

Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung aus dem ACHSE Netzwerk

Mitgliedsorganisation: Bundesverband Neurofibromatose e.V.

Autor/Experte: Prof. Dr. Victor-Felix Mautner
Neurofibromatose-Ambulanz der Klinik für Neurologie am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Bearbeitungsstand: 2016

Neurofibromatose Typ 1

Hierbei handelt es sich um die periphere Form der Erkrankung, die auch als "Morbus von Recklinghausen" bezeichnet wird – nach dem Pathologen Friedrich Daniel von RECKLINGHAUSEN, der die Erkrankung im 19. Jahrhundert erstmals beschrieb.

Die Neurofibromatose Typ 1 (NF1) wird verursacht durch Genveränderungen auf dem Chromosom 17. NF1 tritt mit einer Erkrankungshäufigkeit von 1:3000 zu je etwa 50% familiär bzw. sporadisch auf. NF-1-Patienten zeigen mindestens zwei der folgenden Merkmale:

- 6 oder mehr so genannte Café-au-lait-Flecken – milchkafeeafarbene (hellbraune) Hautflecken, die bereits bei der Geburt vorliegen oder kurz danach auftreten. Vor der Pubertät weisen diese Flecken einen größten Durchmesser von 5 mm auf, nach der Pubertät beträgt der Durchmesser mehr als 15 mm.
- 2 oder mehr Neurofibrome, gutartige Geschwülste bestimmter Nerven- und Bindegewebszellen, die sich auf, in oder unter der Haut und auch in jedem Körperteil bilden können. Manche Patienten entwickeln plexiforme (netzartig wachsende) Neurofibrome.
- Sommersprossenartige Pigmentierung der Achselhöhlen und/oder der Leistengegend ("Axillary freckling", "Inguinal freckling").
- Optikusgliom (Tumor am Sehnerv).
- Mindestens 2 Irishamartome (Pigmentanreicherungen auf der Regenbogenhaut des Auges, auch "Lisch-Knötchen" genannt).
- Typische Knochenveränderungen wie Keilbeindysplasie oder Verdünnung der langen Röhrenknochen mit oder ohne Pseudarthrose (Scheingelenk).
- Verwandter ersten Grades (Elternteil, Geschwister, Kind), bei dem die Diagnose "NF1" anhand der oben aufgeführten Kriterien gestellt wurde.



Café-au-lait Fleck / Neurofibrome

Die genannten Merkmale entsprechen den NF-1-Diagnosekriterien der National Institutes of Health. Darüber hinaus werden bei NF-1-Betroffenen folgende Veränderungen relativ häufig angetroffen:

- Wirbelsäulenverkrümmungen (Skoliosen).
- Lern-, Leistungs- und Verhaltensstörungen.

Neurofibromatose Typ 1 bei Kindern

Für viele Eltern ist es schwer, die Tatsache zu akzeptieren, dass das eigene Kind von NF 1 betroffen ist, also von einer Krankheit, die es sein gesamtes Leben begleiten wird. Häufig tauchen dann Schuldgefühle auf wie z.B.: Haben wir etwas falsch gemacht? Hätte ich mich während der Schwangerschaft anders verhalten sollen? Wieso ist die Krankheit erst jetzt erkannt worden?

Aus der Tatsache, dass NF 1 eine in den Erbanlagen "festgeschriebene" Erkrankung ist, lassen sich mehrere Erkenntnisse ableiten:

- Das betroffene Kind ist bereits mit der Erkrankung geboren, auch wenn die Krankheit erst zu einem späteren Zeitpunkt diagnostiziert wird.
- Die Krankheit ist durch eine Veränderung der Erbanlagen bedingt, nicht durch vermeintliches Fehlverhalten in der Schwangerschaft oder vermeintliche Fehler beim Aufziehen des Säuglings oder Kleinkindes.
- NF 1 ist nicht ansteckend.
- NF 1 ist vererbbar. Wer an der Krankheit leidet, gibt sie mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an jedes seiner Kinder weiter (autosomal dominant).

Diagnosestellung

Häufig sind Café-au-lait-Flecken, milchkaffeefarbene Hautflecken, das erste Symptom, das auf eine NF 1 hinweist. Diese Flecken sind manchmal bei der Geburt vorhanden, in anderen Fällen treten sie im Säuglingsalter auf. Um eine NF 1 diagnostizieren zu können, muss jedoch mindestens ein weiteres typisches Krankheitsmerkmal vorliegen. Viele der NF-1-Merkmale bilden sich jedoch erst im Lauf der Jahre aus und sind bei sehr jungen Kindern oft nicht zu finden. Meistens kann ein zweites Merkmal bis zum 6. Lebensjahr festgestellt werden. Gewöhnlich treten sie etwa zwischen dem 7. und 10. Lebensjahr oder sogar erst später auf. Häufig kommen während der Pubertät weitere Merkmale hinzu. Deshalb ist es oft

unmöglich, bei einem kleinen Kind mit zahlreichen Café-au-lait-Flecken die endgültige Diagnose einer NF 1 zu stellen. Es ist sehr wahrscheinlich, dass ein solches Kind von NF 1 betroffen ist, aber es kann Jahre dauern, bevor ein weiteres Merkmal der Krankheit auftritt und so die Diagnose bestätigt werden kann. Daher ist es notwendig, das Kind in regelmäßigen Abständen auf neue Merkmale zu untersuchen

Krankheitsverlauf

Der Verlauf einer NF 1 ist absolut nicht vorherzusagen. Die Ausprägung der Erkrankung schwankt von einem Betroffenen zum anderen, sogar bei Betroffenen innerhalb einer Familie. Einige Menschen gehen nur mit Hautflecken und wenigen Neurofibromen durchs Leben und nehmen gar nicht wahr, dass sie betroffen sind. Andere erleiden im Lauf der Zeit kosmetische und/oder medizinische Probleme, die wiederholte Behandlungen erforderlich machen, und einige wenige weisen bereits von Geburt an deutliche Krankheitszeichen auf.

