



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

Ich möchte wieder
Musik **HÖREN** können.

ÜBER NEUROFIBROMATOSE 2

Informationen für Eltern, Betroffene,
Ärzte und Mediziner

Diese Broschüre wurde der SNFV von NF Kinder zur Verfügung gestellt.

Wichtig: Die hier aufgeführten rechtlichen Hinweise beziehen sich auf die Gesetzgebungen in Österreich und können somit von denjenigen der Schweiz abweichen.



Autoren

Deutsche Überarbeitung durch NF Kinder –

Verein zur Förderung der Neurofibromatoseforschung Österreich:

Claas Röhl

Clara Maria Kutsch

Steffen Rosahl, Neurofibromatosezentrum, HELIOS Klinikum Erfurt

Originalversion ursprünglich geschrieben von Mia Mac Collin, MD, Catherine Bove, R.N.Ed. and M. Priscilla Short, MD Harvard Medical School/ Massachusetts General Hospital

Überarbeitet 2007 von Scott Plotkin, MD, Ph.D. und anderen Mitgliedern des Clinical Care Advisory Board der Childrens Tumor Foundation:

Jan M. Friedman, MD, PH.D. University of British Columbia

David H. utmann, MD, Ph.D., Co-Chair Washington University School of Medicine

Robert Miyamoto, Consumer Represenative University of Washington

Scott R. Plotkin, MD, Ph.D. Harcard Medical School/ Massachusetts General Hospital

Tena Rosser, MD Childrens Hospital Los Angeles/ University of Southern California

Elizabeth K. Schorry, MD Cincinatti Childrens Hospital

William H. Slattery III, MD House Ear Institute

David Viskochil, MD, Ph.D., Co-Chair University of Utah

Kim Hunter-Schaedle, Ph.D. Chief Scientific Officer, Childrens Tumor Foundation

INHALT

Neurofibromatose Typ 2	S 5
Weitere Formen der Neurofibromatose	S 5
Klinik der NF2	S 7
Alter des Erkrankungsbeginns	S 11
Diagnose NF2	S 12
Klinische Untersuchungen	S 13
Behandlung der Neurofibromatose Typ 2	S 15
Genetik der NF	S 18
Glossar	S 20
NF Kinder	S 23



Die vorliegende Broschüre soll grundlegende Informationen über ein komplexes Krankheitsbild liefern und die Möglichkeit bieten, die Symptomatik, den Verlauf und die Ausblicke der NF2 nachzuvollziehen und verstehen zu lernen.

Wir wollen Sie ermutigen, sich über die regelmäßig aktualisierte Website von NF Kinder www.nfkinder.at auf dem Laufenden zu halten.

Vieles kann getan werden, um NF2 in den Griff zu bekommen und damit Betroffene ein gesundes Leben führen können. Wir hoffen, dass diese Veröffentlichung viele Ihrer Fragen beantwortet. Falls Sie weitere Unterstützung benötigen, möchten wir Sie bitten, unseren gemeinnützigen Verein zu kontaktieren. Die Adresse, Telefonnummer und e-Mail-Adresse sind am Ende dieser Broschüre aufgelistet.

NEUROFIBROMATOSE TYP 2

Neurofibromatose Typ 2 (NF2) ist eine genetische Erbkrankheit, die sich vor allem in gutartigen Tumoren des gesamten zentralen Nervensystems – dem Gehirn, dem Spinalkanal und allen freiliegenden Nerven – manifestiert.

NF2 tritt unabhängig von Geschlecht und Rasse mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:25.000 bis 1:35.000 weltweit auf. Sie wird von einem Elternteil mit NF2 vererbt, tritt aber auch spontan in Familien ohne Krankengeschichte auf.

WEITERE FORMEN DER NEUROFIBROMATOSE

Man unterscheidet derzeit vor allem drei Typen der Neurofibromatose, die sowohl genetisch als auch klinisch voneinander differenziert werden. Der NF1, NF2 und der Schwannomatose ist nur die Tendenz des Wachstums gutartiger Tumoren an Nerven gemein. Für viele Betroffene und Familienangehörige ist es sehr hilfreich, die klinischen Differenzierungen der verschiedenen Formen zu verstehen, weshalb es nachstehend eine kurze Zusammenfassung geben soll.

