

## BEHANDLING OG TILTAK

Det finnes per i dag ingen årsaksrettet medisinsk behandling mot NF1. Behandling rettes mot symptomene og eventuelle komplikasjoner og må tilpasses den enkelte.

Vi anbefaler at alle med NF1 følges opp med en medisinsk kontroll en gang pr år. Hos barn bør en følge med på skjelettforandringer som skoliose og falske ledd. Skjelettforandringer kan eventuelt behandle kirurgisk. Falske ledd krever omfattende ortopedisk oppfølging. Symptomgivende svulsts på øyenerven (opticusgliom) og andre svulster i nervesystemet må behandles.

Voksne bør følges opp av fastlege, også sosialmedisinsk. Blodtrykkskontroll bør utføres årlig, på grunn av økt forekomst av svulst i binyrebarken og høyt blodtrykk som følge av neurofibromer i karsystemet. Symptomer fra mage-/tarmsystemet kan forårsakes av svulster i tarmveggen. Pleksi-forme nevrinomer bør følges opp med tanke på malignitet. Kvinner skal følges opp i forhold til økt risiko for brystkreft, og henvises til mammografi fra 30 års alder.

Mange barn med NF1 har behov for en bred, tverrfaglig kartlegging. Undersøkelser tyder på at over halvparten av alle elever med NF1 trenger spesialpedagogisk tilrettelegging i barnehage og skole. I tillegg til lærevansker, bør det rettes oppmerksomhet mot språk, konsentrasjon, hukommelse, utholdenhet, sosial samhandling og motorikk.

Familier med flere personer med NF1 har sammensatte utfordringer og bør få samordnede hjelpetiltak. Dette gjøres ofte best ved at det opprettes en koordinator og utarbeides en individuell plan.

*Les mer om diagnosen og relaterte tema på [www.frambu.no](http://www.frambu.no).*

Sist oppdatert: 26.10.2017

**FORENING FOR NEVROFIBROMATOSE**  
*Norsk forening for neurofibromatose ble stiftet på Frambu i 1987.*

v/Britt Ohrø  
**Telefon:** 41 20 29 06  
**Epost:** leder@nffnf.no  
**Nett:** [www.neurofibromatose.no](http://www.neurofibromatose.no)



**FRAMBU** er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet neurofibromatose type 1. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

### KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud  
**Telefon:** 64 85 60 00  
**E-post:** [info@frambu.no](mailto:info@frambu.no)  
**Nett:** [www.frambu.no](http://www.frambu.no)

# NEVRO- FIBROMATOSE TYPE 1



**FRAMBU**  
SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

# NEVROFIBROMATOSE TYPE 1

**Nevrofibromatose (NF1) er en arvelig tilstand der godartede svulster har sitt opphav i celler som omgir nervecellene. Diagnosen kan gi mange ulike utslag og symptomer avhengig av hvor svulstene utvikler seg. Først og fremst ses symptomer i huden, nervesystemet, skjelettet og øynene. Symptomene kan øke med alderen, men det er vanskelig å forutsi hvordan dette vil bli for den enkelte. Uforutsigbarheten dette medfører kan oppleves som en påkjenning for mange.**

## FOREKOMST

NF 1 forekommer hos ca. 1 av 3000 fødte barn og opptrer like ofte hos gutter og jenter.

## ÅRSAK

NF1 skyldes en feil i arvestoffet på den lange arm av kromosom 17. Dette styrer produksjon av proteinet nevrofibromin, som skal hindre ukontrollert vekst av vev. NF1-genet er stort, og mange ulike endringer i genet kan forårsake NF1.

## ARVELIGHET

Rundt halvparten av personene med NF1 har arvet tilstanden (autosomt dominant arvegang). Hos den andre halvparten oppstår NF1 som følge av en mutasjon (nyoppstått endring av arveanlegget).

## SYMPTOMER, KOMPLIKASJONER OG FORLØP

Det er stor variasjon i uttrykksform og alvorlighetsgrad, selv innen samme familie.

Lysebrune, flate føflekker (café-au-lait-flekker) er til stede ved fødselen eller kommer i løpet av de første leveårene og vokser med barnet. I tillegg er det vanlig med fregner i ikke lysutsatte områder.