Aus der Kenntnis vieler Krankheitsverläufe lässt sich Folgendes ableiten:

- Ernste Komplikationen treten keineswegs bei jedem auf.
- Einige der schwereren Komplikationen werden nur in den ersten Lebensjahren beobachtet. Hierzu gehören z.B. die Deformation des Gesichtes oder der Beinknochen. Ein fünfjähriges Kind, das nur Café-au-lait-Flecken aufweist, hat zumindest diese Komplikationen der NF 1 wahrscheinlich nicht mehr zu befürchten.
- Die meisten schweren Erscheinungsformen der Krankheit sind relativ selten und es gibt eigentlich niemanden, bei dem alle möglichen Komplikationen auftreten.
- Von einer Erkrankung im eigentlichen Sinn des Wortes sollte man erst sprechen, wenn es zu Beeinträchtigungen durch die bestehende genetische Fehlinformation kommt

Neugeborene und Kleinkinder

Die meisten Neugeborenen, die die genetische Fehlinformation der NF 1 tragen, weisen noch keine Zeichen der Erkrankung auf.

Café-au-lait-Flecken werden gewöhnlich in den ersten Lebenswochen bemerkt. 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 zu beobachten ist.

Die Schienbeinfehlstellung (Tibiadysplasie) ist relativ selten und tritt – wenn sie vorkommt – bereits bei der Geburt auf. Die betroffenen Kinder weisen eine übermäßige Krümmung des Unterschenkels auf. In diesem Fall sollte eine Röntgenaufnahme veranlasst und das Kind dem Orthopäden vorgestellt werden. Die fehlgebildete Partie des Schienbeins neigt zu Brüchen, die schlecht heilen.

Einige Neugeborene mit NF 1 weisen eine Keilbeindysplasie auf, eine Fehlbildung des Knochens hinter der Augenhöhle. 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. Dies kann recht entstellend aussehen und neigt außerdem dazu, sich im Lauf der Jahre zu verstärken. Gegen die Fehlbildung des Keilbeins muss gewöhnlich nichts unternommen werden, die kosmetische Beeinträchtigung kann durch kosmetische

Operationen gemildert werden. Im Allgemeinen werden die ersten Anzeichen der Keilbeindysplasie durch ein diskretes pulsieren des Auges deutlich.

Kinder mit NF 1 können körperliche und/oder psychische Entwicklungsverzögerungen aufweisen. Darüber hinaus besteht bei manchen Kindern eine verminderte Anspannung der Muskulatur (Hypotonus). Diesem Reifungsdefizit kann durch gezieltes Training entgegen gewirkt werden.

Vorschulkinder

Gewöhnlich sind in diesem Alter die Café-au-lait-Flecken klar zu erkennen. Wenige kleinere Neurofibrome können bei manchen Kindern auf der Haut beobachtet werden. Sie erscheinen als kleine "Beulen", die sich weich anfühlen und eine rötliche Farbe aufweisen. Junge Kinder haben in der Regel – wenn überhaupt – nur wenige kleinere Neurofibrome. Einige Kinder können jedoch schon in frühen Lebensjahren mehrere Neurofibrome entwickeln. Dies bedeutet aber nicht, dass in der Kindheit noch zwangsläufig andere schwere Komplikationen auftreten müssen. Manche Kinder weisen bereits in der frühen Kindheit einige "Sommersprossen" (Freckling) in der Achselhöhle oder Leistengegend auf. Diese gelten als weiteres Zeichen dafür, dass eine NF 1 vorliegt, eine andere Bedeutung hat diese Erscheinung nicht.

Als Wachstumsabweichung kann bei Vorschulkindern mit NF 1 ein großer Kopfumfang beobachtet werden. Im Allgemeinen ist dies nicht mit medizinischen Problemen verbunden, der Kopf wächst lediglich mit größerer Geschwindigkeit als bei nicht betroffenen Kindern. Geht das raschere Kopfwachstum mit Beschwerden wie Kopfschmerzen oder Erbrechen einher, sollte eine Computertomographie oder Kernspintomographie veranlasst werden um sicher zu stellen, dass sich kein zunehmender Druck durch Flüssigkeit im Schädelinneren entwickelt.

Gehirntumoren können zu jedem Zeitpunkt des Lebens auftreten, auch in der frühen Kindheit. Glücklicherweise werden diese Tumoren insgesamt selten beobachtet. Eine spezielle Tumorform, die besonders mit der frühen Kindheit in Verbindung gebracht wird, ist das Optikusgliom, ein Tumor des Sehnervs. Wenn das Optikusgliom in seiner typischen Form auftritt, kommt es zu Sehkraftverlust und/oder Einschränkungen des Gesichtsfeldes, Schmerzen hinter dem Auge, Hervortreten des Auges oder schleimigen Sekretabsonderungen. Abhängig von den Untersuchungsbefunden und von der Wachstumstendenz kann eine Operation, eine Strahlen- oder Chemotherapie erforderlich werden. Viele Tumoren im Bereich des Sehnervs verursachen allerdings keine Beschwerden, so dass auch keine Therapie erforderlich ist. Kinder mit NF 1 sollten mindestens einmal jährlich vom Augenarzt untersucht werden, damit Anzeichen eines Optikusglioms frühzeitig erkannt werden.

