



Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

Was bedeutet der Name Neurofibromatose Typ 1?¹

Neuro - fibrom - atose Typ 1

= Nerven

= gutartiger
Tumor
aus Binde-
gewebe

= häufig
aufre-
tendes
Fibrom

= Zuordnung der Form,
Typ 2 ist sehr viel seltener
und die Betroffenen haben
andere Krankheitszeichen

~ **1** von **3.000**
Menschen betroffen



Was ist NF1?

NF1 ist eine seltene Erkrankung, die sich vor allem auf die Haut- und Nervenzellen auswirkt.² Die Ursache liegt im gleichnamigen NF1-Gen.³

Bei gesunden Menschen bildet das NF1-Gen das Protein **Neurofibromin**, das eine wichtige Schutzfunktion einnimmt: Es **kontrolliert das Zellwachstum** und unterdrückt damit die Entstehung von Tumoren.³

Bei NF1-erkrankten Menschen ist das NF1-Gen verändert und funktioniert nicht so, wie es soll. Die Information „Zellwachstum kontrollieren“ wird dadurch falsch weitergegeben. Dadurch entstehen gutartige Tumoren innerhalb der Nervenscheide, welches die Nervenzellen umhüllt, die äußerlich auf oder unter der Haut sichtbar sein können, aber auch im Körperinneren auftreten können.⁴

Bei NF1 besteht ein erhöhtes Risiko für eine Entwicklung von bösartigen Tumoren. Regelmäßige klinische Untersuchungen werden deshalb von Experten für alle NF1-Patienten empfohlen.⁵ Weiterhin können ab einem Alter von 30 Jahren gezielte Vorsorgeuntersuchungen, wie beispielsweise zur Früherkennung von Brustkrebs, das Management sinnvoll unterstützen.^{5,6} So können Veränderungen früh erkannt und bei Bedarf behandelt werden.



**Tumorprädis-
positionssyndrom**

Wie bekommt man NF1?³

Es gibt zwei Möglichkeiten für die Veränderung des NF1-Gens, die beide etwa gleich häufig vorkommen.



1. Vererbung

Ist ein Elternteil bereits an NF1 erkrankt, kann die Veränderung des NF1-Gens auf das Kind vererbt werden.

2. Spontane Neumutation

Das Gen mutiert spontan nach der Geburt, d.h. die Veränderung des NF1-Gens entsteht ohne erkennbaren Grund.

Wie tritt NF1 in Erscheinung?

Bei NF1 kann es zu einer **unkontrollierten Vermehrung** von sogenannten Schwannschen Zellen kommen, welche die Nervenzellen umhüllen.^{4,7}

- **Café-au-lait-Flecken:** so werden Milchkafee-farben verfärbte Hautstellen bezeichnet
- **Sommersprossenartige Flecken:** zeigen sich in der Achselhöhle oder in der Leistenregion
- **Sehnerv:** kann von einem meist langsam wachsenden Tumor betroffen sein
- **Iris und Augapfel:** zeigen Veränderungen oder „Knoten“
- **Neurofibrome:** sind gutartige „Knoten“ auf oder unter der Haut
- **Plexiforme Neurofibrome:** gutartige Tumoren, die in den Nervenbahnen umhüllenden Nervenscheiden entstehen. Dies betrifft jedoch nur die peripheren Nerven (nicht das Gehirn).^{4,6,7,8}

Die Krankheit kann weitere Beschwerden hervorrufen, wie zum Beispiel:^{4,6,7,8}



Verkrümmung der Wirbelsäule



Typische Knochenveränderungen



Bluthochdruck



Migräne



Lernschwierigkeiten

Die unterschiedlichen Symptome können, müssen aber nicht auftreten. Die ersten Anzeichen der NF1 zeigen sich meist in den ersten Lebensjahren.⁷



Wie erkennt und behandelt man NF1?^{4,9}

Diagnose



Körperliche Untersuchung



Genetische Tests

Behandlung



Abwartendes Beobachten



Unterstützende Therapien, wie z.B. Physiotherapie



Medikamentöse Therapien und Schmerzbehandlung



Operationen

Die Veränderung des Gens kann man nicht „heilen“, man kann nur die Symptome der Krankheit behandeln



Der Alltag mit NF1

Der Alltag kann herausfordernd sein. Dennoch kann man sich ein paar wirksame Strategien zurechtzulegen: eine verlässliche Routine entwickeln, offen und transparent kommunizieren, den regelmäßigen Austausch mit anderen pflegen sowie bei Bedarf gezielt Unterstützung in Anspruch nehmen.



Tagesroutine schaffen



Arzttermine gestalten



Offen kommunizieren



Balance finden

Bei der Bewältigung der Erkrankung kann der Austausch mit anderen Betroffenen helfen. Bei folgenden Patientenorganisationen erhalten Sie Unterstützung: Bundesverband Neurofibromatose e.V., Nothing is Forever e.V., NF& Freunde e.V.

Unser kostenloses Alexion Patient Care Programm ist eines von vielen, nicht-medizinischen Hilfsangeboten. Unser Ziel ist es, Sie bestmöglich zu begleiten und Ihnen im Alltag mit Ihrer seltenen Erkrankung Hilfestellung zu geben. Weitere Informationen zu NF1 und zum Patientenprogramm finden Sie auf www.alpaca-programm.de



Referenzen:

1. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. *Int J Mol Sci.* 2021;22(11):5850.
2. Kim MJ, Cheon CK. Neurofibromatosis type 1: a single center's experience in Korea. *Korean J Pediatr.* 2014;57(9):410-415.
3. Jett K, Friedman JM. Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1. *Genet Med* 2010; 12(1): 1-11.
4. Friedman JM. Neurofibromatosis 1. 1998 Oct 2 [Updated 2025 Apr 3]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Verfügbar unter: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1109/> [Letzter Zugriff: 11.05.2026]
5. Carton C, et al. *EClinicalMedicine.* 2023;56:101818.
6. Farschtschi S, et al. *Dtsch Arztebl Int.* 2025 Feb 7;122(3):71-76.
7. Boyd KP et al. Neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61(1):1-16.
8. Gutmann DH et al. Neurofibromatosis type 1. *Nat Rev Dis Primers.* 2017;3:17004.
9. Legius E, et al. *Genet Med.* 2021;23(8):1506-1513.

Mehr unter
www.alexion.de
www.nf1-patient.de

M/DE/UNB-NF1/0078

**ALEXION**[®]
AstraZeneca Rare Disease