NF*Ratgeber*

Nr. 2

NF1

NEUROFIBROMATOSE IM KINDESALTER

Unser Wegbegleiter für Sie und Ihr Kind

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 07442 - 2505
E-Mail info@knoedlerdruck.de

Auflage: 5. Auflage März 2023

Der Ratgeber für Eltern über Neurofibromatose im Kindesalter wurde aufgrund der großen Nachfrage zu diesem Thema erstellt. Die Autoren, Sofia Granström, Prof. Dr. Victor-Felix Mautner und PD Dr. med. Said Farschtschi, haben das aktuelle Wissen über Kinder und Jugendliche mit Neurofibromatose Typ 1 aufgearbeitet und verstärkt therapeutische Aspekte berücksichtigt.

Möge diese Broschüre dazu dienen, betroffenen Familien den Weg in eine glückliche Zukunft zu ebnen.

Der Vorstand

NF1

Inhalt

Seite

1. Einführung **4**

2. Warum gerade wir? **5**

3. Was ist Neurofibromatose? **6**

4. Woran ist Neurofibromatose zu erkennen? **8**

5. Diagnosemerkmale für NF1 **9**

6. Wie wird der Krankheitsverlauf sein? **11**

7. Welche Schwierigkeiten kann es geben? **14**
Neugeborene und Kleinkinder **14**
Vorschulkinder **17**
Schulkinder **23**
Jugendliche **29**

8. Wie können wir am besten helfen? **32**

9. Wo gibt es Hilfen für uns? **36**

10. Glossar **37**

11. Weitere Informationsschriften **40**

12. Informationen zum Verband **42**

Ihr Kind hat NF1!?

Erkennen, dass das eigene Kind Neurofibromatose hat – oder auch nur möglicherweise hat – ist eine sehr belastende Erfahrung. Da es sich um eine seltene Erkrankung handelt, über die man in den meisten Fällen noch nichts gehört hat, stellen sich eine Vielzahl von Fragen:

- Warum wir, warum gerade unser Kind?
- Was ist das für eine Krankheit?
- Woran ist sie zu erkennen?
- Wie wird der Krankheitsverlauf sein?
- Welche Schwierigkeiten kann es geben?
- Wie können wir unserem Kind am besten helfen?
- Wo gibt es für uns Hilfe und Unterstützung?

Unser Ratgeber soll Ihnen bei der Beantwortung dieser wichtigen Fragen helfen.

Weiterführende Informationen zum Thema Lernbeeinträchtigungen finden Sie in unserem Ratgeber „Wege durch die Schule“.

Warum gerade wir?

Eine Krankheit, eine Behinderung oder die Anlage zu einer Erkrankung des eigenen Kindes rufen bei den Eltern eine Vielzahl von widersprüchlichen Gefühlen hervor, die für Außenstehende oft schwer zu verstehen sind. Traurigkeit, Ärger, Angst, Verwirrung, Abwehr oder der Drang, alle möglichen Informationen abzurufen, sowie dem Eindruck der Betroffenen, ganz alleine da zustehen, wechseln sich in rascher Folge ab.

Informationen über die Krankheit, die man in solchen Ausnahmezuständen erhält, können häufig gar nicht richtig aufgenommen werden. Stattdessen tauchen Gedanken auf, wie etwa, dass es sich um einen Irrtum handelt. Gleichzeitig können sich Schuldgefühle einstellen, wie z.B.: Was hat man falsch gemacht? Hat man sich in der Schwangerschaft falsch verhalten? Wieso ist die Krankheit jetzt erst erkannt worden?

Bis man akzeptieren kann, dass das eigene Kind (möglicherweise) von einer Krankheit betroffen ist, die es sein gesamtes Leben begleiten wird, tauchen solche oder ähnliche Gefühle und Gedanken über einen längeren Zeitraum immer wieder auf. Wichtig zu wissen ist, dass dies eine ganz normale Reaktion ist, wenn man sich mit einer derart belastenden Tatsache auseinandersetzen muss.

Der Weg zur endgültigen Annahme der Krankheit verläuft bei jedem Menschen, bei jedem Familienmitglied unterschiedlich, auch zeitlich. In diesen Phasen gibt es vielfältige und unterschiedliche Reaktionen der einzelnen Familienmitglieder. Wenn sie sich plötzlich anders verhalten, kann es mitunter auch zu Konflikten kommen, beispielsweise, wenn ein Elternteil noch nach Erklärungen sucht und das andere nach Lösungen.

Deshalb ist es sehr wichtig, mit dem Partner bzw. den anderen Familienangehörigen über die aktuellen Gefühle und Gedanken zu spre-

chen. Oft hilft es, sich mit anderen Betroffenen oder anderen Eltern auszutauschen, die diese Phase der Annahme schon hinter sich gebracht haben oder professionelle Hilfe in Anspruch zu nehmen. In Selbsthilfegruppen findet man wertvolle Hilfe und Verständnis. Andere Betroffene können aus den eigenen Erfahrungen im Umgang mit der Erkrankung oft sehr praxisnah beraten und unterstützen.

Was ist Neurofibromatose?

Neurofibromatose ist eine genetisch bedingte, d.h. in den Erbanlagen des betroffenen Menschen verankerte Erkrankung. Diese muss nicht bereits bei den Eltern vorliegen, sondern kann bei jedem Neugeboren neu auftreten.

Es gibt mindestens drei verschiedene Krankheitsformen der Neurofibromatosen, die als Neurofibromatose Typ 1 (NF1) bzw. Typ 2 (NF2) und Schwannomatose bezeichnet werden. In diesem Ratgeber soll nachfolgend nur von der häufigsten Form, der Neurofibromatose Typ 1, die früher auch „Von Recklinghausen'sche Krankheit" oder „Morbus Recklinghausen" genannt wurde, die Rede sein.

Aus der Tatsache, dass NF1 eine genetisch bedingte, d.h. in den Erbanlagen festgeschriebene Erkrankung ist, lassen sich mehrere wichtige Erkenntnisse ableiten:

1	Das betroffene Kind ist mit der Krankheit bereits geboren, auch wenn die Erkrankung erst zu einem späteren Lebenszeitpunkt festgestellt wird.
2	Die Krankheit entsteht durch eine Änderung der Erbanlagen, sie entsteht nicht durch vermeintliches Fehlverhalten in der Schwangerschaft, vermeintliche Fehler beim Aufziehen des Säuglings oder Kleinkindes.
3	NF1 ist nicht ansteckend.
4	NF1 ist vererbbar. Wer an der Krankheit leidet, gibt sie mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% in aller Regel an seine Kinder weiter.

Woran ist Neurofibromatose zu erkennen?

Üblicherweise erfolgt der Verdacht auf das Vorliegen einer Neurofibromatose bei einem Kleinkind, weil das Kind ungewöhnlich viele flache braune Hautflecken hat, die im Fachausdruck als Café-au-lait Flecken (nach der französischen Bezeichnung für Milchkaffee, da sie dessen hellbraune Farbe haben) bezeichnet werden. Manchmal werden diese Flecken bereits bei der Geburt bemerkt, im Allgemeinen erscheinen sie aber erst in den ersten Lebensmonaten und können dann im Lauf der nächsten Jahre zahlreicher werden.

Häufig werden sie vor allem anfänglich als einfache Muttermale angesehen. Tatsächlich kann jeder Mensch einige dieser Café-au-lait Flecken haben, ohne dass er deswegen NF1 hat. Allgemein anerkannt ist, dass NF1 vermutet werden muss, wenn jemand sechs oder mehr solcher Flecken aufweist. Der einzelne Fleck muss bei Kindern vor der Pubertät mindestens 5 mm Durchmesser haben, um gezählt zu werden, nach der Pubertät werden Flecke ab einem Durchmesser von 15 mm gezählt. An dieser Stelle muss darauf hingewiesen werden, dass keine Zusammenhänge zwischen der Zahl der Café-au-lait Flecken, die jemand aufweist, und der Schwere des Krankheitsbildes bestehen.

