



**CONNECT
Rare**
INSPIRED BY YOU

EIN LEITFADEN FÜR DEN UMGANG MIT NF1 BEI IHREM KIND

Dieser Leitfaden enthält allgemeine Informationen für Patienten, die mit Neurofibromatose Typ 1 (NF1) leben, und ihre Pflegepersonen. Er ist weder für Zwecke der Selbstdiagnose noch als Ersatz für den Rat Ihrer Ärztin oder Ihres Arztes oder einer anderen medizinischen Fachkraft bestimmt. Bitte wenden Sie sich an Ihre Ärztin, Ihren Arzt oder das zuständige medizinische Fachpersonal, wenn Sie weitere Informationen über NF1 und deren Behandlung benötigen.

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease

INHALT

NF1 UND IHRE URSACHEN	6
WOHER KOMMT NF1	9
WELCHE ROLLE SPIELEN DIE GENETISCHEN VARIANTEN BEI NF1?	10
WIE NF1 DIAGNOSTIZIERT WIRD	12
SYMPTOME VON NF1	14
ANDERE MÖGLICHE KOMPLIKATIONEN	21
BEHANDLUNG VON NF1	24
IHR NF1-BEHANDLUNGSTEAM	26
AUFWACHSEN MIT NF1	32
UNTERSTÜTZUNGSDIENSTE	34
REFERENZEN	35

EIN LEITFADEEN FÜR DEN UMGANG MIT NF1 BEI IHREM KIND

Dieser Leitfaden soll Ihnen helfen, die Neurofibromatose Typ 1 (NF1) bei Ihrem Kind besser zu verstehen. Es wird darin erklärt, was NF1 ist, welche Auswirkungen die Erkrankung bei Ihrem Kind haben kann und wie die Erkrankung bei Ihrem Kind überwacht werden sollte.

Es ist wichtig, daran zu denken, dass NF1 bei jedem Kind eine andere Ausprägung hat.¹ Die Symptome und die Auswirkungen von NF1 auf die Lebensqualität können bei jedem Kind individuell und unterschiedlich sein.¹

Die hier bereitgestellten Informationen sollen daher lediglich als Orientierung und Überblick über die möglichen Verläufe dienen.



NF1 UND IHRE URSACHEN

Neurofibromatose Typ 1 (NF1) ist eine seltene genetische Erkrankung, deren Anzeichen und Symptome meist schon im Säuglingsalter oder im frühen Kindesalter auftreten.²

NEURO die Nerven betreffend
FIBROMATOSE
1 Typ 1
Wucherung von faserigem bzw. fibrösem Gewebe

NF1 tritt bei ungefähr
1 von **3.000** Geburten weltweit auf.³





Die Ausprägung der NF1 und ihre Symptome sind bei jedem Kind anders.¹

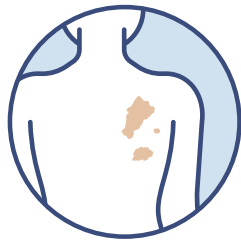
Bis zu 50 % der Kinder mit NF1 können gutartige (nicht-maligne bzw. nicht-krebsartige) Tumoren entwickeln, die als plexiforme Neurofibrome (PN) bzw. plexiforme Tumoren bezeichnet werden.^{4,5} Diese Wucherungen befinden sich entlang von Nervenbahnen und sind manchmal unter der Haut tastbar; einige lassen sich nur im Ganzkörper-MRT erkennen.^{4,5}

Bis zu **50%** der Kinder mit **NF1**
haben **plexiforme Neurofibrome**^{4,5}

Plexiforme (d. h. „verflochtene“) Neurofibrome sind bei 30–50 % der Betroffenen mit NF1 vorhanden, daher wird das Behandlungsteam Untersuchungen auf Vorhandensein solcher Wucherungen durchführen.¹ Diese können gravierende Gesundheitsprobleme verursachen, da sie sich an Stellen befinden können, die Schmerzen verursachen oder Druck auf den sich im Wachstum befindlichen Körper Ihres Kindes ausüben.⁴

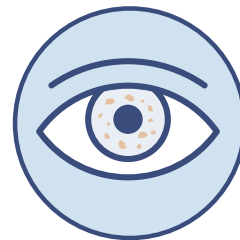
Weitere häufige Anzeichen für NF1 sind:³

CAFÉ-AU-LAIT-FLECKEN



Café-au-lait-Flecken erscheinen als mehrere flache, hellbraune Hautflecken mit einem Durchmesser von mehr als 0,5 cm.

LISCH-KNÖTCHEN



Lisch-Knötchen sind kleine Punkte auf dem farbigen Teil des Auges (der Iris).

SOMMERSPROSSEN



Sommersprossen können in den Achselhöhlen oder in der Leistengegend vorkommen. Andere Stellen sind die Region über den Augenlidern, am Hals und auf der Brust/unter den Brüsten, aber sie können auch an anderen Stellen auftreten.

Forschungsuntersuchungen zufolge besteht ein gewisses Risiko, dass sich aus plexiformen Neurofibromen maligne periphere Nervenscheidentumoren (MPNST) bilden.¹ Im Gegensatz zu plexiformen Neurofibromen sind MPNST bösartig, wachsen schnell und können sich an anderen Stellen im Körper ausbreiten.⁶ MPNST sind aggressiv und können lebensbedrohlich sein, daher ist es wichtig, dass Sie Ihrem Behandlungsteam alle ungewöhnlichen Veränderungen der plexiformen Neurofibrome melden und mit Ihrem Kind regelmässig zu Kontrollterminen gehen.^{7,8}

WOHER KOMMT NF1?



