

Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

Was bedeutet der Name Neurofibromatose Typ 1?

Neuro - fibrom - atose Typ 1

= Nerven

= gutartiger Tumor aus Bindegewebe

= häufig auftretendes Fibrom

= Zuordnung der Form, Typ 2 ist sehr viel seltener und die Betroffenen haben andere Krankheitszeichen¹



Was ist NF1?

NF1 ist eine seltene Erkrankung, die sich vor allem auf die Haut- und Nervenzellen auswirkt.² Die Ursache liegt im gleichnamigen NF1-Gen.⁴

Ein Gen ist ein Abschnitt der DNA, die als **Informationszentrale des Körpers** für **zwei wesentliche Aufgaben** zuständig ist:

- 1 Sie speichert alle Informationen, die unser Körper zum Funktionieren braucht und
- 2 versorgt unsere Zellen mit eben diesen Informationen.⁵



Bei gesunden Menschen bildet das NF1-Gen das Protein **Neurofibromin**, das eine wichtige Schutzfunktion einnimmt: Es **kontrolliert das Zellwachstum** und unterdrückt damit die Entstehung von Tumoren.⁴

Bei NF1-erkrankten Menschen ist das NF1 Gen verändert und funktioniert nicht so, wie es soll. Die Information „Zellwachstum kontrollieren“ wird dadurch falsch weitergegeben. In der Folge bildet der Körper immer mehr Haut- und Nervenzellen. Diese Zellen verflechten sich zu „**Knoten**“ – **gutartigen Tumoren** –, die außen auf der Haut, aber auch an den inneren Organen und im Gehirn, auftreten können.⁶



~ **1** von **3.000** Menschen betroffen

Wie bekommt man NF1?

Die Erkrankung ist in den Erbanlagen verankert und Betroffene werden mit der Veränderung des NF1 Gens bereits geboren.

Es gibt zwei Möglichkeiten für die Veränderung des NF1 Gens, die beide etwa gleich häufig vorkommen.



1. Vererbung

Ist ein Elternteil bereits an NF1 erkrankt, kann die Veränderung des NF1 Gens auf das Kind vererbt werden.

2. Spontane Neumutation

Das Gen mutiert spontan, d.h. die Veränderung des NF1 Gens in der Spermien- oder Eizelle entsteht ohne erkennbaren Grund.⁴

Wie tritt NF1 in Erscheinung?

Bei NF1 kann es zu einer **unkontrollierten Bildung** von Haut- und Nervenzellen überall im Körper kommen.^{5,7}

- **Café-au-lait-Flecken:** so werden Milchkafee-farben verfärbte Hautstellen bezeichnet
- **Sommersprossenartige Flecken:** zeigen sich in der Achselhöhle oder in der Leistenregion
- **Sehnerv:** ist von einem meist langsam wachsenden Tumor betroffen
- **Iris und Augapfel:** zeigen Veränderungen oder „Knoten“
- **Neurofibrome:** sind gutartige „Knoten“ auf oder unter der Haut
- **Plexiforme Neurofibrome:** gutartige Tumore, die sich entlang von Nervenbahnen bilden^{6,7,8,9}



Die Krankheit kann weitere Beschwerden hervorrufen, wie zum Beispiel:^{6,7,8,9}



Verkrümmung der Wirbelsäule



Typische Knochenveränderungen



Bluthochdruck



Migräne



Lernschwierigkeiten

Die unterschiedlichen Symptome können, aber müssen nicht auftreten. Die ersten Anzeichen der NF1 zeigen sich meist in den ersten Lebensjahren.⁷



Wie erkennt und behandelt man NF1?

Die Veränderung des Gens kann man nicht „heilen“, man kann nur die Symptome der Krankheit behandeln

Diagnose



Körperliche Untersuchung



Genetische Tests

Behandlung



Operationen



Physiotherapie



Medikamentöse Therapien und Schmerzbehandlung

Der Alltag mit NF1

Die große Mehrheit der NF1-Patient:innen kann mit Unterstützung ein weitgehend normales Leben führen.



Tagesroutine schaffen



Arzttermine gestalten



Offen kommunizieren



Balance finden

Es gibt viele Möglichkeiten, die Betroffenen im Alltag mit der Erkrankung zu unterstützen.



Referenzen:

1. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. Int J Mol Sci. 2021;22(11):5850.
2. Kim MJ, Cheon CK. Neurofibromatosis type 1: a single center's experience in Korea. Korean J Pediatr. 2014;57(9):410-415.
3. Mindrup R, Idoate R. Neurofibromatosis and a Portrait of 1 in 3000. AMA J Ethics. 2020;22(6):E513-E524.
4. Jett K, Friedman JM. Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1. Genet Med 2010; 12(1): 1-11.
5. Polyak K, Meyerson M. Overview. Gene Structure. In: Kufe DW et al., editors. Holland-Frei Cancer Medicine. 6th edition. Hamilton (ON): BC Decker; 2003.
6. NIH National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Neurofibromatosis Fact Sheet. Verfügbar unter: <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Neurofibromatosis-Fact-Sheet> [Letzter Zugriff: 27.03.2022].
7. Boyd KP et al. Neurofibromatosis type 1. J Am Acad Dermatol. 2009;61(1):1-16.
8. Friedman JM. Neurofibromatosis 1. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; October 2, 1998.
9. Gutmann DH et al. Neurofibromatosis type 1. Nat Rev Dis Primers. 2017;3:17004.

Mehr unter
www.alexion.de
www.nf1-patient.de

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease