



LEBEN MIT  
NEUROFIBROMATOSE TYP 1:

EIN LEITFADEN  
FÜR ERWACHSENE

---

**ALEXION**<sup>®</sup>  
AstraZeneca Rare Disease

CHILDREN'S  
TUMOR  
FOUNDATION  
**ENDING NF**  
THROUGH RESEARCH

*Diese Ressource dient als allgemeiner Leitfaden für Erwachsene mit Neurofibromatose Typ1 (NF1) und soll nicht die Behandlung oder fortlaufende Versorgung durch einen Arzt oder NF-Spezialisten ersetzen.*

*Neurofibromatose Typ1 ist eine genetische Erkrankung, die bei 1 von 2.500 Personen auftritt und mehr als 2,5 Millionen Menschen weltweit betrifft. Viele Menschen, die mit NF1 leben, sind gesund und haben keine schwerwiegenden medizinischen Probleme. Bei manchen Menschen können jedoch auch größere gesundheitliche Probleme auftreten. Es ist wichtig, die häufigsten Erscheinungsformen von NF1 sowie die verschiedenen Komplikationen und Probleme zu kennen, mit denen Erwachsene mit NF1 konfrontiert werden können.*

## **Willkommensnachricht von Children's Tumor Foundation**

Die Children's Tumor Foundation (Kindertumorstiftung, CTF) ist eine globale gemeinnützige Organisation, die sich der Verbesserung der Gesundheit und des Wohlbefindens von Kindern und Erwachsenen widmet, die von allen Arten von NF betroffen sind, was sich auf alle Arten von Neurofibromatose und Schwannomatose bezieht.

**UNSERE MISSION:** Vorantreiben der Forschung, Erweiterung des Wissens und Verbesserung der Pflege für die NF-Gemeinschaft.

**UNSERE VISION:** NF zu beenden.

Wir werden als Children's Tumor Foundation bezeichnet, weil NF1 am häufigsten in der Kindheit diagnostiziert wird. NF1 ist jedoch eine lebenslange Erkrankung, und die CTF setzt sich dafür ein, Behandlungsmöglichkeiten zu finden und Unterstützung für alle zu bieten, die mit NF leben, ob jung oder alt, und zwar über die gesamte Lebensspanne hinweg.

Wir wissen, dass das Leben mit NF eine Reise ist, und wir hoffen, dass wir Ihnen bei jedem Schritt des Weges Orientierung und Unterstützung bieten können. Neurofibromatose Typ1 wirkt sich bei jedem Menschen anders aus, so wie auch jeder Mensch mit NF unabhängig von der Diagnose einzigartig ist. Patienten mit sichtbaren Anzeichen einer NF haben oft Mühe, als mehr als nur ihre NF wahrgenommen zu werden, während Patienten, deren NF unsichtbar ist, manchmal Schwierigkeiten haben, es anderen verständlich zu machen.

Wir sind hier, um Sie während dieses Prozesses zu unterstützen, und wir hoffen, dass diese Ressource zusammen mit unseren anderen Ressourcen Einblicke und Anleitung bieten wird. Vielen Dank, dass Sie uns bei Ihrer Navigation mit NF1 begleiten.

# Inhalt

- 2** Erwachsene mit NF1
- 2** Tumoren und Krebs
- 5** Andere NF1-Erscheinungsformen
- 8** Schwangerschafts-  
und Familienoptionen
- 9** NF1-Screening Empfehlungen
- 9** Scans und Bildgebung in der NF1
- 10** NF1-Behandlungen
- 10** Weitere Themen im Zusammenhang  
mit NF1
- 11** NF-Forschung, klinische Prüfungen,  
und das NF-Register
- 12** Arzt finden
- 12** CTF-Unterstützung für NF1
- 13** Referenzen



## Erwachsene mit NF1

Diese Ressource dient als Ergänzung zur Broschüre der Children's Tumor Foundation, **Diagnostiziert mit NF1: Ein Leitfaden für Menschen, die mit NF1 leben**, der unter [ctf.org/education](https://ctf.org/education) gelesen oder angefordert werden kann.

Oft verändern sich die Erscheinungsformen oder Symptome der NF im Laufe der Zeit, und es gibt wichtige Überlegungen speziell für Erwachsene, die mit NF1.