Die DNA enthält biologische Anweisungen, die das Verhalten jeder Zelle im Körper steuern. Ein Kind erhält seine DNA von seinen biologischen Eltern. Verschiedene Abschnitte der DNA enthalten Anweisungen für unterschiedliche Funktionen – diese Abschnitte werden als Gene bezeichnet.⁹

Im Laufe des Lebens können sich Teile der DNA im Zuge der Zellteilung manchmal zufällig verändern. Diese Veränderungen werden als Varianten bezeichnet. Nicht alle Varianten sind schädlich, aber einige werden als pathogene Varianten bezeichnet, da sie zu genetischen Erkrankungen wie NF1 führen.¹⁰

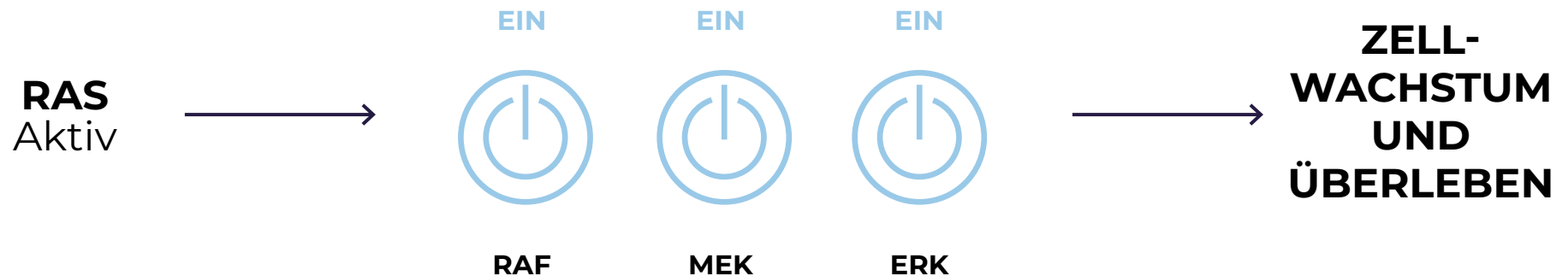
Fast die Hälfte aller Fälle von NF1 entsteht durch die zufällige Entwicklung pathogener Varianten während der Bildung von Spermien und Eizellen („de novo“). Bei der anderen Hälfte wurde die Erkrankung aber von einem biologischen Elternteil, der ebenfalls an NF1 erkrankt ist, weitergegeben.¹⁰ Daher sollten unmittelbare biologische Verwandte (Eltern, Geschwister oder Kinder) einer Person, bei der NF1 diagnostiziert wurde, auf die Krankheit untersucht werden.¹⁰

WELCHE ROLLE SPIELEN DIE GENETISCHEN VARIANTEN BEI NF1?

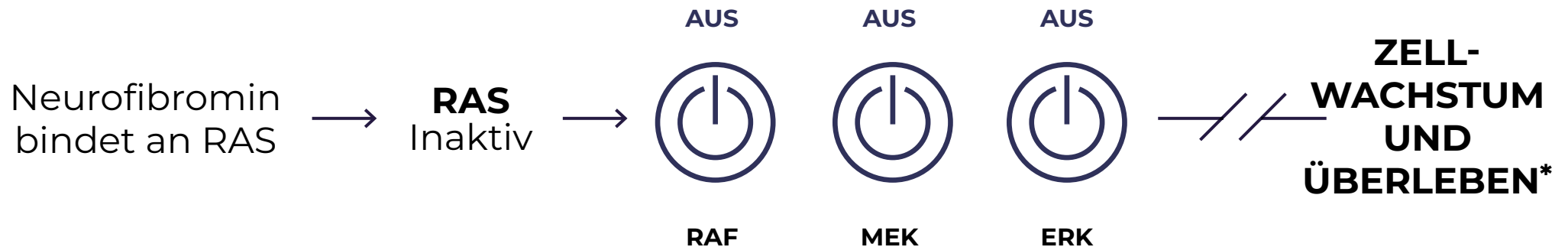
Das NF1-Gen enthält die Anweisungen zur Herstellung eines bestimmten Eiweißstoffes (Protein) mit der Bezeichnung Neurofibromin. Neurofibromin spielt eine wichtige Rolle bei der Steuerung eines Prozesses innerhalb von Zellen (insbesondere Nervenzellen), des so genannten RAS-Signalwegs. Der RAS-Signalweg ist für das Überleben und die Vermehrung von Zellen im Körper verantwortlich.

Neurofibromin unterdrückt diesen Signalweg.³ Wie nachstehend dargestellt, kann man sich RAS, RAF, MEK und ERK als eine Reihe von Maschinen in einer Produktionslinie vorstellen.

Wenn RAS durch ein Wachstumshormon aktiviert wird, schaltet es RAF an. RAF schaltet seinerseits MEK an, welches dann ERK anschaltet, wodurch die Zellen nach einem bestimmten Programm wachsen, sich vermehren und sterben. RAS, RAF, MEK und ERK sind Abkürzungen für Proteinmoleküle innerhalb einer Zelle, die als Botenstoffe fungieren, um Signale von aussen in das Innere der Zelle zu übertragen.



Neurofibromin bindet an das aktivierte RAS und schaltet es aus. Dadurch wird die Produktionslinie stillgelegt und verhindert, dass die späteren Schritte stattfinden.³ Ohne das Wachstumssignal setzen die Zellen ihren programmierten Zelltod fort.³



Pathogene Varianten im NF1-Gen können die Bildung von Neurofibromin verhindern oder seine Struktur so verändern, dass es nicht mehr effektiv arbeitet, so dass der RAS-Signalweg nicht gebremst werden kann. Die Zellen vermehren sich dann unkontrolliert und überleben länger als sie sollten. Schliesslich kommt es zu einem Tumorwachstum entlang der Nervenbahnen, den plexiformen Neurofibromen (PN), die ein Schlüsselsymptom der NF1 sind.³

Die Ursachen für andere Merkmale, die für NF1 typisch sind, beispielsweise der Café-au-lait-Flecken und Lernschwierigkeiten, sind noch immer ungeklärt. Jüngste Fortschritte in der Genforschung haben jedoch zur Identifizierung der spezifischen Varianten im NF1-Gen geführt, die mit leichteren bzw. schwereren Symptomen verbunden sind.³

Trotz der aktuellen Entwicklungen bleibt die Behandlung von NF1 eine Herausforderung, da es schwierig ist, direkt auf RAS einzuwirken. Allerdings gibt es klinische Studien mit neuen Medikamenten, mit denen versucht wird, gezielt auf den RAS-Signalweg und andere verwandte Signalwege Einfluss zu nehmen.³

* ohne Wachstumssignal beginnt die Zelle den Prozess des programmierten Zelltods.



WIE NF1 DIAGNOSTIZIERT WIRD

Neurofibromatose Typ 1 (NF1) ist eine genetisch bedingte Erkrankung, von der weltweit eine von 3'000 bis 4'000 Personen betroffen sind.³

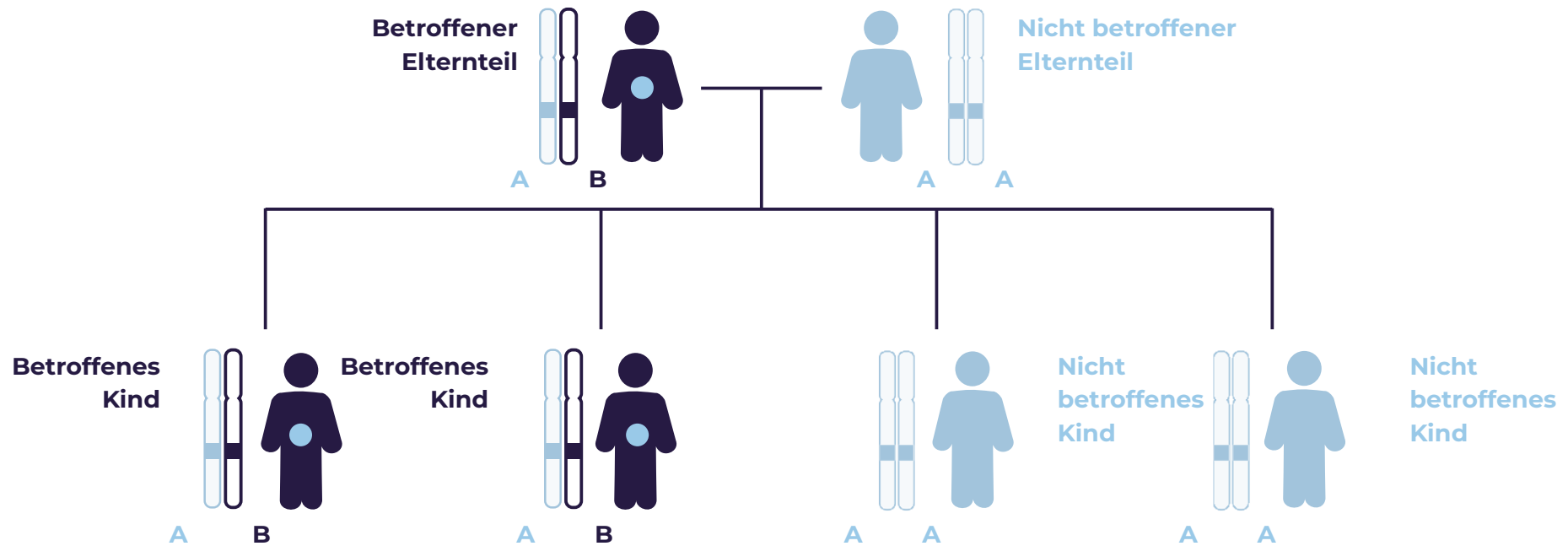
Die Anzeichen und Symptome von NF1 treten erstmals im Kindesalter auf: Einige sind von Geburt an vorhanden, andere entwickeln sich später im Teenageralter.¹

Zur Diagnose von NF1 wird eine Kombination aus Familienanamnese, Bildgebungsuntersuchungen und körperlichen Untersuchungen auf eine Reihe von Anzeichen, Symptomen und Merkmalen herangezogen. Es gibt mehrere diagnostische Kriterien für NF1, die jedoch nicht alle erfüllt sein müssen, um zu bestätigen, dass jemand NF1 hat.^{1,3,11,12}

Jeder Mensch erhält einen Satz von Genen von jedem seiner biologischen Eltern. „Heterozygot“ bedeutet, dass beide Elternteile unterschiedliche Versionen eines Gens haben.¹³

WIE WIRD NF1 VERERBT?

NF1 wird autosomal dominant vererbt. Bei jedem Kind besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent, die pathogene Variante von dem betroffenen Elternteil vererbt zu bekommen.

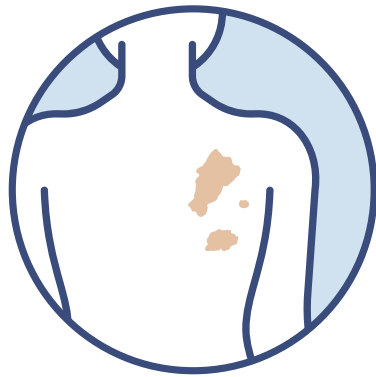


A = Chromosom mit normalem NF1-Gen

B = Chromosom mit pathogener Variante im NF1-Gen

SYMPTOME VON NF1

1.



MINDESTENS SECHS CAFÉ-AU-LAIT-FLECKEN^{1,11}

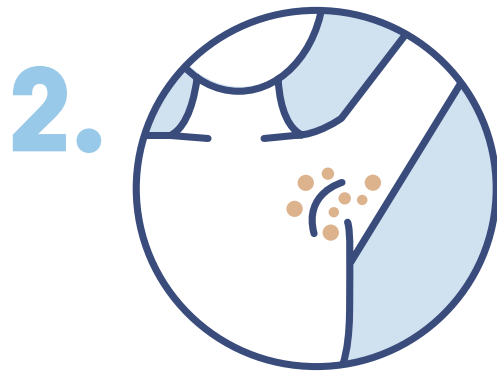
Café-au-lait-Flecken erscheinen als helle bis dunkle Flecken auf der Haut mit einer Grösse von $> 0,5$ cm vor der Pubertät und von $> 1,5$ cm nach der Pubertät.¹ Es ist zwar nicht geklärt, warum Mutationen in NF1 Café-au-lait-Flecken verursachen, nichtsdestotrotz sind sie ein Schlüsselmerkmal zur Bestätigung der Diagnose.³

