

Neurofibromatose faktaark

Baggrund:

Skyldes genetisk variant i tumor suppressor gen NF1. Nedarves autosomt dominant. Ikke generel korrelation imellem genotype og fænotype. Fuld penetrans. 50% er nymutationer. Prævalens 1:2500. Gennemsnitlig levealder reduceret (8-21 år, skyldes flere dødsfald hos unge).

Kendetegn:

Kutane fund:

Café au lait maculae (CALM): Ses hos næsten alle. Debut i første levemåned. Der kommer flere de første leveår. Cirka 15% af raske har en CALM.

Fregner i axiller og inguen: 2-3 mm store. Kommer senere i barndom.

Neurofibromer: Debut fra barndom eller senere. Tiltager i antal især omkring pubertet og graviditet.

Plexiforme neurofibromer: Anderledes neurofibromer. Tilstede fra fødslen, variende vækst. Ikke muligt at fjerne. "Bag of worms". Kan omdannes malignt. NB: smerter eller hurtig vækst.

Mosaiktilstande: Kan ses. Ikke fuld fænotype.

Øjne: Lischke noduli og opticus gliomer.

Andre fund:

Skoliose (hos cirka 30%), skeletdysplasi, hypertension, indlæringsvanskeligheder (cirka 80%).

Diagnostiske kriterier:

Six or more CALM over 5 mm in greatest diameter before puberty and over 15 mm in diameter after puberty

Two or more neurofibromas of any type or one plexiforme neurofibroma

Freckling in the axillary or inguinal region freckling

Optic glioma

Two or more Lisch nodules

Distinctive osseous lesion such as sphenoid dysplasia or thinning of the long bone cortex with or without pseudoarthrosis

First degree relative with NF1 by the above criteria

Genetisk undersøgelse:

Ved stærk mistanke, da henvis gerne til klinisk genetisk afdeling.

Henvisning:

Patienter mistænkt for neurofibromatose henvises til dermatologisk afdeling, pædiatrisk afdeling eller Center for sjældne sygdomme. Afhængig af symptomatologi.

Hvis mosaiktilstand mistænkes, da henvisning til dermatologisk afdeling.

Dermatologisk behandling:

Kirurgisk / CO2-laser behandling af neurofibromer

Opfølgning: Hospitalsregi. Følges i Center for Sjældne Sygdomme i København eller Århus.

Patientforening:

www.nfdanmark.dk

Referencer:

Neurofibromatosis 1. Practical Genetics. European Journal of Human Genetics 2007. (Open access) <https://www.nature.com/articles/5201676>

Redigeret dato: December 2019

Planlagt revision: December 2022

Ulrikke Lei / DDS Genodermatose udvalg.