Obwohl das Vorhandensein zahlreicher Café-au-lait Flecken den Verdacht auf NF1 nahelegt, ist damit noch keine sichere Diagnose gestellt. Grundsätzlich sollte erwähnt werden, dass Café-au-lait Flecken harmlos sind. Es gibt in seltenen Fällen Menschen, die sechs oder mehr Flecke haben, aber sonst keine Merkmale von NF1 aufweisen. Deshalb sind von der Weltgesundheitsorganisation spezifische Krankheitsmerkmale aufgestellt worden. Die Kriterien zur Diagnostik befinden sich aktuell in Überarbeitung. Die Diagnose NF1 gilt heute dann als gesichert, wenn jemand zwei oder mehr Merkmale dieser Liste aufweist (siehe Seite 9).

Diagnosemerkmale für NF1

1	Sechs oder mehr Café-au-lait Flecken mit einer Größe von über 5 mm vor der Pubertät oder 15 mm nach der Pubertät
2	Zwei oder mehr Neurofibrome oder ein plexiformes Neurofibrom
3	Sommersprossen in der Achselhöhle oder Leistengegend
4	Zwei oder mehrere Irisknötchen (sogenannte „Lisch-Knötchen“)
5	Spezielle Tumoren des Sehnerven (sogenannte „Optikusgliome“)
6	Charakteristische Knochenfehlbildungen
7	Das Vorhandensein eines Verwandten 1. Grades (Eltern, Geschwister) mit NF1

Ein Problem bei der Diagnosestellung ist, dass viele dieser Merkmale der NF1 altersabhängig sind. Das bedeutet, dass sie bei sehr jungen Kindern mit NF1 oftmals nicht zu finden sind. Hieraus resultiert, dass es oft unmöglich ist, eine endgültige Diagnose der NF1 für ein sehr junges Kind mit lediglich zahlreichen Café-au-lait Flecken zu stellen.

Die meisten Kinder mit NF1 weisen bis zum 7. Lebensjahr zwei der zuvor aufgeführten Kriterien auf. In aller Regel kommt es neben den Café-au-lait Flecken zum Auftreten von Sommersprossen in den Achseln oder der Leistenregion im 2. bis 4. Lebensjahr. Häufig treten während der Pubertät weitere Merkmale der NF1 hinzu.

Wenn die sogenannte Verdachtsdiagnose einer Neurofibromatose Typ 1 im Raum steht, kann von ärztlicher oder elterlicher Seite die Möglichkeit einer molekulargenetischen Diagnose ins Gespräch gebracht werden.

Dabei kann in einem Gen auf Chromosom 17, dessen Änderung NF1 verursacht, die Anlage für die Erkrankung bestätigt oder ausgeschlossen werden. Dies ist bei den meisten Betroffenen, jedoch nicht bei allen, möglich.

Wenn die Möglichkeit besprochen wird, sollte den Eltern bewusst sein, dass durch diese diagnostische Methode keine Aussage über den Schweregrad der Erkrankung abgegeben werden kann und sich dadurch die Behandlung eines Kindes mit NF1 nicht ändert.

Die Untersuchung ist teuer und aufwendig; bei den meisten Kindern lässt sich die Diagnose einfach im Rahmen der Verlaufskontrollen bis zum vierten Lebensjahr stellen.

Wie wird der Krankheitsverlauf sein?

Neurofibromatose ist eine Krankheit, deren Verlauf nicht vorherzusagen ist. Die Schwere der Erkrankung schwankt weit von einem zum anderen, sogar bei Betroffenen innerhalb einer Familie. Einige Menschen gehen nur mit einigen Hautflecken und einigen Neurofibromen auf der Haut durch ihr Leben und nehmen überhaupt nicht wahr, dass sie betroffen sind, andere erleiden im Laufe der Zeit ästhetische oder medizinische Probleme, die wiederholte Behandlungen erforderlich machen. Einige weisen bereits von Geburt an deutliche Krankheitszeichen auf.

Diese Unterschiedlichkeit im Verlauf macht es so schwer, vorauszusagen, was ein Kind mit Café-au-lait Flecken zu erwarten hat. Grundsätzlich lässt sich aber sagen, dass schwerwiegende Komplikationen eher selten sind und viele Menschen z.B. erst mit der Erkrankung des Kindes feststellen, dass auch sie selber betroffen sind, weil sie bei der Untersuchung ihres Kindes selber zu Merkmalen befragt werden.

Es gibt jedoch einige Dinge, die aufgrund der Erfahrung aus vielen Lebensgeschichten mit Zuversicht beobachtet werden können:

- Ernste Komplikationen der NF1 treten keineswegs bei jedem auf. Große Teile der medizinischen Literatur über Neurofibromatose neigen dazu, die schweren Probleme herauszustellen und lassen diese so üblicher erscheinen als sie tatsächlich sind. Dies entspricht zum Einen einer Neigung der medizinischen Literatur, den schwereren Fällen mehr Aufmerksamkeit zu widmen, zum Anderen beruht dies auch darauf, dass nur über die stärker betroffenen Menschen in der medizinischen Öffentlichkeit berichtet wird.

  Auf jeden schwerer Betroffenen, der die Aufmerksamkeit auf sich zieht, kommen jedoch einige Personen, die nur wenig betroffen sind und daher keine medizinische Hilfe in Anspruch nehmen. Das Internet ist oftmals die erste Quelle der Suche und auch hier werden meist nur die schweren Fälle dargestellt bzw. stoßen Eltern auf Bilder von äußerlich entstellten Menschen. Betroffene, die sich ratsuchend an uns wenden, haben oftmals schon viele belastende Stunden verbracht und sind nach dem fachlichen Austausch sehr erleichtert, weil viele Ängste relativiert werden konnten.

- Einige der schwereren Komplikationen treten nur in den frühen Lebensjahren auf. Hierzu gehören z.B. die Deformation des Gesichtes oder der Beinknochen. Ein 5-jähriges Kind, welches nur Café-au-lait Flecken hat, hat zumindest diese Komplikationen der NF1 wahrscheinlich nicht mehr zu befürchten.

- Obwohl es viele Symptome gibt, die mit unterschiedlichsten Erscheinungsformen bei einer Person auftreten können, gibt es eigentlich niemanden, bei dem alle möglichen Komplikationen tatsächlich zusammen eintreten. Die meisten schweren Erscheinungsformen der Krankheit sind relativ selten.

- Von einer Erkrankung im eigentlichen Sinne des Wortes sollte man erst dann sprechen, wenn Beeinträchtigungen durch die bestehende genetische Fehlinformation auftreten.

Gegenwärtig gibt es keine ursächliche Therapie, also kein Medikament, welches die genetische Änderung in irgendeiner Form beseitigen oder „reparieren“ kann. Daher liegt der Schwerpunkt des Behandlungsansatzes auf der rechtzeitigen Erkennung und Behandlung auftretender Schwierigkeiten.

In den letzten zwanzig Jahren haben sich enorme Fortschritte bei der Behandlung der mit der NF1 einhergehenden Symptome ergeben. Einerseits ist es mit neuen radiologischen Untersuchungsmethoden leichter, Problemstellungen rechtzeitig zu erkennen, anderseits haben sich die operativen Behandlungsstrategien deutlich verbessert. Neuerdings gibt es auch medikamentöse Ansätze, um das Tumorwachstum einzudämmen.

Liegt eine Entwicklungsverzögerung beim Kind vor, kann frühzeitig eine umfassende Förderung eingeleitet werden. Kinder mit Lernschwierigkeiten können heute deutlich besser gefördert und unterstützt werden als noch vor ein paar Jahren, weil die Beeinträchtigungen heute genauer definiert sind und auch wirksame Therapien und Förderkonzepte zur Verfügung stehen.

Welche Schwierigkeiten kann es geben?

Obwohl sich der Verlauf der Erkrankung beim einzelnen Kind, wie bereits geschildert, so gut wie nicht vorhersagen lässt, gibt es spezielle, durch NF1 verursachte Probleme, mit denen in bestimmten Lebens- und Entwicklungsabschnitten des Kindes zu rechnen ist.