Café-au-lait-Flecken treten bei

99%

Personen mit NF1 auf

und entwickeln sich von Geburt an bis zum Alter von 12 Jahren.^{1,3}



SOMMERSPROSSEN IN DEN ACHSELHÖHLEN ODER IN DER LEISTENGEGEND^{1,11}

Sommersprossen treten am häufigsten in den Achselhöhlen oder in der Leistengegend auf, sie können aber auch an anderen Stellen vorhanden sein, zum Beispiel über den Augenlidern, am Hals und auf der Brust/unter den Brüsten.¹²

**Sommersprossen in den Achselhöhlen oder in der
Leistengegend sind bei **85%**
der Personen mit NF1 vorhanden und bilden sich
zwischen dem **3. Lebensjahr und der Pubertät.**¹**

3.



OPTIKUSGLIOM^{1,11}

Optikusgliome sind in der Regel gutartige Tumoren am Sehnerv, der vom Gehirn zum Auge verläuft. Sie beeinträchtigen das Sehvermögen in etwa 1 von 3 Fällen, die Dunkelziffer könnte aber höher sein, weil Kinder oft nicht erwähnen, dass sie Probleme mit dem Sehen haben.¹²

Optikusgliome sind bei **15%** der Personen mit **NF1** vorhanden und treten in einem Zeitraum von der Geburt bis zum **7. Lebensjahr** auf.¹

4.

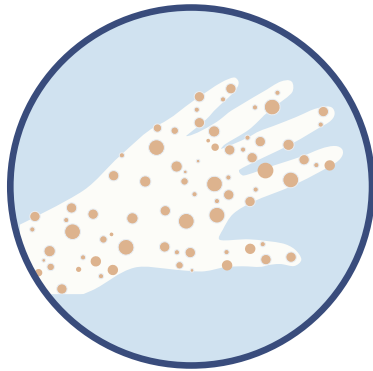


**MINDESTENS ZWEI LISCH-KNÖTCHEN
(IRIS-HÄMARTOME) IDENTIFIZIERT
DURCH SPALTLAMPENUNTERSUCHUNG
ODER 2 ODER MEHR CHOROIDALE ANOMALIEN
IN DER OPTISCHEN KOHÄRENZTOMOGRAPHIE^{1,11}**

Lisch-Knötchen sind Verdickungen, die in der Iris (dem farbigen Teil des Auges) wachsen.³ Sie haben in der Regel keine Auswirkungen auf das Sehvermögen.¹²

Lisch-Knötchen sind bei **90-95%** der Personen mit NF1 vorhanden und treten meist **nach dem 3. Lebensjahr** auf.¹

5.



MINDESTENS ZWEI NEUROFIBROME JEDLICHER ART ODER EIN PLEXIFORMES NEUROFIBROM^{1,11}

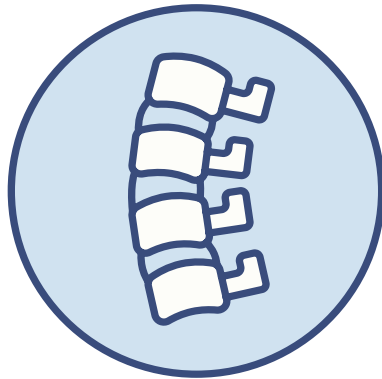
Neurofibrome sind in der Regel gutartige Tumoren auf den durch die Haut verlaufenden Nerven. Sie können aus der Haut hervortreten (kutane Form) oder unter der Oberfläche bleiben (subkutane Form).¹ Diese Tumoren sind meist nicht schmerzhaft, können aber zu Irritationen führen, z. B. wenn sie an der Kleidung hängen bleiben.

Plexiforme Neurofibrome (PN) sind grössere „verflochtene“ Tumoren, die auf Nerven wachsen.¹⁴ Sie sind die zweithäufigsten gutartigen Tumoren bei Patienten mit NF1 und wachsen im Kindesalter am schnellsten.⁴ Ein chirurgischer Eingriff ist die beste Option, wenn das plexiforme Neurofibrom klein ist und vollständig bzw. fast vollständig entfernt werden kann. Oft ist eine vollständige Entfernung jedoch nicht möglich oder riskant, wenn sich das plexiforme Neurofibrom in der Nähe lebenswichtiger Strukturen befindet. Es kann auch zum Nachwachsen des Resttumors kommen, was dann eine weitere Operation erforderlich machen kann. Grosse Tumoren sind meistens sehr gut durchblutet, so dass die Möglichkeit starker Blutungen in Betracht gezogen werden muss.^{4,15-18}

**Plexiforme (d. h. „verwobene“) Neurofibrome (PN), die bei
der Personen mit NF vorhanden sind.^{14,18}**

30-50%

6.



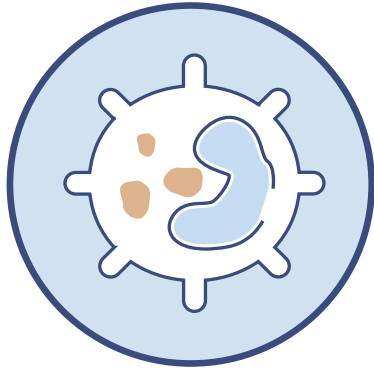
KNÖCHERNE LÄSIONEN/SKELETT-DYSPLASIE (INSBESONDERE KEILBEIN-FLÜGELDYSPLASIE ODER VERKRÜMMUNG EINES LANGEN RÖHRENKNOCHENS)^{1,11}

Knöchernerne Läsionen sind Veränderungen oder Schädigungen an den Knochen. Eine Skelettdysplasie kann dazu führen, dass Kinder mit NF1 für ihr Alter zu klein sind, oder in schwereren Formen eine starke Krümmung der Wirbelsäule verursachen. Die betroffenen Kinder benötigen möglicherweise ihr Leben lang körperliche Unterstützung.¹²

„Keilbeinflügeldysplasie“ bedeutet, dass das Keilbein (ein Knochen, der einen Teil des Schädels um die Augen herum bildet) zu klein ist oder ganz fehlt.¹⁹ Eine Verkrümmung der langen Röhrenknochen zeigt sich an der Krümmung der Beine nach aussen. Diese Krümmung ist auf Röntgenbildern deutlich erkennbar.²⁰

Keilbeinflügeldysplasie ist bei weniger als **1% der Personen mit NF1 vorhanden, und dies bereits ab der Geburt.¹**

7.