## Tumore und Krebs

Eines der häufigsten Merkmale von NF1 ist das Vorhandensein von Tumoren (erhöhte Zellteilung). Die Mehrheit der NF1-Tumore ist gutartig (nicht krebsartig) und nicht bösartig. Tumore können sich innerhalb oder außerhalb des Körpers befinden, einschließlich kutaner Neurofibrome, plexiformer Neurofibrome und Hirn- oder Wirbelsäulentumoren (Gliome). Darüber hinaus kann NF1 mit anderen Tumorarten assoziiert sein, wie z. B. mit Tumoren der Nagelbetten (Glomtumoren, die an der Temperaturkontrolle beteiligt sind), mit dem neuroendokrinen System (Phäochromozytom, das sich in den Nebennieren entwickelt) und dem Magen-Darm-System (gastrointestinale Stromatumoren oder GIST). NF1 ist auch mit einem erhöhten Brustkrebsrisiko assoziiert.

### Kutane Neurofibrome

Kutane Neurofibrome sind die häufigste Art von Neurofibromen. Dies sind gutartige Tumore, die sich entlang eines Nervs, auf oder unter der Haut entwickeln und als kleine Knoten, Beulen oder Knötchen erscheinen. Kutane Neurofibrome treten in der Regel zuerst während der Pubertät auf. Typischerweise entwickeln Erwachsene mit NF1 mit zunehmendem Alter und während der Schwangerschaft mehr kutane Neurofibrome. Es gibt keine Möglichkeit vorherzusagen, wann, wo oder wie viele Neurofibrome eine Person im Laufe ihres Lebens entwickeln wird. Manche Menschen mit NF1 haben nur einige wenige Neurofibrome, während andere Hunderte entwickeln können.

Kutane Neurofibrome können jucken, empfindlich sein oder das Selbstbild einer Person beeinträchtigen. Gelegentlich können sie bluten. Manche Menschen entscheiden sich dafür, sie entfernen zu lassen. Zu den aktuellen Behandlungsoptionen gehören Operation, Laser und Elektrodesikkation. Die Behandlung sollte von einem mit NF1 vertrauten Arzt durchgeführt werden. Zu diesem Zeitpunkt gibt es keine erwiesenen Methoden, um die Entwicklung von Neurofibromen zu verhindern.

## Plexiforme Neurofibrome

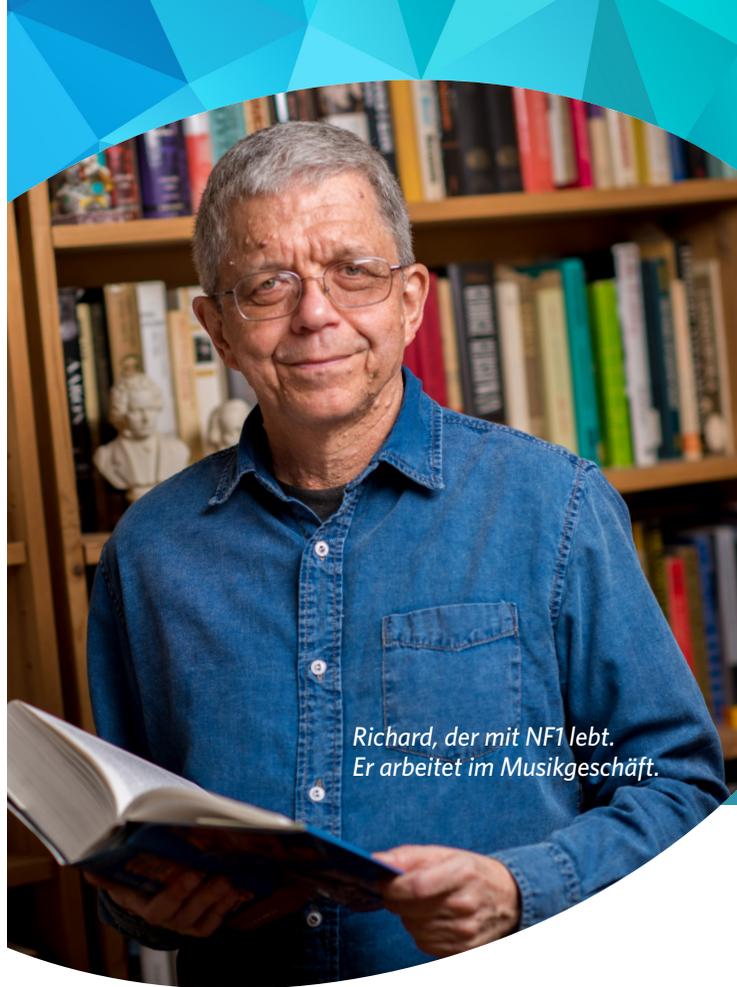
Plexiforme Neurofibrome sind eine weitere Art von Tumor, der sich auf Menschen auswirken kann mit NF1, sichtbar bei 30 %, und in der Bildgebung bei über 50 % der betroffenen Einzelpersonen. Diese Tumore unterscheiden sich von kutanen Neurofibromen, da sie recht groß werden können. Sie können Schmerzen, Entstellungen, Blutungen und Funktionsstörungen verursachen. Im Gegensatz zu kutanen Neurofibromen geht man davon aus, dass plexiforme Neurofibrome bereits bei der Geburt vorhanden sind und im Laufe der Zeit langsam wachsen, in der Kindheit jedoch schneller als im Erwachsenenalter. Sie können sich im Körperinneren befinden oder eher äußerlich auf der Hautoberfläche sichtbar sein. Sie können eine gemischte oder klumpige Textur haben, manchmal mit Haarwuchs über dem betroffenen Bereich. Am wichtigsten ist, dass plexiforme Neurofibrome das Potenzial haben, ein bösartiger Krebs zu werden, und engmaschig überwacht werden sollten.