Neurofibromatose Typ 1 (NF1), ist die häufigste Form der NF und zudem die, aller genetischen Erbkrankheiten. Die Erkrankungswahrscheinlichkeit liegt bei 1:3000 und signifikante Symptome entwickeln sich typischerweise schon im Kindesalter. Dabei ist NF1 durch Pigmentflecken/ Pigmentstörungen der Haut (Café-au-lait Flecken), Sommersprossen an Unterarmen und Achseln und dem Auftreten gutartiger Tumoren an Nerven im gesamten Körper (inklusive der Haut) charakterisiert. Daneben können Tumore im Gehirn und dem Spinalkanal auftreten oder sich davon unabhängige Komplikationen wie Lernstörungen, Knochen- und Skelettveränderungen oder kardiovaskuläre Veränderungen bilden.



Schwannomatosis ist die seltenste Ausprägung der NF und teilt einige Merkmale der NF2, hat hingegen dazu aber eine Erkrankungswahrscheinlichkeit von 1:40.000. Betroffene entwickeln keine Vestibularisschwannome und erfahren folglich auch keine Hörbeeinträchtigungen dadurch. Dennoch leiden Patienten mit Schwannomatose an chronischen Schmerzen aufgrund des Wachstums der Tumore, die überall im Körper entstehen können. Die individuelle Ausprägung der Erkrankung ist äußerst verschieden. Schwannomatose ist schätzungsweise nur in 10% der Fälle erblich bedingt.

KLINIK DER NF2

Vestibularisschwannome

Nahezu alle Betroffene entwickeln Tumore an beiden Hör-Gleichgewichtsnerven (8. Hirnnerv). Der 8. Hirnnerv umfasst zwei Aufgabenbereiche: der vestibuläre Teil des Nervs überträgt Informationen des Gleichgewichtsorgans zum Gehirn. Der cochleäre Teil des Nervs überträgt dagegen akustische Informationen. Man weiß heute, dass fast alle Tumore des 8. Hirnnervs am vestibulären Anteil entstehen und hat diese Tumore daher in Vestibularisschwannome umbenannt (früher: Akustikusneurinome). Sie heißen Schwannome, da sie aus Schwann'schen Zellen, den Hüllzellen der Nerven, entstehen. Bei der NF2 treten Vestibularisschwannome typischerweise beidseitig auf, das heißt an beiden Hirnnerven, auf jeder Seite des Gehirns.

Die ersten Symptome einer NF2 sind üblicherweise Fehlfunktionen des achten Hirnnervs: Hörverlust, Ohrgeräusche (Tinnitus) und Gleichgewichtsprobleme. Vestibularisschwannome wachsen in der Regel über einen langen Zeitraum, ehe die ersten Symptome auftauchen, wobei sich dabei Phasen des Wachstums und der Stabilität abwechseln können und sich beide Schwannome zudem unabhängig voneinander entwickeln.

Vestibularisschwannome können bei langem und unentdecktem Wachstum irgendwann eine Größe erreichen, die Druck auf das Stammhirn ausübt und folglich die Funktionen weiterer Körperteile beeinflusst oder Bewegungsabläufe blockiert. Ebenso kann dadurch die Zirkulation der Hirnflüssigkeit beeinträchtigt werden.

Menschen mit NF 2 sollten Risiken vermeiden, die durch die Beeinträchtigung des Gleichgewichts verstärkt werden (z.B. allein Schwimmen und Tauchen).

Wenn ein Vestibularisschwannom wächst, verschlechtert sich zunehmend das Hörverständnis, wobei die Hörschädigung nicht ausschließlich von der Größe des Tumors und seinem Wachstum abhängig sein muss. Eine Hörverschlechterung auf Seiten des wachsenden Schwannoms kann sich zudem über Jahre und Monate

hinweg entwickeln oder sie kann ganz plötzlich innerhalb weniger Wochen oder gar Tage auftreten.

Sofern ein operativer Eingriff des Vestibularisschwannoms nötig ist, besteht die Gefahr der plötzlich auftretenden Gehörlosigkeit auf der operierten Seite. Die chirurgischen Methoden sind mittlerweile jedoch sehr ausgereift und die zuständigen Ärzte arbeiten bei einer notwendigen Resektion minimal-invasiv, um das Gehör retten zu können.

