



FRAMBU

Senter for sjeldne
funksjonshemninger

Småskrift nr 48

Nevrofibromatose type 2

ISBN 1501-973X

Forord

Målet med dette heftet er å gi lettfattelig, grunnleggende kunnskap om den sjeldne diagnosen nevrofibromatose type 2 (NF2). Heftet er først og fremst skrevet for personer med diagnosen og deres familie og omgangskrets, samt fagpersoner rundt disse.

Store deler av heftet er oversatt fra en brosjyre utgitt av the Neurofibromatosis Association i Storbritannia.

Teksten er oversatt og tilrettelagt for norske forhold av tidligere avdelingsoverlege Egil Ruud fra Frambu og professor Arvid Heiberg ved avdeling for medisinsk genetikk ved Rikshospitalet.

Vi håper heftet vil være til nytte!

Frambu,
februar 2011

Innhold

Om nevrofibromatose	4
To typer av nevrofibromatose.....	4
Nevrofibromatose type 2 (NF2)	5
Hva er årsaken til NF2?	5
Hvordan påvirker NF2 deg?	5
NF2-beslektede tilstander	8
Hvordan blir NF2-diagnosen stilt?	9
Tester og behandling av NF2?	10
Behandling av vestibulære schwannomer.....	10
Behandling av andre NF2-svulster	11
Sammenfatning.....	12
Arv ved NF2	13
Genetisk veiledning	15
Genetisk testing ved NF2	15
Tester for barn som er i risikozonen for å ha NF2	15
Forskning	17
Frambu	18

Om neurofibromatose

Neurofibromatose forkortes ofte NF og er samlebetegnelsen for en gruppe av tilstander med (godartede) svulster i nervesystemet. NF forekommer over hele verden og like ofte hos menn som hos kvinner.

De fleste medisinske lærebøker fra før 1970 skilte ikke mellom ulike typer av NF. De ble omtalt samlet og kalt von Recklingshausens sykdom eller bare neurofibromatose. Dette førte til betydelig forvirring fordi de forskjellige typene av NF påvirker den som har dem på ulike måter. Etter hvert som kunnskapen omkring NF gjorde framskritt, ble det klart at nervesvulstene ved de forskjellige typene av NF ikke er de samme når de ble undersøkt under mikroskop. De siste tiårene har vi derfor skilt mellom de ulike formene av tilstanden.

To hovedtyper av neurofibromatose

Man er nå sikre på at NF1 og NF2 er komplett forskjellige tilstander. NF1 kan ikke gå over til å bli NF2 eller omvendt. Det er ekstremt usannsynlig at noen kan ha både NF1 og NF2, men i enkelte tilfelle kan diagnosene være vanskelig å skille før ytterligere undersøkelser gjøres.

Neurofibromatose type 1 (NF1) rammer én pr tre tusen. Svulstene ved NF1 kalles neurofibromer og vokser hovedsakelig i små nerver i huden. Personer med NF1 har vanligvis en rekke flate, brune hudflekker som kalles café au lait flekker. For noen er NF1 bare en hudlidelse. Personer med NF1 har imidlertid en økt tendens til også å ha andre vansker, for eksempel lærevansker, skjelett og nervesvulster også inne i kroppen.

Neurofibromatose type 2 (NF2) er sjeldnere enn NF1, og rammer omtrent én pr 35 000. NF2 forårsaker godartede svulster ulike steder i kroppen. Nesten alle med NF2 utvikler svulster på begge hørselsnervene. Disse godartede svulster kan også utvikle seg på nerver langs ryggrader og fra hinnene som dekker hjernen. NF2-svulstene blir kalt Schwannomer og meningiomer. Noen med NF2 vil også ha et fåtall slike svulster langs hudnervene. Dette er årsaken til at NF1 og NF2 kan forveksles. I motsetning til NF1 finnes det få personer med NF2 med mange café au lait-flekker.

- NF1 og NF2 er helt ulike tilstander.
- Hvis du har NF1, kan den ikke utvikle seg til NF2 eller omvendt
- Det er ekstremt usannsynlig at en person kan ha både NF1 og NF2.

Dette heftet handler om NF2. Ønsker du informasjon om NF1, se omtale av diagnose og aktuelt informasjonsmateriell på www.frambu.no eller kontakt Frambu på telefon 64 85 60 00 eller via e-post til info@frambu.no.

Nevrofibromatose type 2 (NF2)

Det faktum at du nå leser dette heftet tilsier at enten du eller noen du kjenner har NF2. Kanskje du har vært bekymret en tid og finner at den følgende informasjonen gir deg noen svar. NF2 er en sjelden tilstand og det er derfor sannsynlig at legen din ikke har møtt den før i sin praksis.

