

Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

ist eine seltene, neurogenetische Multisystem-Tumorprädispositionserkrankung, die mit einer erheblichen Morbidität und einem erhöhten Malignitätsrisiko einhergeht.¹ Nach Schätzungen tritt NF1 bei 1 von 2.500 bis 3.000 Neugeborenen auf.²⁻⁴

Weiterführende Informationen unter:

www.neurofibromatose-typ1.de



Wie entsteht NF1?^{5,6}

NF1 ist die häufigste monogenetische Erkrankung des Nervensystems und entsteht durch **pathogene Varianten im NF1-Gen**. Diese genetischen Veränderungen führen zu einem **Funktionsverlust des Tumorsuppressorproteins Neurofibromin**. Dadurch wird die **RAS-RAF-MEK-ERK-Signalkaskade überaktiviert**, was ein unkontrolliertes Zellwachstum begünstigt und zu verschiedenen, insbesondere neurokutanen Krankheitsmanifestationen führt. Dabei kann NF1 vererbt werden oder ohne familiäre Vorbelastung spontan entstehen, mit vollständiger Penetranz, aber sehr unterschiedlicher Symptomausprägung bei den Betroffenen.



Welche Symptome können bei NF1 auftreten?

Die Symptomatik der NF1 ist individuell und abhängig vom Alter sehr unterschiedlich. So können erste Anzeichen bereits bei Geburt vorliegen, oder auch erst im Erwachsenenalter auftreten.



Plexiforme Neurofibrome (PN)

- Gutartige Nervenscheidentumore des peripheren Nervensystems mit Wachstum innerhalb der Nervenbündel und einem Entartungsrisiko von 8 – 13 %⁷
- Auftreten im gesamten Körper möglich und bei bis zu 56 % aller NF1-Betroffener^{8,9}
- Je nach Größe und Lokalisation ursächlich für teils schwerwiegenden klinische Komplikationen wie Schmerzen, Schwäche, Taubheitsgefühl oder Veränderungen der Blasen- oder Darmfunktion durch ihr invasives und verdrängendes Wachstum¹⁰⁻¹⁴
- Meist progressiv im Kindes- und Jugendalter mit teils erheblicher Auswirkung auf Lebensqualität und emotionales Wohlbefinden¹⁰



Café-au-Lait-Flecken

- Milchkaffeeфарbene Hautstellen bereits ab Geburt, als Diagnosekriterium mind. 6¹⁶
- Meist der früheste und häufigste klinische Hinweis auf NF1



Optikus-Gliome

- Tumoren im Verlauf des Sehnervs bzw. der Sehbahn¹⁶
- Beeinträchtigung der Sehschärfe, des Sichtfelds oder der Farbwahrnehmung¹²



Neurologische Auffälligkeiten

- Verhaltensstörungen, Lern- und Teilleistungsstörungen, ADHS, Autismus¹⁷



Ungewöhnliche Knochenentwicklung

- Angeborene Tibia-Dysplasie, Skoliose, Osteopenie, Pseudarthrose langer Röhrenknochen¹⁵



Kutane Neurofibrome

- Gutartige Tumore der Haut, die fast bei jedem Betroffenen ab der Pubertät auftreten und optisch als störend empfunden werden¹⁸



Wie wird NF1 diagnostiziert?

- NF1 kann meist durch eine körperliche Untersuchung und eine Bewertung der erblichen Vorbelastung der Patient:innen diagnostiziert werden, wenn die Diagnosekriterien erfüllt sind.^{1,19}
- Bei nicht eindeutigen klinischen Verdacht kann eine molekulare Untersuchung des NF1-Gens mittels zielgerichteter Next-Generation-Sequenzierung helfen, die Diagnose NF1 frühzeitig zu stellen.¹
- Denn frühzeitiges Entdecken und rechtzeitiges Eingreifen ist entscheidend bei NF1-bedingten PN.¹⁰

Daher ist es wichtig, die Bekanntheit der Erkrankung zu steigern:

<https://alexion.de/nf1-pn> (Log-in erforderlich)



Wie werden PN bei NF1 behandelt?