Eine Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose) tritt bei NF 1 relativ häufig auf, in den meisten Fällen jedoch nur in geringfügigem Umfang. Ein Kind mit leichter Skoliose sollte regelmäßig körperlich untersucht und bei Bedarf auch geröntgt werden um festzustellen, ob sich die Verkrümmung verstärkt. In leichteren Fällen kann z.B. ein Korsett hilfreich sein, in schweren Fällen muss u.U. operiert werden.

Schulkinder

Im Schulalter müssen einerseits die in den Vorjahren aufgetretenen medizinischen Probleme weiter genau beobachtet und kontrolliert werden. Andererseits können in diesem Lebensalter spezifische Probleme wie Lernschwierigkeiten, Aufmerksamkeitsstörungen und körperliche Ungeschicklichkeit unter Leistungsanforderungen verstärkt zu Tage treten.

Von Lernschwierigkeiten spricht man, wenn ein Kind von normaler Intelligenz in der Schule konstant unterdurchschnittliche Leistungen erbringt. Etwa 8 bis 9% aller Schulkinder leiden unter Lernschwierigkeiten, bei Kindern mit NF 1 liegt dieser Prozentsatz schätzungsweise bei 40 bis 50%. Dies bedeutet, dass man bei jedem Kind mit NF 1 bei Schulschwierigkeiten zunächst an eine Lernstörung denken soll, nicht an Faulheit oder Interesselosigkeit. Problematisch ist, dass die Lernstörung bei NF-1-Kindern vielschichtig ist und sich mit den üblichen Schultests häufig nicht richtig erfassen lässt.

Folgende Auffälligkeiten können Hinweise auf das Vorliegen einer speziellen Lernstörung bei NF 1 sein:

- Unangemessenes Verhalten im Kontakt zu anderen Menschen, Überreaktion auf Veränderung.
- Störungen der Konzentrationsfähigkeit bei körperlicher Überaktivität, erhöhte Ablenkbarkeit.
- Körperliche Ungeschicklichkeit, schlechte Orientierung im Raum, Vertauschen von Zahlen, Buchstaben, Schwierigkeiten in Mathematik.
- Schwierigkeiten beim Verständnis von Gesichtsausdrücken, Tonfällen und z.B. Musik.

Das Wichtigste ist, die Lernstörung des NF-1-Kindes als solche zu erkennen und nicht als Faulheit, Ungehorsam oder Böswilligkeit des Kindes aufzufassen. Im nächsten Schritt müssen die Lehrer des Kindes möglichst genau über das Vorliegen und die Art der Lernstörung informiert werden, um das Kind speziell fördern zu können. Auch die Einbeziehung des Schulpsychologen kann nützlich sein, da die betroffenen Kinder ihr "Anderssein" schnell wahrnehmen und darauf z.B. mit Minderwertigkeitsgefühlen, Depressionen oder auch erhöhter Aggression reagieren können.

Bei Kindern, die eine verminderte Aufmerksamkeitsspanne aufweisen, schnell ablenkbar sind, ein vermindertes Steuerungsvermögen besitzen und eine verstärkte motorische Unruhe zeigen, liegt möglicherweise eine Aufmerksamkeitsstörung vor. Dabei kann diese Störung auch ohne motorische Unruhe auftreten. Die Diagnose dieser Beeinträchtigung sollte durch einen auf diesem Gebiet erfahrenen Psychologen oder Arzt erfolgen. Denn ein intelligentes Kind wird zum Beispiel in der Schule unaufmerksam, unruhig oder leicht ablenkbar sein, wenn es unterfordert wird. Dies gilt auch für ein Kind, dessen Leistungsvermögen weniger gut angelegt ist und dann überfordert wird.

Nach der Diagnose der Aufmerksamkeitsdefizitstörung muss für jedes Kind die Art der Behandlung besprochen werden. Die medikamentöse Therapie mit Stimulanzien ergab in einem längeren Beobachtungszeitraum ein verbessertes Verhalten der Kinder in der Schule und ihrer schulischen Leistungsfähigkeit. In der häuslichen Umgebung war die Aufmerksamkeitsspanne verlängert, Lehrer bestätigten verminderte Aggressivität, verbesserte Konzentration und erhöhtes Leistungsniveau.

Jugendliche

Alle Jugendlichen mit und ohne gesundheitliche Probleme erfahren Unannehmlichkeiten, Zweifel und Unsicherheit auf dem Weg vom Kind zum Erwachsenen. NF 1 kompliziert diese schwierige Zeit zusätzlich, und zwar sowohl bei Jugendlichen mit schwacher Krankheitsausprägung als auch bei solchen mit schwerwiegenden gesundheitlichen Problemen.

Jugendliche legen besonderen Wert auf ihr äußeres Erscheinungsbild, sie sind sich der kleinsten Unvollkommenheit bewusst. Ein Jugendlicher mit NF 1 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 Eltern den Jugendlichen zugestehen, ebenso wie die Gleichaltrigen auszusehen. Einen Haarschnitt oder Kleider zu haben, die "passen", kann helfen, einige der Unsicherheiten zu überwinden.