HETEROZYGOTE PATHOGENE NF1^{1,11}

Wenn ein Kind eine heterozygote pathogene NF1-Variante mit einem Varianten-Allelanteil von 50 % in scheinbar normalem Gewebe wie etwa den weissen Blutzellen aufweist.^{1,3}

KRITERIEN FÜR DIE DIAGNOSE VON NF1:

KRITERIUM A¹¹

Wenn ein Kind zwar keine familiäre Vorgeschichte mit NF1 hat, aber zwei oder mehr der oben aufgeführten sieben Anzeichen und Symptome aufweist, erfüllt es die Kriterien für eine Diagnose.

ODER

KRITERIUM B¹¹

Wenn ein Kind einen biologischen Elternteil mit einer NF1-Diagnose hat, muss lediglich eines der sieben zuvor aufgeführten Symptome vorliegen, damit die Kriterien für die Diagnose erfüllt sind.

ANDERE MÖGLICHE KOMPLIKATIONEN

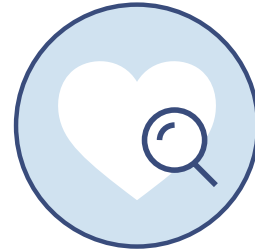
Neben den anfänglichen NF1-Symptomen können später im Leben weitere Komplikationen auftreten.^{1,3}



NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

Etwa 6–7 % der Betroffenen mit NF1 entwickeln eine Form von Epilepsie, die meisten Fälle sind jedoch mild.¹

Wenn sich Neurofibrome am Rückenmark entwickeln, können sie zum Funktionsverlust der Nerven führen, die Sinneswahrnehmungen und Bewegungen steuern.¹²



KARDIOVASKULÄRE ERKRANKUNGEN

Bei Kindern mit NF1 besteht im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung ein erhöhtes Risiko für Herzprobleme, Probleme mit den Venen und Arterien sowie Bluthochdruck.¹²



Alle medizinischen Tests zur Diagnose von NF1 beruhen auf einer körperlichen Untersuchung, NF1 wurde aber auch mit Lernstörungen in Verbindung gebracht.

NF1 kann Defizite in den Bereichen visuell-räumliche Fähigkeiten, Sprache, Lernen, adaptives Verhalten, Aufmerksamkeit, Exekutivfunktionen, Motorik, Affekt- und Verhaltenskontrolle und Schlafverhalten in unterschiedlichem Ausmass verursachen. Sie kann auch die Form spezifischer Erkrankungen annehmen, beispielsweise einer Autismus-Spektrum-Störung und einer Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS).^{1,21}



Die Diagnose von NFI ist der erste Schritt auf dem wichtigen Weg für Sie und Ihr Kind. Endlich zu wissen, was die Symptome Ihres Kindes verursacht, kann eine Erleichterung sein. Eine Diagnose wird aber oftmals auch als enorme Belastung empfunden. Wenn Sie sich die Zeit nehmen, so viel wie möglich über NFI in Erfahrung zu bringen, können Sie besser einschätzen, was Sie auf Ihrem weiteren Weg erwartet.

Weitere Informationen über Selbsthilfegruppen finden Sie auf Seite 34.



BEHANDLUNG VON NF1

Neurofibromatose Typ 1 (NF1) ist eine komplexe Erkrankung, die die Hilfe verschiedener Spezialisten erfordert.

Für Eltern oder Pflegepersonen eines Kindes mit NF1 kann es entmutigend sein zu realisieren, wie viel Unterstützung das Kind im Laufe seines Lebens wahrscheinlich benötigen wird.

Es ist wichtig, daran zu denken, dass es Unterstützung gibt: Ihr Behandlungsteam steht Ihnen mit den notwendigen Ressourcen und Hilfestellungen zur Seite.

Nebenstehend finden Sie einen kurzen Überblick über einige der Behandlungsmöglichkeiten, die für Kinder mit NF1 zur Verfügung stehen.

- Die mit NFI verbundenen Symptome und Komplikationen können zwischen Betroffenen in derselben Familie und auch bei derselben Person im Laufe ihres Lebens variieren.¹⁰
- Aufgrund der grossen Bandbreite an Symptomen und Komplikationen, die bei Ihrem Kind auftreten können, ist davon auszugehen, dass Ihr Kind mehr als einen der umseitig aufgeführten Spezialisten aufsuchen muss.¹⁰
- Sie sollten den Rat des NFI-Spezialisten genau befolgen und dafür sorgen, dass Ihr Kind regelmässig untersucht wird, damit seine Symptome genau überwacht und gut behandelt werden können.
- Wenn Ihr Kind eine Vielzahl von Symptomen hat, die verschiedene Körperteile betreffen, sind verschiedene Spezialisten für seine Behandlung zuständig.
- Diese Spezialisten arbeiten als Team zusammen, so dass die von ihnen geleistete Versorgung aufeinander abgestimmt stattfindet.
- Das Team von Spezialisten wird als multidisziplinäres Team oder kurz MDT bezeichnet.



IHR NF1- BEHANDLUNGSTEAM

Neurofibromatose Typ 1 (NF1) ist eine komplexe Erkrankung mit verschiedenen Anzeichen und Symptomen. Aus diesem Grund können Sie mit Ihrem Kind unterschiedliche medizinische Fachpersonen aufsuchen, um Unterstützung für die ganze Familie zu erhalten.

