sehr unterschiedlicher Ausprägung auf. In Abhängigkeit vom Schweregrad der Ausprägung und inwieweit operative Maßnahmen erforderlich waren im Kindes- und Jugendalter, können diese die Lebensqualität bei Erwachsenen beeinträchtigen. Eine Skoliose tritt in der Regel nicht neu im Erwachsenenalter auf.

4. Lebensqualität bei Erwachsenen mit NF1

Um Einfluss auf die Lebensqualität nehmen zu können, müssen die Einflussfaktoren definiert werden. Dazu gehören nach neueren Studien der medizinische Schweregrad der Erkrankung, das sichtbare Auftreten von Tumormanifestationen und kognitive Einschränkungen [Granström et al. 2014].

NF1-Betroffene mit hohem klinischen Schweregrad der Erkrankung und sichtbarer Entstellung weisen einen höheren Grad von Belastung auf. Diese Belastung wurde von Patienten mit kognitiven Einschränkungen nicht angegeben. Jedoch weisen Erwachsene mit persistierenden Lernstörungen Defizite in der sozialen Interaktion, dem Familienleben, der Partnerschaft und Sexualität auf [Zimermann et al. 2015, Granström et al. 2012].

Neben der rein somatischen Behandlung von Menschen mit Neurofibromatose Typ 1, die unter anderem die chirurgische Behandlung von beeinträchtigenden Neurofibromen einschließt, spielt die Erfassung von kognitiven Faktoren eine wichtige Rolle. Bisher ist nicht aufgeklärt, welche Bedeutung die im Kindesalter gehäuft auftretenden Teilleistungsstörungen, Aufmerksamkeitsstörungen und motorischen Defizite im Erwachsenenalter haben. Es gibt jedoch Hinweise dafür, dass diese Beeinträchtigungen bei Erwachsenen zum Teil fortbestehen und damit maßgeblich die Lebensqualität beeinflussen [Mautner et al. 2012].

Das beschriebene komplexe Nebeneinander von verschiedenen Einflussfaktoren auf die Lebensqualität von NF1-Betroffenen erfordert eine interdisziplinäre Zusammenarbeit von Behandlern aus den Gesundheitsbereichen der Somatik (körperliche Medizin), Psychiatrie, Psychologie und Sozialpädagogik.

Neben der ärztlichen Behandlung ist es wichtig, dass bei Lebenskrisen, belastenden Arbeitssituationen und starker psychischer Belas-

tung Angebote der sozialen Beratung und Psychotherapie in Anspruch genommen werden. Dabei gibt es gute Verfahren, die auch bei chronischen Schmerzen in Kombination mit traditionell medizinischen Maßnahmen wirksam sein können.

Aufmerksamkeitsstörungen

Aufmerksamkeitsdefizitstörungen mit oder ohne Hyperaktivität (ADS/ADHS) treten häufig bei Kindern mit NF1 auf und können bis ins Erwachsenenalter fortbestehen. Es zeigen sich dann entweder sogenannte Persönlichkeitsmerkmale (sprunghaft, temperamentvoll, emotional) oder eine Störung mit Beeinträchtigungen in verschiedenen Lebensbereichen (Arbeit, Beruf, Partnerschaft, Familie).

Wenn ein persönlicher Leidensdruck besteht, ist es möglich, die Beschwerden durch medikamentöse und/oder psychotherapeutische Therapien zu vermindern. Laut aktuellen Richtlinien ist eine medikamentöse Behandlung mit dem Wirkstoff Methylphenidat die erste Wahl. Eine medikamentöse Behandlung sollte durch internistische Untersuchungen (Blutdruck, Puls) begleitet werden.

Bei nicht ausreichendem Erfolg auf die Hauptsymptomatik oder bei Begleitstörungen (Depression, Angststörungen, Suchterkrankungen) sollte die medikamentöse Behandlung mit einer Psychotherapie (Einzel- oder Gruppentherapie) kombiniert werden. Dabei scheint eine Verhaltenstherapie (VT) oder dialektisch-behaviorale Therapie (DBT) besonders wirksam zu sein [QUELLE: Philipsen A, Heßlinger B, Elst, L van (2008) Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung im Erwachsenenalter: Diagnostik, Ätiologie und Therapie. Dtsch Arztebl. 2008; 105(17):311-7].

