



# Kort om Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1)

Neurofibromatose (NF1) er en dominant arvelig sygdom med mange forskellige symptomer fra huden, nervesystemet og undertiden skelettet. Neuro betyder nerve, og et fibrom er en godartet bindevævsknude. NF1 er en indgribende kronisk (varig) lidelse. Sygdommens udvikling er uforudsigelig.

## ● Forløb og prognose

---

Følgende symptomer og komplikationer kan optræde ved NF1:

- Café au lait pletter er lysebrune, flade pletter i huden. De kan forekomme overalt på kroppen. Pletterne varierer i størrelse fra fem millimeter i diameter hos børn før puberteten, over 15 millimeter efter puberteten. Café au lait pletter er sædvanligvis til stede før femårs alderen.
- Neurofibromer er godartede, oftest små, knuder, der kan opstå langs kroppens nerver. De kan være vortelignende udenpå huden eller minde om små kugler (ærter), som ligger lige under huden. Disse kan bevæge sig. Neurofibromer kan optræde i forskellige størrelser, former og farver. Hos andre kan huden over knuderne være eller farves blåligviolet. Neurofibromer kan være kosmetisk skæmmende. Antallet kan variere fra nogle få til adskillige hundrede. De kan begynde at vokse frem i puberteten og under graviditet. Men det er som regel først senere i livet, at de kan forekomme i større mængder. Plexiforme neurofibromer er en form for neurofibromer, der udgår fra spidsen af nerveforgreningerne, der findes langs en nervetråd. De er gerne store, uafgrænsede og nærmest lidt blævrende. Et plexiformt neurofibrom forekommer hos hver tredje person med NF1. Det er sædvanligvis til stede ved fødslen eller fra tidlig barndom. Både de almindelige og de plexiforme neurofibromer kan give anledning til kosmetisk og lokale gener (fx tryk, smerte og kløen) og kan i sjældne tilfælde udvikle sig ondartet.
- Fregner forekommer ofte i øget antal og specielt i armhuler og lyske.
- Opicus gliom er godartede svulster, der ved NF1 typisk sidder på den ene eller begge synsnerver. Disse svulster kan vokse og trykke på synsnerven og dermed true synet. De forekommer kun i barndommen og opstår ikke senere i livet.
- Lisch-knuder er meget små pigmenterede celleophobninger på regnbuehinden. Knuderne påvirker ikke synet og har derfor kun betydning som et tegn på sygdommen.
- Skoliose er en skævhed i rygsøjlen og kan forekomme ved NF1. Forandringen i ryggen ses ofte allerede fra fødslen, men starter hyppigst i den tidlige skolealder.
- Et falsk led optræder oftest i underbenene og kan være til stede fra fødslen eller tidlig småbørnsalder. Falsk led viser sig som en unormal krumning af skinnebenet eller sjældent af armen. Dette kan føre til et spontant brud på knoglen, der ikke vil vokse sammen. Benet kan derfor ikke belastes på normal vis.

- Indlæringsvanskeligheder (bl.a. hukommelsesvanskeligheder og koncentrationsproblemer) optræder hyppigt hos børn med NF1 (hos ca. 60 %). Mange børn med NF1 bliver også hurtigere trætte ved fysisk og psykisk anstrengelse end deres "raske" kammerater. Arbejdstempoet kan være nedsat.
- Andre typiske komplikationer kan være talevanskeligheder, tendens til hovedpine samt fin-, grov- og sansemotoriske problemer.
- Forstoppelse er et problem, som en del personer med NF1 klager over.
- Fæokromocytom er betegnelsen for en godartet svulst i binyremarven. Tilstanden forekommer hos en ud af hundrede personer med NF1. Svulsten danner adrenalin, som er et hormon, der bl.a. giver anledning til forhøjet blodtryk.
- Mange voksne klager over hyppig hovedpine og træthed. I forhold til normalbefolkningen, er der også flere, som klager over nervøsitet, uro og angst. Der ses også en øget tendens til tristhed og depression.
- Tandproblemer – af og til kan der optræde fibromer i mundhulen, især i tungen. I sjældne tilfælde kan der opstå skævhed af underkæben, hvilket kan medføre en forkert bidefunktion. Dette kan måske være årsagen til, at der kan forekomme risiko for øget antal huller i tænderne.
- Øget risiko for kræft. Ved NF1 er den normale celledelingsmekanisme påvirket. Denne ændring kan føre til knudedannelse og dermed en lidt øget risiko for at udvikle kræft. I disse tilfælde drejer det sig oftest om en særlig kræfttype udviklet fra nervernes bindevæv (sarkom). Derimod er der ikke øget risiko for at få de mest almindelige kræftformer – såsom brystkræft, underlivs-kræft, lungekræft eller prostatakræft. Der synes at være en øget hyppighed af leukæmi hos børn med NF1.

## ● Forekomst og arvegang

NF1 er en af de hyppigste arvelige sygdomme. Sygdommen optræder i alle folkeslag og lige hyppigt hos begge køn med en hyppighed på ca. 1 tilfælde for hver 3.000 nyfødte, hvilket svarer til, at der i Danmark fødes ca. 20 børn om året med NF1. Der er formentlig 1500 til 2000 danskere med NF1. Arveanlægget for NF1 findes på kromosom nr. 17.

