

Det er opprettet et NF2-team på Rikshospitalet som har i oppgave å koordinere oppfølging og behandling. Behandlingen må individualiseres i forhold til hvordan NF2 kommer til uttrykk hos den enkelte.

God tilrettelegging hjemme, på skolen og på arbeidsplassen vil være viktig for mange.

Tiltak kan planlegges etter kartlegging av ressurser og behov. Det er behov for individuell rådgivning i forbindelse med videregående skole og yrkesvalg.

Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

Sist oppdatert: 5.9.2007

FORENING FOR NEVROFIBROMATOSE
Norsk forening for neurofibromatose ble stiftet på Frambu i 1987 og har ca. 600 medlemmer.

v/Britt Ohrø
Telefon: 41 20 29 06
E-post: leder@nffnf.no
Nett: www.nevrofibromatose.no



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet neurofibromatose type 2. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud
Telefon: 64 85 60 00
E-post: info@frambu.no
Nett: www.frambu.no

NEVRO- FIBROMATOSE TYPE 2



FRAMBU
KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

NEVROFIBROMATOSE TYPE 2

Også kjent som Vestibulær schwannomatose, sentralnervesystem-NF eller hørselsnerve-svulst-NF

“Nevro” betyr nerve og “fibromatose” betyr tilstand med godartede bindevevsulster. Til tross for navnelikheten, er nevrofibromatose type 1 (NF1) og nevrofibromatose type 2 (NF2) ulike tilstander. Selv om de har en del likhetstrekk, skiller de seg fra hverandre på vesentlige punkter. NF2 er en alvorlig, medfødt, fremadskridende sykdom kjennetegnet av svulstdannelse i tilknytning til sentralnervesystemet (hjernen og ryggmargen).

FOREKOMST

NF2 forekommer hos 1 per 100 000 - 200 000 levendefødte barn. Per 2007 kjenner vi til rundt 20 personer i Norge med NF2.

ÅRSAK

Tilstanden skyldes en feil på arvestoffet på kromosom 22.

ARVELIGHET

NF2 arves autosomt dominant. Det betyr at det er tilstrekkelig at én av foreldrene er bærer av sykdomsgenet for at barnet skal kunne arve tilstanden.

Hos ca. halvparten skyldes sykdommen en spontan mutasjon. Når feilen på arvestoffet først er oppstått, er sykdommen autosomt dominant arvelig, det vil si at det er 50 %

risiko for å få barn med tilstanden i hvert svangerskap.

SYMPTOMER, KOMPLIKASJONER OG FORLØP

Sykdommen kan debutere fra barnealder og fram til voksen alder. (I familier hvor NF2 ikke er kjent fra tidligere, er gjennomsnittsalder ved diagnostisering ca. 27 år.)

Svulstene er som regel godartede, men på grunn av sin lokalisering i sentralnervesystemet, langs hørsels- og balansenervene, hjernestammen og ryggraden kan de likevel gi en rekke alvorlige problemer.

Med årene kommer det som regel flere svulster, og den enkelte svulst har også en tendens til å vokse over tid. Veksthastighet er uforutsigbar. Noen ganger kan veksten også stanse opp.

Hvilke problemer den enkelte får, avhenger av hvor svulstene sitter. De som får sykdomstegn i ung alder, har som oftest alvorligst forløp.

Tidlige symptomer eller tegn er nedsatt hørsel, øresus, hodepine, svimmelhet, dårlig balanse, lammelser (særlig av ansiktsmuskler) og epilepsi.

Redusert konsentrasjonsevne, økt trettbarhet, synsvansker, hørselsvansker, smerter og motoriske problemer kan være tilstede.

NF2 kjennetegnes ikke av fibromer i huden eller café-au-lait-flekker.

Det fremadskridende forløpet medfører en usikkerhet og uforutsigbarhet som kan være svært tyngende både for den enkelte og for andre familiemedlemmer.

DIAGNOSTIKK

Det er utarbeidet internasjonalt aksepterte kriterier som brukes til å stille diagnosen.

Diagnosen stilles hos en person som har svulst på hørsels- og balansenerven (vestibulær schwannom) på begge sider.

I tillegg kan den stilles dersom en person har svulst på den ene hørsels- eller balanse-nerven før 30 års alder og en av flere svulsttyper og øyeforandringer, om han samtidig har første-gradsslektninger med NF2 (foreldre, barn eller søsken).

Fordi mange ulike endringer i det aktuelle genet på kromosom 22 kan gi opphav til NF2, er genetisk testing ved mistanke om tilstanden forbeholdt spesielle situasjoner og skjer via en av landets avdelinger for medisinsk genetikk.

BEHANDLING

Det finnes per i dag ingen årsaksrettet medisinsk behandling, men det foregår mye forskning på området.

Nevrokirurgisk intervensjon er utfordrende, både når det gjelder å finne riktig tidspunkt for å fjerne svulster og når det gjelder å fjerne svulster nær hørselsnerven uten å skade den.