Manchmal werden chirurgische Eingriffe oder andere Interventionen empfohlen, um ein plexiformes Neurofibrom zu behandeln, insbesondere, wenn es groß oder schmerzhaft ist oder Veränderungen entwickelt hat, die mit einem Malignom übereinstimmen. Eine chirurgische Intervention und Behandlung von plexiformen Neurofibromen sollte von Ärzten durchgeführt werden, die mit NF1 vertraut sind.

Personen mit NF1 haben auch ein erhöhtes Risiko, einen malignen peripheren Nervenscheidentumor (MPNST) zu entwickeln, der am häufigsten innerhalb eines plexiformen Neurofibroms auftritt. Diese Tumore sind sehr besorgniserregend und können schwer zu behandeln sein. Daher ist es wichtig, alle neuen oder akuten Veränderungen der Symptome zu erkennen.

### **„Red Flag“-Symptome, über die Sie Ihren medizinischen Betreuer sofort informieren sollten:**

- neue anhaltende oder fortschreitende Schmerzen
- Schmerzen, die Sie aus dem Schlaf wecken
- Veränderung der körperlichen Fähigkeiten oder Funktionen, wie Schwäche, Taubheit, Veränderung der Blasen- oder Darmfunktion oder Schluck- und Atemprobleme
- schnelles Wachstum eines Teils eines vorbestehenden plexiformen Neurofibroms
- Veränderung der Form oder Struktur eines vorbestehenden plexiformen Neurofibroms (wird hart)
- assoziierter Gewichtsverlust, Müdigkeit und Unwohlsein



*Richard, der mit NF1 lebt.  
Er arbeitet im Musikgeschäft.*



Marcus, der mit NF1 lebt.  
Er arbeitet bei der Air Force  
als Assistent für zivile  
Freizeitgestaltung.

## Gliome

Bei Erwachsenen mit NF1 können Hirn- oder Wirbelsäulentumore, so genannte Gliome, entstehen. Die häufigste Art von Gliomen, die bei Erwachsenen mit NF1 beobachtet wird, sind niedriggradige Gliome, die typischerweise langsam wachsen (niedriggradig) und gutartig sind. Sie können Symptome verursachen und eine regelmäßige Überwachung mit Scans erfordern. Erwachsene mit NF1 können auch bösartige Gliome (einschließlich Glioblastoma multiforme) entwickeln. Erwachsene mit NF1, die unerklärliche Kopfschmerzen oder eine Veränderung ihrer üblichen körperlichen Fähigkeiten oder Funktionen (wie Schwäche, Taubheit, Persönlichkeitsveränderung oder neu auftretender Krampfanfall) erleben, sollten umgehend ihren NF-Spezialisten benachrichtigen.

## Brustkrebs

Frauen mit NF1 haben ein erhöhtes Risiko, an Brustkrebs zu erkranken, der in einem früheren Alter als in der Allgemeinbevölkerung auftreten

kann. Aktuelle Richtlinien empfehlen eine jährliche Screening-Mammographie ab einem Alter von 30 Jahren unter Berücksichtigung einer kontrastmittelverstärkten Brust-MRT im Alter von 30 bis 50 Jahren. Nach dem 50. Lebensjahr ist das Brustkrebsrisiko bei Frauen mit NF1 ähnlich hoch wie in der Allgemeinbevölkerung. Zu diesem Zeitpunkt sind die Screening-Empfehlungen die gleichen wie für die Allgemeinbevölkerung.