Wenn ein Kind zum Jugendlichen wird, entwickelt sich auch der Sinn für die Privatsphäre. Einige junge Leute vertrauen weiter auf ihre Eltern, andere schließen sie aus. Es ist für Eltern ein schwieriger Balance-Akt, einerseits die Privatsphäre zu respektieren und andererseits für den Jugendlichen verfügbar zu bleiben. Ein Krankenhausaufenthalt kann von Jugendlichen mit NF 1 als besonders unangenehm erlebt werden, da hier oft die körperliche Privatsphäre von Ärzten und Pflegepersonal verletzt werden muss. Auch im ambulanten Bereich ist es sehr wichtig, einen Arzt zu finden, dem der Jugendliche vertrauen kann, der in der Lage ist, NF 1 zu behandeln und ebenso Fragen und geäußerten Ängsten zuzuhören. Eltern sollten dem Jugendlichen erlauben, seinen Arzt selbst zu wählen und mit ihm allein zu sprechen. Auf der anderen Seite müssen Eltern natürlich über den aktuellen gesundheitlichen Zustand des Kindes informiert bleiben.

Bei einer Erbkrankheit wie der NF 1 muss der Jugendliche über das Risiko, diese Krankheit an seine Kinder weitergeben zu können, im Rahmen einer genetischen Beratung aufgeklärt werden. Für genauere Informationen kann auf genetische Beratungsstellen oder entsprechende Fachleute verwiesen werden, die helfen, eine persönliche verantwortungsvolle Entscheidung zu treffen.

Abschließend ist es wichtig, im Auge zu behalten, dass NF 1 nur ein Teil des Lebens und nicht das ganze Leben eines Teenagers ist. Die Erkrankung des Kindes sollte nicht zu einer übermäßig beschützenden Haltung, die den notwendigen Entwicklungsweg in die Selbstständigkeit behindert, führen.

Wie Eltern helfen können

Eltern sollten alle Informationen über NF 1 zusammentragen, die sie bekommen können. Bestehen Sie darauf, dass Ihnen die häufig komplizierten medizinischen und auch pädagogischen Sachverhalte auf verständliche Weise erklärt werden. Wenn Sie die Erklärungen eines Experten nicht verstanden haben, holen Sie ruhig eine zweite Meinung ein.

Sammeln Sie alle Unterlagen, die den Krankheitsverlauf bei Ihrem Kind betreffen. Je genauer die Kenntnisse über den Entwicklungs- bzw. Krankheitsverlauf sind, desto besser sind Entscheidungen über Behandlungen oder Förderungsmöglichkeiten zu fällen. Ihre Unterlagen sollten enthalten:

- Medizinische Informationen wie Kopien aller Arztbriefe, Testergebnisse, Briefwechsel.
- Handschriftliche Notizen über Gespräche mit den verschiedenen Spezialisten.
- Schulinformationen wie Beurteilungen und Zeugnisse oder auch Arbeiten des Kindes, die besondere Probleme erkennen lassen.
- Kopien aller Testergebnisse (Schultests, Sehtests, psychologische Tests).
- Fotografien Ihres Kindes und Ihre eigenen Beobachtungen zum Verhalten und zur Entwicklung Ihres Kindes, jeweils mit Datum versehen.

Neurofibromatose Typ 1 bei Erwachsenen

Bei Erwachsenen mit NF 1 stehen andere Fragestellungen und mögliche Probleme im Vordergrund als bei Kindern. Hier sind besonders Faktoren wie Veränderung des äußeren Erscheinungsbildes durch Neurofibromwachstum, die Entscheidung über Nachkommen sowie berufliche und private Lebenssituation zu erwähnen.

Grundsätzlich sollte vorausgeschickt werden, dass die meisten Menschen mit NF 1 keine wesentlichen gesundheitlichen Beeinträchtigungen erleben. Sie führen wie andere Menschen ein ganz normales Leben. Die am häufigsten auftretenden Komplikationen sind nicht lebensbedrohlich und in der Regel gut zu behandeln. Nach heutigem Wissen ist die Lebenserwartung bei etwa 10% der Betroffenen reduziert.

Tumoren

Ein Erwachsener mit NF 1 hat ein relativ hohes Risiko, mit fortschreitendem Lebensalter eine Zunahme an Größe und Anzahl von Neurofibromen zu erleben. Neurofibrome sind gutartige Tumoren, die sich unter oder auf der Haut im Bereich bzw. entlang von Nerven ausbilden. Sie können z.B. wie ein kleiner Knoten, eine Erhebung der Haut oder eine rötliche Farbveränderung aussehen. Auch wenn Neurofibrome als Tumoren bezeichnet werden, entwickeln sie sich in aller Regel nicht zu bösartigen Geschwülsten (Krebs).

Neurofibrome zeigen ein verstärktes Wachstum oder Auftreten in Phasen hormoneller Umstellung wie Pubertät oder Schwangerschaft. Daher beobachten manche Frauen während der Schwangerschaft ein verstärktes Wachstum bereits bestehender Neurofibrome.

Es kann nicht vorhergesagt werden, ob und wie viele Neurofibrome eine Person entwickelt. Bei einigen NF-1-Betroffenen finden sich nur ein oder zwei Neurofibrome, während andere Patienten eine Vielzahl dieser Tumorknoten aufweisen. Derzeit gibt es keine Möglichkeit, das Wachstum von Neurofibromen zu verhindern. Es wird darüber spekuliert, ob die "Pille" (Verhütungsmittel) das Wachstum der Neurofibrome stimulieren könnte; allerdings gibt es für diese Vermutung keine eindeutigen Beweise. Und erste Datensammlungen befragter Frauen sprechen dagegen.