Det å finne ut av hva NF2 er, kan være bekymringsfullt, til dels overveldende. Å forstå årsaken og hvordan tilstanden ytrer seg kan kanskje hjelpe deg til å takle hverdagen og til å bli klar over når du skal søke hjelp hos lege. Vi vil imidlertid understreke at NF2 er en tilstand som kan vise seg på mange forskjellige måter og at ikke alle med NF2 vil utvikle alle symptomene som blir beskrevet i dette heftet.

Hva er årsaken til NF2?

NF2 er en genetisk tilstand som er forårsaket av en genfeil på et enkelt gen på kromosom 22. Genfeilen foreligger allerede ved fødselen, men symptomene vil vanligvis ikke vise seg før senere i livet. NF2 kan være arvet fra en forelder til et barn, eller den kan vise seg i en familie der ingen har tilstanden fra før. Omkring halvparten av de som har NF2, er den første i sin familie som har tilstanden eller har sykdommen pga en ny mutasjon. Foreldre som har NF2 har 50 % risiko for å føre tilstanden videre til hvert av sine barn, uavhengig av kjønn. For ytterligere detaljer om dette henvises til avsnittet om arv og genetisk testing senere i heftet.

Noen få har mildere former av NF2 som følge av at ikke alle kroppens celler har NF2 mutasjonen - se beskrivelse av dette under avsnittet mosaikk under overskriften NF2-beslektede tilstander på side 9.

Hvordan påvirker NF2 deg?

Personer med NF2 har høy risiko for å utvikle godartede hjerne- og ryggradssvulster. Veksten av disse svulstene er uforutsigbare. De fleste vokser langsomt og medfører minimale problemer i årevis, men i enkelte tilfeller kan problemer melde seg i løpet av få uker.

Selv om disse svulstene ikke er ondartede, kan lokaliseringen forårsake betydelige symptomer. Jevnlig oppfølging er derfor anbefalt. Små svulster kan ofte fjernes komplett uten å føre til alvorlige vansker.

Problemene som kan forekomme ved NF2 inkluderer:

- *Schwannomer* som kan påvirke hørsel og balansenerve, ryggrad og i mindre grad hud.
- *Meningiomer* som kan påvirke hjernen der de vokser
- *Grå stær*

Nesten alle som har NF2, har såkalte **vestibulære schwannomer** (tidligere kalt akustikusnevrinom) på den åttende hjernenerve på begge ører ("hørselsnerven"). Hver av disse nervene har to deler:

- Cochlear-nerven overfører lydinformasjon fra ørene til hjernen, som oversetter denne informasjonen til lyder.
- Vestibularnerven overfører kontinuerlig informasjon om kroppens balanse - eller likevektstilstand.

Selv om genfeilen er til stede fra befruktningsøyeblikket, vokser ikke disse svulstene til en størrelse som fremkaller symptomer før i tenårene, tidlig i 20-årene eller til og med senere.

Tidlige symptomer på vestibulære schwannomer kan være gradvis inntredende hørselstap, øresus (tinnitus) og balanseforstyrrelser, spesielt merkbart på ujevnt underlag og i mørket.

En svulst på den ene siden kan vokse i et annet tempo enn på den andre siden. Størrelsen på svulsten står heller ikke nødvendigvis i forhold til graden av dövhet. En liten svulst kan gi et høygradig hørselstap, mens en stor svulst kan gi en moderat hørselsnedsettelse.

Forandringer i følsomheten i ansiktet er mindre hyppig, likeledes svakhet i ansiktsmuskler, hodepine eller synsforandringer. Smerter i ørene er vanligvis ikke et tegn på vestibulære schwannomer. Schwannomene som kommer fra den 8. hjernenerve kan bli så store at de presser på hjernestammen, og gi lammelser i armer eller ben.

Schwannomene har fått sitt navn fordi de utvikler seg fra schwannske celler som er nervernes støtteceller og gir nerveskjeden som sørger for isoleringen av nervene som leder informasjonen og kan sammenliknes med elektriske ledninger.

Selv om svulster på den 8. hjernenerven er det mest vanlige og typiske tegn for NF2, vil de fleste med tiden også utvikle slike svulster på andre nerver.

Et spinalt schwannom som vokser på en nerve som forlater ryggen (nerverot) eller vokser seg stor nok til å trykke på ryggmargen, kan frembringe sansingsforannelser som kribling eller nummenhet, eventuelt også smerter og svekkelse i en arm eller et ben.

Schwannomer kan også forekomme hvor som helst i huden. De er små, lett opphevede områder, ofte med en ru eller pigmentert overflate. Disse gir sjelden neurologiske symptomer, men kan gnisse mot klær og ha et skjemmende utseende. De kan lett fjernes.

Schwannomer på nerver som ligger dypere viser seg ofte som en hevelse under huden og kan være smertefulle ved berøring. De kan også bli fjernet, men dette bør gjøres av en nevrokirurg.

