



SOCIALSTYRELSEN

Neurofibromatose type 2

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Støttemuligheder](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Neurofibromatose type 2

Andre betegnelser: NF2, Neurofibromatose, central type

Overdiagnose: [Neurofibromatose](#)

Beskrivelse **Introduktion**

Neurofibromatose type 2 (NF2) er en arvelig, varig og fremadskridende sygdom, som er kendetegnet ved vækst af godartede svulster (tumorer) omkring nervevæv i hjjerne og rygmarg, hvilket fører til nerveskade. De primære symptomer afhænger af hvor svulsterne optræder, men ofte ses hørenedsættelse, tinnitus og balanceforstyrrelse.

Det første tilfælde af en sygdom, som ligner NF2, blev beskrevet i 1822 af den skotske læge J. H. Wishart.

Man kender tre typer neurofibromatose: NF1, NF2 (Neurofibromatosis Recklinghausen) og Schwannomatose. Her beskrives NF2.



SOCIALSTYRELSEN

Symptomer

Symptomerne viser sig typisk i 20 årsalderen. Det første symptom er oftest ensidigt høretab, der kan vise sig enten gradvist eller pludseligt som følge af påvirkning af hørenerven. En pludselig total hørenedsættelse kan skyldes, at den voksende tumor afklemmer blodforsyningen til nerven, hvorefter den hurtigt går til grunde. Tinnitus er ligeledes et hyppigt forekommende første symptom. Balanceforstyrrelse og svimmelhed kan også være tidlige symptomer, afhængig af om tumoren også klemmer på balancenerven. Hvis tumoren trykker på ansigtsnerven, kan en ansigtslammelse være et tidligt symptom (facialis pares). Efterhånden påvirkes også hørenerven i den modsatte side, og total døvhed kan ofte indtræde inden 30-årsalderen.

Mere end 90 pct. med sygdommen får synsproblemer af forskellig art og sværhedsgrad. Den mest almindelige årsag er udvikling af grå stær (60-80%), der optræder uafhængigt af tumorvæksten og af og til kan påvises hos børn med syndromet længe før, de øvrige symptomer viser sig. Tumorer i øjenhulen eller omkring synsnerven (meningioma) kan ligeledes give svær synsnedsættelse.

Svær hovedpine og vanskeligheder med at holde balancen er hyppige symptomer. Ca 30% af personer med NF2 vil desuden få tumorvækst andre steder; i hjernen, rygmarven eller huden. Symptomer kan være kraftnedsættelse, lammelser eller føleforstyrrelser, helt afhængigt af hvor og hvor stor den symptomfremkaldende tumor er.

Symptomernes omfang og alvor kan variere meget fra person til person.

Årsag

Man har indtil videre fundet et gen, *NF2*-genet, der forbindes med NF2. Dette gen styrer produktionen af et protein kaldet merlin eller schwannomin. Proteinet produceres i nervesystemet, især i de schwannske celler, der danner myelinskederne omkring nervetrådene i det perifere nervesystem. Merlin fungerer som en tumorsuppressor, hvilket betyder, at det forhindrer celler i at vokse og dele sig uhæmmet. Mutationer i *NF2* genet fører til at merlinproteinet ikke fungerer som det skal, og at det derfor ikke kan regulere vækst og deling af især de schwannske celler, hvilket fører til de karakteristiske svulstdannelser.



SOCIALSTYRELSEN

Arvelighed

Arvegangen er autosomal dominant, dvs. at en person med syndromet med 50 pct. sandsynlighed vil videregive lidelsen til sine børn. En del skyldes nyopståede mutationer, eller er tilstede som blandingstilstand (mosaik) i kroppens celler, således at kun en andel af cellerne indeholder mutation, hvilket kan vanskeliggøre påvisningen af mutation ved molekylær diagnose. Derfor undersøges primært tumorvæv (tilgængeligt hvis der ved operation er fjernet tumor) , og til sammenligning undersøges DNA fra blodprøve.

Diagnosticering

Da det første symptom som regel er høretab, er det oftest ørelægen, der laver de første undersøgelser. Ørelægen vil foretage flere undersøgelser, hvor de vigtigste er otoakustisk emission, hvor man undersøger de ydre hårceller i sneglen (cochlea) og hjernestammeaudiometri, der klarlægger hørenervens funktion. Desuden vil balancenervens funktion undersøges. Den vigtigste undersøgelse er MR-skanning, som viser hvor tumorerne befinder sig og hvor udbredt de er.

Hvis mutationen er kendt, kan diagnosen bekræftes ved en DNA-analyse. I givet fald er fosterdiagnostik også mulig. Denne diagnostik kompliceres af de forhold, som er nævnt under arvelighed, og bør kun foretages i specielt kompetent laboratorium.