Neurofibrome sollten von einem Arzt operiert bzw. entfernt werden, der Erfahrung auf diesem Gebiet besitzt. Für die operative Entfernung sind Größe und Ort des Neurofibroms von Bedeutung im Hinblick auf die anzuwendende Operationstechnik (z.B. Skalpell, Laser) und das zu erwartende Ergebnis ("gestielte" Neurofibrome lassen sich meist mit einem guten kosmetischen Ergebnis entfernen). In jedem Fall ist es sinnvoll, die verschiedenen Techniken mit dem Chirurgen vor einer geplanten Operation zu besprechen.

Im Gegensatz zum kleinen, umschriebenen Neurofibrom ist das plexiforme Neurofibrom bei der Diagnosestellung bereits größer und zeigt ein "netzartiges" Wachstumsverhalten entlang der Nerven. Häufig ist die Haut in diesem Bereich verdickt, dunkler und behaart. Diese Tumoren sind bei Druck oft schmerzhaft. Bei einigen wenigen Patienten kann dieser Tumor bösartig und damit zu Krebs werden. NF-1-Betroffene mit einem plexiformen Neurofibrom sollten ihren Arzt sofort aufsuchen, wenn plötzlich ein neuer Schmerz im Zusammenhang mit dem plexiformen Neurofibrom auftritt, bzw. eine Wachstumsänderung, Lähmung oder Funktionseinschränkung in der Region des Tumors bemerkt wird. Dies gilt auch, wenn sich das plexiforme Neurofibrom in Farbe oder Beschaffenheit ändert.

Ein Tumor des Sehnervs wird als Optikus tumor bezeichnet. Zwei Typen von Sehnerventumoren werden bereits im Kindesalter beobachtet:

- Der Sehnerv kann sich bei der Untersuchung des Gehirns verdickt darstellen, wobei Sehvermögen und Gesichtsfeld nicht beeinträchtigt sind.
- Die Sehnervverdickung nimmt an Größe zu; dieser Tumor wird als "Optikusgliom" bzw. als "Astrozytom" bezeichnet.

In Ausnahmefällen kann ein Optikusgliom auch noch im Erwachsenenalter zu einer weiteren Einschränkung des Sehvermögens führen. Allerdings stehen Veränderungen des Sehvermögens bei Erwachsenen mit NF 1 in aller Regel nicht im Zusammenhang mit der Neurofibromatose.

Hoher Blutdruck

Hoher Blutdruck ist ein weiteres Problem, das bei Patienten mit NF 1 auftreten kann. Deshalb sollten alle Erwachsenen ihren Blutdruck zumindest einmal im Jahr von ihrem Arzt überprüfen lassen. Da hoher Blutdruck mit zunehmendem Alter ein weit verbreitetes medizinisches Problem ist, muss dieser keineswegs mit Neurofibromatose in Zusammenhang stehen.

Allerdings tritt bei einem kleinen Teil der Betroffenen hoher Blutdruck im Zusammenhang mit einem so genannten Phäochromozytom auf. Dies ist ein Tumor, der sich in der Regel im Bereich der Nebenniere entwickelt, meist gutartig ist und bestimmte Hormone freisetzt. Dann kommt es zu einem schubartigen Auftreten des hohen Blutdrucks, der mit Kopfschmerzen, Schwitzen und Herzstolpern einhergehen kann. Phäochromozytome sollten möglichst chirurgisch entfernt werden.

Schmerzen und Juckreiz

Erwachsene mit NF 1 können gelegentlich unter Schmerzen leiden. Als Ursache gilt beispielsweise die oben beschriebene Tumorbildung. Auch eine Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose) kann Rückenschmerzen verursachen. Nach entsprechender Untersuchung der Schmerzursachen kann es u.U. sinnvoll sein, einen Schmerztherapeuten hinzuzuziehen. Dies gilt auch für die Behandlung von Kopfschmerzen, die migräneartig auftreten können.

Juckreiz ist keine ungewöhnliche Beschwerde von NF-1-Betroffenen. Ob dieser im Zusammenhang mit sich bildenden Neurofibromen steht, ist noch ungeklärt. Die Einnahme so genannter Antihistaminika kann den Juckreiz mildern.

Café-au-lait-Flecken, Irisknötchen und "Freckling"

Die meisten Erwachsenen mit NF 1 weisen so genannte Café-au-lait-Flecken auf, das sind milchkaffeefarbene Pigmentflecken auf der Haut, von denen oft mehrere vorliegen und die von größerem Ausmaß sein können. Es handelt sich hierbei um Pigmentzellenreicherungen, die keinen Krankheitswert haben, aber typischerweise im Rahmen einer NF 1 auftreten. Auch die Irisknötchen sind Pigmentzellenanhäufungen, die auf der Regenbogenhaut des Auges zu beobachten sind. Diese haben ebenfalls keinen Krankheitswert, aber ihr Vorliegen deutet auf eine NF 1 hin.

Gleiches gilt auch für das Freckling. Dabei handelt es sich um sommersprossenartige Flecken, die bevorzugt in den Achselhöhlen und in den Leisten auftreten. Auch hier handelt es sich um Zellanreicherungen ohne Krankheitswert, die allerdings für die Diagnose einer NF 1 Hinweis gebend sein können.

Schwangerschaft und Kinder

Die Fruchtbarkeit einer Frau mit NF 1 ist nicht eingeschränkt. Viele NF-1-Betroffene machen sich jedoch Gedanken über den Einfluss einer Schwangerschaft auf die Grunderkrankung und sie möchten wissen, ob ihre Kinder ebenfalls von NF 1 betroffen sein werden.