Kriterien für ADHS im Erwachsenenalter Wender-Utah-Kriterien

1	Aufmerksamkeitsstörung bei fehlender Stimulation
2	Hyperaktivität (zum Beispiel „Gefühl innerer Unruhe“/„Nervosität“)
3	Affektlabilität (Stimmungsschwankungen)
4	Unorganisiertes Verhalten
5	Temperament (verminderte Gefühlskontrolle)
6	Impulsivität
7	Emotionale Überreagibilität (Stressempfindlichkeit)

[QUELLE: Ebert D, Krause J, Roth-Sackenheim C et al.: ADHS im Erwachsenenalter – Leitlinien auf der Basis eines Expertenkonsensus mit Unterstützung der DGPPN. Nervenarzt 2003; 939 –45.]

Psychotherapie, Selbsthilfe und Beratung

Psychische Erkrankungen wie Angststörungen und Depressionen sind häufiger bei Erwachsenen mit NF1 als in der Allgemeinbevölkerung. Diese psychischen Erkrankungen können als Folge medizinischer Komplikationen, familiärem Stress sowie negativen sozialen Erfahrungen entstehen und lassen sich in der Regel gut mit Psychotherapie und/oder Psychopharmaka behandeln.

Psychische Erkrankungen wirken sich immer negativ auf die Lebensqualität aus, weil sie die Gefühlslage und Stimmung (Angst, Sorgen, Niedergeschlagenheit, Lustlosigkeit) verändern und gleichzeitig körperliche Symptome (Herzrasen, Antriebsschwäche, Schwindel usw.) hervorrufen können.

Ansprechpartner, um Unterstützung bei der Suche nach Psychotherapeuten zu bekommen, kann Ihr Hausarzt oder Ihre Krankenkasse sein. Eine Psychotherapie ist sehr individualisiert und berücksichtigt die individuelle Biographie, das soziale Umfeld und das persönliche Innenleben. Für eine gute therapeutische Entwicklung ist die eigene Motivation, eine gute Beziehung zum Psychotherapeuten sowie eine längerfristige Zusammenarbeit (mindestens ein Jahr) notwendig.

Es gibt vier psychotherapeutische Richtungen: Verhaltenstherapie, Tiefenpsychologische Psychotherapie, Psychoanalyse und systemische Therapie, die von den Krankenkassen bezahlt werden. Manchmal ist jedoch eine Stabilisierung nach einer Krise auch durch eine psychosomatische Kur oder tagesklinische Behandlung erreichbar. Besonders interessante therapeutische Ansätze für Erwachsene mit NF1 sind achtsamkeitsbasierte Verfahren, da diese eine aktive Aufmerksamkeitslenkung trainieren.

Schmerzen und Schmerztherapie

Viele klinische Erscheinungen der NF1 können Schmerzen hervorrufen, wie z.B. Plexiforme Neurofibrome, Skoliosen und andere orthopädische sowie gastrointestinale Komplikationen. Auch wenn die Ursache der Schmerzen bekannt ist und medizinisch behandelt wird, bleiben häufig Schmerzsymptome mit einer wesentlichen Einschränkung der Lebensqualität.

Schmerzen können mit dem therapeutischen Ansatz der Akzeptanz- und Commitmenttherapie (ACT), vermindert und die Lebensqualität verbessert werden, wie die Arbeitsgruppe um Widemann im National Cancer Institut in Maryland USA zeigen konnte [QUELLE: Martin S, et. al. (2016) Am J Med Genet A. 170(6):1462-70]. Menschen mit chronischen Schmerzen versuchen häufig, mit ganzer Kraft den Schmerz zu bekämpfen oder zu vermeiden (Schonverhalten), meistens ohne Erfolg.

ACT und achtsamkeitsbasierte Verfahren bieten eine Alternative, um Betroffenen zu helfen, den Fokus auf das, was sich verändern lässt und die Lebensqualität steigert, zu richten, statt auf den Kampf mit dem Schmerz. Ziel der Therapie ist nicht, den Schmerz zu eliminieren, sondern der betroffenen Person zu helfen, den Schmerz loszulassen und nicht zum Hauptbestandteil des täglichen Geschehens werden zu lassen. Viele Krankenkassen bieten derzeit Kurse zur Achtsamkeit und ACT an.