Andere/Weitere Schwannome

Neben den Vestibularisschwannomen am 8. Hirnnerv können NF2 Betroffene auch weitere Schwannome entwickeln. Die Symptome sind dabei von der jeweiligen Lokalisation abhängig.

Schwannome, die an Nerven im Spinalkanal wachsen, führen oft zu Taubheitsgefühlen oder Missempfindungen im Körper. Sobald sich im Bereich des Spinalkanals aber eine so genannte „Raumforderung“ bildet, Schwannome also auf das Rückenmark drücken, kommt es neben dem Taubheitsgefühl auch zu Muskelschwäche in den Beinen oder Armen oder zu Blasen/Darm-Entleerungsstörungen. Schwannome in Nervenbündeln außerhalb des Spinalkanals können ebenfalls zu Schwäche in einem Arm oder Bein führen.

In manchen Fällen ist der Spinalkanal hingegen selbst noch weit genug, um Beeinträchtigungen durch das Wachstum der Schwannome auszugleichen und so die Entwicklung von den oben genannten Symptomen erfolgreich zu unterbinden.

Die Entfernung solcher Tumoren kann risikoreich sein, weshalb sie regelmäßig kontrolliert und nur bei absoluter Notwendigkeit operiert werden sollten.



Hauttumore bei einer NF2 sind Schwannome, die unter der Haut wachsen. Manchmal wachsen auch bei der NF2 Tumore auf der Haut, die dann aber keine Schwannome sind. In manchen Fällen können sie auch behaart sein. Diese Tumore sind meistens eher unauffällig und werden bei Routineuntersuchungen deshalb übersehen oder mit nur wenig Aufmerksamkeit begutachtet. Sie treten meist schon in frühen Jahren auf, allerdings auch bei Menschen, die keine NF haben. Hauttumore fördern zwar selten neurologische Probleme, können aber kosmetisch bedingt als störend empfunden werden oder auch sehr schmerzhaft sein - wie beispielsweise bei Kontakt und Reibungen mit Textilien.

Meningeom

Meningeome sind gutartige Tumore, die meist an den Hüllen des Gehirns und im Spinalkanal wachsen und deren singuläres oder multiples Auftreten als typisch für die NF2 gilt (50-75 % der Betroffenen). Das Meningeom ist darüber hinaus die häufigste gutartige Tumorart des zentralen Nervensystems außerhalb der Neurofibromatose und umfasst 30 % aller allgemein auftretenden Gehirntumore. Diese Tumore können auch die Schädeldecke infiltrieren.



Ependyomom und Astrozytome

Ependyome treten bei 20% der NF2 Patienten auf und finden sich ausschließlich innerhalb des Rückenmarks. Ein chirurgischer Eingriff ist jedoch eher selten nötig – in nur 20% der Fälle – und oftmals ist die Beobachtung mit einer regelmäßigen MRT Aufnahme als Behandlungsmethode ausreichend. Oft sind diese Tumore im Rückenmark nicht von den etwa ebenso häufigen Astrozytomen zu unterscheiden. Behandlung und Prognose unterscheiden sich aber auch bei NF2 Patienten nicht wesentlich.

Katarakt & andere Augenerkrankungen

Einige NF2 Patienten entwickeln eine spezielle Form des grauen Stars, die juvenile posteriore subkapsuläre Linsentrübung, oder leiden an anderen Problemen der Augen. Gelegentlich kann ein grauer Star zu Beeinträchtigungen des Sehvermögens führen. Daher ist eine regelmäßige augenärztliche Abklärung von einem entsprechenden Spezialisten für alle NF2 Patienten unabdingbar.

ALTER DES ERKRANKUNGSBEGINNS

Das Ausbrechen der Neurofibromatose Typ 2 variiert von Patient zu Patient. Die meisten Betroffenen aber entwickeln die ersten bemerkbaren Symptome während der Pubertät und in den frühen 20ern. Andere Patienten wiederum machen schon die ersten Erfahrungen mit der Krankheit im Kleinkindalter und wieder andere haben bis in die 40er und 50er keinerlei krankheitsbedingte Probleme.

Oftmals leben viele Betroffene über Jahre hinweg mit Symptomen, ohne dass die richtige Diagnose gestellt wird. Ein Charakteristikum der NF2 ist das langsame, aber stetige Wachstum der Tumore, sodass viele Betroffene oftmals erst nach Jahren einschlägige Erfahrungen mit Symptomen machen.

