

Barn med NF2 bør ha MR av hodet hvert år og av ryggraden hvert tredje år hvis ikke sykdomsbildet tilsier noe annet. De bør vurderes hos øyelege hvert år.

Systematisk oppfølging på sykehus er anbefalt for barn som er i risikozonen for å ha NF2.

Det fremadskridende forløpet medfører en usikkerhet og uforutsigbarhet som kan være svært tyngende både for den enkelte og for andre familiemedlemmer. Livskvaliteten til personer og familier med medlemmer med NF2 kan imidlertid påvirkes i gunstig retning som følge av måten fagpersoner møter dem.

FORENINGEN FOR NEVROFIBROMATOSE

Norsk forening for neurofibromatose ble stiftet på Frambu i 1987 og har ca 600 medlemmer

v/Britt Ohrø

Telefon: 41 20 29 06

E-post: leder@nffnf.no

Nett: www.neurofibromatose.no



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet neurofibromatose type 2. 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

Nett: www.frambu.no

NEVRO- FIBROMATOSE TYPE 2



Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

NEVROFIBROMATOSE TYPE 2

Også kjent som Vestibulær schwannomatose, og ble tidligere omtalt som sentralnervesystem-NF eller hørselsnervesvulst-NF.

“Nevro” betyr nerve og “fibromatose” betyr tilstand med godartede bindevevsvulster. Til tross for navnelikheten, er nevrofibromatose type 1 (NF1) og nevrofibromatose type 2 (NF2) ulike tilstander. Selv om de har en del likhets-trekk, skiller de seg fra hverandre på vesentlige punkter. NF2 er en alvorlig, medfødt, fremadskridende sykdom kjennetegnet av svulstdannelse i tilknytning til sentralnervesystemet (hjernen og ryggmargen).

FOREKOMST

Det anslås at det fødes 1 person pr 25.000 til 1 pr 33.000 hvert år.

ÅRSAK

Tilstanden skyldes en feil i et enkelt gen på kromosom 22 (22q12.2).

ARVELIGHET

NF2 arves autosomt dominant. Det betyr at det er tilstrekkelig at én av foreldrene er bærer av sykdomsgenet for at barnet skal kunne arve tilstanden.

Hos ca. halvparten skyldes tilstanden en spontan mutasjon. Når feilen på arvestoffet først er oppstått, kan den videreføres ved autosomal dominant arvegang, det vil si at det er 50 % risiko i hvert svangerskap for å få barn med diagnosen.

SYMPTOMER OG FORLØP

Sykdommen kan debutere fra barnealder og fram til voksenalder. I familier hvor NF2 ikke er kjent fra tidligere, er gjennomsnittsalder ved diagnostisering ca. 27 år.

Svulstene er som regel godartede, men på grunn av sin lokalisering i sentralnervesystemet; langs hørsels- og balansenervene, hjerne- stammen og ryggraden, kan de gi en rekke alvorlige problemer.

Med årene kommer de som regel flere svulster, og den enkelte svulst har også en tendens til å vokse over tid. Veksthastigheten er uforutsigbar. Noen ganger kan veksten også stanse opp.

Hvilke problemer den enkelte får, avhenger av hvor svulstene sitter. De som får sykdomstegn i ung alder, har oftere mer alvorlig forløp.

Tidlige symptomer eller tegn er nedsatt hørsel, øresus, hodepine, svimmelhet, nedsatt balanse, lammelser (særlig av ansiktsmuskler) og epilepsi.

Redusert konsentrasjonsevne, økt tretthet, synsvansker, hørselsvansker, smerter og motoriske problemer kan være til stede.

NF2 kjennetegnes ikke av fibromer i huden eller café-au-lait-flekker.

Det fremadskridende forløpet medfører en usikkerhet og uforutsigbarhet som kan være svært tyngende både for den enkelte og for andre familiemedlemmer

DIAGNOSTIKK

Det er utarbeidet internasjonale kriterier som brukes til å stille diagnosen.

Diagnosen stilles hos en person som har svulst på hørsels- og balansenerven (vestibulær schwannom) på begge sider.

Diagnosen kan også stilles på en person som har svulst på den ene hørsels- eller balansenerven i kombinasjon med visse andre svulsttyper, andre funn og/eller har andre familiemedlemmer med NF2. (Se diagnoseomtale på www.frambu.no)

Genfeilen for NF2 kan avdekkes ved hjelp av blodprøve hos en person med symptomer på NF2. Hvis genfeilen blir bekreftet i NF2-genet, vil dette ikke bare sikre den kliniske diagnosen, men også bety at andre familiemedlemmer kan tilbys genetisk testing. Personer som har eller mistenkes å ha NF2 bør henvises til genetisk veiledning ved en av landets avdelinger for medisinsk genetik.

BEHANDLING OG TILTAK

Det finnes per i dag ingen årsaksrettet medisinsk behandling, men det foregår mye lovende forskning og også noe utprøving på området.

Nevrokirurgisk intervensjon er utfordrende, både når det gjelder å finne riktig tidspunkt for å fjerne svulster og når det gjelder å fjerne svulster nær hørselsnerven uten å skade den.

Det er opprettet et NF2-team på Rikshospitalet som har i oppgave å koordinere oppfølging og behandling. Dette må individualiseres i forhold til hvordan NF2 kommer til uttrykk hos den enkelte.

God tilrettelegging hjemme, på skolen og på arbeidsplassen vil være viktig for mange.

Tiltak kan planlegges etter kartlegging av ressurser og behov. Det er behov for individuell rådgivning i forbindelse med videregående skole og yrkesvalg.

Personer med NF2 har behov for systematisk oppfølging av hørsel, syn og nevrologiske funksjoner. MRI- eller CT-undersøkelse av hjerne og ryggmarg og balansetester bør foretas årlig, men kan skje sjeldnere dersom svulstutviklingen er langsom.