

Patienter, pårørende, læger og andre interesserede, som ønsker yderligere oplysninger om neurofibromatose, kan henvende sig til:

Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen

Formand Lene Lind
Strynøvej 25, Hammerum, 7400 Herning
Tlf.: 45 41 15 80 / 70 22 70 10
E-mail: nf@nfdanmark.dk / formand@nfdanmark.dk - www.nfdanmark.dk

Klinik for Sjældne Handicap

Klinisk Genetisk Afdeling, Afsnit 4062, Juliane Marie Centret, Rigshospitalet, Blegdamsvej 9, 2100 København Ø.
Tlf.: 35 45 47 88
E-mail: genetik@rh.dk - www.kliniskgenetik.rh.dk

Center for Sjældne Sygdomme

Børneambulatoriet, Center for Sjældne Sygdomme, Skejby Sygehus, Brendstrupgårdsvej 100, 8200 Århus N.
Tlf.: 89 49 67 84
www.skejby.dk (Afdelinger, Center for Sjældne Sygdomme)

Center for Små Handicapgrupper

CSH
Bredgade 25 F, 5. sal, 1260 København K.
Tlf.: 33 91 40 20 - Fax: 33 91 40 19
E-mail: csh@csh.dk - www.csh.dk
Telefontid: Mandag - torsdag fra kl. 09.00 - 14.00. Fredag fra kl. 09.00 - 13.00.
Rådgivningen holder lukket onsdage.

Den Uvildige Konsulentordning på Handicapområdet

DUKH
Banegårdspladsen 2, 2. sal, 6000 Kolding
Tlf.: 76 30 19 30 - Fax: 75 54 26 69
E-mail: mail@dukh.dk - www.dukh.dk
Telefontid: Mandag fra kl. 09.00 - 15.00, tirsdag fra kl. 09.00 - 17.00,
onsdag fra kl. 09.00 - 13.00, torsdag fra kl. 09.00 - 17.00 og fredag fra kl. 09.00 - 15.00.

For opdatering af ovenstående oplysninger se: www.nfdanmark.dk

Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen



Informationspjece

NF-foreningens hjemmeside: www.nfdanmark.dk

Hvad er neurofibromatose (NF)?

Den tyske læge von Recklinghausen beskrev NF1 i 1882. Siden er andre former for neurofibromatose blevet kendt - såsom NF2. Neurofibromatose er dominante arvelige sygdomme med mange forskellige symptomer fra huden, nervesystemet og undertiden skelettet. "Neuro" betyder nerve, og "fibrom" betyder godartet bindevævsknude. NF er karakteriseret ved store lysebrune pletter på huden og ved knuder langs nerverne i underhuden eller andre steder på kroppen. NF2 rammer desuden en eller begge hørenerver og kan medføre hørenedsættelse. NF er indgribende varige lidelser / handicap. Sygdommenes udvikling er uforudsigelig.

Hvor mange har neurofibromatose?

NF1 er en af de hyppigste arvelige sygdomme. Den optræder i alle folkeslag med en hyppighed på ca. et tilfælde for hver 3000 nyfødte og lige hyppigt hos begge køn. Der er formentlig 1500 til 2000 (stigende) danskere med NF1. NF2 er langt sjældnere.

Hvordan arves neurofibromatose?

Menneskets arveanlæg findes på kromosomerne i alle kroppens celler. Ved undfangelsen bidrager ægget og sædcellen hver med 23 kromosomer, og det normale kromosomtallet er således 46. Arveanlægget for NF1 findes på kromosom nr. 17 og for NF2 på kromosom nr. 22. Igangværende forskning omkring genet for NF1 ventes at bringe mange fremskridt i forståelsen og måske også senere i behandlingen af neurofibromatose. NF er en såkaldt dominant arvelig sygdom - dvs. at kun et af de to arveanlæg fra forældrene behøver at være ændret, for at man får sygdommen.