Im Falle von Betroffenen, die die NF2 von einem Elternteil vererbt bekommen haben, können gewisse Vorhersagen bezüglich des Krankheitsbeginns und auch dem Schweregrad des Krankheitsverlaufs sowie etwaigen Komplikationen gemacht werden. Sofern aber eine Spontanmutation vorliegt, ist eine Vorhersage über die Entwicklung weitaus schwieriger zu machen.

In neuerer Zeit gibt es aber wissenschaftliche Befunde die belegen, dass der genetische Subtyp hier entscheidende Hinweise liefern kann. In jedem der Fälle ist jedoch eine regelmäßige klinische Kontrolle von Nöten und unentbehrlich.

DIAGNOSE NF2

Die NF2 wird typischerweise auf Basis eines neurologisch begründeten Fundes diagnostiziert, bei welchem die individuelle Krankengeschichte (Anamnese), Ergebnisse klinischer Untersuchungen und MRT Aufnahmen berücksichtigt werden. Derzeit kann eine NF2 nicht mit 100%iger Sicherheit anhand eines Bluttests festgestellt werden. Der Grund ist die signifikante Anzahl an Betroffenen mit einer so genannten „Mosaik“-Form der Neurofibromatose, bei der nicht alle Körperzellen die genetische Mutation enthalten. Die Untersuchung von Tumormaterial kann die Treffsicherheit in diesen Fällen deutlich erhöhen.

Die bekannteste Definition der NF2 wurde vom „National Institute of Health“ (NIH) in den USA etabliert und besagt, dass eine NF2 klinisch vorliegt, sofern Folgendes zutrifft:

- Nachweis von bilateralen Akustikusneurinomen (= Vestibularisschwannom, s.o.) mittels bildgebender Verfahren
- Verwandter 1. Grades mit einer diagnostizierten NF2 und Nachweis von Schwannomen, Meningiomen, Neurofibromen oder Gliomen
- Verwandter ersten Grades mit einer NF2 und der Nachweis einer juvenile posterioren subkapsulären Linsentrübung

Folgende Kriterien machen das Vorliegen einer NF2 wahrscheinlich:

- einseitiges Akustikusneurinom vor dem 30. Lebensjahr und ein Meningeom, Schwannom, Gliom oder juvenile posteriore subkapsuläre Linsentrübung
- mehrere Meningeome und ein Gliom, juvenile posteriore subkapsuläre Linsentrübung oder Schwannom vor dem 30. Lebensjahr

KLINISCHE UNTERSUCHUNGEN

Sobald eine NF2 sicher diagnostiziert wird, muss sich der betroffene Patient einer Reihe von wichtigen Untersuchungen unterziehen, um den jeweiligen Stand des Krankheitsverlaufes und der Symptome bestimmen zu können. Sehr wichtig sind dabei das MRT (Magnetresonanztomographie) und das Erstellen eines Audiogramms. Daneben sind regelmäßige augenärztliche Untersuchungen ebenfalls wichtiger Bestandteil des Kontrollprotokolls einer NF2.

MRT (= MagnetResonanzTomografie = Kernspintomografie)

Die MRT-Aufnahme als bildgebendes Verfahren dient zur visuellen Darstellung der körperlichen Anatomie. Sie wird meist für die Untersuchung des Gehirns genutzt, doch können ebenfalls mit dem MRT der Spinalkanal und Nerven der Extremitäten abgebildet werden. Um ein aussagekräftiges MRT zu erhalten, ist der Patient gezwungen, ruhig und bewegungslos auf einer schmalen Liege zu liegen, die für den Untersuchungszeitraum in das enge und röhrenförmige MRT Gerät geführt wird. Während der Untersuchung werden starke Magnete um den Patienten aktiviert, die durch dröhnende Geräusche wahrnehmbar sind. Wenn Tumore gesucht werden, bekommen die Patienten auch Kontrastmittel gespritzt, um so eine bestmögliche Aufnahmequalität der Bilder gewährleisten zu können. Regelmäßige MRT-Aufnahmen dienen der kontrollierenden Beobachtung der NF2 in dem Sinne, dass Wachstum und Stagnation der Tumoren immer rechtzeitig erkannt werden. Wichtig ist dies zum Beispiel, weil ein langsam wachsender großer Tumor auch einmal weitaus weniger Probleme bereiten kann, als ein kleiner, aber rasch wachsender Tumor. Nicht die Größe, sondern die Lage steht in Abhängigkeit von sich entwickelnden Symptomen.