Nachfolgend finden Sie eine Liste der verschiedenen medizinischen Experten, die Teil des Behandlungsteams Ihres Kindes sein können, sowie Angaben zu ihren jeweiligen Aufgaben.²



Neurologen



Genetiker



Physiotherapeuten



Radiologen



Dermatologen



Ophthalmologen



Chirurgen



Onkologen



Neuropsychiater



NEUROLOGEN

Neurologen sind dafür zuständig, die Funktion der Nerven Ihres Kindes zu beurteilen. Neurologische Symptome, zum Beispiel Veränderungen der Sinneswahrnehmungen wie Tastsinn oder Sehvermögen, können frühe Warnzeichen dafür sein, dass ernstere Symptome von NF1 beginnen aufzutreten. Wenn Ihr Kind anhaltende Kopfschmerzen hat oder einen Verlust der motorischen Kontrolle aufweist, müssen diese Symptome ebenfalls dringend untersucht werden.¹



GENETIKER

Die Diagnose von NF1 beinhaltet ein Screening auf eine bestimmte Mutation des NF1-Gens, so dass Genetiker von Anfang an in den Behandlungsweg der NF1 bei Ihrem Kind involviert sein können.¹ Nachdem die Diagnose bei Ihrem Kind gestellt worden ist, kommt möglicherweise ein genetischer Berater auf Sie zu, um mit Ihnen über die Möglichkeit zu sprechen, dass andere Mitglieder Ihrer biologischen Familie ebenfalls an NF1 erkrankt sind. In seltenen Fällen ist es möglich, eine leichte Form von NF1 zu haben und es nicht zu wissen.²² Es ist immer am besten zu wissen, ob jemand NF1 hat, da dies die zukünftige Familienplanung beeinflussen kann.



PHYSIOTHERAPEUTEN

Wenn NF1 die Bewegungsfähigkeit Ihres Kindes beeinträchtigt, oder wenn Behandlungen wie orthopädische Operationen den Bewegungsumfang beeinflussen, können auch Physiotherapeuten dem Behandlungsteam angehören.²³



RADIOLOGEN

Radiologen sind spezialisiert auf den Einsatz medizinischer Technologien wie Röntgenstrahlen und Magnetresonanztomographie (MRT), die das Innere des Körpers Ihres Kindes darstellen und helfen können, Veränderungen nachzuverfolgen.^{24,25}



DERMATOLOGEN

Dermatologen sind spezialisiert auf die Diagnose und Behandlung von Hautkrankheiten und können helfen, die Marker auf der Haut Ihres Kindes, die durch NF1 verursacht werden, zu identifizieren, so zum Beispiel auch die Café-au-lait-Flecken, deren Vorhandensein der Schlüssel zur Bestätigung der Diagnose ist.²⁶





OPHTHALMOLOGEN

Ophthalmologen sind spezialisierte Augenärzte, die hinzugezogen werden sollten, wenn das Sehvermögen Ihres Kindes aufgrund der NF1 beeinträchtigt ist. Bis Ihr Kind 7 Jahre alt ist, ist es wichtig, im Rahmen der jährlichen Kontrolluntersuchungen auch einen Termin bei einer Ophthalmologin bzw. einem Ophthalmologen zu vereinbaren, um die visuellen Symptome zu beurteilen, die Sehschärfe zu messen und auf das Vorhandensein eines Optikusglioms oder Glaukoms zu untersuchen.¹



CHIRURGEN

Chirurgen sind ein wichtiger Teil des Behandlungsteams Ihres Kindes. Sie kümmern sich um häufigere und einfachere Dinge wie etwa die Reduzierung der ästhetischen Auswirkungen von Neurofibromen auf der Haut oder auch um komplexere Aufgaben wie die Entfernung von plexiformen Neurofibromen in der Nähe lebenswichtiger innerer Strukturen.¹

Unabhängig davon, welche Bedürfnisse Ihr Kind aktuell hat, sollten Sie immer darauf bestehen, dass eine Chirurgin oder ein Chirurg, die bzw. der über Erfahrung mit NF1-Patienten verfügt, in die Behandlung Ihres Kindes einbezogen wird.