Neugeborene und Kleinkinder

Die meisten Neugeborenen, bei denen die Veränderung der Erbsubstanz vorliegt, die für NF1 verantwortlich ist, zeigen wenige oder noch keine Zeichen der Erkrankung.

Café-au-lait Flecken (CAL)
Café-au-lait Flecken werden gewöhnlich in den ersten Lebenswochen bemerkt. Das Fehlen dieser Flecken bei einem Kind, für das das Risiko einer ererbten NF1 besteht, ist kein verlässliches Anzeichen dafür, dass das Kind die Krankheit nicht geerbt hat, weil die Flecken später in Erscheinung treten können. Die CAL selbst haben keinen Krankheitswert, d.h. bis auf ihr Vorhandensein gibt es keine medizinischen Komplikationen, insbesondere ist keine Entartung der CAL zu bösartigen Hauttumoren zu erwarten.

Neurofibrome/plexiforme Neurofibrome
Neurofibrome der Haut (sog. kutane oder noduläre Neurofibrome) treten im Kleinkindalter nur selten auf. Eine Ausnahme ist das plexiforme Neurofibrom. Dies ist ein Tumor, der gelegentlich als weiche Schwellung unter der Haut bereits in der Säuglingszeit beobachtet wird. Diese kann auch mit einer Rötung der Haut und/oder vermehrter Behaarung einhergehen.

Plexiforme Neurofibrome weisen eine netzartige Wachstumstendenz auf und sind somit nicht auf die Nerven selbst begrenzt. Dieser Tumortyp ist in aller Regel bereits bei der Geburt angelegt und kann auch in den tiefen Körperhöhlen selbst auftreten. Kleine plexiforme Neurofibrome lassen sich im Kindesalter chirurgisch entfernen, insbesondere wenn diese gut zugänglich sind.

Plexiforme Neurofibrome können auch im Bereich des Knochens auftreten und sind dann mit typischen Knochenveränderungen verbunden, wie zum Beispiel einer Beinlängendifferenz. Ein mit der Grunderkrankung erfahrener Arzt erkennt in aller Regel die klinischen Merkmale und wird überprüfen lassen, welche Therapiemöglichkeiten bestehen.

Kutane Neurofibrome können zu kosmetischer Entstellung, Juckreiz und Entzündungen führen. Auch scheint die Schweißsekretion im Bereich von Neurofibromen verändert zu sein; jedoch entarten diese kutanen oder nodulären Neurofibrome nicht. Im Gegensatz dazu können plexifome Neurofibrome mit einem Lebenszeitrisiko von 10-15% zu bösartigen und lebensbedrohlichen Tumoren (MPNST, malignen peripheren Nervenscheidentumoren) entarten, die dann eine rasche und erfahrene Behandlung erfordern.
In der Behandlung der kutanen und plexiformen Neurofibrome hat sich in den letzten Jahren viel getan; dies betrifft nicht ausschließlich den Fortschritt chirurgischer Optionen, vielmehr etablieren sich allmählich wirksame medikamentöse Behandlungsoptionen.

Tibiadysplasie (Schienbeinfehlbildung)
Die Schienbeinfehlbildung, die selten ist, tritt – wenn sie vorkommt – bereits bei der Geburt auf. Die betroffenen Kleinkinder haben eine übermäßige Krümmung des Unterschenkels. Wird eine Schienbeinfehlbildung vermutet, wird üblicherweise eine Röntgenaufnahme veranlasst.

Bei Bestätigung des Verdachtes sollte das Kind einem Orthopäden vorgestellt werden. Die fehlgebildete Partie des Schienbeins neigt zu Brüchen, welche schlecht verheilen. Die orthopädische Behandlung zielt auf die Verhinderung von Knochenbrüchen ab oder auf deren

fachgerechte Behandlung, wenn sie aufgetreten sind.

Die orthopädische Behandlung von Knochenbrüchen des Unterschenkels oder Unterarmes stellt eine große Herausforderung dar und sollte in spezialisierten Abteilungen vorgenommen werden.

Keilbeindysplasie
Einige Neugeborene mit NF1 haben eine Fehlbildung des Knochens hinter der Augenhöhle, des Keilbeins. 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 kosmetische Beeinträchtigung kann durch kosmetische Operationen gemildert werden. Allerdings ist diese Erscheinungsform der NF1 verhältnismäßig selten, und im Allgemeinen werden die ersten Anzeichen während des ersten Lebensjahres erkennbar.

Entwicklungsverzögerung bei Kleinkindern
Kinder mit NF1 können eine verzögerte körperliche, motorische, sprachliche und/oder mentale Entwicklung aufweisen. Dies zeigt sich darin, dass die sogenannten Meilensteine der Entwicklung (Zeitpunkte, zu denen üblicherweise gewisse Entwicklungsschritte eintreten) verlangsamt erreicht werden. Diese Entwicklungsverzögerungen können bereits im Alter von zwei Jahren festgestellt werden. Darüber hinaus besteht eine verminderte Anspannung der Muskulatur (Muskel-Hypotonie). Diesem Reifungsdefizit kann durch gezieltes Training entgegengewirkt werden. Bereits bei Kleinkindern kann eine physiotherapeutische Behandlung oder eine Frühförderung sinnvoll sein, wobei deren Notwendigkeit bei jedem Kind zu überprüfen ist.

Herz und Gefäßsystem
Bisher konnte nicht eindeutig geklärt werden, inwieweit das Gefäßsystem bereits bei Kindern Auffälligkeiten aufweist. Man weiß jedoch, dass zum Beispiel Verengungen der Nierengefäße zu erhöhtem Blutdruck führen können. Das Gefäßsystem des Herzens kann Fehlbildungen aufweisen und es werden bei einigen Kindern mit NF1 angeborene Herzfehler festgestellt. Meistens sind die sogenannten Herzklappen, insbesondere die Pulmonalklappe, betroffen.

Die Herzklappenfehler werden in der Regel bei klinischer Untersuchung durch auffällige Herzgeräusche in frühem Kindesalter festgestellt. In diesem Fall ist das Kind einem Kinderkardiologen vorzustellen. Eine Überprüfung des Blutdruckes sollte von Zeit zu Zeit ebenfalls erfolgen.

Selten kommen auch Tumoren der Nebenniere vor, sog. Phäochromozytome. Diese können sowohl Blutdruckentgleisungen bewirken als auch entarten.

Vorschulkinder

Café-au-lait Flecken
Die hellbraunen, milchkaffeefarbenen, Flecken sind in diesem Lebensalter gewöhnlich klar zu erkennen. CAL sind meist glatt begrenzt, homogen gefärbt und nicht erhaben. Gelegentlich können jedoch auch dunklere Flecken in einem CAL auftreten. Neben CAL treten auch andere teilweise subtilere Hautveränderungen wie unpigmentierte Flecken (naevus anaemicus) und Xanthogranulome auf.

Kutane Neurofibrome
Wenige kleinere Neurofibrome können auf der Haut beobachtet werden. Sie erscheinen als kleine Beulen, die sich weich anfühlen, wenn man sie berührt (Klingelknopfphänomen) und haben eine rosa oder purpurne Farbe. Sie sind nicht schmerzhaft und verursachen, abgesehen von einem gelegentlich auftretenden Juckreiz, selten „kosmetische Probleme".

Junge Kinder haben gewöhnlich nicht mehr als ein oder zwei kleinere Neurofibrome, meistens gar keine. Einige Kinder entwickeln jedoch bereits in frühen Lebensjahren sehr viele Neurofibrome, dies bedeutet aber nicht, dass auch in der Kindheit noch zwangsläufig schwere andere Komplikationen auftreten müssen. Der Verlauf ist nicht vorhersagbar.

Plexiforme Neurofibrome

Plexiforme Neurofibrome (PNF) sind – anders als kutane Neurofibrome – embryonal angelegte Tumoren und damit von Geburt an vorhanden, auch wenn diese mitunter in den ersten Jahren oft nicht sicher erkannt werden können.