Arveanlægget kan gå i arv fra den ene generation til den næste, eller det kan opstå ved en pludselig opstået ændring af det normale arveanlæg - en mutation - og give NF som den første i en familie. 50 % af alle tilfælde skyldes nymutationer. Hvis man har arveanlægget, er risikoen 50 % - eller en ud af to - for at føre det videre til hvert barn. Søskende eller børn uden arveanlægget har ikke større risiko end normalt for at få børn med NF.

Symptomerne på sygdommen varierer meget fra person til person - også indenfor samme familie. En far eller en mor med NF i let grad kan derfor få børn med sværere symptomer, og en eller flere søskende kan blive hårdere angrebet end andre. I nogle familier kan diagnosen stilles ved fosterundersøgelse, men det er ikke muligt at forudsige graden af NF senere i tilværelsen.

Typiske symptomer hos børn

Store lysebrune pletter i hudens niveau - de såkaldte café au lait pletter - er til stede ved fødslen eller viser sig i løbet af de første leveår. Findes pletterne ikke i 5-6 års alderen, er det usandsynligt at barnet har arvet sygdommen fra en af forældrene med NF. Børn med NF har oftest 5 eller flere café au lait pletter med en diameter på mindst 2 cm. De sidder sjældent i ansigtet og har i øvrigt kun kosmetisk betydning. Mange NF-patienter har desuden mange fregner - specielt i armhulerne og i lysken. Der kan også være små

pigmenterede knuder i øjets regnbuehinde (Lisch-knuder), men de er uden betydning for synet. Knuder i huden kommer som regel først under og efter puberteten. Indlæringsproblemer (hukommelsesvanskeligheder og koncentrationsproblemer) optræder hyppigt hos børn med NF - hos ca. 60 %. Mange børn med NF bliver også hurtigere trætte ved fysisk og psykisk anstrengelse end deres "raske" kammerater. Talevanskeligheder samt tendens til hovedpine er andre typiske symptomer. Desuden har mange fin- og grovmotoriske problemer. Afhjælpning af ovennævnte problemer er fysiurgisk træning fra en meget tidlig alder, taleundervisning, ekstraundervisning eller støttelærer i x antal timer pr. uge og brug af computer i såvel skolen som hjemme.

Sjældnere problemer hos børn med NF omfatter knuder på synsnerven (med risiko for nedsat syn) og knogleforandringer - specielt krumning af skinnebenet (falsk led) i løbet af de første leveår eller skæv ryg (skoliose) hos større børn. Man skal også være opmærksom på forhøjet blodtryk og forstoppelse hos børn.

Ved regelmæssig kontrol kan de fleste komplikationer hos børn med NF opdages tidligt og behandles mere effektivt, end hvis de opdages sent.

Typiske symptomer hos voksne

Bortset fra café au lait pletter har de fleste voksne med NF kun symptomer fra huden i form af fibromer (knuder), der begynder i puberteten og kan tiltage i antal og størrelse livet igennem. Der kan være ganske få eller flere hundrede. Kvinder får ofte nye eller større knuder under graviditeter. Knuderne er næsten altid godartede, men de kan sidde ubehagelige steder, og de kan være til stor kosmetisk gene. Desuden dør mange med forhøjet blodtryk, forstoppelse, søvnløshed, koncentrationsproblemer (indlæringsvanskeligheder) og kløe. Mange NF-patienter bliver hurtigere trætte end folk uden NF.

Svulster og neurofibromatose

Både børn og voksne med NF har øget tendens til at udvikle specielle former for godartede og ondartede svulster, men der er ikke nogen øget forekomst af de almindelige former for kræft. De fleste svulster hos NF-patienter kan behandles, og tidlig lægekontakt er af stor betydning ved usædvanlige symptomer.

Behandling

Der er i dag ingen helbredende behandling af NF, men sværhedsgraden af komplikationer kan ofte mindskes ved tidlig indgriben samt ved kontrol på centrene på Rigshospitalet og Skejby Sygehus (se bagsiden) livet igennem.

Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen

Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen blev stiftet i 1987. Foreningens formål er at yde støtte til NF-patienter og deres pårørende, udbrede kendskabet til sygdommen, dens forebyggelse og behandling samt støtte videnskabelig forskning af sygdommen.