- Nicht symptomatische PN sollten beobachtet werden, um Beschwerden im Verlauf möglichst früh zu erkennen.³
- Symptomatische PN erfordern eine patientenzentrierte und multidisziplinäre Behandlung, da ihre Behandlung komplex ist.^{20,21}
- Ist eine vollständige chirurgische Entfernung symptomatischer PN nicht möglich, sollte bei NF1-Patient:innen eine zielgerichtete Therapie mit MEK-Inhibitoren erwogen werden.²²
- Zusätzlich können individuell unterstützende Maßnahmen wie Physiotherapie, eine psychologische Betreuung sowie eine ausreichende Schmerzbehandlung sinnvoll sein.

Wo finden Betroffene Hilfe?



- Der Bundesverband Neurofibromatose e.V. setzt sich seit vielen Jahren für Menschen mit Neurofibromatose und deren Familien ein. Neben laufenden Informationen zum aktuellen Stand in Medizin und Forschung bietet der Verband seinen Mitgliedern gezielte Unterstützung durch persönliche Beratung, Seminare und Informationsveranstaltungen mit Expert:innen verschiedener Fachrichtungen. Regionale Selbsthilfegruppen (<https://bv-nf.de/regionale-nf1-selbsthilfegruppen/>) ermöglichen Begegnung und Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen.
Mehr unter: <https://bv-nf.de/>
- ALPaCa – Das Alexion Patient Care Program unterstützt pädiatrische sowie erwachsene Patient:innen mit umfassenden Informationen in Form von Broschüren und Artikeln, persönlicher Betreuung und Erinnerungsfunktionen – ohne medizinische Beratung, die bleibt in den Händen der ärztlichen Behandler:innen.
Mehr unter: <https://alpaca-programm.de/nf1>

1. Bergqvist C, et al. Orphanet J Rare Dis. 2020 3;15(1):37. 2. Carton C, et al. Eclinicalmedicine 2023; 56:101818 3. Poyhonen, et al. J Med Genet 2000; 37:632-636 4. Evans, et al. Am J Med Genet 2010; 152A:327-332 5. Hersh JH, et al. Pediatrics. 2008;121(3):633-42. 6. Yap YS, et al. Oncotarget. 2014;5(15):5873-92. 7. Evans DG, et al. J Med Genet 2002; 39:311-4. 8. Miller DT, et al. Pediatrics. 2019; 143(5):e20190660. 9. Mautner et, al. Neuro Oncol. 2008;10(4):593-8. 10. Gross AM, et al. Neuro Oncol. 2018;20(12):1643-51. 11. Copley-Merriman C, et al. Adolesc Health Med Ther. 2021;12:55-66. 12. NHS. Neurofibromatosis type 1. <https://www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1/>, letzter Zugriff September 2025 13. Ferner, et al. J Med Genet 2004;41:837-41. 14. Canavese F, et al. Pediatr Orthop. 2011;31(3):303-11. 15. Schindeler A, et al. Bone. 2008 Apr;42(4):616-22. 16. Kresak JL, et al. J Pediatr Genet 2016; 5(2):98-104. 17. Torres Nupan MM, et al. Front Pediatr. 2017 Oct 30;5:227. 18. Cannon A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2018 Feb 7;13(1):31. 19. Legius E, et al. Genet Med. 2021 Aug;23(8):1506-1513. 20. Korf BR, Rubenstein AE. Neurofibromatosis: A Handbook for Patients, Families, and Health Care Professionals. 2nd Ed. Thieme Medical Publishers; 2005. 21. Reilly KM, et al. J Natl Cancer Inst. 2017;109(8):dix124. 22. Matthies C et al. Diagnostik und Therapie peripherer Nerventumoren, S2k-Leitlinie, 2022, DGNC. Verfügbar unter: https://register.awmf.org/assets/guidelines/008-024l_S2k_Diagnostik-Therapie-peripherer-Nerventumoren_2022-12.pdf; abgerufen am 11.11.2025.

Weitere Informationen finden Sie unter alexion.de