Neurofibromatose kan fås på to forskellige måder. Den ene er ved at arve anlægget fra en af sine forældre, som selv har neurofibromatose. Den anden måde er, at arveanlægget for neurofibromatose opstår ved en ændring af et gen, hvilket man kalder en mutation. De to former er lige hyppige. I de typiske tilfælde er diagnosen NF1 let at stille. Men da de fleste personer med NF1 kun har få symptomer på sygdommen, kan det volde problemer at stille diagnosen. I enkelte tilfælde findes der personer med sygdommen, som stort set ingen symptomer har.

Hos personer med NF1 kan sygdommen variere fra få symptomer til adskillige. For at diagnosen NF1 med sikkerhed kan stilles, skal to eller flere af følgende forhold være til stede:

- Seks eller flere café au lait farvede (lysebrune) pletter.
- To eller flere neurofibromer eller et plexiformt neurofibrom.
- Fregner – især i armhulen eller lyskereion.
- Svulst på synsnerven – opticus gliom.
- To eller flere Lisch knuder, som ses på øjets regnbuehinde.
- Specielle knogleforandringer – fx skoliose (skævhed i rygsøjlen) eller falsk led.
- En far eller mor, som har NF1.

## ● Behandling og kontrol

Der er i dag ingen helbredende behandling af NF1, men sværhedsgraden af komplikationerne kan ofte mindskes ved tidlig indgriben og regelmæssig kontrol på specialcentre.

I Danmark findes to centre, hvor man har speciel ekspertise i sygdommen. Det er Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet og Center for Sjældne Sygdomme på Skejby Sygehus.

Behandling og kontrol af NF1 bør foregå på et af de to centre. I samråd med centret aftales det, hvor ofte man bør gå til kontrol. Dette afhænger af alder og sygdommens sværhedsgrad.

Da alle organer kan være påvirkede ved NF1, bliver mange specialer og fagpersoner inddraget i behandlingen. Det drejer sig bl.a. om børnelæger, øjenlæger, ortopædkirurger, tandlæger, hudlæger, plastikkirurger, neurologer, genetikere, fysioterapeuter, ergoterapeuter, psykologer og socialrådgivere.

Det er af stor betydning, at en tværfaglig indsats koordineres i teamsamarbejde med henblik på at sikre den optimale behandling og kontrol af NF1-patienten. Det er væsentligt at patienten følges gennem hele livet. En stor del af kontrolundersøgelserne og behandlingen vil kunne finde sted i lokalt regi, forestået af egen læge/børneafdeling/relevant voksenafdeling (fx neurologisk) under tæt central koordination og vejledning med gensidig tilbagemelding mellem landsdelscentrene og det lokale regi vedrørende den enkelte patient.

- Café au lait pletter – er pletterne et kosmetisk problem, kan de som regel fjernes hos en plastikkirurg.
- Neurofibromer – løbende kontrol er påkrævet bl.a. på grund af risiko for udvikling af kræft. Ved hurtig vækst af en knude i huden eller andetsteds, bør knuden pga. den forøgede kræft-risiko fjernes og undersøges.  
Er neuronfibromet til kosmetisk gene, eller trykker knuden på en nerve, kan en kirurgisk fjernelse på specialafdeling (alt efter hvor fibromet sidder) blive aktuel.
- Plexiformt neurofibrom – i modsætning til almindelige neurofibromer kan plexiforme neurofibromer have en rig blodforsyning, og operationsforløbet kan derfor blive noget omstændeligt. Plexiforme fibromer kan være vanskelige at fjerne fuldstændigt, fordi de har en udbredelse, der er svær at afgrænse.  
Begynder et plexiformt neurofibrom at vokse og give anledning til smerter, ændret konsistens og ømhed, bør der foretages undersøgelser – herunder ultralydsscanning og/eller biopsi (prøver). Herefter overvejes evt. operation.
- Knogleforandringer – er behandlingskrævende, idet de i værste fald kan medføre knoglebrud og falske led. Behandling af falske led er vanskelig og derfor en opgave for en specialist. Desværre giver hverken skinner eller bandager gode resultater. Kirurgisk indgreb giver ofte gode resultater.
- Skoliose – en tidlig behandling af skoliose er vigtig for at forebygge svære og blivende forandringer af rygsøjlen. Behandlingen er en specialisopgave og foregår på ortopædiske børneafdelinger. Hvis skliosens udvikler sig, kan det i en periode blive nødvendigt med korset, eller der kan blive tale om en operation, hvor man søger at rette og afstive rygsøjlen. I de lette tilfælde er styrketræning under vejledning af en fysioterapeut tilstrækkelig.

## ● Mere information – kontakt

---

Dansk Forening for Neuro-  
fibromatosis Recklinghausen  
[www.nfdanmark.dk](http://www.nfdanmark.dk)

Sjældne Diagnoser  
Tlf. 3314 0010  
[www.sjaeldnediagnoser.dk](http://www.sjaeldnediagnoser.dk)  
mail: [mail@sjaeldnediagnoser.dk](mailto:mail@sjaeldnediagnoser.dk)

### Kilder

NF-foreningens informationspjece

NF-foreningens håndbog – Recklinghausens Neurofibromatose (NF1) og Central Neurofibromatose (NF2) "Jeg har også pletter", 2001

NF-foreningens hjemmeside – [www.nfdanmark.dk](http://www.nfdanmark.dk)

Sundhedsstyrelsens hjemmeside – [www.sundhedsstyrelsen.dk](http://www.sundhedsstyrelsen.dk)