Audiometrie

Obwohl die MRT Aufnahme sehr detaillierte und strukturelle Informationen des menschlichen Körpers darzustellen vermag, so ist die Aufnahme nur begrenzt in der Lage, funktionelle Informationen zu liefern. Im Gegensatz dazu können audiometrische Untersuchungen Auskunft über den funktionellen Zustand des achten Hirnnervs und der Hörbahn im Gehirn geben. Die Untersuchung findet in einem schalldichten Raum statt, wo der Patient einen Kopfhörer aufgesetzt und Töne unterschiedlicher Frequenz und in unterschiedlichen Abständen vorgespielt bekommt, die er für jedes Ohr per Handzeichen oder Tastendruck zu erkennen gibt. Die individuelle Hörfähigkeit kann somit ermittelt und aufgezeichnet werden. Das Ergebnis einer audiometrischen Untersuchung kann somit als ausschlaggebende Ergänzung zu einer MRT Aufnahme bezeichnet werden. Das regelmäßige Erstellen von Audiogrammen kann zudem aufzeigen, ob ein Tumor funktionale Auswirkungen auf das Hörvermögen des Patienten hat.

Ein regelmäßig durchgeführter Test des „akustisch evozierten Potentials“ kann zudem als Kontrolle der Hörfunktion in solchen Fällen genutzt werden, wo eine familiäre Belastung einer NF2 vorliegt. Manchmal sieht man hier bereits Veränderungen, die im Audiogramm noch nicht sichtbar sind.

BEHANDLUNG DER NEUROFIBROMATOSE TYP 2

Derzeit stellen chirurgische Eingriffe und Strahlentherapie die einzigen Behandlungsmöglichkeiten einer NF2 dar. Erste Forschungen im Bereich der medikamentösen Behandlungen, die das Tumorwachstum innerhalb der NF2 stoppen oder gar schrumpfen lassen, werden an unterschiedlichen medizinischen Einrichtungen betrieben und stetig verfolgt. Der wissenschaftliche Fortschritt seit der Entdeckung des NF2 Gens im Jahre 1993 gibt Anlass zur Hoffnung für neue Behandlungsmöglichkeiten der Erbkrankheit.

Die meisten NF2 Patienten müssen sich in ihrem Leben mindestens einer Operation unterziehen. Aufgrund der Tatsache, dass Tumore innerhalb der NF2 in unmittelbarer Umgebung des Gehirns und dem Spinalkanal auftreten, ist eine chirurgische Entfernung stets mit Risiken verbunden. Chirurgische Eingriffe in diesen hochsensiblen und empfindlichen Bereichen, können natürlich auch zu Verletzungen und folglich zu neurologischen Schäden führen. Deshalb muss das Risiko eines Eingriffes immer sorgfältig mit den möglichen Folgeschäden abgewogen werden, sodass der Grund für eine Operation das Risiko derselben rechtfertigt. Im Allgemeinen aber sollten chirurgische Eingriffe unbedingt in speziellen NF2-Zentren durchgeführt werden, weil hierbei oft mehr Faktoren zu berücksichtigen sind, als bei Patienten mit einzelnen, spontan auftretenden Tumoren. Außerdem bedarf es fast immer eines klinischen Umfeldes, in dem mehrere Fachrichtungen eng (interdisziplinär) für NF2-Patienten zusammenarbeiten.

Sofern eine Operation aufgrund anderweitiger medizinischer Probleme oder der Größe oder Lokalisation des Tumors keine Option für den Patienten darstellt, ein Tumor aber dennoch behandelt werden muss, sollte eine Bestrahlung in Erwägung gezogen werden. Auch die Bestrahlung ist mit Risiken verbunden. Bei gutartigen Tumoren sollte eine Bestrahlung so gezielt wie möglich



erfolgen (=stereotaktische Bestrahlung). Dafür stehen Geräte wie das „Cyber-Knife“, das „Gamma-Knife“ oder Linearbeschleuniger zur Verfügung. Oft reicht eine einzige Bestrahlung (=Radiochirurgie), manchmal wird aber eine mehrzeitige Bestrahlung (stereotaktische Bestrahlung) empfohlen, wenn die Tumore sehr nah an hochempfindlichen Strukturen (z.B. Sehnerv) liegen.

