

# NEUROFIBROMATOSE

Die Neurofibromatose (NF) gehört zu den seltenen Erkrankungen, obwohl sie gar nicht so selten auftritt. Allein in Deutschland sind etwa 40.000 Menschen von dieser Erbkrankheit betroffen. Die Krankheitsmerkmale sind äußerst vielschichtig. Unterstützung finden Patienten seit 1987 beim Bundesverband Neurofibromatose e. V. (BV-NF). Helmut Kirsten, Leiter der Regionalgruppe Bayern/München, stellt das Krankheitsbild und die Selbsthilfetätigkeit des Vereins vor.

Unter Neurofibromatose sind Erbkrankheiten zusammengefasst, die zu ganz unterschiedlichen Symptomen und Veränderungen führen. Bisher lassen sich drei Krankheitsbilder klinisch und molekulargenetisch voneinander abgrenzen: die Neurofibromatose Typ 1 (Ursache Genveränderung auf Chromosom 17), die Neurofibromatose Typ 2 (Ursache Genveränderung auf Chromosom 22) und die Schwannomatose. Alle drei Erkrankungsformen werden autosomal dominant vererbt. Das heißt, dass die genetische Fehlinformation an die Hälfte aller Nachkommen weitergegeben wird. Ausprägungsgrad und Verlauf variieren von Patient zu Patient.

## Typische Merkmale für Neurofibromatose Typ 1 (NF1):

- zwei oder mehrere Neurofibrome oder ein plexiformes Neurofibrom
- sechs oder mehr Café-au-Lait-Flecken auf der Haut
- Sommersprossen in der Achsel oder Leistenengegend
- ein Optikusgliom (Tumor am Sehnerv)
- mindestens zwei Irisknötchen
- Knochenfehlbildungen
- ein Verwandter ersten Grades mit NF1

Die Erkrankung gilt als gesichert, wenn zwei dieser Merkmale vorliegen. Erkrankungshäufigkeit 1:3.000.

## Typische Merkmale Neurofibromatose Typ 2 (NF2):

- Akustikusneurinome (ein- oder beidseitige Tumore des Hörnervs)
- Hirntumore und Tumore der Wirbelsäule (Schwannome, Meningeome)
- Linsentrübung des Auges im Jugendalter

Erkrankungshäufigkeit 1:25.000.

## Typische Merkmale Schwannomatose:

- Auftreten von Schwannomen im Bereich des peripheren Nervensystems und der neuralen Strukturen im Bereich der Wirbelsäule
- selten zerebrale Tumore (Meningeome)
- keine Linsentrübung
- NF2-Mutation in der Blut-DNA nicht nachweisbar

## Der Bundesverband

Der BV-NF ist ein gemeinnütziger Verein, der sich für die Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Betreuung von an Neurofibromatose erkrankten Menschen stark macht. Der Verein hat derzeit 1.700 Mitglieder und ist bundesweit in mehr als 20 Regionalgruppen sowie einer bundesweit aktiven NF2-Selbsthilfegruppe organisiert.

## Ziele und Aufgaben

- Steigerung der Lebensqualität
- Unterstützung von Wissenschaft und Forschung
- Aufklärungs- und Öffentlichkeitsarbeit (Internet, Kongresse, Seminare, Workshops, Publikationen etc.)
- Verbesserung der medizinischen und psychosozialen Versorgung
- Förderung der sozialen Integration und Kontaktmöglichkeiten unter den Betroffenen
- Förderung der Bildung regionaler Selbsthilfegruppen, um ein möglichst flächendeckendes Netz von Selbsthilfe-Anlaufstellen aufzubauen

## Regionalgruppe Bayern

Rund 300 Betroffene und deren Angehörige haben sich zur Regionalgruppe Bayern zusammengeschlossen. Sie treffen sich regelmäßig zu Veranstaltungen, Arztvorträgen und Stammtischen. Die Gruppe lädt außerdem zum Erfahrungsaustausch sowie zu Vorträgen von Ärzten und Therapeuten ein. Auch Wochenendseminare für Eltern mit Kindern und für Erwachsene stehen auf dem Programm. Weitere Informationen unter [www.bv-nf.de](http://www.bv-nf.de). Kontakt: Helmut Kirsten, E-Mail: [kirsten@neurofibromatose.de](mailto:kirsten@neurofibromatose.de), Telefon 0 81 41 / 2 35 69.

*Helmut Kirsten (BV-NF)*

**Geschäftsstelle  
Bundesverband  
Neurofibromatose, Telefon  
0 40 / 46 09 –  
24 14, E-Mail  
[info@bv-nf.de](mailto:info@bv-nf.de).**