Dieser Tumortyp ist seltener als die kutanen Neurofibrome, wächst häufig jedoch flächig, bisweilen auch verdrängend. Dabei können neben der Haut auch innere Organe und Gewebe betroffen sein. Die Tumoren wachsen meist langsam, aber lebenslang und können mit 10-15% Lebenszeitrisiko zu malignen peripheren Nervenscheidentumoren (MPNST) entarten.

Die Nachsorge und Beurteiliung der PNF stellt besondere Herausforderungen an die Behandler. In den ersten Lebensjahren sind PNF entweder nur dezent (z.B. durch Pigmentstörungen der Haut oder vermehrtem Haarwuchs der betroffenen Stelle) oder gar nicht äußerlich erkennbar.

Ob und wie oft bildgebende Verfahren (z.B. ein MRT) zum Einsatz kommen, muss gründlich abgewogen werden, da hierfür bei Kleinkindern meist eine Narkose notwendig ist. In manchen Fällen macht es Sinn auch sehr kleine PNF, die zum Zeitpunkt der Diagnose keine Symptome verursachen, chirurgisch zu entfernen, um zukünftige Probleme zu bannen.

Seit einiger Zeit steht auch eine medikamentöse Behandlung von PNF zur Verfügung. Die wissenschaftlichen Ergebnisse weisen auf eine gute Wirksamkeit und akzeptable Verträglichkeit dieser Medikamente (MEK-Inhibitoren) hin. Hierfür kommen Kinder in einem Alter zwischen 3-18 Jahren in Frage die an symptomatischen PNF (das PNF verursacht unmittelbar Beschwerden) leiden und die keiner chirurgischen Therapie zugänglich sind (inoperabel). Weitere stetig aktualisierte Hinweise erhalten Sie in unserer Mitgliederzeitschrift oder auf unserer Homepage.

Sommersprossen im Achselhöhlen- und Leistenbereich

Bei fast allen Kindern treten bereits in jungen Jahren einige Sommersprossen in der Achselhöhle oder der Leistengegend auf. Diese gelten meistens im zeitlichen Ablauf als zweites sicheres Merkmal, dass eine NF1 vorliegt. Diese Sommersprossen nennt man Freckling. Sie sind nur optische Merkmale der Erkrankung.

Großer Kopfumfang

Als Wachstumsabweichung kann bei Vorschulkindern mit NF1 ein vergrößerter Kopf beobachtet werden. Im Allgemeinen ist dies nicht mit medizinischen Problemen verbunden, der Kopf wächst lediglich mit größerer Geschwindigkeit als bei nicht betroffenen Kindern, aber gleichbleibend und stetig. Solange dies der Fall ist, besteht gewöhnlich keine Notwendigkeit für spezielle Röntgenuntersuchungen.

In seltenen Fällen steht das Kopfwachstum mit Beschwerden wie Erbrechen und Kopfschmerzen in Verbindung. In der Regel wird dann eine Bildgebung des Schädels (Kernspintomographie) veranlasst, um sicherzugehen, dass sich z.B. kein zunehmender Druck durch Flüssigkeitsaufstau im Schädelinneren entwickelt.

MRT des Schädels im frühen Kindesalter?

Im Zusammenhang mit einem vergrößerten Kopfumfang ergibt sich häufig, wie bereits erwähnt, die Frage, ob die Durchführung einer Kernspintomographie sinnvoll ist. Diese Frage lässt sich nicht eindeutig mit Ja oder Nein beantworten.

Es besteht aber weitgehend Einigkeit darüber, dass Kinder mit klinischen Symptomen wie einer Entwicklungsverzögerung, auffällig neu eingetretener Müdigkeit, unbefriedigender körperlicher Entwicklung oder ungeklärten Kopfschmerzen, ein Schädel-MRT erhalten sollten. Der Wert eines MRT des Schädels im Sinne einer Routineuntersuchung ist aber eher fragwürdig.

Minderwuchs

Neben dem vergrößerten Kopfumfang kann im Vorschulalter eine Minderung des Größenwachstums des Kindes auffällig werden. Meistens kann die Ursache dafür durch die Überprüfung der Hormonfunktionen nicht aufgeklärt werden. Allerdings lässt sich bei einigen Kindern ein Wachstumshormonmangel nachweisen, so dass die Gabe desselben zu einer Stimulierung des Wachstums führt.

Die Verordnung von Wachstumshormonen – bei Nachweis einer Mangelsituation – wurde in der Vergangenheit nur sehr zurückhaltend praktiziert, da es begründete Ängste gab, dass dies zu einer Stimulierung von Tumorwachstum bei NF1 Kindern führen könnte. Bislang nicht veröffentlichte Studien zeigen, dass diese Befürchtung nicht unbedingt gerechtfertigt ist.

Gehirntumoren

Gehirntumoren können zu jedem Zeitpunkt des Lebens auftreten, dies schließt auch die frühe Kindheit mit ein. Glücklicherweise treten sie insgesamt selten auf. Eine spezielle Form von Tumoren, die besonders mit der frühen Kindheit in Verbindung gebracht werden, sind die sogenannten Optikusgliome.

Das Optikusgliom ist ein Tumor des Sehnervs. Wenn es in seiner typischen Form auftritt, kommt es zum Sehkraftverlust und/oder Einschränkungen des Gesichtsfeldes, Schmerzen hinter dem Auge, Hervortreten des Auges oder schleimigen Sekretabsonderungen.

Eine Vielzahl der Tumoren im Bereich der Sehnerven führen allerdings nicht zu Beschwerden, so dass keine Therapie erforderlich ist.

Die Diagnose erfolgt mittels Kernspintomographie. In Abhängigkeit von den Untersuchungsbefunden und der Wachstumstendenz kann ein neurochirurgischer Eingriff oder eine Behandlung mittels Chemotherapie erforderlich sein.

Gegenüber der früher üblichen Strahlentherapie bei NF1 Optikusgliomen besteht heute Zurückhaltung, weil das Risiko des Auftretens von bösartigem Tumorgewebe in Folge der Bestrahlung im späteren Lebensalter erhöht ist.

Relativ häufig wird mit den eben genannten Untersuchungsmethoden bei Kindern eine Verdickung des Sehnervs festgestellt, die ansonsten aber keine Zeichen für ein Optikusgliom aufweisen. Dabei mag es sich um eine Fehlbildung von Gewebe handeln. In diesen Fällen gibt es nur sehr selten Hinweise für ein Fortschreiten der Veränderung, so dass in der Regel keine Behandlung erforderlich ist.

Es wird empfohlen, alle Kinder mit NF1 bis zum 7. Lebensjahr halbjährlich augenärztlich untersuchen zu lassen, um Anzeichen für ein Optikusgliom frühzeitig zu erkennen. Nach dem 7. Lebensjahr treten erfreulichweise keine Optikusgliome mehr auf.

Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose)

Wirbelsäulenverkrümmungen treten bei NF1 relativ häufig auf, in den meisten Fällen jedoch nur in geringfügigem Umfang. Üblicherweise wird die Wirbelsäulenverkrümmung erstmalig in früher Kindheit sichtbar.

Skoliosen im Kindes- und Jugendalter können auch über kurze Beobachtungszeiträume (innerhalb von Monaten) voranschreiten. Ein Kind mit Wirbelsäulenverkrümmung sollte daher in regelmäßigen Abständen geröntgt und körperlich untersucht werden, um festzustellen, ob eine Behandlung erforderlich ist.

Entwicklungsverzögerung im Vorschulalter
Im Kindergarten bzw. in der Vorschulzeit können bestehende Entwicklungsbeeinträchtigungen klarer erkannt und zugeordnet werden. Dabei ergibt sich ein breites Spektrum von möglichen Schwierigkeiten. Diese können die Fein- und Grobmotorik betreffen und fallen oft als Ungeschicklichkeit ins Auge.

Die Sprachentwicklung kann verzögert verlaufen oder die Lautbildung nicht regelgerecht sein. Auch fällt ein verwaschenes Sprachbild bei vielen Kindern auf.

Das Kind kann Aufmerksamkeitsprobleme, leichte Ablenkbarkeit und mangelndes Durchhaltevermögen aufweisen. NF1-typische Lernschwierigkeiten sind auf räumlich-visuelle konstruktive Probleme (räumliches Sehen, räumliche Wahrnehmung und praktische Umsetzung bzw. Gestaltung) zurückzuführen.