Der Hörverlust kann für einige NF2 Patienten ein großes Problem und ein einschneidendes Lebensereignis darstellen. Es ist deshalb ungemein wichtig, dass das Hörvermögen regelmäßig kontrolliert und alle Veränderungen, die Ohren und das Hörens betreffen, sofort dem behandelnden Arzt mitgeteilt werden. In einigen Fällen kann das Hörvermögen dank einer rechtzeitigen Operation am Vestibularisschwannom gerettet werden, also erhalten bleiben. Ein typischer NF2-Krankheitsverlauf hingegen geht mit einem langen unbemerkten Wachstum des Tumors einher und kann schließlich die vollständige Ertaubung des Patienten fordern.

Da das Hörvermögen bei einem NF2 Patienten über die Jahre hinweg stetig abnehmen kann, sollte man sich als Betroffener früh genug auf die Möglichkeit der völligen Gehörlosigkeit einstellen und alle nötigen Vorbereitungen treffen. Dabei sind diese Vorbereitungen und Umstellungen natürlich nicht für alle Patienten gleich: bei manchen Personen reicht die Unterstützung des Gehörs mittels Hörerätsystemen, in anderen Fällen aber ist dies für eine kommunikative Teilhabe im Alltag nicht mehr ausreichend. In den letzten 20 Jahren gab es zudem große Fortschritte im Bereich von Implantaten zur Wiederherstellung des Hörvermögens. Das Cochlea Implantat (CI) sowie das akustische Hirnstammimplantat (Auditory Brainstem Implant = ABI) sind zwei solcher Implantate, die im Bereich der NF2 eingesetzt werden können.

Sowohl das CI als auch das ABI wandeln akustische Wahrnehmungen in elektronische Signale um, die das Nervensystem stimulieren – beim CI ist es der Hörnerv selbst, der eine Stimulation erfährt. Da dieser aber bei NF2 Patienten aufgrund der Vestibularisschwannome geschädigt sein kann, sind die elektronischen Impulse eines CI nicht in der Lage, das Gehirn zu erreichen. In diesem Fall wird das ABI eingesetzt, um den defekten Hörnerv zu überbrücken und das Gehirn direkt zu stimulieren.

Es ist an dieser Stelle anzumerken, dass nur eine kleine Gruppe NF2-Patienten von diesen Implantaten profitieren kann. ABIs beispielsweise liefern keine normale Hörqualität und ein Sprachverständnis ist mit diesen Implantaten fast ausschließlich mit der zusätzlichen Verwendung des Lippenlesens oder der Gebärdensprache möglich. CIs und ABIs benötigen darüber hinaus häufige klinische Anpassungsuntersuchungen, besonders am Beginn nach der Implantation. NF2 Patienten sollten sich daher vorab unbedingt von ihrem zuständigen Arzt ausführlich beraten lassen, ob ein solcher Eingriff für sie prinzipiell in Frage kommen würden.

GENETIK DER NF

NF2 ist durch die Mutation eines einzelnen Gens im Chromosom 22 bedingt. Dabei entsteht diese Mutation nicht durch externe Faktoren wie Tabakgenuss oder Röntgenstrahlung, sondern geht auf einen Fehler während der Zellteilung zurück - genauer: die Mutation des NF2 Gens erfolgt während des Kopierens der genetischen Information. Gelegentlich tritt die Mutation (Kopierfehler) auch erst nach der Empfängnis und während der embryonalen Entwicklung auf. In diesem Fall sind ausschließlich die Stammzellen im Körper betroffen. Diese Mutationsform wird als „Mosaik“ bezeichnet. NF1 ist hingegen auf eine Veränderung auf einem Gen im Chromosom 17 zurückzuführen. Die Wahrscheinlichkeit, dass eine Person an beiden Formen - NF1 und NF2 - erkrankt, ist extrem selten und sollte daher keinen Grund zur Sorge bereiten. Weiters kann eine Person mit NF2 keine NF1 an ihre Kinder weitervererben, genauso wenig wie ein NF1 Patient die NF2 weiter vererben kann. Diese Konstellation ist unmöglich.

