



Neurofibromatos typ 1

Neurofibromatos typ 1 (NF1) är ett ärftligt syndrom som karaktäriseras av godartade bindvävstumörer i huden och längs nerverna. NF1 medför också hudförändringar som kallas café-au-lait-fläckar, ögonförändringar, och en ökad risk för cancer.

I Sverige föds ungefär 50 barn med NF1 årligen. Sannolikt finns det cirka 3 000 personer med syndromet i landet.

Symtom

NF1 är en sjukdom som påverkar flera olika organ, framförallt huden och nervsystemet. Symtomen kan variera avsevärt, även inom samma familj.

Från tidig barndom har nästan alla med NF1 flera café-au-lait-fläckar, vilket är släta fläckar som är mörkare än huden i övrigt. Majoriteten har också fräcknar i armhålor och ljumskar, som uppstår gradvis efter femårsåldern. De flesta vuxna som har NF1 utvecklar godartade bindvävstumörer som utgår från hudnervernas stödjevavnad, neurofibrom. Oftast sitter neurofibromen på eller precis under huden. Antalet ökar med åldern.

Även plexiforma neurofibrom är vanligt. Det är medfödda tumörer som växer längs större nerver. De kan orsaka smärta, och kan utvecklas till elakartade tumörer.

Många barn med NF1 får pigmentknutor på regnbågshinnan (iris) i ögat (Lischs noduli). Dessa ger inga symtom. Det är också vanligt med förändringar i ögats åderhinna. Inte heller dessa påverkar synen. En del barn får godartade tumörer längs synnerven som ibland kan leda till synnedsättning.

Även skelettavvikelse, inlärningssvårigheter, adhd, autism och försenad talutveckling förekommer.

NF1 är ett cancerpredisponerande syndrom. Det innebär att personer med sjukdomen har en ökad risk att få elakartade tumörer. De kan uppstå i nervsystemet, men även bröstcancer och tumörer i mag-tarmkanalen förekommer.

Orsak

NF1 orsakas av en förändring i en gen med betydelse för cellernas tillväxtkontroll.

Behandling

Det finns ingen botande behandling för NF1. Personer med lindriga symtom kan klara sig utan några behandlingsinsatser. För personer med allvarligare symtom inriktas behandlingen på att lindra symtomen och kompensera för eventuella funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Besvärande neurofibrom i huden kan ibland opereras bort eller avlägsnas med laserbehandling. I vissa fall kan även plexiforma neurofibrom opereras bort.

Skelettavvikelse som ger symtom behandlas av ortoped.

En del barn behöver specialpedagogiska insatser eller stöd i skolan. Vissa kan behöva habiliterande insatser. Vid talsvårigheter kan föräldrar och andra i barnets närhet få utbildning och vägledning i att stimulera barnets språk och använda alternativa kommunikationsvägar.

Det är viktigt för personer med NF1 att vara uppmärksam på nytillkomna symtom då dessa kan vara tecken på elakartade tumörer. Vid cancer avgörs behandlingen baserat på tumörens typ, storlek, stadie och placering i kroppen. Operation, strålbehandling, cytostatika, målinriktade cancerläkemedel, hormonbehandling och immunterapi är exempel på cancerbehandlingar.

Resurser

Kunskap om neurofibromatos typ 1 och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Ett expertteam för neurofibromatoser finns vid Sahlgrenska universitetssjukhuset inom CSD Väst.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- NF-förbundet i Sverige
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum
Publicerad december 2022.