Meningiomer går ut fra cellene i hinnene som dekker hjernen og ryggmargen.. Disse godartede svulstene gir ikke automatisk problemer, men hvis de trykker på hjernen og ryggmargen, kan de forårsake en rekke forskjellige nevrologiske symptomer, for eksempel kribling, svimmelhet, smerter, muskelsvakhet, hodepine og av og til også epileptiske anfall iblant med kramper, avhengig av hvor de er lokalisert.

Grå stær er flekkvis slørete øyelinser. Dette er vanlig hos eldre mennesker, men hos personer med NF2 kan de også være til stede fra tidlig barnealder. Det er sjelden at de utgjør spesielle problemer med synet fordi de sitter i bakre del av linsen, men de kan være et tegn på at vedkommende har en feil i NF2-genet. Brillen kan bli nødvendig hos noen. Hos andre kan det være nødvendig med operasjon for å fjerne grå stær.

Enkelte personer med NF2 har brune flekker på huden. Disse kalles café au lait-flekker og er helt ufarlige. Årsaken er en økning av hudpigment. Flekkene kan forekomme i et antall av kun en eller to. Forekomsten betyr ikke nødvendigvis at man har NF2, ettersom rundt 10 % av befolkningen normalt har en eller to slike flekker.

(Café-au-lait-flekker sees derimot alltid som en del av NF1 og i et større antall enn ved NF2, de fleste med NF1 har flere enn 6 slike café au lait flekker.)

Enkelte pasienter har plager med smerter og nedsatt kraft uten at man finner svulster på nervene som avklemmer disse ved trange partier. Dette kalles **nevropati** og er vanskelig å behandle.

Nevrofibromatose type 2 er en alvorlig, fremadskridende tilstand som kan medføre forkortet livslengde. Sykdomskomplikasjonene kan gi opphav til ulike symptomer. For noen kan dette gi mange og alvorlige problemer som berører følgende områder eller funksjoner:

- Balanse og motorikk
- Hørsel
- Øresus

I senere stadier kan følgende bli berørt:

- hukommelse
- konsentrasjon/utholdenhet
- sansing/smerter
- epilepsi

NF2-beslektede tilstander

Detaljerte studier av NF2 har vist at det finnes en del beslektede tilstander:

Mosaikk NF2

- Man kan ha en blanding av celler med noen normale gen-kopier og noen med genfeil. Dette kalles mosaikk.
- Ca 10-20 % av alle med NF2 har en mosaikkform.
- Forløpet er mildere, med mindre/senere opptredende symptomer enn ved klassisk NF2.
- Personer med en mosaikkform har mindre risiko for å gi NF2-genet videre til sine barn.

Når noen med NF2 er den første i familien som er affisert, vil måten NF2 virker på avhenge av når mutasjonen i NF2-genene skjedde. Hvis dette skjedde i egget eller sædcellene, utvikles klassisk NF2, fordi alle celler i kroppen har genfeilen. Dersom feilen oppstår etter at eggcellen er befruktet, vil problemene avhenge av på hvilke tidspunkt i fosterutviklingen feilen skjer.

Dersom dette skjer svært tidlig i fosterets utvikling, vil vedkommende ha NF2-genfeilen i deler av, men ikke i hele kroppen. Dersom genfeilen oppstår senere i embryoets utvikling, vil personen ha NF2 i mindre deler av kroppen (kanskje bare halvparten av hjernen er affisert, eller en arm eller et ben).

Schwannomatose

Ved schwannomatose vokser det schwannomer på nervevev. Schwannomer ser noe annerledes ut ved vevsprøver (histologi) enn nevrofibromer, men disse kan forveksles. Svulstene befinner seg stort sett i ryggmargen og under huden, mens vestibulære schwannomer og meningiomer stort sett finnes i hodet. Grå stær forekommer ikke. Svulstene kan være ganske smertefulle.

Hyppigheten av schwannomatose er omtrent som ved NF2. Sykdommen er som regel ikke arvelig.

Hvordan blir NF2-diagnosen stilt?

Alle svulster som utvikles ved NF2 kan forekomme som engangsforeteelser i den generelle befolkningen. Leger begynner derfor først å tenke på NF2-diagnosen når de ser noen med vestibulært schwannom på begge hørselsnerver, mange meningiomer, spinale schwannomer eller en kombinasjon av disse. Leger bør undersøke for NF2 hvis det foreligger en familieopphopning av disse svulstene, eller når slike svulster utvikles i yngre alder.

Når NF2 først diagnostiseres i en familie, er det fordi noen har oppsøkt en lege med NF2-beslektede symptomer. Dersom foreldrene vet at de har NF2, vil imidlertid barna kunne bli diagnostisert før symptomene kommer. Les mer om dette under avsnittet om genetisk veiledning på side 16.