Schwächen im Arbeitsgedächtnis (die kurzfristige Merkfähigkeit, die vorübergehende Speicherung und Veränderung von Informationen) beeinträchtigen die Lernfähigkeit. Aufmerksamkeitsstörungen können ein weiterer Belastungsfaktor sein.

Diese Beeinträchtigungen können bereits im Vorschulalter diagnostiziert werden und sollten möglichst früh zugeordnet werden, um mittels Ergotherapie, Logopädie und/oder Physiotherapie entgegenzuwirken. Auch die medikamentöse Behandlung von Aufmerksamkeitsstörungen ist möglich und sinnvoll, bedarf jedoch einer spezialisierten Anbindung.

Schulkinder

Im Schulkinderalter müssen einerseits die in den Vorjahren aufgetretenen medizinischen Probleme weiter genau beobachtet werden. Andererseits können für dieses Lebensalter besondere Komplikationen wie Lernschwierigkeiten und körperliche Ungeschicklichkeit offensichtlich werden.

Lernstörungen
Bei Kindern mit Neurofibromatose können vermehrt schulische Probleme auftreten. Bei einer guten Förderung und Unterstützung sind die Beeinträchtigungen aber gut zu kompensieren.

Weit häufiger sind verschiedene Formen von Lernstörungen. Von Lernstörungen spricht man, wenn ein Kind von normaler Intelligenz in der Schule konstant unterdurchschnittliche Leistungen erbringt.

Schätzungsweise 8-9% aller Schulkinder leiden unter Lernstörungen. Bei Kindern mit NF1 liegt dieser Prozentsatz mit 40-50% deutlich höher. Dies bedeutet, dass man bei jedem Kind mit NF1 bei Schulschwierigkeiten zunächst an das Vorliegen einer Lernstörung denken sollte, nicht aber an Faulheit oder Interesselosigkeit.

Erschwerend kommt hinzu, dass es sich bei Kindern mit NF1 um eine besondere und vielschichtige Form der Lernstörung zu handeln scheint. Diese ist in den letzten Jahren relativ gut beschrieben worden.

Typisch für NF1 sind:

- **Aufmerksamkeitsstörungen:** Sie treten bei Kindern mit NF1 häufig auf. Schwierigkeiten finden sich vor allem im Bereich der Daueraufmerksamkeit. Etwa die Hälfte der Kinder mit NF1 weist unterschiedlich stark ausgeprägte Symptome einer Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) auf, wobei überwiegend Aufmerksamkeitsprobleme ohne Hyperaktivität festgestellt werden.

- **Störung exekutiver Funktionen:** Hier geht es um die Fähigkeit, Handlungen zu planen, durchzuführen und deren Erfolg zu kontrollieren, den eigenen Antrieb und Gefühlsregungen schlüssig in Einklang zu bringen.

- **Störungen des Arbeitsgedächtnisses:** Das Arbeitsgedächtnis ist zuständig für die vorübergehende Speicherung und Veränderung von Informationen. Das Arbeitsgedächtnis wird z.B. benötigt, um einen Satz inhaltlich zu verstehen oder um eine Telefonnummer so lange im Kopf zu behalten, bis man diese eingetippt oder aufgeschrieben hat.

  Das Arbeitsgedächtnis hat eine begrenzte Aufnahmefähigkeit und bei Beeinträchtigungen kann es für den Betroffenen schwer werden, komplexere Aufgaben zu lösen und neues Wissen zu erwerben. Stellen Sie sich vor, wie es wäre, wenn Sie sich am Ende eines Satzes nicht mehr an den Anfang erinnern können.

- **Wahrnehmungsstörungen:** Hier handelt es sich um räumlich-visuelle Schwächen (die Orientierung im Raum mit und ohne Sichtkontrolle). Die visuelle Integration (Aufnahme und Zusammenführung von gesehenen Informationen) kann gestört sein. Daneben kann die Visuomotorik beeinträchtigt sein, d.h., dass eine Bewegung durch ein Abbild im Kopf (visuell-optisch) geplant wird, um dann mit einer Bewegung ausgeführt zu werden. Wenn das Abbild mit der Bewegung nicht übereinstimmt, spricht man von einer visuomotorischen Schwäche.

Die beschriebenen Schwierigkeiten können ursächlich für die Lernschwierigkeiten sein. Entwicklungsstörungen, wie Lese-Rechtschreibschwierigkeiten und Rechenschwierigkeiten, treten bei etwa 20 % der Kinder mit NF1 auf und sollten Anlass für differenziertere Diagnostik sein, um eine Lese-Rechtschreibstörung (Legasthenie) oder Rechenstörung (Dyskalkulie) festzustellen.

Folgende Auffälligkeiten können Hinweise auf das Vorliegen einer speziellen Lernstörung bei NF1 geben:

1	Alleine die Diagnose NF1 sollte das Bewusstsein dafür erhöhen, dass eine Lernschwierigkeit vorliegen könnte.
2	Andersartiges (unpassendes/unangemessenes) Verhalten im Kontakt zu anderen Menschen, Überreaktion auf Veränderungen, Distanzlosigkeit (z.B. zu viel Nähe zu Fremden).
3	Störungen der Konzentrationsfähigkeit, mangelndes Durchhaltevermögen, motorische Unruhe, Desorganisation, Vergesslichkeit, erhöhte Ablenkbarkeit.
4	Körperliche Ungeschicklichkeit, häufiges an Gegenstände Stoßen, Stolpern und Fallen, Tollpatschigkeit, schlechte Orientierung im Raum.
5	Vertauschen von Zahlen, Buchstaben, Schwierigkeiten in Mathematik, Schwierigkeiten beim Lesen- und Schreibenlernen und später häufige Rechtschreibfehler und verlangsamte Lesegeschwindigkeit.

Um sich grundsätzlich besser vorstellen zu können, welche Art der Beeinträchtigung bei einem Kind mit NF1 bestehen könnte, stellen Sie sich doch einmal Folgendes vor:

- Es fällt Ihnen schwer, die Gesichtausdrücke anderer Menschen richtig einzuordnen; wenn Sie in ein Gesicht schauen, können Sie nicht genau erkennen, ob es Freude oder Missfallen ausdrücken soll.
- In der Mathematikstunde entstehen die Schwierigkeiten bereits beim Abschreiben der Aufgabe von der Tafel, Zahlen in Ihrem Heft stehen an falschen Plätzen, vielleicht auf dem Kopf oder seitenverkehrt.
- Wenn Sie Texte abschreiben sollen, können Sie sie auf Ihrem Blatt nicht so in Position bringen, dass sie so aussehen, wie es in der Vorlage stand.
- Jedes Mal, wenn Sie sich von Ihrem Sitz erheben, stoßen Sie gegen Bücher oder Hefte, so dass diese zu Boden fallen.
- Sie sollen im Unterricht aufpassen, behalten aber nichts davon, was der Lehrer erzählt; Sie werden abgelenkt vom alltäglichen Klassenlärm und Sie verlieren sich in Gedanken, obwohl Sie sich fest vorgenommen haben, diesmal aufzupassen.

Diese vereinfachten Beispiele zeigen nur wenige Probleme, denen die Kinder mit NF1 in der Schule ausgesetzt sein können, bevor es überhaupt an das Lösen von Aufgaben geht.

Was kann man tun?
Das Wichtigste ist, diese Beeinträchtigungen als solche zu erkennen und nicht als Faulheit oder Fehlverhalten des Kindes aufzufassen. Im nächsten Schritt müssen die zuständigen Lehrer und Erzieher möglichst genau über das Vorliegen und die Art der Lernstörung informiert werden, um dann gemeinsam mit Ihnen das Kind speziell fördern zu können.

Auch eine Einbeziehung z.B. des Schulpsychologen oder des Beratungslehrers kann nützlich sein, da die betroffenen Kinder ihre „Beeinträchtigung“ im Vergleich zu den Schulfreunden schnell wahrnehmen und hierauf z.B. in Form von Minderwertigkeitsgefühlen, Niedergeschlagenheit oder auch erhöhter Aggressivität reagieren können. Darüber hinaus kann durch psychologische Diagnostik die Art der Lernstörung genauer analysiert und behandelt werden.