## Andere NF1-assoziierte Tumore

Andere Tumore, die bei Personen mit NF1 im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung häufiger beobachtet werden, umfassen:

- **Glomustumor.** Ein gutartiger Tumor des Nagelbetts, der die Finger und Zehen betrifft. Diese Tumore können vielfältig und sehr schmerzhaft sein, vor allem wenn sie angestoßen werden, und sie reagieren empfindlich auf Hitze und Kälte. Zu den Behandlungen gehören Schmerzmittel und Operationen.
- **Gastrointestinaler Stromatumor (GIST).** Ein Tumor des Magen-Darm-Trakts, der zu Darmstörungen, Blutungen, Bauchschmerzen und Appetit- oder Gewichtsveränderungen führen kann. Die Behandlung umfasst in der Regel Überwachung oder Operation.
- **Phäochromozytom.** Ein Tumor der Nebenniere, der zu Bluthochdruck, Angstzuständen, Kopfschmerzen, Schwitzen und Herzrasen führen kann. Die Behandlung umfasst Blutdruckmanagement und Operation.

## Andere NF1-Erscheinungsformen

### Lisch-Knötchen

Die Mehrheit der Erwachsenen mit NF1 hat Lisch-Knötchen. Dabei handelt es sich um kleine erhabene Beulen auf der Iris (ein farbiger Teil des Auges). Lisch-Knötchen beeinträchtigen das Sehvermögen nicht und verursachen keine Probleme, sind aber einzigartig für NF1 und können zur Bestätigung der Diagnose nützlich sein. Diese sollten nicht mit Gliomen des Sehbahnes verwechselt werden, die das Sehvermögen während der Kindheit beeinträchtigen können.

### Knochen

Erwachsene mit NF1 haben ein erhöhtes Risiko für Osteoporose und Frakturen aufgrund einer verringerten Knochenmineraldichte. Viele NF-Anbieter empfehlen, dass Personen mit NF1 täglich ein Vitamin-D-Präparat einnehmen. Gelegentlich kann die Skoliose ab der Kindheit im Erwachsenenalter fortschreiten, und Menschen mit schwerer Skoliose können Atemprobleme haben oder aufgrund des Drucks auf das Rückenmark eine Schwäche in ihren Gliedmaßen entwickeln. Diese Probleme sollten von einem NF-Spezialisten und einem mit NF1 vertrauten orthopädischen Chirurgen überwacht werden.

### Bluthochdruck und Blutgefäßanomalien

Erwachsene mit NF1 haben ein Risiko für Bluthochdruck (Hypertonie) und werden angewiesen, ihren Blutdruck regelmäßig zu überwachen, und haben daher ein erhöhtes Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen und Schlaganfälle. Es gibt viele Ursachen für Bluthochdruck; bei Menschen mit NF1 kann es jedoch spezifische, mit NF1 zusammenhängende Ursachen geben, die zusätzliche Untersuchungen erfordern und möglicherweise anders behandelt werden müssen. Bluthochdruck kann durch eine Verengung der nierennahen Gefäße (renovaskuläre Hypertonie) oder durch das Vorliegen eines Phäochromozytoms verursacht werden (siehe „Andere NF1-bezogene Tumore“).

### Juckreiz

Juckreiz ist eine häufige Beschwerde bei Menschen mit NF1. Obwohl dies nicht vollständig geklärt ist, könnte es mit dem Vorhandensein von Mastzellen (Entzündungszellen, die Histamin freisetzen) zusammenhängen. Der Juckreiz kann lokal begrenzt sein, z. B. im Bereich eines Neurofibroms, oder allgemeiner (am ganzen Körper) auftreten. Personen mit störendem Juckreiz sollten sich an ihre NF-Anbieter wenden.

## **Krampfanfälle**

Krampfanfälle (Epilepsie) treten bei Personen mit NF1 etwas häufiger auf als in der Allgemeinbevölkerung. Manchmal ist ein Medikament zur Kontrolle der Krampfanfälle erforderlich, und einige Personen müssen bei einem Epilepsiespezialisten nachbeobachtet werden. Jedes Mal, wenn bei einem Erwachsenen ein neuer oder unerklärlicher Krampfanfall auftritt, ist eine sofortige Abklärung erforderlich.

## **Schmerzen**

Bei einigen Erwachsenen mit NF1 treten chronische Schmerzen auf, und die Ursache und Intensität der Schmerzen können variieren. Rückenschmerzen stehen manchmal im Zusammenhang mit Skoliose oder können von Neurofibromen der Wirbelsäule herrühren. Kopfschmerzen und Migräne sind häufig. Neurofibrome können Schmerzen in jedem Bereich des Körpers verursachen.

Neue oder sich verschlechternde Schmerzen oder Veränderungen der Kopfschmerzhäufigkeit oder -intensität können ein Warnsignal für Komplikationen bei NF1 sein. Bei Erwachsenen mit schweren und chronischen Schmerzen, die vollständig untersucht wurden und auf andere Behandlungen nicht angesprochen haben, kann eine Überweisung an einen Arzt, der auf Schmerzbehandlung spezialisiert ist, hilfreich sein, um den Grad der Schmerzen zu reduzieren. Es ist wichtig, daran zu denken, dass nicht alle Schmerzen bei Personen mit NF1 mit NF1 in Zusammenhang stehen.