De fleste av svulstene ved NF2 blir identifisert ved avbildning av hjernen eller ryggmargen ved hjelp av CT- eller MRI-skanning:

CT (Computerised tomography) bruker røntgenstråler til å frembringe snittbilder av hodet (eller andre organer) i forskjellige vinkler.

MRI (Magnetic resonance imaging) bygger på bilder som bruker magnetiske vibrasjoner i stedet for røntgenstråler. Som regel brukes et kontrastmiddel for å gjøre bildet klarere. MRI er best egnet for å identifisere og måle vestibulære schwannomer .

Begge undersøkelsene er sikre og smertefrie og kan utføres uten narkose hos voksne. Metoden blir også brukt til å undersøke andre svulster som forekommer ved NF2. Metoden er imidlertid ikke egnet for personer som har metall i det undersøkte feltet., for eksempel fått innsatt hjernestamme-implantat på den ene siden ved operasjon.

Tester ved og behandling av NF2

Dersom NF2 mistenkes, bør en fullstendig innledende vurdering inkludert en detaljert neurologisk undersøkelse med testing av balanse, styrke og føleevne med hørselsmåling, øyeundersøkelse og MRI av hode og ryggmarg. Dette gir et utgangspunkt for å finne fram til om og i tilfelle hvorledes NF2 påvirker pasienten og i så fall hvilken behandling som skal gis når.

Tiden rett før og etter diagnosen blir stilt kan være vanskelig. En person som går til lege for symptomer fra en svulst, vil man ofte ved undersøkelsen finne ut at det finnes flere. Det er viktig å huske på at mange av svulstene ved NF2 vokser sent og at noen aldri blir så store at de gir noen problemer.

Å skulle overbringe budskapet til sine slektninger om at de eventuelt er i risikozonen for å ha NF2, er heller ingen lett oppgave.

Behandlingen er hovedsakelig rettet mot symptomene som beskrives og resultatene av den fysiske undersøkelsen, billed- og hørselsundersøkelsen. Med mindre svulstene forårsaker store problemer, vil man ofte avvente aktiv behandling og gjenta testene etter en viss tid, for eksempel etter 6 til 12 måneder. Gjennom systematisk oppfølging med MRI og neurologiske undersøkelser kan man vurdere om og eventuelt hvordan svulstene vokser og i hvilken grad dette gir symptomer som bør behandles.

Behandling av vestibulære schwannomer

Det finnes ikke to mennesker med vestibulære schwannomer som har likt sykdomsforløp i alle detaljer. Øre/nese/halskirurger, nevrokirurger og nevrologer vil kunne anbefale ulike behandlinger ut fra kliniske undersøkelser, billedundersøkelser og hørselstester. Behandling vil avhenge av svulstens størrelse, om de trykker på hjernen eller hørselsnervene, hvor raskt svulstene vokser og hvor mye døvhet/balanseforstyrrelser svulstene har forårsaket.

Vestibulære schwannomer vokser på likevektsnerven som ligger nær opp til nervene som styrer følsomheten i ansiktet (facialisnerven eller den syvende hjernestammen). De ligger også nær balansedelen av hjernen og hjernestammen. Herfra går det også nerver fra hjernen til resten av kroppen. *Operasjoner* i dette området er derfor kompliserte og bør utføres av et team av øre/nese/halskirurger og nevrokirurger som har erfaring med kirurgi på vestibulære schwannomer .

Det er vanskelig å fjerne vestibulære schwannomer uten å påvirke hørselen. Ofte blir hørselen forverret eller borte etter operasjonen. Ved større svulster kan kirurgi dessuten ofte forårsake skade på facialisnerven. Jo mindre svulsten er ved operasjonstidspunktet, jo mindre risiko er det for at slik skade oppstår.

Fordi kirurgi ved vestibulære schwannomer kan være vanskelig, er det utviklet en nyere behandling som gjør at svulstene kan krympes med røntgenbestråling (*gammakniv*, ofte kalt stereotaktisk radiokirurgi eller fraksjonert radioterapi). Denne typen behandling er bare mulig for svulster under en viss størrelse (ca 3 cm i diameter). Mange med små svulster foretrekker denne metoden, ettersom

man slipper et større kirurgisk inngrep. Men behandlingen har også sine risikofaktorer. Enkelte leger er engstelige for at man ved å utsette godartede vestibulære schwannomer for bestråling, risikerer at svulsten kan bli ondartet (sannsynligvis mange år etter behandlingen). Avgjørelser om å bruke gammakniv (stereotaktisk strålebehandling) bør derfor først tas etter konsultasjon med leger som har stor erfaring med behandling av NF2.

En teknisk nyvinning, *auditory brain stem implant* (ABI), tilbys enkelte NF2-pasienter. Her settes en brikke med mange elektroder inn på hjernestammen samtidig som man fjerner det vestibulære schwannomet. Elektrodene gjør noe av arbeidet til den normale hørselsnerven. Den gir ikke hørselen tilbake, men gir impulser fra lyder i omgivelsene og gir sammen med leppeavlesning et slags "lydbilde". ABI-teknologien er stadig under utvikling. Det krever meget lang opplæring for å kunne bruke slike implantater.