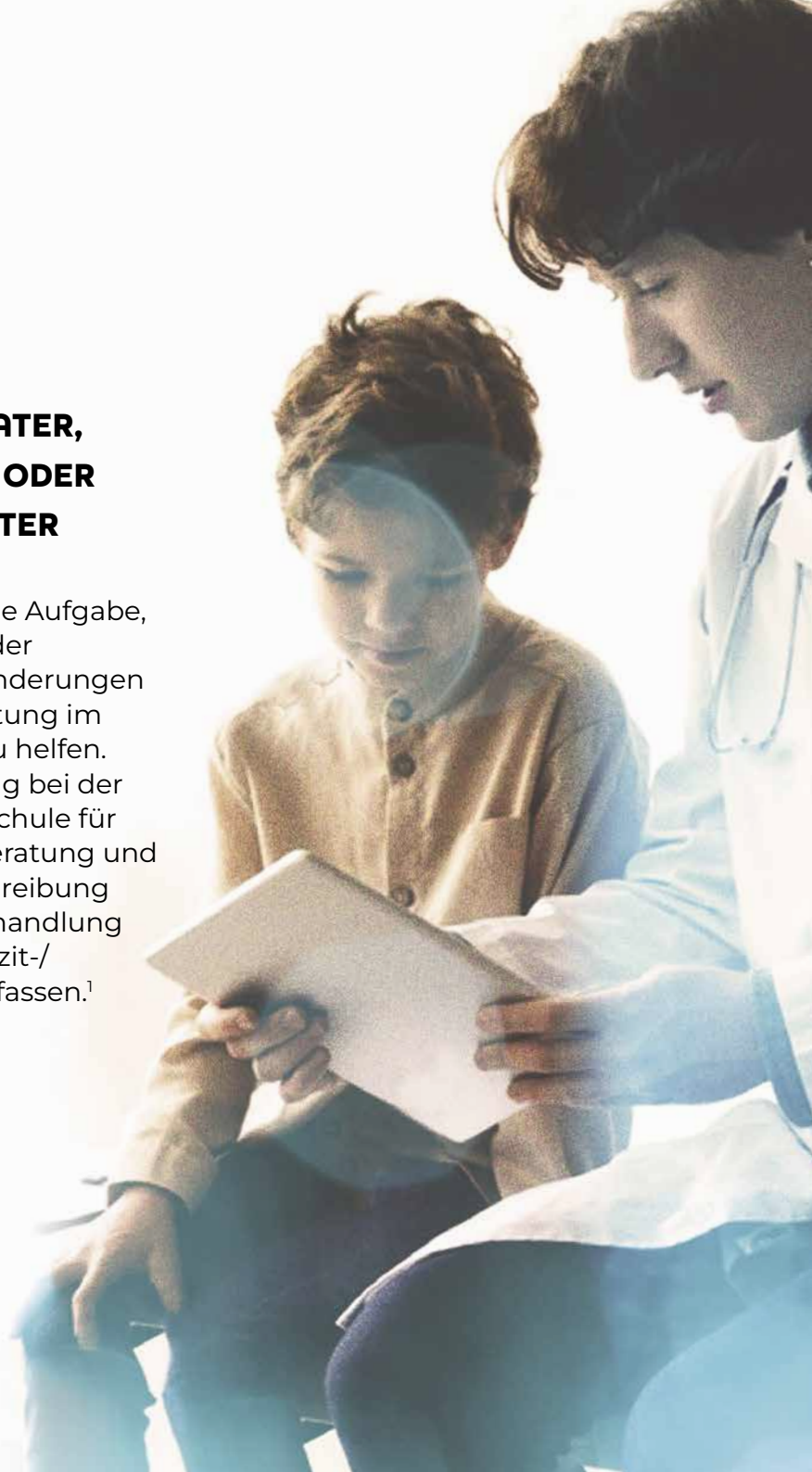
ONKOLOGEN

Onkologen sind Spezialisten für die Behandlung von Tumoren. Sie können eine Chemotherapie oder andere gegen den Tumor gerichtete Medikamente verschreiben.¹



NEUROPSYCHIATER, PSYCHOLOGEN ODER SOZIALARBEITER

Diese Spezialisten haben die Aufgabe, Ihnen und Ihrem Kind bei der Bewältigung von Lernbehinderungen und der psychischen Belastung im Zusammenhang mit NFI zu helfen. Dies kann die Unterstützung bei der Suche nach der richtigen Schule für Ihr Kind, psychologische Beratung und in einigen Fällen die Verschreibung von Medikamenten zur Behandlung einer Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung umfassen.¹



Je nach den Symptomen bei Ihrem Kind oder den Schwierigkeiten, mit denen Ihr Kind konfrontiert ist, kann es sein, dass Sie die Hilfe einiger oder vieler dieser medizinischen Fachkräfte nicht in Anspruch nehmen müssen. Alle genannten Spezialisten werden von Teams aus Pflegekräften, medizinischem Hilfspersonal und Freiwilligen unterstützt, die alle das bestmögliche Ergebnis für Ihr Kind erreichen wollen. Denken Sie daran: Sie sind nicht allein.

Wenn Sie weitere Fragen zu den Spezialisten haben, die in die Behandlung Ihres Kindes eingebunden sind, wenden Sie sich bitte an das zuständige medizinische Fachpersonal.



AUFWACHSEN MIT nfi

Wenn Kinder mit NFI älter werden, die Pubertät durchlaufen und sich dem Erwachsenenalter nähern, können neue Erscheinungsformen ihrer Erkrankung auftreten. Dieser Prozess kann zu unterschiedlichen Zeiten stattfinden, während Ihr Kind grösser wird, muss jedoch nicht bei jeder/ jedem Betroffenen der Fall sein.²⁷

Kinder mit NFI können in einem anderen Alter in die Pubertät kommen als ihre Altersgenossen.¹ Die Pubertät kann später oder früher einsetzen.¹ Wenn ein Kind vor dem Alter von 8–9 Jahren in die Pubertät kommt, spricht man von einer frühen (vorzeitigen) Pubertät (Pubertas praecox).²⁸ Dies ist bei Kindern mit Optikusgliom besonders häufig der Fall.²⁹

Kinder mit NFI sind im Durchschnitt auch kleiner als ihre Altersgenossen. Dieser Unterschied macht sich in der Regel nach dem 7. Lebensjahr bei Mädchen und nach dem 12. Lebensjahr bei Jungen bemerkbar.³⁰ Das Erkennen dieser Unterschiede kann für Kinder, die mit NFI leben, sehr belastend sein, insbesondere wenn sie noch andere sichtbare Symptome haben.¹

Wenn Sie sich Sorgen machen, dass Ihr Kind unter Depressionen oder Angstzuständen leidet, sollten Sie mit dem zuständigen Behandlungsteam sprechen, das Beratung und andere Massnahmen zur psychischen Unterstützung anbieten kann.

Andere Kinder können auf Dinge, die sie nicht verstehen, ablehnend reagieren. Daher müssen Sie sich möglicherweise mit Lehrern und anderen Eltern austauschen, damit Ihr Kind sich in der Schule oder ausserhalb seines Zuhauses wohl und sicher fühlt.³¹

Die Pubertät bringt eine Menge emotionaler Turbulenzen mit sich, die nichts mit NFI zu tun haben. Vielleicht stellen Sie fest, dass Ihr Kind nicht mehr so zugänglich ist wie früher.

Vielen Eltern und Pflegepersonen fällt es schwer, diese Veränderungen im Verhalten nachzuvollziehen. Jugendliche können ohne ersichtlichen Grund Stimmungsschwankungen haben, ihr Schlafverhalten verändern und weniger kooperativ werden, was zu Spannungen in der Familie führt.³²

Es ist jedoch wichtig, dass Sie Ihr Kind in dieser Zeit unterstützen und ihm versichern, dass Sie immer für ein Gespräch bereit sind.

UNTERSTÜTZUNGSDIENSTE

Es gibt zahlreiche Gruppen und Organisationen, die Hilfe, Unterstützung und Beratung für den Umgang mit NF1 bieten.