Etwa 50% der Frauen mit NF 1 berichten, dass sich während der Schwangerschaft bereits bestehende Neurofibrome vergrößert oder neue Neurofibrome gebildet haben. Der Schwangerschaftsverlauf ist in aller Regel unkompliziert, wenngleich angenommen wird, dass häufiger ein Kaiserschnitt notwendig wird. Dies gilt in erster Linie für Frauen, die Neurofibrome im Bereich des Beckens aufweisen. Wesentlich ist es, den Frauenarzt über das Vorliegen einer NF 1 zu informieren und zu berücksichtigen, dass Neurofibrome in der Schwangerschaft wachsen können.

Oft wird von Paaren die Frage gestellt, ob es richtig ist, Kinder zu bekommen. Diese Frage kann natürlich nur das Paar für sich selbst entscheiden. Aufgabe des Beratenden ist es allerdings, mögliche Komplikationen und Belastungen für eine Partnerschaft und Familie aufzuzeigen. Er muss darauf hinweisen, dass ein 50%-iges Risiko besteht, die genetische Fehlinformation an das Kind weiterzugeben. Ein leichter Krankheitsverlauf bei einem Elternteil lässt keine Voraussage über den Verlauf in der nächsten Generation zu.

Verschiedene genetische Testmethoden erlauben heute schon in der Frühphase einer Schwangerschaft festzustellen, ob ein Kind von NF 1 betroffen sein wird. Jedoch ist es mit den genetischen Tests nicht möglich vorauszusagen, wie der Krankheitsverlauf bei dem Kind sein wird.

Aufmerksamkeits- und Konzentrationsstörungen

Viele Kinder mit NF 1 leiden an Aufmerksamkeits- und Konzentrationsstörungen und mangelndem Durchhaltevermögen, in Verbindung mit Hyperaktivität (hochgradiger Unruhe). Diese Beschwerden können bis in das Erwachsenenalter hinein bestehen und sich auf Partnerschaft, Berufsleben und seelisches Befinden negativ auswirken. Falls diese Schwierigkeiten bestehen, sollte ein Spezialist kontaktiert werden, der sich mit der Diagnose und Behandlung von Aufmerksamkeitsstörungen im Erwachsenenalter auskennt.

Umgang mit Belastungsfaktoren

Neurofibromatose entsteht durch eine fehlerhafte Erbinformation. Ob diese Fehlinformation sich als Krankheit auswirkt, lässt sich für den Einzelnen nicht voraussehen. Dies gilt auch für den Krankheitsverlauf im Allgemeinen. Die Auswirkungen von NF 1 auf den Einzelnen sind von der Schwere der Krankheitssymptome, deren Verlauf bereits im Kindes- und Jugendalter sowie von der individuellen Veranlagung abhängig. Viele NF-1-Betroffene führen ein positives, kreatives Leben. Allerdings berichten Betroffene auch, dass in der Partnerschaft und Familie, am Arbeitsplatz und in der Freizeit Belastungen möglich sind.

Arbeitsplatz

Viele Betroffene, die keine Leistungseinschränkung bei der Arbeit haben, vermeiden es, über ihre Erkrankung zu sprechen. Dies gilt auch für Personen, die Konzentrations- und Aufmerksamkeitsschwächen aufweisen. Die Aufklärung von Kollegen und Vorgesetzten kann zu unterschiedlichen Reaktionen führen. Sie ist jedoch wesentlich, wenn die Erkrankung offensichtlich ist und zu gesundheitlichen Einschränkungen führt. Einer gewissen Selbstunsicherheit gilt es bewusst eigene Stärken gegenüberzustellen und im Einzelfall therapeutische Hilfe in Anspruch zu nehmen.

Partnerschaft

Das Selbstbild des Betroffenen kann insbesondere durch Entstellung beim Auftreten von Neurofibromen und plexiformen Neurofibromen beeinträchtigt sein. Neben den Möglichkeiten der operativen Entfernung der Neurofibrome ist das Annehmen der körperlichen Besonderheiten im Rahmen einer Partnerschaft hilfreich. Das Gespräch – möglicherweise mit Hilfe eines Therapeuten – darüber, wie der Betroffene und sein Partner lernen können, miteinander umzugehen, ist eine wesentliche Voraussetzung. Die Wahrnehmung des Gegenübers mit seinen positiven Eigenschaften ist für Nähe, Vertrauen und Intimität hier besondere Voraussetzung. Zweifelsohne bleibt der Wunsch nach Partnerschaft für manche Betroffene (wie allerdings auch für Gesunde) unerfüllt.

Freizeit

NF-1-Betroffene sind in ihren Freizeitaktivitäten im Allgemeinen nicht eingeschränkt. Das Auftreten von Neurofibromen wird von vielen Betroffenen jedoch als Entstellung empfunden, so dass sie auf den Besuch von Schwimmbädern und Saunen und auf leichte Bekleidung im Sommer verzichten.

Freundeskreis

Ein fester Freundes- und Familienkreis bedeutet für viele Betroffene einen wichtigen Rückhalt. Unterstützung im eigenen Handeln und damit die Erlangung von Selbstsicherheit und von Strategien zur Aufnahme sozialer Kontakte stellen wichtige Ziele dar.

Antworten auf Fragen an Paare zur Paarstruktur deuten darauf hin, dass von NF 1 betroffene Frauen und Männer sich selbst tendenziell als eher unattraktiv, unbeliebt und weniger durchsetzungsfähig einschätzen als ihre Partnerin bzw. ihren Partner. Auffällig ist eine gewisse Ängstlichkeit und Tendenz zur Selbstkritik. Dass Betroffene Ärger eher in sich

"hineinfressen" bestätigt, dass eine offene und gegebenenfalls therapeutisch gestützte Strategie zur Bewältigung dieser angenommenen Einschränkungen erforderlich sein kann.