## **Lernen mit NF1**

NF1 kann mit Lernbehinderungen und/oder Aufmerksamkeitsschwierigkeiten verbunden sein. Diese Probleme werden in der Regel in der Kindheit diagnostiziert und können lebenslang bestehen bleiben. Lern- und Aufmerksamkeitsprobleme können sich auf Konzentration, Kommunikationsfähigkeiten, Organisation, Zeitmanagement und Beschäftigungsmöglichkeiten auswirken. Unterstützende Therapien können im Erwachsenenalter hilfreich sein, um den Erfolg zu optimieren. Einige Personen profitieren davon, wenn sie ihre Bedenken mit einem Sozialarbeiter, Psychologen oder Berufstherapeuten besprechen. Lern- und Aufmerksamkeitsprobleme werden mit den gleichen Ansätzen behandelt wie Personen, die keine NF1 haben.

## **Schlaf**

Einige Personen mit NF1 berichten über Schlafprobleme und Tagesschläfrigkeit. Zu den Ursachen von Schlafstörungen können Angstzustände, Depressionen, Schmerzen oder Nebenwirkungen von Medikamenten gehören. Gelegentlich können Neurofibromtumore im Halsbereich den Schlaf stören und zu lautem Schnarchen führen.

## Depression und Angst

Viele Personen mit NF1 kämpfen mit Bedenken im Zusammenhang mit psychischen und emotionalen Wohlbefinden. Dies kann mit dem Gefühl der Isolation, einer chronischen Erkrankung oder anhaltenden Schmerzen zusammenhängen. Zu den Symptomen gehören Niedergeschlagenheit, geringe Energie, keine Freude, Weinen, Stimmungsschwankungen und Gefühl der Unruhe. Manchmal beeinträchtigen diese Gefühle den Schlaf oder Appetit. Ein Psychologe, Psychiater oder Berater kann bei der Bewältigung helfen, aber auch andere Strategien haben sich als hilfreich erwiesen. Wir ermutigen Erwachsene, die mit NF1 leben, Hilfe und Unterstützung durch Familie und Freunde, Selbsthilfegruppen oder professionelle Beratungsdienste zu suchen.

## Physisches Erscheinungsbild

Einige Erwachsene machen sich Sorgen über Veränderungen ihres körperlichen Erscheinungsbildes infolge ihrer NF1. Obwohl die meisten Erwachsenen Neurofibrome auf ihrer Haut entwickeln, ist eine signifikante Entstellung nicht häufig, und die Betroffenen unterscheiden sich in der Art und Weise, wie sie körperliche Unterschiede erleben. Die NF1 ist nicht die „Elefantenmenschen-Krankheit“, die eine seltene und völlig andere Erkrankung ist. Plexiforme Neurofibrome können je nach Größe und Lokalisation manchmal sichtbar sein. Eine Krümmung der Wirbelsäule, die Skoliose genannt wird, kann bei heranwachsenden Kindern beobachtet werden, ist aber kein Merkmal, das normalerweise im Erwachsenenalter beginnt. Manche Menschen leiden unter Stress durch kutane Neurofibrome, die im Gesicht oder in anderen Körperbereichen sichtbar sind. Zur Behandlung von kutanen Neurofibromen stehen Interventionen zur Verfügung (siehe „Kutane Neurofibrome“). Unbehagen mit dem Aussehen kann einen tiefgreifenden Einfluss auf Einzelpersonen und deren Beziehungen haben, daher ist es wichtig, sich bei der Bewältigung dieser Herausforderungen Hilfe zu suchen.



*Salina, die mit NF1 lebt.  
Sie arbeitet als Leiterin  
der Dokumentenkontrolle.*

## Optionen für Schwangerschaft und Familie

Die Diagnose NF1 hat keinen Einfluss auf die Fähigkeit, ein Kind zu zeugen. Obwohl viele Frauen mit NF1 während der Schwangerschaft keine medizinischen Probleme haben, berichten einige über eine Zunahme der Anzahl von Neurofibromen und/oder eine Vergrößerung bereits bestehender Neurofibrome. Einige Frauen haben einen erhöhten Blutdruck oder andere Komplikationen, und Frauen mit NF1 haben eine höhere Kaiserschnitttrate als Frauen ohne NF1. Frauen sollten ihren Geburtshelfern mitteilen, dass sie NF1 haben, und auch ihre NF1-Ärzte informieren, wenn sie schwanger werden.