Kinder mit NF1 sollten spätestens vor Eintritt in die Schule differenziert durch einen Kinder- und Jugendpsychiater, Psychologen oder in einem sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ) untersucht werden, insbesondere beim Auftreten der oben erwähnten Auffälligkeiten. Grundsätzlich kann eine Testdiagnostik sinnvoll sein, um frühzeitig Stärken und Schwächen eines Kindes, insbesondere in Bezug auf die schulische Laufbahn, festzustellen, um den Schwächen entgegenzutreten und die Stärken zu fördern.

Oberstes Ziel ist, dem Kind „den Rücken zu stärken“, es aufzubauen und bei Schwächen zu unterstützen

Die Schwächen können nur überwunden und ausgeglichen werden, wenn sich das Kind auch seiner Stärken bewusst wird. Den Eltern ist häufig nicht bewusst, wie wichtig ihr eigenes Vorbild ist, dass Kinder einen Spiegel der Eltern darstellen.

Wenn Eltern also ängstlich und abwehrend mit einer Belastung umgehen, ist es wahrscheinlich, dass das Kind diese Verhaltensweise übernimmt und dazu tendiert, sich mit der bestehenden Erkrankung nicht auseinanderzusetzen.

Studien bestätigen, dass das Erleben von Belastungen maßgeblich durch den Umgang mit denselben verändert wird, was hilft, sie ins Leben zu integrieren.

Zur Feststellung der Schwächen/Störungen kommen verschiedene Untersuchungen von Kinder- und Jugendpsychiatern, Psychologen, Ärzten oder speziell dafür ausgebildeten Pädagogen zum Einsatz. Neben einer sogenannten Intelligenztestung werden diagnostische Fragebögen zur Einschätzung des Verhaltens und Befindens des Kindes eingesetzt. Auch sollte eine Überprüfung der Aufmerksamkeits- und Konzentrationsleistung erfolgen. Bei der Feststellung einer Schwäche z.B. im Bereich der Aufmerksamkeit, der Wahrnehmung oder Motorik, kann gezielt in diesen Bereichen eine Therapie eingeleitet werden.

Häufig ergeben sich auch Schwierigkeiten im Bereich der Sprachentwicklung oder der Aussprache, so dass eine logopädische Behandlung (Sprachtherapie) erforderlich ist.

Aufmerksamkeitsstörungen und Organisationsdefizite können das Leistungsvermögen von Kindern ebenfalls in vielen Bereichen vermindern. Deshalb muss die Diagnostik der sogenannten Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) in die Einordnung der Lernstörung einbezogen werden. Nach der Diagnose der Aufmerksamkeitsdefizitstörung muss für jedes Kind die Art der Therapie besprochen werden.

Die medikamentöse Therapie mit Stimulanzien ergab in einer Untersuchung über einen längeren Beobachtungszeitraum eine Verbesserung im Verhalten der Kinder in der Schule und in ihrer schulischen Leistungsfähigkeit. In der häuslichen Umgebung war die Aufmerksamkeitsspanne verlängert. Lehrer bestätigten verminderte Aggressivität, verbesserte Konzentration und erhöhtes Leistungsniveau.

Somit kann die Medikation z.B. mit Methylphenidat die potentiellen Möglichkeiten eines Kindes verbessern und seinen schulischen Werdegang entscheidend positiv beeinflussen.

Jugendliche

Die Zeit zwischen dem 13. und 18. Lebensjahr ist häufig für Kinder und Eltern eine Zeit des Durcheinanders und des Stresses, egal ob das Kind Neurofibromatose hat oder nicht. Alle Jugendlichen, mit und ohne gesundheitliche Probleme, erfahren Unannehmlichkeiten, Zweifel und Unsicherheit auf dem Weg vom Kind zum Erwachsenen.

NF1 kompliziert die Periode der Jugend, für solche mit schwacher Krankheitsausprägung ebenso wie für solche mit schwerwiegenden Problemen. Im Folgenden sollen vier Themen besonders hervorgehoben werden:

Das äußere Erscheinungsbild
Die Jugendlichen legen besonderen Wert auf ihre äußerliche Erscheinung, vergleichen sich und bewerten in hohem Maße bereits kleinste Andersartigkeiten als mangelhaft oder unvollkommen. Ein Jugendlicher mit NF1 kann sich wegen der Café-au-lait Flecken oder der Neurofibrome befangen fühlen.

Einige Jugendliche berichten, dass ihr Umfeld mit Abwendung oder Sticheleien auf diese Besonderheiten reagiert. Soweit möglich, sollten die Eltern den Jugendlichen zugestehen, ebenso wie Gleichaltrige auszusehen. Den Jugendlichen zu unterstützen, eine Frisur oder Kleidung zu finden, in denen er/sie sich wohlfühlt, kann helfen, einige der Unsicherheiten, die durch das unterschiedliche Aussehen entstehen, zu überwinden und sich selbstsicherer zu fühlen.

Medizinische Hilfe und elterlicher Beistand
Wenn ein Kind zum Jugendlichen wird, entwickelt sich auch der Sinn für Privatsphäre. Einige der jungen Leute vertrauen weiter auf ihre Eltern, andere schließen sie aus. Es ist eine schwierige Aufgabe, die Notwendigkeit der Privatsphäre zu respektieren und gleichzeitig für das Kind verfügbar zu bleiben.

Eine Einlieferung in ein Krankenhaus kann also besonders unangenehm erlebt werden, da hier oft die körperliche Privatsphäre durch Ärzte oder Pfleger verletzt wird, die den Körper inspizieren und untersuchen. Auch im ambulanten Bereich ist es sehr wichtig, einen Arzt zu finden, dem der Jugendliche vertrauen kann, der in der Lage ist, NF1 zu behandeln und ebenso Fragen und geäußerten Ängsten zuzuhören. Sie sollten dem Jugendlichen erlauben, den Arzt selbst zu wählen, ihn alleine zu sprechen, dabei aber gleichzeitig die Notwendigkeit im Auge behalten, über den medizinischen Stand des Kindes informiert zu bleiben.

Grundsätzlich besteht bei Jugendlichen die normale Tendenz, selbständig und unabhängig zu werden. Dieses Begehren kann im Widerspruch zum Entwicklungsstand des Jugendlichen und dem Schutzverhalten der Eltern stehen, so dass Konflikte unausweichlich sind. In dieser Situation ist die Inanspruchnahme professioneller Hilfe oft sinnvoll.

Abschließend ist es wichtig, im Auge zu behalten, dass NF1 nur einen Teil des Lebens eines Teenagers ausmacht. Die Erkrankung des Kindes sollte nicht zu einer übermäßig beschützenden Haltung, die den notwendigen Entwicklungsweg in die Selbständigkeit behindert oder sogar verhindert, führen.

Genetische Beratung
Bei einer erblichen Krankheit wie NF1 muss der Jugendliche über Risiken, diese Krankheit an seine Kinder weitergeben zu können, aufgeklärt werden. Für genauere Information kann auf genetische Beratungsstellen oder entsprechende Fachleute verwiesen werden, die helfen, eine persönliche verantwortliche Entscheidung zu treffen.

Neurofibrome und plexiforme Neurofibrome
In der Pubertät kommt es bei den Jugendlichen nicht selten zum Auftreten von vereinzelten Neurofibromen der Haut. Wenn diese störend oder beeinträchtigend sind, können diese chirurgisch entfernt werden. Die umschriebenen Neurofibrome der Haut sind nicht gefährlich und sie können nicht bösartig werden (in Krebs übergehen).

Demgegenüber besteht bei plexiformen Neurofibromen in der Jugend ein geringes Risiko der Entartung. Grundsätzlich sind untypische Schmerzen, rasche Vergrößerung eines Tumors oder auftretende neurologische Ausfälle (beginnende Lähmung) Warnzeichen, die auf die Entwicklung eines bösartigen Tumors hinweisen können. Weitere Informationen zur medikametösen Behandlung finden Sie auf auf unserer Homepage www.bv-nf.de/nf1.