5. Häufige Fragen zu Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

Bei mir wurde NF1 diagnostiziert. Was kann ich jetzt tun?
Die Diagnose einer seltenen chronischen Erkrankung löst bei vielen Menschen zunächst große Sorgen und Unsicherheit aus, denn oft fehlt es an verlässlichen Informationen darüber, was die seltene Erkrankung bedeutet und wie man am besten mit ihr umgeht. Vielleicht ist es für Sie im ersten Schritt beruhigend zu hören, dass ca. 70 % aller Menschen mit einer Neurofibromatose Typ 1 kaum Einschränkungen durch ihre Erkrankung erfahren. Bei 20 % aller Menschen zeigen sich deutlichere äußere Merkmale der Erkrankung, die z.T. auch als ästhetisch beeinträchtigend empfunden werden. Nur ca. 10 % der Betroffenen haben größere Beschwerden, wie in diesem Ratgeber beschrieben.

Wir empfehlen Ihnen, sich auch in die Behandlung eines erfahrenen NF-Spezialisten zu begeben, der aufgrund der Vielzahl der Behandlungsfälle gut einschätzen kann, ob es einer therapeutischen Maßnahme bedarf oder man den Verlauf der Erkrankung einfach nur beobachtet. Sie finden die Kontakte zu erfahrenen NF-Ärzten auf der Homepage des Bundesverbandes unter www.bv-nf.de/nf-zentren.

Wenden Sie sich zur Beratung auch gerne an unser Beratungstelefon: www.bv-nf.de/beratung.

Je mehr Sie selber über die Erkrankung erfahren, umso besser können Sie alles einordnen und für sich den besten Weg finden. Eine Mitgliedschaft im Bundesverband Neurofibromatose ist auch ein hilfreicher Weg, um quartalsweise durch die Mitgliederzeitschrift NF*aktuell* über aktuelle Forschungsergebnisse und Behandlungsmethoden informiert zu sein.

Warum sollte ich zur Verlaufskontrolle zum Arzt gehen?
Eine symptomorientierte, neurologische, internistische und ggf. psychiatrische Untersuchung sollte bei Erwachsenen mit NF1 alle zwei bis drei Jahre erfolgen. Dabei sollten die in diesem Ratgeber aufgeführten Belastungsfaktoren untersucht und im Auge behalten werden. Wenn der behandelnde Arzt durch die regelmäßigen Untersuchungen den Verlauf der Erkrankung gut dokumentiert, kann er auch die richtige Behandlungsempfehlung geben.

Insbesondere bei der Entscheidung, ob ein gutartiger Tumor entfernt werden muss oder nur weiter beobachtet werden soll, da er nur sehr langsam wächst und keine Probleme durch seine Raumforderung verursacht, ist diese Verlaufskontrolle sehr hilfreich. Viele Tumore müssen nicht operativ entfernt werden, wenn sie keine Beeinträchtigung darstellen. In ganz seltenen Fällen können sich aus gutartigen Tumoren bösartige Tumore entwickeln und auch hier ist es sehr wichtig, wenn der behandelnde Arzt den individuellen Verlauf der Erkrankung gut kennt, um die richtige Therapie einzuleiten.

Ist NF1 heilbar?
Der Bundesverband Neurofibromatose hat es sich zum Ziel gesetzt, Neurofibromatose heilbar zu machen. Viele wichtige Meilensteine in der Therapie konnten durch die Unterstützung von Forschungsprojekten durch den Verein erreicht werden. Bis heute ist die Erkrankung nicht heilbar, aber viele Symptome der NF1 lassen sich zum Teil gut behandeln.

Was mache ich, wenn ich im Übergang vom Jugend- zum Erwachsenenalter den Arzt wechseln muss?
Noch deutlich vor dem 18. Lebensjahr sollte ärztlich niedergelegt sein, ob und welche Risikofaktoren der Patient aufweist. Patienten, die eine komplexe Form der NF1 aufweisen, sollten sich, wenn nicht bereits geschehen, für die Behandlung in einem auf Neurofibromatose spezialisierten Zentrum (NF-Zentrum) entscheiden. Dort kann die engmaschige Verlaufskontrolle, die in einem solchen Fall notwendig ist, am besten erfolgen. Im Rahmen eines interdisziplinären Behandlungskonzepts versorgen die NF-Zentren ihre Neurofibromatose-Patienten bestmöglich und gehen auch in den fachlichen Austausch

mit niedergelassenen Kollegen, die die Patienten vor Ort betreuen.