Wenn ein Paar sich entscheidet, eine Familie zu gründen, wenn einer der Eltern NF1 hat, hat jedes Kind eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, auch NF1 zu haben. Es ist wichtig, sich daran zu erinnern, dass ein Kind, da NF1 so variabel ist, die gleichen medizinischen Probleme haben kann wie seine Eltern oder nicht. Es wird empfohlen, mit einem genetischen Berater oder einem NF-Spezialisten vor der Empfängnis zu sprechen, um Personen mit NF1 zu helfen, die Chancen, ein Kind mit NF1 zu bekommen, und das Spektrum der medizinischen Bedenken im Zusammenhang mit NF1 besser zu verstehen.

Einige Personen mit NF1 möchten möglicherweise alle Optionen zur Familienplanung überprüfen, die genetische Tests umfassen könnten. Viele Paare haben erfolgreiche Schwangerschaften, die zu gesunden Kindern führen. Jede Entscheidung über die Familienplanung ist eine persönliche Entscheidung, die allein dem Paar obliegt; genetische Berater können jedoch bei der Entscheidungsfindung helfen. Weitere Informationen zur Genetik von NF1 und zu den Fortpflanzungsoptionen finden Sie unter **[ctf.org/education](https://ctf.org/education)**.

Kinder von Personen mit NF1, bei denen ein Risiko für NF1 besteht, sollten in den ersten Monaten nach der Geburt von einem auf NF1 spezialisierten Arzt und von einem Augenarzt ab einem Alter von etwa einem Jahr auf NF1-Merkmale untersucht werden.

*Samantha, die mit NF1 lebt.  
Sie ist Managerin für  
Geschäftsentwicklung  
und Mutter.*

## NF1-Screening-Empfehlungen

Im Jahr 2018 wurde eine Ressource veröffentlicht, um Ärzten Anleitung zur Versorgung von Personen mit NF1 zu geben. Es kann für Personen mit NF1 nützlich sein, dieses Dokument mit ihren Gesundheitsdienstleistern zu teilen. Die Publikation ist kostenlos abrufbar unter [ctf.org/acmg](https://ctf.org/acmg).

Es wird in der Regel empfohlen, dass Erwachsene mit NF1 einmal pro Jahr oder häufiger von einem Arzt untersucht werden, der über NF1 Bescheid weiß. Jährliche körperliche Untersuchungen sollten eine detaillierte körperliche Untersuchung einschließlich einer Beurteilung der Wirbelsäule, Blutdruckmessung und einer neurologischen Untersuchung umfassen. Der Vitamin-D-Spiegel kann überprüft und zusätzliche Nahrungsergänzungsmittel verschrieben werden. Darüber hinaus sollten besorgniserregende oder sich verändernde Symptome gemeldet und das psychische Wohlbefinden beurteilt werden. Je nach Alter und Lebensstadium sollten Familienplanung und Fortpflanzungsoptionen für eine personalisierte Versorgung besprochen werden.

## Scans und Bildgebung in NF1

Obwohl es keine universelle Empfehlung gibt, empfehlen viele große medizinische Einrichtungen Baseline-Scans bei Erwachsenen mit NF1, um das Vorhandensein von NF1-Tumoren zu beurteilen; andere Anbieter empfehlen Scans nur, wenn es spezifische Bedenken gibt.

Da NF1 mit der Tumorbildung und einem erhöhten Risiko für bestimmte Krebsarten assoziiert ist, sollte die Strahlenbelastung so weit wie möglich begrenzt werden. Eine Magnetresonanztomographie (MRT), bei der der Patient keiner Strahlung ausgesetzt ist, wird in der Regel einer Computertomographie (CT) oder Röntgenuntersuchung vorgezogen. Andere Arten von NF1-bezogener Bildgebung können Positronen-Emissions-Tomographie (PET-Scan) zur Untersuchung auf Krebs, Dual-Energy-Röntgen-Absorptiometrie (DEXA-Scan) zur Untersuchung der Knochengesundheit und Mammographie (siehe „Brustkrebs“) umfassen.

## Andere Themen im Zusammenhang mit NF1

### Organ-, Blut- und Körperspenden

Menschen mit NF1 können ihr Blut und ihre Organe an andere Menschen spenden, die eine Blut- oder Organtransplantation benötigen. Die Person, die ihr Blut und/oder ihre Organe erhält, entwickelt infolge der Blut-/Organspende keine NF1.

### Versicherung

Gelegentlich hatten Menschen Schwierigkeiten, ihre Versicherungen und Gesundheitskosten zu verwalten. Einige Personen kommen für Invaliditätsleistungen infrage. Einzelpersonen sollten sich an ihre NF1-Spezialisten oder einen Sozialarbeiter wenden, der bei verfügbaren Programmen helfen kann.