Behandling

Formålet med behandlingen er at høre- og balancenervens funktion bevares så længe som muligt. Da tumorer ikke alle vokser lige hurtige afventer man ofte operation, mens man holder øje med væksten. Hvis tumorerne er store eller vokser hurtigt kan man fjerne dem eller hæmme deres udvikling. Alt efter svulsternes størrelse og placering anvendes forskellige operationsteknikker eller strålingbehandling. I visse tilfælde kan behandlingen redde hørelsen (hørebevarende kirurgi). Dette er dog i de fleste tilfælde vanskeligt, da tumoren ofte må fjernes, hvorved høre- og balancenerven deles, hvilket fører til at personen bliver døv. Ved sådanne tilfælde, og især hvis personen har tumor på begge hørenerver, kan man indoperere et hjernestammeimplantat, som gør at vedkommende kan få en vis hørelse.



SOCIALSTYRELSEN

Nye behandlingsformer er under afprøvning i form af cellegiftsbehandling (Avastin), men langtidsresultater og bivirkningsmønstre kendes kun delvist.

Prognose

NF2 er en fremadskridende sygdom, der kan føre til alvorlig funktionsnedsættelse. Men jo tidligere svulsterne opdages, desto bedre er mulighederne almindeligvis for, at funktionsnedsættelser kan forebygges eller forhales. Personer med NF2 må følges meget nøje for tidligt at kunne opdage nye svulster, der i visse tilfælde kan udvikle sig til ondartede tumorer (sarcom).

I de sværeste tilfælde af NF2 kan levetiden være nedsat.

Anslået antal i Danmark:	Sygdommens forekomst kan variere fra land til land, men nyere studier viser, at den sandsynligvis er mere almindelig end tidligere antaget. Rapporter om forekomst varierer således mellem 1:25.000 (England) og 1:80.000 (Finland).
Kilde:	<u>GeneReviews</u> <u>Genetics Home Reference</u> <u>Online Mendelian Inheritance in Man</u> <u>Den svenske socialstyrelses vidensdatabase om sjældne diagnoser</u>
Forfatter	Teksten er udarbejdet af medarbejdere på ViHS på grundlag af de angivne kilder og er herefter lægefagligt kvalitetssikret af Lisbeth Tranebjærg, professor i genetisk audiologi, Audiologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital samt af professor Claes Möller på audiologisk afdeling, Örebro Universitetshospital.
Udarbejdet:	November 2011
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u>Dansk Forening for NF, Neurofibromatosis Recklinghausen</u>
Betydningen af en god udredning	Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx



SOCIALSTYRELSEN

træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Støttemuligheder

Grundlaget for støttemuligheder

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Merudgifter

Forældre til børn og unge under 18 år med en betydelig fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse eller en indgribende langvarig eller indgribende kronisk sygdom, kan få dækket nødvendige merudgifter, som er en direkte følge af deres handicap/sygdom. Merudgifter skal være en del af forsørgelsen og kan f.eks. være særlig kost, medicin, beskæftigelse i fritiden og handicaprettede kurser til forældrene.

Voksne mellem 18 og 65 år med varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan få dækket nødvendige merudgifter ved forsørgelsen. Ydelsen er skattefri og uafhængig af indkomstforhold.

Betingelserne for at blive omfattet af personkredsen for voksne er således skærpet i forhold til målgruppen for børn og unge under 18 år.



SOCIALSTYRELSEN

[Læs mere om merudgifter til handicappede børn](#)

[Læs mere om merudgifter til handicappede voksne](#)

[Læs også denne guide til forældre med handicappede børn \(pdf\)](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til børn](#)

[Læs også DUKHs guide om merudgifter til voksne](#)

Træning og fysioterapi

Som udgangspunkt er al træning nu et kommunalt ansvar. Har du brug for genoptræning f.eks. efter hospitalsindlæggelse eller vedligeholdende træning, kan du kontakte din kommune, der vil orientere dig om reglerne og vurdere, om du er berettiget.

Har du behov for vederlagsfri fysioterapi skal du opfylde nogle betingelser. Dels skal der være tale om et svært handicap i det daglige, dels skal din diagnose være omfattet af en diagnoseliste udvalgt af Sundhedsstyrelsen. Hvis du opfylder betingelserne, kan du hos din læge få henvisning til en fysioterapeut, der yder vederlagsfri fysioterapi.

Også børn er omfattet af disse regler – dog kan specialiseret genoptræning finde sted i hospitalsregi.

[Læs mere om kommunens tilbud om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)

[Læs mere om genoptræning og vedligeholdelsestræning](#)

[Læs mere om vederlagsfri fysioterapi](#)

[Læs mere om genoptræning i hospitalsregi](#)

Ledsageordning

Er du mellem 16 og 67 år, og har du et fysisk eller psykisk handicap, der medfører, at du ikke ved egen hjælp kan komme fra et sted til et andet f.eks. hjemmefra til en aktivitet, kan du søge din kommune om at blive ledsaget op til 15 timer om måneden. Der er tale om praktisk ledsagelse til selvvalgte aktiviteter, og man skal selv kunne efterspørge aktiviteten. Der er ikke tale om et socialpædagogisk tiltag.