Det er også mulig å sette inn et mer utprøvd implantat kalt *cochleaimplantat*. Disse blir vanligvis brukt for å behandle voksne som er blitt døde av andre grunner enn NF2 og for å behandle barn som er født døde. Metoden kan være aktuell for et lite antall med NF2 der svulsten er fjernet uten at akustikusnerven er skadet.

I 2009/2010 ble det fremlagt foreløpige resultater fra behandling med *Avastin*, som er et antistoff mot en vekstfaktor-reseptor mot vestibulære schwannomer i åreveggen (VEGFR). Behandlingen er bare startet hos et mindre antall personer på verdensbasis, men viser foreløpig lovende resultater hos personer med NF2 som er i ferd med å miste hørselen. Behandlingen hjelper imidlertid ikke på meningiomer. Det er heller ikke kjent hvilke bivirkninger eller langtidsresultater behandlingen har.

Før man kommer fram til hvilken behandling som vil være den beste, der man setter mulige fordeler opp mot risiko ved behandlingen, er det viktig å ha en detaljert diskusjon med en spesialist med erfaring med NF2.

Uansett hvilken metode som blir valgt, er det vanskelig å behandle vestibulære schwannomer uten å forårsake skade på hørselsnerven og påfølgende permanent døvhets. Det er derfor viktig å finne fram til tilgjengelig hjelp for personer som mister hørselen på et tidlig tidspunkt. En audiopedagog kan utrede hvilke problemer vestibulære schwannomer forårsaker, gi råd om hvilke hørselshjelpemiddel som kan være til hjelp og gi råd om hvordan man kan leve bedre med tinnitus (øresus). Etter hvert som hørselen blir dårligere, bør man introdusere leppelesing, tegnspråk og andre kommunikasjonshjelpemidler.

Behandling av andre NF2-svulster

Behandling av meningiomer og andre svulster som kan forekomme ved NF2, er vanligvis enklere, fordi disse ikke ligger så nær kompliserte deler av nervesystemet.

Mange av svulstene man ser ved billedundersøkelser ved NF2 blir aldri store nok til å fremkalle symptomer og vil derfor aldri kreve kirurgisk behandling. Som

regel vil kirurger kun foreslå kirurgi der symptomene fra svulsten øker eller dersom det er trussel om permanent skade av nerver.

Sammenfatning

Personer med NF2 har behov for systematisk oppfølging av hørsel og nevrologiske funksjoner. MRI- eller CT-undersøkelse av hjerne og ryggmarg og balansetester bør foretas årlig, men kan skje sjeldnere dersom svulstutviklingen er langsom. Valg av tidspunkt for eventuell kirurgi må være grundig gjennomtenkt og bør utføres av en øre/nese/halskirurg og/eller nevrokirurg med spesiell erfaring på NF2. Dersom svulsten viser liten vekst over mange år, er det ofte best å vente med inngrep.

Fordi det ofte er mange leger involvert i omsorgen av personer med NF2, anbefaler vi at en av disse fungerer som en koordinator. Dette kan være en av spesialistene eller vedkommendes fastlege.