Neurofibromchirurgie

Neurofibrome entfernen – mit Skalpell, Laser oder Strom

Neurofibrome der Haut sind das typische Merkmal der Erkrankung. Im Gesicht treten die Tumoren bevorzugt um den Mund (perioral) und in der Nasen-Lippen-Region (nasolabiale Falte) auf, darüber hinaus auf der Stirn und im Wangenbereich. Für die operative Behandlung sind verschiedene Aspekte wesentlich, die im Folgenden getrennt aufgeführt werden und dennoch miteinander in Verbindung stehen.

Erscheinungsform des Tumors

Aus der Haut wachsende Tumoren, die bei einer schmalen Basis an der Haut sich zum kugeligen Tumor auswölben und somit "gestielt" wirken, führen nach der Entfernung in aller Regel zu einem sehr eindrucksvollen, guten Behandlungserfolg. Dagegen ist es bei Tumoren, die das Niveau der umgebenden, "normalen" Haut nur um 1 mm bis 2 mm überragen, für den Chirurgen schwieriger, ein gutes kosmetisches Ergebnis zu erzielen.

Größe und Ort des Neurofibroms

Entscheidend für die Einschätzung des operativen Erfolgs sind Größe und Lokalisation. Diese Faktoren bestimmen das Aussehen der verbleibenden Narbe und gegebenenfalls über die Notwendigkeit einer so genannten Verschiebeplastik zur Abdeckung des Defektortes. Die Lokalisation des Tumors entscheidet auch über die Narbenbildung nach einer Operation.

Entfernung des Tumors

Für die Entfernung stehen verschiedene Techniken zur Verfügung: Skalpell, Laser und Elektrokauterisierung. Das Skalpell (chirurgisches Messer) ist das älteste Instrument für die Entfernung von Neurofibromen. Der Vorzug des Skalpells ist die scharfe Durchtrennung der Haut. Dagegen kombinieren die beiden anderen Techniken – Laser und Elektrokauterisierung - mit dem Herausschneiden des Gewebes gleichzeitig den Gerinnungsvorgang des Wundbetts und damit die Blutstillung. Dies ist bei blutgefäßreichen Neurofibromen von Vorteil. Beide Techniken sind in der Hand des geübten Arztes für die Entfernung von kutanen Neurofibromen wertvoll und nutzbringend. Unter der Vielfalt der angebotenen Laser ist der CO₂-Laser derzeit führend. Dessen scharf und ausreichend tief eindringendes Licht hat an der Haut eine schneidende Wirkung. Diese wird für die Behandlung kutaner Neurofibrome ausgenutzt. In gleicher Weise wird mit der Elektrokauterisation über eine an der Spitze erhitzbare Nadel das Schneiden von Weichgeweben ermöglicht.

Unserer bisherigen Erfahrung nach eignet sich für größere, über dem Hautniveau liegende Neurofibrome durchaus das konventionelle Skalpell/Messer, wobei sich die Narbenbildung je nach Größe des Tumors, dessen Lokalisation und dem stattfindenden Heilungsprozess ausbildet. Eine Vielzahl von Narben blasst nach der Neurofibrom-Entfernung sehr zufriedenstellend ab. Für die im Hautniveau liegenden Neurofibrome mit starkem

Gefäßanteil scheint dagegen die Laserbehandlung besser zu sein, weil diese punktgenau eingesetzt werden kann. Nach einer Operation stellen sich nach Abheilung der Wunde weiße Flecken ein, die das neu entstandene Gewebe zeigen.

Ein Vorteil der Laserbehandlung sind kürzere Operationszeiten, da mit dem Laser eine Vielzahl von Tumoren in einem kürzeren Zeitraum operiert werden können. Dagegen ist der Heilungsprozess länger und die Gefahr der Wundinfektion größer.

Die hier erwähnten Techniken sind darauf ausgerichtet, den lokal bzw. umschrieben sichtbaren Tumor durch eine Schneidetechnik zu entfernen. Ein Einfluss auf die nicht behandelte Haut wird dabei nicht ausgeübt. Das neuerliche Wachstum sowohl in nicht behandelten Regionen als auch in solchen, in denen Neurofibrome entfernt wurden, wird durch diese "operativen" Techniken nicht verhindert. Für einzelne Patienten ist es sinnvoll, die verschiedenen Techniken vor einer geplanten Operation vieler Tumoren an einigen Neurofibromen überprüfen zu lassen, um das zu erwartende Ergebnis abschätzen zu können.

Früherkennung

Um eine mögliche Erkrankung an Neurofibromatose frühzeitig zu erkennen bietet sich die Abarbeitung unserer Checkliste an, sowie das Lesen von Informationsmaterial.