Einige nützliche Websites sind:



Neurofibromatose-Vereinigung

www.neurofibromatose.ch



NF Patients United

www.nf-patients.eu



NF Kinder

www.nfkinder.at



Children's Tumour Foundation

www.ctf.org

Bitte beachten Sie, dass diese Liste keinen Anspruch auf Vollständigkeit erhebt. Diese Links dienen lediglich Informationszwecken. Wenn Sie Fragen zum Inhalt haben, wenden Sie sich bitte direkt an die externe Website.

REFERENZEN

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis. *J Med Genet.* 2007;44(2):81-8.
2. Ly, K Ina, and Jaishri O Blakeley. "The Diagnosis and Management of Neurofibromatosis Type 1." *The Medical clinics of North America* vol. 103,6 (2019): 1035-1054.
3. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. *Int J Mol Sci.* 2021;22(11)5850.
4. Nguyen, Rosa et al. "Plexiform neurofibromas in children with neurofibromatosis type 1: frequency and associated clinical deficits." *The Journal of pediatrics* vol. 159,4 (2011): 652-5.e2.
5. Mautner, Victor-F et al. "Assessment of benign tumor burden by whole-body MRI in patients with neurofibromatosis 1." *Neuro-oncology* vol. 10,4 (2008): 593-8.
6. Merriam-Webster. (n.d.). Malignant tumor. In Merriam-Webster.com dictionary. Accessed October 2023, from <https://www.merriam-webster.com/dictionary/malignant%20tumor>
7. Carton, Charlotte et al. "ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1." *EClinicalMedicine* vol. 56 101818. 13 Jan. 2023.
8. Kolberg, Matthias et al. "Survival meta-analyses for >1800 malignant peripheral nerve sheath tumor patients with and without neurofibromatosis type 1." *Neuro-oncology* vol. 15,2 (2013): 135-47.
9. Cambridge University Press. (n.d.). DNA. In Cambridge dictionary. Accessed September 27, 2023 from <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/dna>
10. Miller, David T et al. "Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1." *Pediatrics* vol. 143,5 (2019): e20190660.
11. Legius, Eric et al. "Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation." *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* vol. 23,8 (2021): 1506-1513.
12. Williams VC, Lucas J, Babcock MA, et al. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics.* 2009;123(1):124-33.
13. Cambridge University Press. (n.d.). Heterozygous. In Cambridge dictionary. <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/heterozygous>. Last accessed October 2023.
14. Radiopaedia.org. Plexiform neurofibroma. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/plexiform-neurofibroma>. Last accessed October 2023.
15. Friedrich, Reinhard E et al. "Resection of small plexiform neurofibromas in neurofibromatosis type 1 children." *World journal of surgical oncology* vol. 3,1 6. 31 Jan. 2005.
16. Iheanacho, Ike et al. "Epidemiological and clinical burden associated with plexiform neurofibromas in pediatric neurofibromatosis type-1 (NF- 1): a systematic literature review." *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology* vol. 43,2 (2022): 1281-1293.
17. Needle, M N et al. "Prognostic signs in the surgical management of plexiform neurofibroma: the Children's Hospital of Philadelphia experience, 1974-1994." *The Journal of pediatrics* vol. 131,5 (1997): 678-82.
18. Prudner BC, Ball T, Rathore R, et al. Diagnosis and management of malignant peripheral nerve sheath tumors: Current practice and future perspectives. *Neurooncol Adv.* 2020;2(Suppl 1):i40-i9.
19. Radiopaedia.org. Sphenoid wing dysplasia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/sphenoid-wing-dysplasia?lang=gb>. Last accessed October 2023.
20. Radiopaedia.org. Congenital pseudoarthrosis of the tibia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/congenital-pseudoarthrosis-of-the-tibia?lang=gb>. Last accessed October 2023.
21. Domon-Archambault, Vincent et al. "Psychosocial Features of Neurofibromatosis Type 1 in Children and Adolescents." *Journal of child neurology* vol. 33,3 (2018): 225-232.
22. Ejerskov C, Raundahl M, Gregersen PA, et al. Clinical features and disease severity in patients with mosaic neurofibromatosis type 1: a single-center study and literature review. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):180.
23. NHS UK. Neurofibromatosis type 1. Available at: www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1. Last accessed October 2023.
24. Patient.info. X-ray test. Available at: <https://patient.info/treatment-medication/x-ray-test>. Last accessed October 2023.
25. Patient.info. MRI scan. Available at: <https://patient.info/treatment-medication/mri-scan>. Last accessed October 2023.
26. Boyd, Kevin P et al. "Neurofibromatosis type 1." *Journal of the American Academy of Dermatology* vol. 61,1 (2009): 1-14; quiz 15-6.
27. Korf BR. Plexiform neurofibromas. *Am J Med Genet* 1999, 89:31-7.
28. Kota AS, Ejaz S. Precocious Puberty. *StatPearls.* Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK544313/#>. Last accessed October 2023.
29. Kocova, Mirjana et al. "Optic glioma and precocious puberty in a girl with neurofibromatosis type 1 carrying an R681X mutation of NF1: case report and review of the literature." *BMC endocrine disorders* vol. 15 82. 15 Dec. 2015,
30. Bizzarri C, Bottaro G. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. *Horm Res Paediatr.* 2015;83(4):232-41.Children's Tumor Foundation. Just for Teens: Living with NF1. Available at: www.ctf.org/images/uploads/NF_Teens_brochure_Singles-web.pdf. Last accessed October 2023.
31. Healthline. Is This Typical Teenage Behavior or a Warning Sign of Mental Illness? Available at: www.healthline.com/health-news/teen-behavior. Last accessed October 2023. TBC

CONNECT
rare
INSPIRED BY YOU

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease

Alle Fotos dienen nur der Veranschaulichung.
Alle Handelsnamen sind Eigentum der jeweiligen Unternehmen.
ALEXION ist eine eingetragene Marke der AstraZeneca-
Unternehmensgruppe.
Copyright© 2023, Alexion Pharmaceuticals, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

M/CH/UNB-NF1/0001