Auch wenn der Weg in ein NF-Zentrum für einige Betroffene weit ist, so erspart man sich viele einzelne Arztkontakte, die bei einer so komplexen Erkrankung wie der Neurofibromatose häufig erforderlich sind. Ebenfalls werden durch die fachkompetente medizinische Behandlung in einem NF-Zentrum unnötige Untersuchungen vermieden und durch die umfangreiche Erfahrung gute Behandlungsstrategien eingeschlagen.

In vielen Fällen ist es auch nicht notwendig, sich öfter als alle 2–3 Jahre vorzustellen, weil die Erkrankung ganz milde verläuft und es keinen Handlungsbedarf gibt. Für die meisten Patienten kann der fachkundige Rat in einem NF-Zentrum ganz wesentlich sein, um unnötige Ängste abzubauen und zu lernen, die Erkrankung nicht zum Mittelpunkt ihres Lebens werden zu lassen.

Wie häufig sollte ich ein MRT im Erwachsenenalter machen lassen?
Diese Frage wird häufig an uns herangetragen und ist nur ganz individuell zu beantworten. Wir raten hier zur Vorstellung in einem NF-Zentrum, wo NF-spezialisierte Ärztinnen und Ärzte aufgrund ihrer umfangreichen Erfahrung entscheiden, ob überhaupt und wie oft ein MRT zur Verlaufskontrolle notwendig ist.

Kürzlich wurde festgestellt, dass bei etwa 4 % der erwachsenen NF1-Patienten ein pilozytisches Astrozytom auftritt. Mit dieser Häufigkeit ist auch im Langzeitverlauf bei einem MRT im Erwachsenenalter ein pilozytisches Astrozytom zu erwarten. Insofern ist ein MRT des Schädels als Routinediagnostik singulär sinnvoll. Verlaufskontrollen können in weitmaschigen mehrjährigen Abständen erfolgen. Bei Beschwerdesymptomatik ist natürlich ein aktuelles MRT indiziert.

NF1 und Berufswahl?
Menschen mit einer Neurofibromatose stehen alle Berufe offen, denn es besteht der Rechtsanspruch der freien Berufswahl. Wie jeder andere Mensch auch, sollte man sehr genau prüfen, welcher Beruf zu einem passt und welche Fähigkeiten und Fertigkeiten man mitbringt, um diesen Beruf möglichst lange auszuüben. Jemand, der eher grobmotorisch veranlagt ist, wäre in einem Beruf, der hohes feinmotorisches Geschick erfordert, eher fehlplatziert.

Man sollte sich gut über die unterschiedlichen Berufsbilder informieren, den Austausch mit Berufsberatern suchen und über Praktika versuchen, erste Einblicke in den Wunschberuf zu finden. Oftmals zeigt sich dann, dass man sich unter dem Beruf etwas anderes vorgestellt hat und man sich noch einmal neu orientiert. Das geht aber allen Menschen so und ist unabhängig von einer Erkrankung.

Lassen Sie sich nicht beirren und gehen Sie Ihren Weg. Viele Berufswünsche können auch bei einer Neurofibromatose realisiert werden. Bei Fragen zur Berufswahl berät Sie auch der Bundesverband Neurofibromatose.

Probleme beim Abschluss einer Berufsunfähigkeitsversicherung?
Immer wieder hören wir, auch über andere Verbände, dass viele Versicherungen bei einer vorliegenden chronischen Erkrankung den Abschluss einer Berufsunfähigkeitsversicherung ablehnen. Auch viele Krankheiten, die zu den häufigen Erkrankungen zählen, werden von den meisten Versicherern als hoher Risikofaktor bewertet, dazu zählen z.B. Rheuma, Asthma, Diabetes Typ I, Herzinfarkt, Morbus Crohn, bösartige Tumore, Neurodermitis, Multiple Sklerose sowie psychische Erkrankungen.

Man muss beim Antrag bei der Versicherung alle Erkrankungen, die zum Zeitpunkt der Antragstellung vorliegen, wahrheitsgemäß angeben. Verschweigt man eine Erkrankung, die schon bei Antragstellung bekannt war, muss die Versicherung im Falle des Falles nicht zahlen.