Speziell für Ärzte sind die Leitlinien zur Früherkennung und Diagnosestellung entwickelt, die über das Büro in Hamburg abgefordert werden können. Zusätzlich wurde eine Vorlesung entwickelt, die Grundlagenwissen zur NF1 vermitteln soll. [Die Vorlesung finden Sie hier.](#)

Checkliste

Neurofibromatose Typ 1 wird verursacht durch Genveränderungen auf Chromosom 17 und weist mindestens zwei der folgenden Merkmale auf:

- Café-au-lait Flecken (mind. sechs)
- Neurofibrome (auch plexiform)
- Sommersprossenzeichnung in den Achselhöhlen oder der Leiste
- Optikusgliome (Tumore des Sehnerven)
- Irisknötchen (auch als "Lisch-Knötchen" bezeichnet) Pigmentanreicherungen auf der Regenbogenhaut des Auges
- Skoliosen (Wirbelsäulenverkrümmung)
- Typische Knochenveränderungen
- Lern-, Leistungs- und Verhaltensstörungen
- Verwandter 1. Grades mit NF1



Café-au-lait-Flecken / Sommersprossen / Neurofibrome

Genetische Beratung

Zu diesem komplexen Thema findet sich ein ausführlicher Artikel auf der Webseite des Bundesverbandes Neurofibromatose e. V:

www.bv-nf.de/neurofibromatose/genetische-beratung

NF-Zentren

Fachkundige medizinische Hilfe in spezialisierten NF-Zentren

Die Erkrankung Neurofibromatose ist so selten, dass einige Ärzte noch nie Kontakt zu einem betroffenen Patienten in ihrer Sprechstunde hatten. Die Komplexität der Erkrankung macht es besonders schwer, die richtige Fachdisziplin auszuwählen, die dann auch noch über eine ausreichende Erfahrung verfügt, die richtige Diagnose zu stellen und darauf basierend die notwendige medizinische Versorgung einzuleiten.

Die langjährigen Erfahrungen von NF-Betroffenen sowie des Vereins zeigen, dass die übliche ambulante oder stationäre medizinische Versorgung den Patientenbedürfnissen nicht gerecht wird.

Im Laufe der Zeit haben sich an verschiedenen Standorten in Deutschland NF-Zentren gebildet, die spezielle Sprechstunden für Patienten mit Neurofibromatose anbieten und meist interdisziplinär mit ihren Fachkollegen zusammenarbeiten. So werden die Patienten über einen NF-Experten in der Sprechstunde untersucht, beraten und begleitet. Die Einbindung weiterer Fachkollegen erfolgt dann bei Bedarf gut koordiniert durch das NF-Zentrum, damit die Patienten bestmöglich medizinisch versorgt werden. Es sollen so unnötige Wege zu verschiedenen Ärzten - und die damit oftmals verbundenen Ängste - abgebaut werden. Die Patienten müssen dafür zwar manchmal lange Anreisen in Kauf nehmen, aber sie sparen sich viele Arztbesuche, da sie so sofort fachkundig beraten und versorgt werden.

Übersicht über die Leistungen der NF-Zentren und NF-Spezialisten

Da sich die NF-Zentren z.T. auch auf bestimmte Schwerpunkte der Erkrankung spezialisiert haben, berät Sie der Bundesverband Neurofibromatose gerne, wohin Sie sich bei bestimmten Fragestellungen gezielt wenden können.

Hier können Sie sich einen ersten Einblick über die Leistungen der NF-Zentren verschaffen.

Interdisziplinär

- [NF-Zentrum Hamburg](#)
- [NF-Zentrum München](#)
- [NF-Zentrum Tübingen](#)
- [NF-Zentrum Ulm](#)
- [NF-Zentrum Würzburg](#)

Fachgebundene Expertise im Bereich Neurochirurgie

- [Berlin](#)
- [Erfurt](#)

- [Würzburg](#)

Diagnostik und Therapie bei Kindern und Jugendlichen

- [NF-Zentrum Berlin](#)
- [NF-Zentrum Dresden](#)
- [NF-Zentrum Duisburg](#)
- [NF-Zentrum München](#)
- [NF-Zentrum Tübingen](#)

Lasertherapie kutaner Neurofibrome

- [Berlin](#)

Selbsthilfe:

Für Neurofibromatose Typ 1 und 2 sowie Schwannomatose ist in Deutschland der **Bundesverband Neurofibromatose e. V.** zuständig. Dieser betreibt mit dem [„Therapeutischen Gästehaus“](#) ein innovatives Projekt in der Betroffenen-Selbsthilfe. Des Weiteren stellt er eine Mitgliederzeitschrift, Broschüren, Veröffentlichungen, Buchempfehlungen etc. zur Verfügung.

Geschäftsstelle

Martinistr. 52 / Haus 0 54
20246 Hamburg
Tel. 040-46 09 24 14
Fax 040-5277462

Wir tragen dafür Sorge, dass Betroffene

- rechtzeitig die richtige medizinische Hilfe erfahren,
- trotz Entstellung ihr Selbstwertgefühl erhalten lernen,
- lernen, ihre Behinderung anzunehmen,
- einen Schulabschluss erreichen,
- eine Ausbildung abschließen,
- beruflich integriert werden,
- eigenständig und selbstverantwortlich leben können,
- eine Partnerschaft aufbauen können,
- eine beruflich-soziale Integration finden,
- ihren Lebensmut nicht verlieren.

Wir brauchen dazu

- umfassende Forschung, mit dem Ziel, Neurofibromatose zu heilen,
- effiziente Strukturen, die den Betroffenen anforderungsgerechte Hilfe zukommen lassen. Konzepte, wie z.B. das von uns entwickelte und betriebene „Therapeutische Gästehaus“, könnten als Modell wegweisend sein,
- Förderer und Sponsoren, die unsere Aufgaben und Ziele dauerhaft unterstützen, um Strukturen aufzubauen, die eine wirkliche Problemlösung darstellen,
- funktionierende Netzwerke, die für die Betroffenen die richtigen Weichen stellen.

Der Bundesverband Neurofibromatose sieht es als eine seiner wichtigsten Aufgaben an, diese Netzwerke aufzubauen – im Interesse aller Betroffenen!

www.bv-nf.de

info@bv-nf.de