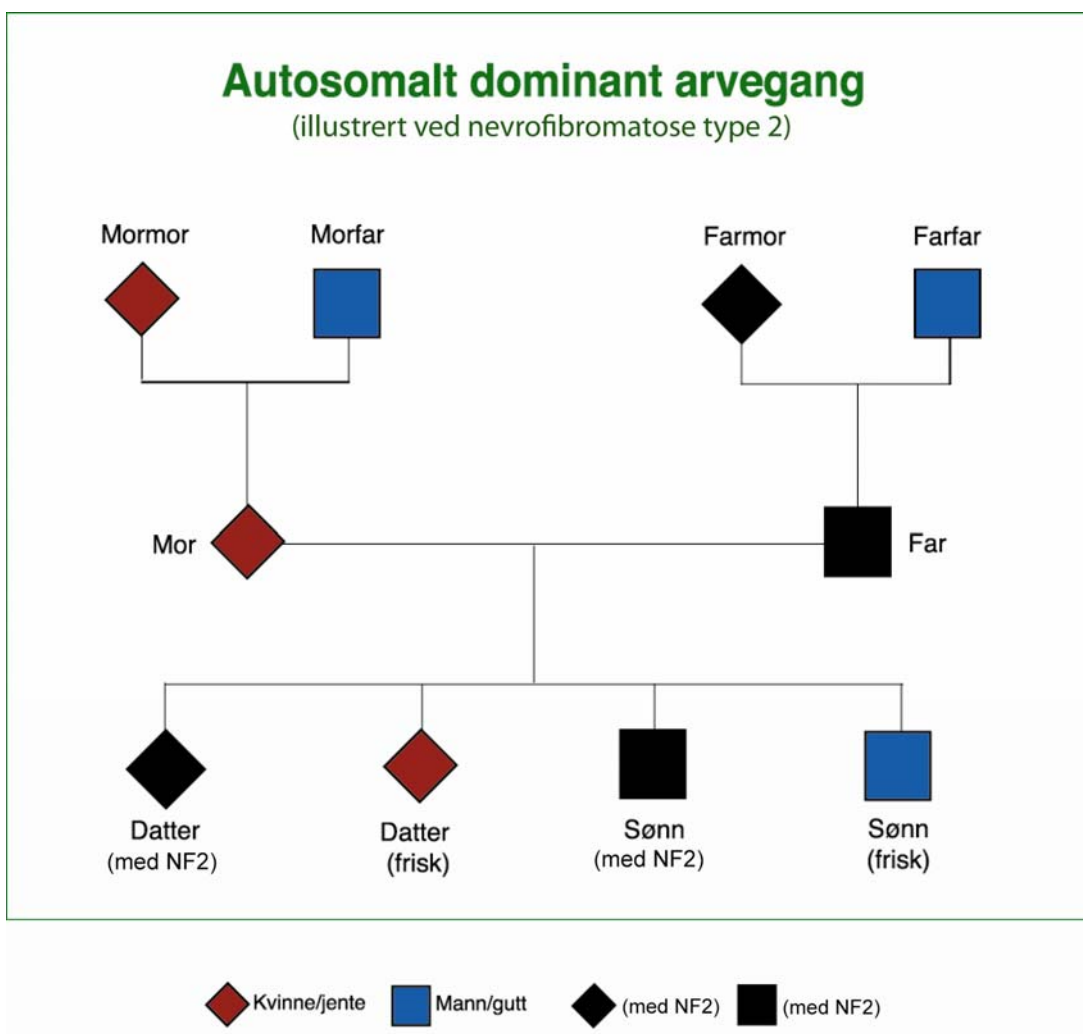
NF2 kan være en alvorlig sykdom, men det pågår omfattende forskning både når det gjelder medisinsk og kirurgisk behandling. Som følge av dette utvikles stadig nye metoder som er svært lovende. Tidlig diagnostisering og rask oppfølging kan gi bedre langtidsutsikter for helse og funksjon. Alt i alt indikerer dette et reelt håp for personer med NF2 om å få leve lengre og bedre liv enn tidligere.

Livskvaliteten til personer og familier med medlemmer med NF2 kan imidlertid påvirkes i gunstig retning som følge av måten fagpersoner møter dem. Fagpersoner oppfordres derfor til å samarbeide med familiene for å tilrettelegge for å gjøre hverdagen deres lettere.

Arv ved NF2

Normal vekst, utvikling og kroppsfunksjoner avhenger primært for våre gener. Vi har mellom 30 000 og 40 000 par gener. Vi arver vanligvis ett av genene i hvert genpar fra vår mor og ett fra vår far. Hver celle i kroppen (bortsett fra de røde blodcellene) inneholder en kopi av alle genene. De er arrangert i en bestemt rekkefølge på bakgrunn av strukturer kalt kromosomer.

NF2 er forårsaket av en "stavefeil" (en feilkopi eller mutasjon) i ett av genene på kromosom nummer 22. En person med NF2 har altså et normalt og et forandret gen på dette kromosomet. NF2 er derfor en genetisk tilstand. Når en person med NF2 får barn, kan vedkommende gi videre "stavefeilen" fra sine egne gener. Sjansen for at dette kan skje er for de fleste 50 %, det vil si i halvparten av tilfellene. Sjansen er den samme uavhengig om det er mor eller far som har NF2. Denne typen arv heter autosomal dominant. Illustrasjonen under viser hvordan autosomal dominant arvegang kan opptre gjennom tre generasjoner.



Rundt halvparten av dem som har NF2, er den første i sin familie som har tilstanden. Her er den genetiske endringen forårsaket av en feilkopi av genet,

eller en ny mutasjon, noe som skjer for første gang. Dette kan ha skjedd enten i egget eller i sædcellen de ble laget av, eller det har skjedd mens de utviklet seg i morens mage.

Når "stavefeilen" skjer under fosterutviklingen, resulterer dette i en mosaikkform av NF2 (beskrevet tidligere under beslektede tilstander). Ved mosaikktilstander for NF2 finnes en blanding av celler i kroppen. Siden forandringene fant sted i mors mage, finnes det celler som har to normale kopier av NF2- genen og celler som har en unormal kopi. (I motsetning har de som har en generalisert NF2 et unormalt gen i alle cellene i kroppen).