Da Versicherungen eigenständig darüber entscheiden, in welchen Fällen sie eine Versicherung abschließen, kann es sinnvoll sein, pa-

rallel bei mehreren Versicherungen anzufragen. Das zu tun ist auch sinnvoll, bevor es zu einer Ablehnung bei einem Versicherer kommt, denn die Ablehnung wird in einer „Wagnis-Datei“ gespeichert, auf die alle Versicherer Zugriff haben. Damit würden auch alle anderen Versicherer einen Antrag negativ bescheiden. Hilfreich kann es sein, sich an einen unabhängigen Makler zu wenden, der hier fachlich gut unterstützen kann.

Soll ich einen Behindertenausweis beantragen und wo kann ich das tun?
Grundsätzlich stellt die Erkrankung Neurofibromatose keine Behinderung dar, da die Beeinträchtigungen sehr unterschiedlich sind und nicht immer zu einer Behinderung führen. Man muss sehr gut abwägen, welche Vor- und Nachteile ein Behindertenstatus mit sich bringt. Hier gibt es Beratungsstellen oder auch Internet-Portale, wo Sie sich umfassend informieren können. Die Beantragung eines Behindertenausweises erfolgt über das regionale Versorgungsamt.

Viele wertvolle Informationen finden Sie auch hier:
https://www.familienratgeber.de/rechte-leistungen/schwerbehinderung

Kann ich mit einer Neurofibromatose verbeamtet werden?
Ja, das ist grundsätzlich möglich, wenn die vorliegende Beeinträchtigung durch die Erkrankung keine berufliche Beeinträchtigung darstellt, was in den meisten Fällen bei einer Neurofibromatose Typ 1 der Fall ist. Häufig wird eine Verbeamtung aus Unkenntnis der Erkrankung abgelehnt. Hier sollte man juristischen Beistand suchen, der das Widerspruchsverfahren begleitet.

Wieso sollte ich mich einer Selbsthilfegruppe oder dem Verein als Mitglied anschließen?
Geteiltes Leid ist halbes Leid … so einfach möchten wir es nicht darstellen, aber die Selbsthilfe nimmt eine immer wichtigere Rolle, insbesondere bei seltenen Erkrankungen, ein. Die Hilfe zur Selbsthilfe kann neue Wege aufzeigen, praktische Hilfe bieten und zu neuer Lebensqualität führen. Immer gut informiert zu sein und so auch gezielt Hilfe suchen zu können, ist ein ganz besonderer Mehrwert einer Mitgliedschaft im Verein. Suchen Sie den Austausch mit uns und informieren Sie sich über unsere Arbeit.

Mehr Informationen über die Arbeit und die Ziele des Bundesverbands Neurofibromatose e.V. finden Sie hier:
www.bv-nf.de/bundesverband-neurofibromatose

Familienplanung – Verhütung (Hormone), Schwangerschaft
Das ist ein sehr umfassendes Thema und kann nur ganz individuell im Rahmen einer medizinischen Beratung geklärt werden. Bei Fragen zur Verhütung sind an erster Stelle die Frauenärztinnnen und -ärzte gefragt, fachkundig zu beraten. Die Studienlage zum Thema Hormone und Schwangerschaft wurde in diesem Ratgeber dargelegt. Eine humangenetische Beratung kann hilfreich sein, wenn man vor der Entscheidung einer Schwangerschaft steht. Suchen Sie hier den Kontakt zu humangenetischen Beratungsstellen bzw. den NF-Zentren, die mit Humangenetikern kooperieren und alle offenen Fragen mit Ihnen, ganz individuell auf Ihre persönliche Situation zugeschnitten, besprechen können.

Welches Risiko besteht bei Tattoos oder Piercings?
Gehört man mit einer Neurofibromatose zu einer Risikogruppe, die sich nicht tätowieren lassen sollte? Hierzu liegen uns keine Studien vor, die eine eindeutige Aussage ermöglichen. Da man nie weiß, wo sich in Zukunft Hautveränderungen bilden, die auch ein Tattoo optisch beeinträchtigen oder bei einem Piercing stören, sollte man sich auch darüber Gedanken machen, welche zukünftigen Probleme sich einstellen können. Grundsätzlich sollte man sich aber anhand der vorhandenen Risiken bei einer Tätowierung ernsthaft überlegen, welche Gefahren man mit einem Tattoo eingeht, und das ist unabhängig von einer Neurofibromatose zu bedenken. Lesen Sie dazu auch unseren Beitrag in der NF*aktuell* Nr. 99 vom Dezember 2016.