Sofern ein NF2-Betroffener das NF2-Gen hat bedeutet dies, dass diese Person eine Veränderung in einem der beiden NF2 Genen aufweist. Menschen, die nicht an NF2 erkrankt sind, besitzen zwei normale (unbelastete) Kopien des NF2 Gens.

NF2 wird autosomal - dominant vererbt. „Autosomal“ bedeutet dabei, dass das betroffene Gen auf einem der 22 Chromosomenpaare liegt, genannt Autosomen. Unabhängig vom Geschlecht, besitzt jeder Mensch die gleiche Anzahl an Chromosomenpaaren: 22 Autosomenpaare und 1 Gonosomenpaar (Geschlechtschromosomen). Das Auftreten des NF2 ist deshalb an kein Geschlecht gebunden und auch die Weitervererbung schließt eine Geschlechtsabhängigkeit aus. „Dominant“ bezeichnet den Umstand, dass das Vorhandensein eines veränderten Gens ausreicht, damit die Erkrankung in Erscheinung tritt. Das bedeutet, dass das unbelastete Gen, mit welchem das NF2 Gen gepaart wird, nicht in der Lage ist, den Schaden (Fehler, Mutation)



auszugleichen. Da das Vorhandensein eines NF2 Gens ausreicht um das Krankheitsbild der NF2 zu entwickeln, wird sie von einer Generation auf 50% der Kinder weitervererbt, sofern ein Elternteil das NF2 Gen in sich trägt.

Das NF2 Gen wird also entweder von einem betroffenen Elternteil (der NF2 hat) vererbt, oder aber tritt ohne jegliche familiäre Belastung auf. In diesem Fall geht die NF2 auf eine so genannte „Spontanmutation“ zurück und kann demzufolge in jeder Familie auftauchen. Träger des NF2 Gens - geerbt oder aufgrund einer Spontanmutation - haben eine 50:50 Chance das Gen selbst weiterzuvererben. NF2 kann keine Generation „überspringen“. Eltern die ein Kind mit einer Spontanmutation zur Welt bringen, haben kein 50%iges Risiko bei nachfolgenden Schwangerschaften. Die Wahrscheinlichkeit ein weiteres Kind mit NF2 zu bekommen, ist bei Eltern eines Kindes mit einer Spontanmutation nicht größer als bei jedem anderen Paar der Allgemeinbevölkerung.

Glossar mit den medizinischen Begriffen in Zusammenhang mit NF2

Astrozytom

Tumore, die aus den Zellen im Gehirn entstehen nennt man Astrozyten.

Autosomal dominante Vererbung

Prozess, in dem ein Gen eines Genpaares ein Merkmal oder eine Krankheit verursacht. Solch ein Gen hat eine 50%-ige Chance, von einem betroffenen Elternteil an jedes Kind weitervererbt zu werden

Chromosomen

Genträger, grundlegende Einheiten der Erbmasse. Der Zellkern jeder Körperzelle enthält 23 Chromosomenpaare

Cochleaimplantat

Das Cochleaimplantat ist eine Hörprothese für Gehörlose deren Hörnerven noch funktionieren. Über eine Spule werden über Elektroden die Hörnerven des Ohres angeregt

Dominant

Betrifft ein Gen, das von allein ein Merkmal oder eine Krankheit verursacht. Ein identisches, verbundenes Gen muss nicht vorhanden sein

Fibrom

Ein Tumor, der hauptsächlich aus faserförmigem Gewebe oder Bindegewebe besteht

Gen

Grundlegende Einheiten der Erbmasse. Tausende von Genen, angeordnet in einer spezifischen, linearen Reihe, bilden ein Chromosom. Gene treten wie Chromosomen paarweise auf; jedes Paar sitzt auf einem Chromosom mit dem passenden Gen auf dem anderen Chromosomenpaar.

Gliom

Form eines Gehirntumors

Hamartom

Eine gutartige Geschwulst, die aus einer Überwucherung von Gewebe, das normalerweise in einem Bereich ist, besteht. Ein Neurofibrom ist ein Beispiel für eine Hamartom.



Hirnstammimplantat

ist ein kleines elektronisches Gerät zur direkten Stimulierung der Hörbahnen im ersten Hörkern im Gehirn, d. h. im Hirnstamm.

Katarakt

Bei NF2 tritt gelegentlich eine spezielle Form des grauen Stars auf, der auch juvenile posteriore subkapsuläre Linsentrübung genannt wird.

