



## Neurofibromatose Typ 1 (NF1) - was ist das?

Die NF1 ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die hauptsächlich die Haut und das Nervengewebe betrifft. Erste Symptome der Erkrankung sind hellbraune Hautflecken (*Café-au-lait*-Flecken), sommersprossenartige Pigmentierungsstörungen in der Achselhöhle oder der Leistengegend sowie Tumore auf der Regenbogenhaut. Ein später auftretendes weiteres Hauptsymptom sind gutartige Tumore entlang der Nervenbahnen (Neurofibrome). Seltener Symptome einer NF1 sind Veränderungen im Skelettsystem und Tumore entlang des Sehnervs. Viele NF1-Betroffenen weisen zudem eine Konzentrations- und Lernschwäche auf.

## Wie häufig kommt die NF1 vor?

Die NF1 tritt bei Personen mitteleuropäischer Abstammung mit einer Häufigkeit von ca. einer Person unter 3.500 Personen auf.

## Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Krankheitsursächlich sind Veränderungen im NF1-Gen. Es hat eine wichtige Funktion bei der Kontrolle der Zellteilung. Ist es durch eine Mutation verändert, kann diese Kontrollfunktion verloren gehen, so dass es zur Tumorentstehung kommt.

## Wie wird sie vererbt?

Das NF1 wird autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, dass Männer und Frauen betroffen sein können. Für Kinder von Betroffenen besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50% dafür, die NF1-Genveränderung zu erben. Träger einer Mutation weisen in aller Regel Symptome der NF1 auf.

## Warum ein DNA-Test?

Bei der NF1 kann ein DNA-Test insbesondere im Kindesalter die durch den Arzt/Ärztin gestellte Verdachtsdiagnose sichern. Wird die Diagnose bestätigt, sind z.B. gezielte Vorsorgeuntersuchungen wichtig, um Komplikationen frühzeitig zu erkennen und zu behandeln.