Wie können wir am besten helfen?

Akzeptieren der Erkrankung
Das Akzeptieren, das Annehmen der Krankheit ist die erste und grundlegende Voraussetzung, Ihrem Kind richtig zu helfen. Wie bereits geschildert, ist das Akzeptieren einer lebensbegleitenden Erkrankung ein längerer, mühevoller Weg, der von allen Familienmitgliedern auf eigene Weise zurückgelegt werden muss.

Man muss sich darüber klar sein, dass die annehmende Haltung gegenüber einer chronischen Krankheit erarbeitet werden muss und nicht sozusagen „vom Himmel fällt“ oder „über Nacht“ geschieht. Zweifel und Verzweiflung auf dem Weg dorthin kennen alle Betroffenen; wichtig ist, sich vor Augen zu halten, dass das Ziel erreicht werden kann.

Scheuen Sie sich nicht, bei Bedarf auch professionelle Hilfe zu suchen (Ärzte, Kinder- und Jugendpsychiater, Psychologen, Sozialarbeiter, Familienberater etc.).

Wissen über die Krankheit
Werden Sie zum „NF-Experten“! Im Verlauf der Jahre bis zur Selbständigkeit Ihres Kindes werden Sie eventuell viele Entscheidungen an seiner Stelle treffen müssen, z.B. Entscheidungen bezüglich medizinischer Behandlungen (Medikamente, Operationen etc.) und oder Entscheidungen bezüglich spezieller Schulformen oder Fördermöglichkeiten.

Um sich bei diesen Fragen nicht nur auf die Meinung anderer verlassen zu müssen, sollten Sie alle Informationen über Neurofibromatose zusammentragen, die Sie erlangen können.

Bestehen Sie darauf, dass Ihnen die häufig komplizierten medizinischen oder auch pädagogischen Sachverhalte in verständlicher Weise erklärt werden. Wenn Sie die Erklärungen des einen Experten nicht zufriedenstellen, ziehen Sie einen zweiten hinzu.

Dieser Ratgeber soll Ihnen helfen, einen grundlegenden Einblick in die Erkrankung zu bekommen, im Glossar im hinteren Teil des Heftes erhalten Sie zusätzliche Informationen über die wichtigsten medizinischen Fachausdrücke.

Der Bundesverband Neurofibromatose bietet fachlich umfassende Informationen auf seiner Internetseite http://www.bv-nf.de, die ständig aktualisiert werden und hat darüberhinaus eine Vielzahl von Informationsbroschüren aufgelegt (kostenlos zum Download: https://bv-nf.de/downloads). Ebenso erhalten unsere Mitglieder über die Mitgliederzeitschrift NFaktuell, die 4 Mal pro Jahr erscheint, alle aktuellen Informationen zu Wissenschaft und Forschung, Therapien und Fördermöglichkeiten bei Lernbeeinträchtigungen sowie zu Fachtagungen, Seminaren und Veranstaltungen der Selbsthilfegruppen. Nutzen Sie auch die telefonische Beratung beim Bundesverband.

Sammeln von Unterlagen
Sammeln Sie alle Unterlagen, die Ihr Kind bzw. den Krankheitsverlauf bei Ihrem Kind betreffen, digital wie in Papierform in zeitlicher Reihenfolge geordnet. Je genauer die Kenntnisse über den Entwicklungs- bzw. Krankheitsverlauf sind, desto besser können Entscheidungen über Behandlungen oder Förderungsmöglichkeiten getroffen werden.

Ihre Unterlagen sollten enthalten:

- **Medizinische Informationen**, z.B. Kopien aller Arztbriefe, Testergebnisse, Briefwechsel. Sinnvoll sind hier auch handschriftliche Notizen über Gespräche mit den verschiedenen Spezialisten
- **Schulinformationen**, wie besondere Beurteilungen, Zeugnisse, evtl. auch Arbeiten des Kindes, die besondere Probleme erkennen lassen, Notizen über von Lehrern mündlich berichtete Auffälligkeiten, u. a. m.
- **Sonstige Aufzeichnungen**, wie Kopien aller Testergebnisse (Schultests, psychologische Tests, Sehtests, etc.), regelmäßige Fotografien des Kindes sowie Ihre eigenen Beobachtungen zu Verhalten und Entwicklung jeweils mit dem entsprechenden Datum versehen

Mit dem Kind oder den Lehrern über NF1 sprechen?
Eine häufig von Eltern gestellte Frage ist, inwieweit Kinder über die Erkrankung aufgeklärt werden sollten. Natürlich kann dieses nur für jedes Kind einzeln entschieden werden.

Grundsätzlich sollten dem Kind alle Informationen, die es selber erfragt, kindgerecht gegeben werden. Nur so ist es einsichtig, warum medizinische Untersuchungen stattfinden oder gewisse Therapien eingeleitet werden.

Früher oder später wird ein Kind in jedem Fall Informationen erhalten und es ist besser, diese selber oder durch einen Experten vermittelt zu haben als missverständliche Informationen durch Medien zu erhalten.

Inwieweit Lehrer über das Bestehen einer NF1 aufzuklären sind, muss ebenfalls für jedes Kind einzeln entschieden werden. Oftmals haben Eltern Ängste, dass ihr Kind in der Schule dann falsch beurteilt werden könnte. Dies ist nachvollziehbar; allerdings ist es insbesondere bei Lernschwierigkeiten für die Lehrer vorteilhaft, Ursache und Art der Beeinträchtigung zu kennen, um das Kind besser unterstützen zu können. Nur so können Förderpläne und Nachteilsausgleich anforderungsgerecht erstellt und umgesetzt werden.

Kontrolluntersuchungen
Bis heute gibt es keine medizinische Behandlung, die Neurofibromatose heilen kann. Dies bedeutet, dass besonderes Gewicht auf dem frühzeitigen Erkennen von Komplikationen, die behandelt werden können, liegt, z.B. chirurgische Entfernung oder Verkleinerung von Neurofibromen, Einschätzen und Handhaben von Lernschwächen.

Möglichst frühes Erkennen und Eingehen auf diese Probleme können die Ergebnisse der jeweiligen Behandlungen verbessern. Daher ist es empfehlenswert, Ihr Kind mindestens einmal jährlich umfassend medizinisch untersuchen zu lassen. Dies sollte von einem Arzt durchgeführt werden, der mit NF vertraut ist und der mit Spezialisten in Verbindung steht, die mit ihm zusammenarbeiten. Es gibt speziell auf Kinder und Jugendliche spezialisierte NF-Zentren (zu finden auf unserer Homepage www.bv-nf.de/nf-zentren).

Die medizinische Untersuchung besteht gewöhnlich aus einer Anamnese (Vorgeschichte der Erkrankung), einer körperlichen und neurologischen Untersuchung sowie einer Augenuntersuchung. Besondere Aufmerksamkeit ist jeder Veränderung der Hauterscheinungen zu widmen. Alle neuen Krankheitsanzeichen sollten sorgfältig untersucht werden. Je nach Vorliegen besonderer Probleme können auch Zusatzuntersuchungen, wie z.B. Röntgenaufnahmen, Computertomographien oder Kernspintomographien erforderlich werden.

Wo gibt es Hilfen für uns?

In Deutschland existiert seit 1987 der Bundesverband Neurofibromatose (vormals Von Recklinghausen-Gesellschaft), der auch Herausgeber dieses Ratgebers ist. Unser zentrales Anliegen ist es, Menschen mit NF und deren Familien einen besseren Weg in die Zukunft zu ebnen.

Die Aufgabe nimmt der Verein auf verschiedenen Ebenen wahr. So engagieren wir uns in der Vernetzung von Betroffenen, organisieren Vorträge, Seminare und Tagungen mit renommierten Experten und fördern wissenschaftliche Projekte, mit dem langfristigen Ziel, die Erkrankung besser behandelbar und letztlich heilbar zu machen.