Det er mulig at så mange som 20 prosent av dem som har NF2 og som ikke har NF2 i familien, har mosaikkformen. Siden ikke alle celler er involvert, kan dette bety at de har en mildere form av NF2 og også en mindre enn 50 % risiko for å videreføre tilstanden.

Genetisk veiledning

Når noen har fått diagnostisert NF2, bør vedkommendes lege henvise videre til klinisk genetiker. Dette finnes ved alle universitetssykehus. Genetikeren vil tegne et familietre og sammen med familien finne ut av om NF2 debuterte hos den nylig diagnostiserte personen eller om tilstanden er nedarvet. Genetikeren vil eventuelt også anbefale andre familiemedlemmer spesielle tester eller undersøkelser for å se om de har risiko for å ha tilstanden.

Genetisk testing ved NF2

NF2-genfeilen kan nå avdekkes ved hjelp av blodprøve av en person med symptomer/funn på NF2. Denne formen for genetisk testing kalles direkte genundersøkelse. Hvis genfeilen blir bekreftet i NF2-genet, vil dette ikke bare sikre den kliniske diagnosen, men også bety at andre familiemedlemmer kan tilbys genetisk testing.

Påvisning av mutasjoner er en komplisert prosess og det kan ta opp til et halvt år å få svaret. Med den nåværende teknologi, finner man ikke sikkert genfeilen hos alle som vi vet har NF2. I noen tilfeller er dette fordi det foreligger en mosaikkform av NF2, som ikke er til stede i blodcellene. En må da lete andre steder, for eksempel i svulster som er fjernet. Slike tester er nå i ferd med å utvikles. Det kan også være slik at NF2-diagnosen er feilaktig.

En annen type genetisk undersøkelse kan bli brukt i familier hvor en, to eller flere har NF2, men hvor det ikke har vært mulig å finne den eksakte mutasjonen i genet. Denne type undersøkelse blir kalt koblingstest, og sporer markører for NF2-genet gjennom familien. Når markøren for NF2 i familien er blitt identifisert, kan den brukes til å forutsi om andre i familien har en høy eller en lav risiko for å utvikle NF2.

I en familie hvor en direkte gentest eller kobling er mulig, kan dette være et utgangspunkt for fosterdiagnostikk.

Tester for barn som er i risikozonen for å ha NF2

Når barn som er i risikozonen for å ha NF2 er født, eller noen blir diagnostisert ved NF2 og allerede har fått barn, er det viktig at avkom undersøkes. Ved å stille diagnosen tidlig, kan man gi en best mulig oppfølging og eventuell behandling.

Hvis barna er fra en familie hvor genetisk testing for NF2 er mulig, vil det enkleste være å ta en blodprøve. Hvis barna ikke har NF2-mutasjonen, er de ikke i risiko for NF2. Hvis de har mutasjonen, bør de tilbys oppfølging slik at NF2-tilstanden kan følges nøye.

Tidspunktet for blodprøven hos barn i risikozonen for å ha NF2 vil variere etter hvilke behov familien føler de har. En passende alder vil være ca 10 år, når det er naturlig å starte hørselstester og billedframstillinger av hjernen for å fange opp NF2-relaterte problemer tidlig. En annen mulighet er å avvente testingen til barna er gamle nok til å bestemme selv om de vil ha en test eller ikke.

Systematisk oppfølging på sykehus er anbefalt for barn som er i risikozonen for å ha NF2. Øyeundersøkelser er anbefalt allerede i de første få levemåneder, fordi noen av øyeproblemene NF2 kan influere på synet fra tidlig alder. Hvis denne undersøkelsen er normal, er det ikke nødvendig med undersøkelser før senere barnealder, rundt ca. 10 år når årlige kliniske tester av hørselen starter.

MRI-skanning for å finne NF2-svulster kan utføres når som helst hvis barnet har problemer som kan være forårsaket av en NF2-relatert svulst, eller fra 10 til 14 års alder som en screening. Hvis det blir funnet svulster, og barna er diagnostisert til å ha NF2, skal de bli fulgt opp på samme måte som eventuelt den av foreldrene som har tilstanden.

Hvis noen er i risikozonen for NF2, og det ikke er mulig å gjennomføre en genetisk test, er det vanligvis anbefalt at en fortsetter med screeningundersøkelse for NF2 inntil ca 30 års alder. På det tidspunkt, hvis personen da ikke er fra en familie der NF2 har vist seg veldig sent, vil de ha vokst seg ut av den alderen da de vil utvikle NF2-relaterte problemer.

Forskning

Funnet av NF2 genet i 1992 var et stort skritt fremover i NF2-forskningen. Forskere kunne nå se nærmere på hva NF2-genet betyr normalt og hvordan den forårsaker svulstutvikling når det foreligger en genfeil. Forståelsen for dette gir oss håp om en gang i fremtiden å finne ut hvordan det er mulig å kontrollere aktiviteten i det feilansatte genet.