### NF1 und das Militär

Da NF1 leider als chronische neurologische Erkrankung gilt, gilt es als Ausschluss für die Aufnahme in alle Zweige des Militärs.

## NF1-Behandlungen

Derzeit gibt es keine Heilung für NF1, aber es gibt Behandlungen für die verschiedenen Erscheinungsformen, die bei NF1 beobachtet werden. Zu den Interventionen bei kutanen Neurofibromen gehören Operation, Elektrodesikation und/oder Laserbehandlungen. Man sollte sich darüber im Klaren sein, dass die Möglichkeit eines erneuten Wachstums besteht, der mögliche Bedarf an mehreren Behandlungen besteht und dass diese Verfahren möglicherweise nicht durch eine Versicherung abgedeckt sind. Eine Gruppe von Medikamenten namens MEK-Inhibitoren (wie Selumetinib oder Mirdametinib) wird verwendet, um die Größe und Wirkung von plexiformen Neurofibromen und anderen NF1-bezogenen Tumoren zu reduzieren. Siehe Informationen zu MEK-Inhibitoren für Patienten unter [ctf.org/mek](http://ctf.org/mek). Diese Medikamente erfordern eine engmaschige Überwachung auf Nebenwirkungen. Personen sollten ihren NF-Versorger für eine personalisierte medizinische Versorgung konsultieren.

## NF-Forschung, klinische Prüfungen, und das NF-Register

Forscher aus der ganzen Welt versuchen, mehr über NF zu erfahren. Viele Forschungsbereiche konzentrieren sich auf die Tumore bei NF und das Verständnis des zugrunde liegenden Mechanismus des Tumorwachstums sowie auf die Erforschung verschiedener Medikamente zur Behandlung von NF-Tumoren. Andere Bereiche der NF-Forschung umfassen Studien, die untersuchen, wie Personen mit NF lernen, sich entwickeln und ihre Erkrankung bewältigen.

Eine klinische Prüfung ist eine wissenschaftliche Studie, an der eine Person teilnimmt, um den Forschern zu helfen, mehr über eine bestimmte Behandlung oder eine bestimmte Art der Betrachtung eines medizinischen Problems zu erfahren. In einer klinischen Prüfung wurde die Wirksamkeit der Behandlung/Bewertung noch nicht nachgewiesen, aber die Prüfung ist ein wichtiger Schritt, um herauszufinden, ob sie bei der Behandlung von NF1-bedingten medizinischen Problemen von Nutzen sein wird. Der Forscher, der die klinische Prüfung leitet, wird die möglichen Nutzen und Risiken überprüfen, bevor eine Person der Teilnahme zustimmt.

Das CTF NF-Register ist die weltweit größte Datenbank von Personen mit NF, die entwickelt wurde, um die Entwicklung vielversprechender Behandlungen zu beschleunigen und unser Wissen über NF zu erweitern. Die Personen registrieren sich online und geben Informationen über ihre Diagnose, Symptome und Behandlung an. Teilnehmer können entscheiden, ob sie über klinische Prüfungen oder andere Studien informiert werden möchten oder nicht. Die Personen sollten die Möglichkeit einer Teilnahme an einer Studie mit ihrem NF-Anbieter besprechen. Aktuelle Studien und klinische Prüfungen sind unter **clinicaltrials.gov** aufgeführt.

Weitere Informationen über das NF-Register finden Sie unter **nfregistry.org**.



*Ken, der mit NF1 lebt.  
Er ist Anwalt in New  
York City.*



*Tom, der mit NF1 lebt.  
Er ist Inhaber eines großen  
Versicherungsmaklerunternehmens.*

## Arzt finden

Es ist wichtig, dass Menschen mit NF1 einen Arzt oder eine Fachperson aus dem Gesundheitswesen aufsuchen, der/die mit NF1 vertraut ist und ihre Fragen beantworten kann. Um eine NF-Klinik oder einen Facharzt zu finden, der mit NF vertraut ist, besuchen Sie bitte die Seite der Children's Tumor Foundation Find a Doctor unter [ctf.org/doctor](https://ctf.org/doctor).

## Children's Tumor Foundation Ressourcen und Unterstützung

Es wird geschätzt, dass mehr als vier Millionen Menschen weltweit mit NF leben, und die Children's Tumor Foundation engagiert sich für die Bereitstellung von Informationsressourcen und Unterstützung, die Sie auf Ihrem Weg mit NF unterstützen.