Viele wichtige Fortschritte sind seit Bestehen des Vereins erreicht worden. Mitgliedschaft bedeutet, an diesen Fortschritten teilzuhaben und diese selbst mit anzustoßen. Fördern Sie die Initiativen des Bundesverbandes, Neurofibromatose heilbar zu machen, durch Wissen, Informationsfluss und Forschungsförderung.

Wir stehen Ihnen für alle weiteren Fragen zum Thema Neurofibromatose gern zur Verfügung. Es gibt viele Wege, mit uns Kontakt aufzunehmen – wir haben ein Beratungstelefon, eine Online-Beratung per E-Mail und Ansprechpartner in den Selbsthilfegruppen auf regionaler Ebene. Eine Übersicht über alle aktuellen, kostenlosen Informationsbroschüren finden Sie im Shop auf unserer Homepage.

Bundesweit existieren zahlreiche Selbsthilfegruppen, die Erfahrungsaustausch und gegenseitige Unterstützung aber auch gemeinsame Unternehmungen und Informationsveranstaltungen anbieten. Sie finden sie auf unserer Homepage und dem Menüpunkt „NF-Gemeinschaft“.

Glossar medizinischer Fachausdrücke

Autosomal dominante Vererbung: Art der Vererbung einer Krankheit, bei der ein krankes Gen des Genpaares deren Ausbruch verursacht. Ist nur ein Elternteil betroffen, besteht für jedes Kind eine 50%-Chance, das kranke Gen und damit die Erkrankung zu erben.

Café-au-lait Flecken: Milchkaffeebraune, flache Hautflecken, verschieden in Form und Größe. 6 oder mehr Café-au-lait Flecken über 5 mm Durchmesser vor der Pubertät oder über 15 mm nach der Pubertät sind üblicherweise ein Zeichen für Neurofibromatose.

Chemotherapie: Tumorbehandlung mit Medikamenten, die das Wachstum bösartiger Tumorzellen stoppen oder einschränken sollen.

Chromosomen: Teilchen im Zellkern jeder Zelle, auf denen die Gene (kleinste Einheiten der Vererbung) liegen. Der Zellkern jeder Körperzelle enthält 23 Chromosomenpaare.

Computertomographie: Abgekürzt CT genannte computerisierte Röntgenschichtaufnahme, die genaue Bilder von inneren Organen, Kopf oder Extremitäten liefert.

Fibrom: Tumor aus (in erster Linie) Bindegewebszellen.

Gen: Einheit der Vererbungssubstanz. Ein Gen liefert den Bausatz für ein Protein (Eiweiß), aus vielen Proteinen entstehen letztlich alle Strukturen und Bestandteile unseres Körpers. Tausende Gene, die in spezieller Reihenfolge angeordnet sind, formen ein Chromosom. Gene treten – wie Chromosomen – jeweils in Paaren auf.

Gliom: Spezielle Form eines Gehirntumors.

Glioblastom: Bösartige Form eines Gehirntumors.

Hamartom: Gutartiger Tumor, der durch fehlerhafte Gewebszusammensetzung entsteht und keine weitere Wachstumstendenz zeigt.

Hemihypertrophie: Riesenwachstum einer Hälfte des Körpers oder eines Teils des Körpers, wie z.B. des Gesichtes. Selten kommt dies bei Neurofibromatose vor.

Lisch-Knötchen: Kleine, harmlose, leicht erhabene Knötchen (Zellanreicherungen) auf der Regenbogenhaut des Auges, die häufig bei Neurofibromatose auftreten. Sie verursachen keine Probleme beim Sehen.

Meningiom: Gutartiger Tumor der Hirnhaut oder der Rückenmarkshaut.

Mutation: Eine dauerhafte Veränderung im genetischen Erbgut, üblicherweise in einem einzelnen Gen.

Neurofibrom: Ein gutartiger Tumor; verursacht durch das übermäßige Wachstum von bestimmten Zelltypen (überwiegend sog. Schwannschen Zellen und Fibroblasten).

Neuron: Elektrisch aktive Nervenzelle, verantwortlich für die Kontrolle von Bewegungen und Körperfunktionen.

MRT (Kernspintomographie): Bildgebendes Diagnose-Verfahren unter Nutzung eines Magnetfeldes (also ohne Röntgenstrahlung), welches die exaktere Darstellung von Organen, Gewebe und Tumorgewebe erlaubt.

Optikusgliom: Tumor des Sehnerven, der bei Neurofibromatose auftreten kann.

Orbita: Augenhöhle.

Plexiformes Neurofibrom: Spezielle Form des Neurofibroms, welches großflächig und schlecht abgegrenzt unter der Haut wächst und häufig durch eine vermehrte Pigmentierung (bräunliche Verfärbung der Haut) mit und ohne Behaarung auffällig wird. Diese Tumoren können aber auch im Körperinneren auftreten und in das umliegende Gewebe hineinwachsen oder verdrängend wachsen.

Pseudarthrose: Fehlerhaftes Verheilen eines Knochenbruches, bei dem es zur Ausbildung eines „falschen Gelenkes“ kommt.

Sarkom: Bösartiger Nerven-Bindegewebstumor.

Schwannsche Zelle: Spezieller Typ einer Nervenzelle.

Schwannom: Gutartiger Tumor durch übermäßiges Wachstum von Schwannschen Zellen.

Skoliose: Krankhafte Verkrümmung der Wirbelsäule.

Spontanmutation: Eine dauerhafte Veränderung in einem Gen, die ohne erkennbaren Grund erfolgt.

Von Recklinghausensche Krankheit: Anderer Name für Neurofibromatose Typ 1, nach dem Beschreiber der Erkrankung benannt.

Ratgeber zu Neurofibromatose Typ 1

Diese und weitere Ratgeber zu NF1
finden Sie auf unserer Website zum Download
https://bv-nf.de/downloads

NF-Eltern-Gemeinschaft im BVNF

Unsere bundesweite NF-Eltern-Gemeinschaft heißt Familien willkommen, in denen Kinder und oft auch Eltern mit Neurofibromatose leben.

Bei den gemeinsamen Ausflügen und Online-Treffen entsteht Raum zum Kennenlernen und Austausch und ganz oft neuen Freundschaften.
Mehr Informationen: https://bv-nf.de/nf-eltern

Eltern-Kind-Freizeiten

Unter fachlicher Begleitung erleben Eltern und Kinder eine erholsame Auszeit vom Alltag, mit stärkenden Seminareinheiten und spannenden Spiel- und Erlebnisangeboten.

NFonline-Abende für Eltern

Über Zoom nehmen Sie an den Veranstaltungen von NFonline teil: von aktuellen Themen rund ums Kind, Kindergarten und Schule im Austausch mit Experten bis zu Fragestunden mit Ärzten/ Spezialisten zur Neurofibromatose im Kindes- und Jugendlichenalter.

Zur Veranstaltungsübersicht und Buchung

gelangen Sie über unsere Website:

https://bv-nf.de/ - (Termine) -
oder direkt über unser Veranstaltungsportal
https://pretix.eu/bvnf

Informationen zum Bundesverband Neurofibromatose

Der Bundesverband Neurofibromatose e.V. wurde 1987 von Eltern betroffener Kinder, Betroffenen und Ärzten in Hamburg gegründet. Ursprünglich unter dem Namen Von-Recklinghausen-Gesellschaft (benannt nach dem Erstbeschreiber der NF1) setzen wir uns seit 1987 für den Austausch und Betreuung von Menschen mit Neurofibromatose und Angehöriger ein und unterstützen gezielt medizinische und wissenschaftliche Einrichtungen.

Der Bundesverband Neurofibromatose hat folgende Aufgaben und Ziele:

- Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit Neurofibromatose
- Aufklärung über die Krankheit und ihre Folgen durch Informationsschriften, Internet, Kongresse, Seminare und Workshops
- Unterstützung von Wissenschaft und Forschung
- Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung
- Förderung der sozialen Integration und Kontaktmöglichkeiten untereinander
- Bildung von Selbsthilfegruppen, um ein möglichst flächendeckendes Netz von Selbsthilfe-Anlaufstellen aufzubauen.

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