Andre forskningsområder som angår NF2, er de kontinuerlige forbedringene i MRI-diagnostikken. Behandlingen av vestibulære schwannomer blir også kontinuerlig forbedret ved utvikling av bedre kirurgiske teknikker. Avastinbehandling egner seg antagelig for et fåtall pasienter i en viss fase av sykdommen.

Mange spesialister på feltet tror at den beste tilnærmingen til å behandle NF2 vil være gjennom et medikament som kontrollerer svulstvekst. Det pågår forskning for å finne frem til egnede medikamenter for dette.

Det pågår altså forskning både når det gjelder medisinsk og kirurgisk behandling av NF2. Som følge av dette utvikles stadig nye metoder som er svært lovende. Sammen med tidligere diagnostisering og raskere oppfølging kan dette gi bedre langtidsutsikter for helse og funksjon. Med tiden vil kanskje også genterapi bli aktuelt. Alt i alt indikerer dette et reelt håp for personer med NF2 om å få leve lengre og bedre liv enn tidligere.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne funksjonshemninger, blant annet nevrofibromatose type 2. Senteret er et tverrfaglig supplement til det ordinære hjelpeapparatet og arbeider for å fremme mestring hos barn, unge og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og for å styrke kompetansen hos fagpersoner lokalt og regionalt.

Å få en sjelden funksjonshemning kommer ofte som et sjokk og berører hele familien og nettverket rundt personen det gjelder. Med fokus på helhetstenkning rundt den enkelte bruker og familie, arbeider Frambu for å fremme mestring hos den enkelte, økt kompetanse hos fagpersoner lokalt og regionalt og mulighet for deltakelse i aktiviteter som funksjonshemmede og deres pårørende selv prioriterer.

Frambu gir følgende tilbud:

Kurs: Kurs på Frambu tar utgangspunkt i enkeltdiagnoser, diagnosegrupper og/eller diagnoseovergrepene tema. Kursene arrangeres for personer med diagnose, familier og hjelpeapparat. Deltakerne bor på Frambu under kurset og får tilbud om forelesninger, gruppesamtaler, konsultasjoner og felles aktiviteter. Barna får et pedagogisk tilbud i Frambu barnehage og skole. Kursene planlegges i nært samarbeid med brukerorganisasjonene. Kurs på Frambu er gratis for brukere og pårørende.

Frambuleir: Hver sommer arrangerer Frambu fem leire for barn, unge og unge med sjeldne funksjonshemninger. Leirene arrangeres uten foreldre, varer i en til to uker og har ca 40-50 deltakere pr stk. På helseleir får deltagerne møte andre som er i samme situasjon som seg selv, utveksle erfaringer, oppdage nye muligheter, sprengte egne grenser og knytte sosiale kontakter. Leirene er kjempepopulære.

Veiledningstjenester og nettverksarbeid: Frambu forsøker å stimulere til nettverksbygging på tvers av nivåer. Samarbeid med lokalt hjelpeapparat er nødvendig for å sikre at personer med en sjelden funksjonshemning og deres familie skal få de tjenester og den tverrfaglige hjelp de har behov for på sitt hjemsted. Frambu foretar utreiser til den enkeltes hjemmemiljø med informasjons- og veiledningsmøter og deltar med innlegg på kurs og konferanser. Henvendelser om dette rettes direkte til Frambu. Deltakelse fra Frambu er gratis.

Forsknings- og utviklingsarbeid: Utviklingsarbeidet på Frambu dreier seg om å kartlegge, samle og systematisere kunnskap og erfaringer både fra praksisfeltet og fra Frambus virksomhet. Arbeidet skal styrke vår kunnskap om diagnosene vi arbeider med og det å leve med en sjelden tilstand, samt bidra til å utvikle kompetanse om sjeldne funksjonshemninger. Frambu samarbeider med utdannings- og kompetansemiljøer i Norge og andre land.

Kommunikasjons- og dokumentasjonsarbeid: Å ha tilgjengelig, relevant og kvalitetssikret informasjon om de sjeldne funksjonshemningene er høyt prioritert på Frambu. Brukere og fagpersoner kan henvende seg til Frambu via internett, e-post eller telefon for å få informasjon om de sjeldne funksjonshemningene Frambu gir et tilbud til. Frambu produserer også informasjonsmaterieil om enkeltdiagnoser, diagnosegrupper eller diagnoseovergrepene tema. Dette kan bestilles via våre nettsider eller ved henvendelse til Frambu. Fagbiblioteket på Frambu gir veiledning på relevant litteratur og aktuelle nettsteder. Informasjonsmaterieilet er gratis for brukere og pårørende.

Frambu, Sandbakkveien 18, 1404 Siggerud – Tlf 64 85 60 00 – www.frambu.no