Literatur

Arch Neurol. 1988 May; 45(5):575-8.Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference.
Derlin T, Tornquist K, Münster S, Apostolova I, Hagel C, Friedrich RE, Wedegärtner U, Mautner VF. Comparative effectiveness of 18F-FDG PET/CT versus whole-body MRI for detection of malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis type 1. Clin Nucl Med. 2013 Jan; 38(1):e19-25

De Smet L, Sciot R, Legius E. Multifocal glomus tumours of the fingers in two patients with neurofibromatosis type 1. J Med Genet. 2002 Aug; 39(8):e45

Dombi et al. 2016, Safety and Activity of the MEK1/2 Inhibitor Selumetinib (AZD6244, ARRY-142886) in children with Neurofibromatosis Type 1 and Plexiform Neurofibromas. In press

Ducatman BS, Scheithauer BW, Piepgras DG, Reiman HM, Ilstrup DM. Malignant peripheral nerve sheath tumors. A clinicopathologic study of 120 cases. Cancer. 1986 May 15; 57(10):2006-21

Ferner RE, Gutmann DH. International consensus statement on malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis. Cancer Res. 2002 Mar 1; 62(5):1573-7

Ferner RE, Beard K. How should we react to adverse drug reactions? Postgrad Med J. 2011 Feb; 87(1024):81-2

Ferner RE, Huson SM, Evans DG, Neurofibromatosis in Clinical Practice. Springer Verlag, London 2012; ISBN: 978-0-85729-628-3 Chapter 1, p35

Friedman JM, Arbiser J, Epstein JA, Gutmann DH, Huot SJ, Lin AE, McManus B, Korf BR. Cardiovascular disease in neurofibromatosis 1: report of the NF1 Cardiovascular Task Force. Genet Med. 2002 May-Jun; 4(3):105-11

Granström S, Friedrich RE, Langenbruch AK, Augustin M, Mautner VF. Influence of learning disabilities on the tumor predisposition syndrome NF1--survey from adult patients‘ perspective. Anticancer Res. 2014 Jul; 34(7):3675-81

Granström S, Langenbruch AK, Augustin M, Mautner VF. Psychological Burden in Adult Neurofibromatosis Type 1 Patients: Impact of Disease Visibility on Body Image. Dermatology. 2012 224(2):160-7

Gutmann DH, Rasmussen SA, Wolkenstein P, MacCollin MM, Guha A, Inskip PD, North KN, Poyhonen M, Birch PH, Friedman JM. Gliomas presenting after age 10 in individuals with neurofibromatosis type 1 (NF1). Neurology. 2002 Sep 10; 59(5):759-61

Hagel C, Zils U, Peiper M, Kluwe L, Gotthard S, Friedrich RE, Zurakowski D, von Deimling A, Mautner VF. Histopathology and clinical outcome of NF1-associated vs. sporadic malignant peripheral nerve sheath tumors. J Neurooncol. 2007 Apr;82(2):187-92
Huson SM, Harper PS, Compston DA. Von Recklinghausen neurofibromatosis. A clinical and population study in south-east Wales. Brain. 1988 Dec; 111 (Pt 6):1355-81

Lammert M, Mautner VF, Kluwe L. Do hormonal contraceptives stimulate growth of neurofibromas? A survey on 59 NF1 patients. BMC Cancer. 2005 Feb 9; 5:16

Mautner VF, Hartmann M, Kluwe L, Friedrich RE, Fünsterer C. MRI growth patterns of plexiform neurofibromas in patients with neurofibromatosis type 1. Neuroradiology. 2006 Mar;48(3):160-5

Mautner VF, Kluwe L, Friedrich RE, Roehl AC, Bammert S, Högel J, Spöri H, Cooper DN, Kehrer-Sawatzki H. Clinical characterisation of 29 neurofibromatosis type-1 patients with molecularly ascertained 1.4 Mb type-1 NF1 deletions. J Med Genet. 2010 Sep;47(9):623-30

Mautner VF, Asuagbor FA, Dombi E, Fünsterer C, Kluwe L, Wenzel R, Widemann BC, Friedman JM. Assessment of benign tumor burden by whole-body MRI in patients with neurofibromatosis 1. Neuro Oncol. 2008 Aug;10(4):593-8

Mautner VF, Granström S, Leark RA. Impact of ADHD in adults with neurofibromatosis type 1: associated psychological and social problems.J Atten Disord. 2015 Jan; 19(1):35-43