Det finnes forskjellige nevrofibromer (godartede svulster):

Dermale nevrofibromer ligger i huden og er bløte, geleaktige utposninger fra noen få millimeter til

flere centimeters diameter. Disse fibromene (kuler i huden av varierende størrelse) oppstår eller øker rundt puberteten og kan øke i antall og størrelse i forbindelse med graviditet eller overgangsalder.

Nodulære fibromer sitter dypere og er fastere i konsistens. Disse kan gi smerter, svakhet og prikking i det området som den aktuelle nerven forsyner.

Pleksiforme neurinomer er bløte hevelser under huden uten klare grenser til omliggende vev. De kan være symptomfrie, men kan også være plagsomme på spesielt trykkutsatte steder. Fibromene er i utgangspunktet godartede, men pleksiforme neurinomer kan utvikle seg til å bli ondartede. Da kan de vokse i størrelse og gi økende smerter.

Glomus tumors er små, innkapslede svulster/venemisdannelser som ses som en rød utvekst eller blå knute, oftest under negler i fingertup-pene eller i håndflaten. De er følsomme for kulde og ofte smertefulle, spesielt ved berøring. Behandlingen er kirurgisk fjerning.

Lisch-knuter (små knuter i øyets regnbuehinne) sees hos mange innen seks-sjuårsalder og hos så og si alle innen voksenalder. Knutene påvirker ikke synet og krever ingen oppfølging.

En spesiell svulst på øyenerven (opticusgliom) oppstår hos ca 15 % før sjuårsalder, men gir symptomer bare hos en av tre til halvparten av disse.

Nyere forskning viser at kvinner med NF1 har økt risiko for å utvikle brystkreft og at flere yngre kvinner med diagnosen kan få brystkreft enn ellers i befolkningen.

Ved MR av hjernen finnes også spesielle oppklaringer kalt UBO (unidentified bright objects). De er godartede og krever ingen spesiell oppfølging.

Over halvparten har skjelettforandringer, først og

fremst skoliose, men også falske ledd, spesielt i ankelregionen. Disse kan være medfødte eller utvikle seg i løpet av barnealder. Tannhelseproblemer, stor hodeomkrets og økt trettbarhet er vanlig.

Kognitive problemer (forståelsesvansker) er svært vanlig og forekommer hos rundt 80 % av alle barn og voksne med NF1. Symptomer på ADHD, som manglende konsentrasjon, hyperaktivitet og impulsivitet, finnes hos mellom 40 og 50 % av barn med NF 1. Mange har generelt forsinket utvikling med behov for pedagogiske tiltak på ulike områder. Flere med NF1 enn det som er vanlig i resten av befolkningen har spesifikke lærevansker. Lese- og skrivevansker er vanlig. Spesifikke matematikkvansker forekommer også.

Mange barn med diagnosen strever med finmotorisk kontroll og motorisk planlegging.

NF 1 er en diagnose som opptrer med svært ulik alvorlighetsgrad og stor variasjonsbredde. Hvilke symptomer og problemer den enkelte med NF1 får og hvilke konsekvenser dette gir når det gjelder arbeidslivet, er individuelt.

Uforutsigbarheten i forhold til framtidsutsiktene kan oppleves som en stor påkjenning. Videre kan NF1 være en skjult eller delvis skjult funksjonshemming med de belastninger dette kan medføre, blant annet i forhold til forståelse hos leger/hjelpeapparat.

## DIAGNOSTISERING

Diagnosen er i de fleste tilfeller lett å stille ved at minst to av følgende kriterier er til stede: minst 5-6 café-au-lait-flekker, minst to nevrofibromer eller ett plexiformt nevrofibrom, fregner i lysken eller armhulen, førsteleddslektninger med NF1, falske ledd eller manglende kilebensvinge, Lisch-knuter og optikusgliomer. Genetisk testing utføres for å sikre diagnosen eller ved uvanlig sykdomsbilde. En positiv genetisk test bekrefter diagnosen, men kan ikke si noe om alvorlighetsgrad/prognose. Voksne med NF1 som planlegger å få barn kan henvises til genetisk veiledning.