Lernstörungen

Ein Problem mit einer spezifischen, kognitiven Funktion, die für das Lernen notwendig ist, trotz einer durchschnittlichen oder überdurchschnittlichen Intelligenz. Lernstörungen können die Fähigkeiten Zuhören, Denken, Lesen, Schreiben, Rechtschreibung, Sprechen und/oder Rechnen beeinträchtigen

Magnetresonanztomographie (MRT):

Ein diagnostisches Verfahren, das magnetische Energie verwendet, um das Gehirn und den Körper darzustellen

Meningiome

Ein gutartiger Tumor der Gehirnabdeckung

Mutation

Eine dauerhafte Veränderung im genetischen Material, gewöhnlich in einem einzelnen Gen

Neuro

Kennzeichnet die Bindung zu einem Nerv oder Nerven oder zum Nervensystem

Neurofibrom

Ein gutartiger Tumor verursacht durch die Wucherung von Schwannschen Zellen und Fibroblasten

Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

Eine genetische Krankheit charakterisiert durch Entwicklungsveränderungen des Nervensystems, Muskeln, Knochen und Haut und oberflächlich gekennzeichnet durch die Bildung von einer Vielzahl von gutartigen Geschwulstbildungen (Neurofibromen) und pigmentierten Flächen (Milchkaffeelecken). Früher Von-Recklinghausen-Krankheit genannt

Neuronen

Elektrisch aktive Zellen des Nervensystems, die verantwortlich für die Steuerung des Verhaltens und der Körperfunktionen sind

Pigmentiert

Farbig, im Fall der Milchkaffeelecken einige Schattierungen dunkler als die eigene normale Hautfarbe

Rezessiv

Betrifft ein Gen, ein Genpaar wird im Allgemeinen zum Ausdruck für ein Merkmal oder eine Krankheit benötigt

Schwannsche Zelle

Die Zelle aus dem das Myelin (die Isolation von peripheren Nerven) besteht.

Schwannome

Ein gutartiger Tumor, der durch die Wucherung von Schwannschen Zellen verursacht wird

Spontanmutation

Eine Mutation, die nicht von einem Elternteil vererbt wird, sondern spontan bei Kindern gesunder Eltern auftritt.

Vestibuläres Schwannome (Akustikusneurinom)

Gutartiger Tumor auf dem achten Gehirnnerv, der einen Hörfehler verursacht, ist ein häufiger Tumor bei NF2

Von-Recklinghausen-Krankheit

Eine andere Bezeichnung für NF1

NF KINDER

Die Mission unseres Vereins ist

- effektive Behandlungen und Heilung zu finden
- klinische Behandlung von Menschen mit NF zu verbessern
- Informationen für Betroffene und Angehörige bereitzustellen
- NF in der Öffentlichkeit bekannt zu machen
- Spendengelder für Forschungsförderung zu sammeln

Engagieren Sie sich!

Ihre Teilnahme, ob als Freiwilliger oder als Spender wird dringend benötigt. Sie können helfen das NF-Puzzle zu lösen, indem wir gemeinsam Forschungsarbeit fördern. Eine Spende ist eine Investition in Ihre eigene gesundheitliche Zukunft bzw. die ihres Angehörigen. Nur mit kontinuierlichen Forschungsbemühungen werden wir das Ziel, eine Heilung von NF erreichen. Sie helfen uns daher am meisten durch eine Dauerspende in Form eines Einzugsauftrages.

Bleiben Sie auf dem Laufenden und besuchen Sie unsere Website: www.nfkinder.at

Oder den deutschen Partnerverein:

www.nothing-is-forever.de

Folgen Sie uns auf Facebook unter „**NF Kinder – Neurofibromatose durch Forschung besiegen**“.

Gegründet in 2013 ist NF Kinder ein international operierender, gemeinnütziger Verein, der sich den einzigartigen Bedürfnissen von Menschen mit Neurofibromatose und ihren Familien widmet.



NF Kinder

Neurofibromatose durch Forschung besiegen

**Ich möchte wieder
bunte Fische
SEHEN können.**



**NF Kinder – Verein zur Förderung
der Neurofibromatoseforschung Österreich**

**Pfarrgasse 87
1230 Wien
kontakt@nfkinder.at
www.nfkinder.at**