[Læs mere ledsageordningen](#)



SOCIALSTYRELSEN

Støtte i forbindelse med uddannelse

Hvis din sygdom medfører betydelige begrænsninger i at kunne gennemføre en kortere eller længerevarende uddannelse, findes der forskellige støttemuligheder på de enkelte uddannelsesområder, som du kan søge om. Eksempelvis kan der søges om Specialpædagogisk støtte, SPS, på Gymnasier og HF, en lang række Erhvervsuddannelser samt på de videregående uddannelser. SPS skal sikre, at elever og studerende med en fysisk eller psykisk funktionsnedsættelse kan gennemføre en uddannelse på lige fod med andre. På videreuddannelsesområdet har man bl.a. regler om SU (Statens Uddannelsesstøtte) Handicaptillæg til mennesker med handicap, som grundet deres sygdom ikke kan have et studentjob ved siden af studiet. Unge med sjældne handicap har også mulighed for at få UU-vejledning (Ungdommens Uddannelsesvejledning), hvor der også rådgives i forhold til den 3 årige Særligt Tilrettelagte Ungdomsuddannelse (STU).

Læs mere om uddannelse og handicap

Læs mere om specialpædagogisk støtte (SPS) og Specialpædagogisk støtte til uddannelse

Læs mere om handicaptillæg fra Statens Uddannelsesstøtte

Læs mere om Ungdommens Uddannelsesvejledning og finde det lokale tilbud

Læs mere om STU

Læs også denne guide om vigtige valg til unge

Støtte i job

Mennesker med sygdom kan have svært ved at fastholde et job eller starte igen efter et langvarigt sygdomsforløb på grund af den øgede risiko for sygefravær. Der er derfor mulighed for at arbejdsgiver og lønmodtager kan lave en aftale, hvor der opnås refusion af sygedagpenge fra første fraværsdag.

Læs mere om støtte i job

Arbejdsevnevurdering: Flexjob, skånejob, revalidering & pension

Vi har erfaring for, at nogen med sjældne diagnoser, har svært ved at komme ind på arbejdsmarkedet eller har svært ved at fastholde deres job. Det kommunale Jobcenter



SOCIALSTYRELSEN

kan vurdere, om der skal sættes støtte ind, og de kan beslutte at foretage en egentlig arbejdsevnevurdering, hvor man vurderer hvilke muligheder den enkelte har for at få et job og fastholde dette job. Kan man ikke bestride et job på normalt vilkår kan flexjob, skånejob, revalidering eller førtidspension komme på tale.

Arbejdsevne metoden skal anvendes, når der er formodning om, at revalidering, flexjob eller pension kan komme på tale.

Læs mere om flexjob, skånejob, revalidering

Læs også disse portrætter af mennesker i flexjob

Læs mere om arbejdsevne metoden

Læs også DUKHs guide til arbejdsevne metoden og flexjob

Førtidspension

Førtidspension gives efter arbejdsevnekriteriet. Ved arbejdsevne forstås om, man har evnen til at tjene en indtægt til hel eller delvis selvforsørgelse ved at passe et arbejde ud fra de krav, der stilles på arbejdsmarkedet. Hvis de ikke er i stand til at opfylde de krav, kan man tildeles førtidspension. Forud for en tildeling skal arbejdsevnen vurderes.

Læs mere om førtidspension

Mere faglig viden:

Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap)

Klinik for Sjældne Handicap

Afsnit 4062

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

Tlf.: 3545 4062

Mail: genetik@rh.dk

Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering

Gl. Landevej 7

2600 Glostrup

Tlf.: 4326 0100



SOCIALSTYRELSEN

Rigshospitalet (Klinisk Genetisk Afdeling)

Klinisk Genetisk Afdeling
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062

ÅUH, Skejby (Center for Sjældne Sygdomme)

Børneafdeling A
Center for Sjældne Sygdomme
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Århus N
Tlf.: 7845 1474

Videnscentret for Døvblindblevne

Generatorvej 2 A
2730 Herlev
Tlf.: 4439 1175
Mail: dbcent@dbcent.dk

Danske og nordiske
links:

rarelink.dk

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

Genetics Home Reference



SOCIALSTYRELSEN

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele



SOCIALSTYRELSEN

verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

The National Neurofibromatosis Foundation, Inc. har en meget omfattende hjemmeside om NF. Der er megen information, mange links, kontaktadresser, diskussionsliste, chatroom m.v.

Læs også:

- Okt. 2009: **Neurofibromatose type 2: Forbedret hørelse efter behandling med antistoffet bevacizumab**