



Neurofibromatose Typ 2 - was ist das?

Die Neurofibromatose Typ 2 (NF2) ist eine genetisch bedingte Erkrankung, deren Leitsymptom das Vorkommen gutartiger Hirntumore ist, die sich beidseitig entlang der Hör- und Gleichgewichtsnerven entwickeln (Vestibularschwannome). Begleitend treten hierbei Symptome wie Tinnitus, Hörverlust, Kopfschmerzen und Gleichgewichtsprobleme auf. Durchschnittlich treten die ersten Symptome einer NF2 mit 18 bis 24 Jahren auf. Bis zum 30. Lebensjahr entwickeln fast alle Betroffenen die typischen Tumore. Neben den Vestibularschwannomen können Betroffene auch andere Tumore des Nervensystems entwickeln. Linsentrübung und Katarakt sind häufig auftretende Manifestationen an den Augen und stellen oft das erste Zeichen einer NF2 dar.

Wie häufig kommt die NF2 vor?

Die NF2 tritt bei Mitteleuropäern mit einer Häufigkeit von ca. einer unter 25.000 Personen auf.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Ursächlich für eine NF2 sind Veränderungen (Mutationen) im NF2-Gen. Dieses Gen ist wichtig für die Erhaltung der Zellform und reguliert den Kontakt zwischen den Zellen. Durch Mutationen kann es zur Funktionseinschränkung kommen, so dass sich betroffenen Zellen unkontrolliert teilen und Tumore entwickeln.

Wie wird es vererbt?

Die NF2 wird autosomal dominant vererbt. Männer und Frauen können betroffen sein; für Kinder eines betroffenen Elternteils besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50%, die Genveränderung zu erben.

Warum ein DNA-Test?

Bei der NF2 kann ein DNA-Test insbesondere im Kindesalter die Verdachtsdiagnose sichern. Dies ermöglicht ein frühes Erkennen der typischen Tumore und ggf. eine Behandlung, die dem Erhalt der Hörfähigkeit dient.