Im Folgenden finden Sie einige der vielen Möglichkeiten, wie die CTF Erwachsene mit NF unterstützt:

- Organisiert ein soziales Treffen für Erwachsene mit NF beim NF Summit
- Hostet eine Facebook-Gruppe „Erwachsene mit NF“, moderiert von einem geschulten CTF-Freiwilligen
- Highlights-Stories von Erwachsenen mit NF in unserer Fotoreihe „Das ist NF“ und „Make NF Visible“ (viele davon werden in dieser Broschüre verwendet) und Videoserien
- Beantwortet Fragen von Erwachsenen in „Fragen Sie Kate!“ Videoserie
- Hält ein Ferienlager für junge Erwachsene
- Verteilt und aktualisiert CTF-Publikationen, wie diese, in englischer Sprache und in verschiedenen Sprachen
- Bietet eine Suchfunktion auf unserer Liste der NF-Kliniken, um bestehende Gesundheitsdienstleister zu finden, die sich um Erwachsene mit NF1 kümmern
- Erstellt Veranstaltungen und Programme für Eltern von Kindern mit NF
- Bietet Kurse, um ein Patientenvertreter zu werden
- Fördert das Bewusstsein für die NF1-Leitlinien für die Versorgung von Erwachsenen
- Unterstützt medizinische Fachkräfte dabei, auf unserer jährlichen NF-Konferenz auf dem neuesten Stand in der klinischen Forschung und Patientenversorgung zu bleiben
- Finanziert die auf Erwachsene ausgerichtete NF-Forschung

Über die sozialen Medien veröffentlicht die CTF die neuesten Nachrichten und Informationen und ermöglicht es Einzelpersonen, Fragen zu stellen, Kommentare zu senden und mit anderen Mitgliedern der NF-Gemeinschaft in Kontakt zu treten. Die CTF ist über alle sozialen Medienkanäle unter **@childrenstumor** aktiv.



Die CTF bietet regionale und nationale Veranstaltungen an, wie z. B. Shine A Light NF Walks, NF Endurance Events, NF Camp, von Kliniken veranstaltete medizinische Konferenzen und gesellschaftliche Veranstaltungen, bei denen Einzelpersonen und Familien Unterstützung und Aufklärung finden und sich mit anderen Menschen mit NF1 austauschen können. Diese Veranstaltungen sind unter [ctf.org/calendar](https://ctf.org/calendar) aufgeführt.

Besuchen Sie [ctf.org](https://ctf.org), um Informationsbroschüren in verschiedenen Sprachen herunterzuladen, mehr über CTF-Programme zu erfahren oder sich für eine virtuelle oder lokale Veranstaltung zu registrieren.

## Referenzen:

Gutmann, D. H., Ferner, R. E., Listerick, R. H., Korf, B. R., Wolters, P. L., & Johnson, K. J. (2017). Neurofibromatosis type 1. *Nat Rev Dis Primers*, 3, 17004. Abgerufen von <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28230061>. doi:10.1038/nrdp.2017.4

Stewart, D. R., Korf, B. R., Nathanson, K. L., Stevenson, D. A., & Yohay, K. (2018). Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 20(7), 671-682. Abgerufen von <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30006586>. doi:10.1038/gim.2018.28

## Mitwirkende:

Rosalie Ferner, MD, FRCP, Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust  
David H. Gutmann, MD, PhD, Washington University  
Dr. med. Kaleb Yohay, NYU Langone Medical Center  
Alwyn Dias, MSW, PCC, NF1 Patientenvertreter  
Pamela Ritter, MS, Children's Tumor Foundation  
Heather Radtke, MS, CGC, Children's Tumor Foundation, MCW

*Fotos von Craig Warga*



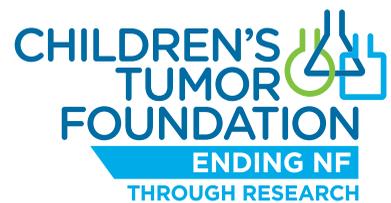
*Olivia, die mit NF1 lebt.  
Sie ist Bibliothekarin  
und praktizierende  
Kampfkünstlerin.*

## Children's Tumor Foundation

Die Children's Tumor Foundation ist eine hoch anerkannte globale gemeinnützige Organisation 501(c)(3), die sich der Verbesserung des Lebens von Kindern und Erwachsenen mit allen Arten von Neurofibromatose und Schwannomatose widmet.

**Unsere Mission:** Vorantreiben der Forschung, Erweiterung des Wissens und Verbesserung der Pflege für die NF-Gemeinschaft.

**Unsere Vision:** NF zu beenden.



**CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION**  
info@ctf.org | ctf.org  
1-800-323-7938  
1-212-344-6633