Nguyen R, Ibrahim C, Friedrich RE, Westphal M, Schuhmann M, Mautner VF. Growth behavior of plexiform neurofibromas after surgery. Genet Med. 2013 Sep; 15(9):691-7

Nguyen R, Jett K, Harris GJ, Cai W, Friedman JM, Mautner VF. Benign whole body tumor volume is a risk factor for malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis type J Neurooncol. 2014 Jan; 116(2):307-13

Ostendorf AP, Gutmann DH, Weisenberg JL. Epilepsy in individuals with neurofibromatosis type 1. Epilepsia. 2013 Oct;54(10):1810-4

Schnabel C, Jett K, Friedman JM, Frieling I, Kruse HP, Mautner V. Effect of vitamin D3 treatment on bone density in neurofibromatosis 1 patients: a retrospective clinical study. Joint Bone Spine. 2013 May; 80(3):315-9.

Sellmer et al. 2016. Non-optic glioma in adults and children with neurofibromatosis. In Vorbereitung

Sharif S, Moran A, Huson SM, Iddenden R, Shenton A, Howard E, Evans DG. Women with neurofibromatosis 1 are at a moderately increased risk of developing breast cancer and should be considered for early screening. J Med Genet. 2007 Aug; 44(8):481-4.

Tadini G, Milani D, Menni F, Pezzani L, Sabatini C, Esposito S. Is it time to change the neurofibromatosis 1 diagnostic criteria? Eur J Intern Med. 2014 Jul; 25(6):506-10

Terry AR, Barker FG 2nd, Leffert L, Bateman BT, Souter I, Plotkin SR. Neurofibromatosis type 1 and pregnancy complications: a population-based study. Am J Obstet Gynecol. 2013 Jul; 209(1):46

Tucker T, Friedman JM, Friedrich RE, Wenzel R, Fünsterer C, Mautner VF. Longitudinal study of neurofibromatosis 1 associated plexiform neurofibromas. J Med Genet. 2009 Feb; 46(2):81-5.

Upadhyaya et al. 2012, Neurofibromatosis Type 1, Springer Verlag ISBN 978-3-642-32863-3: Chapter 15, p217

Zimerman M, Wessel MJ, Timmermann JE, Granström S, Gerloff C, Mautner VF, Hummel FC. Impairment of Procedural Learning and Motor Intracortical Inhibition in Neurofibromatosis Type 1 Patients. EBioMedicine. 2015 Sep 1;2(10):1430-7

Geschäftsstelle

Bundesverband Neurofibromatose e.V.

c/o EZB | Blumenweg 9 | 53902 Bad Münstereifel

Tel. 0800 - 28 63 28 63
0800 - BVNF BVNF
0228 - 38755528

info@bv-nf.de
www.bv-nf.de

Kostenlose Beratung

Unsere telefonischen Beratungszeiten finden Sie auf unserer Internetseite: www.bv-nf.de/kontakt
Beratungsanfragen per E-Mail senden Sie bitte an: beratung@bv-nf.de

Mitglied werden

Werden Sie Mitglied und unterstützen Sie unsere Arbeit. Weitere Informationen zur Mitgliedschaft finden Sie über den QR-Code rechts oder unter: www.bv-nf.de/mitglied

Spenden

Um Menschen mit NF und ihren Angehörigen helfen zu können, benötigen wir finanzielle Unterstützung für laufende Projekte und Forschungsvorhaben.
Mehr Info: www.bv-nf.de/unterstuetzen

Gender-Hinweis: Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird bei Personenbezeichnungen und personenbezogenen Hauptwörtern in dieser Broschüre die männliche Form verwendet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung grundsätzlich für alle Geschlechter.

NF***news***
Keine wichtigen Informationen verpassen?
Jetzt Newsletter abonnieren:

(QR-Code Newsletter-Anmeldung)

Telefonische Beratungszeiten:
Mittwoch 10:00 - 12:00 Uhr
Donnerstag 16:00 - 18:00 Uhr

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

NEUROFIBROMATOSE
Tumorkrankheit mit vielen Gesichtern

Weitere Flyer
und Ratgeber zum
Leben mit NF zum
kostenlosen Download:
https://bv-nf.de/downloads

(QR-Code scannen)

Geschäftsstelle
c/o EZB, Blumenweg 9
53902 Bad Münstereifel
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

NF BUNDESVERBAND NEUROFIBROMATOSE