



Prof. Dr. Victor-F. Mautner
Sabine Schmidt-Brücken

Informationen über Neurofibromatose Typ 2

Was ist Neurofibromatose Typ2?

Neurofibromatose Typ 2 (kurz NF2) ist eine seltene genetisch bedingte Erkrankung, die Tumoren des gesamten Nervensystems verursacht. Jeder Mensch mit dieser Erkrankung sieht sich mit verschiedenen Problemen konfrontiert.

Wir hoffen, dass Sie diese Informationen verwenden können, um mit Problemen und Schwierigkeiten der Erkrankung besser umgehen zu können. Wir haben soweit wie möglich versucht, die medizinischen Ausdrücke, die Sie im Text finden werden, zu erklären. Ein Glossar der medizinischen Begriffe finden Sie am Ende dieser Broschüre.

Impressum

Herausgeber: Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.,
Bundesverband Neurofibromatose
NF2-Selbsthilfegruppe
Umschlag: wDsign, Jakina Wesselmann, Berlin
Layout: Lars Bruhn, Hamburg
Druck: KnödlerDruck, Baiersbronn
Stand: 2. Auflage, Juli 2007

»Beginn« der Krankheit

NF2 betrifft ungefähr einen von 40.000 Menschen, und zwar unabhängig von Geschlecht oder Herkunft. Da es sich um einen genetischen Defekt handelt, kann man eigentlich nicht vom »Beginn« der Krankheit sprechen, sie ist angeboren. NF2 ist in erster Linie eine Tumorerkrankung. Betroffene entwickeln Tumoren im Bereich des Nervensystems; wie viele Tumoren und wie gefährlich sie sind, ist von Fall zu Fall unterschiedlich.

Der zeitliche Verlauf der NF2 variiert stark von Individuum zu Individuum. Bei den meisten Personen mit NF2 zeigen sich die ersten Symptome in der Pubertät oder in der zweiten Lebensdekade; wenige entwickeln Symptome in der Kindheit und manche haben keine Probleme bis sie 40 oder 50 Jahre alt sind. Selbst innerhalb einer Familie kann der Erkrankungsverlauf sehr unterschiedlich sein.

Erstsymptome von NF2 sind häufig eine Minderung oder der Verlust des Gehörs, Klingeln und Pfeifen im Ohr oder Probleme mit dem Gleichgewicht. Mit diesen Symptomen können anhaltende Kopfschmerzen und Schwindel auftreten. Es kommt auch vor, dass kleine Hauttumoren (Schwannome, sehr selten Neurofibrome) ein erstes Anzeichen sind. Selten treten neurologische Ausfälle durch Tumoren der Wirbelsäule als erstes Zeichen der NF2 auf, bei Kindern kann die Sehinderung ein Erstsymptom der Erkrankung sein. Oft haben Menschen über viele Jahre hinweg unklare Symptome, bevor die eigentliche Grunderkrankung diagnostiziert wird. Da Tumoren bei NF2 langsam wachsen, ist es wahrscheinlich, dass sie bei einer Person schon viele Jahre bestanden haben, bevor sie Symptome verursachen.

Als Kriterien für die Schwere eines Krankheitsfalls gelten der Zeitpunkt, zu dem die ersten Symptome auftreten und die Zahl der Tumoren, die der Betroffene entwickelt.

Schwannome und andere Tumorarten

Die häufigsten Tumoren bei NF2-Betroffenen sind die Tumoren der Hörnerven, die sogenannten Akustikusneurinome. Bei fast allen NF2-Betroffenen bilden sich diese Tumoren an beiden Hörnerven. Dieser Nerv hat zwei Teile: den akustischen (Gehör-) Nerv, der die Informationen über Geräusche zum Gehirn trägt, und den vestibulären (Gleichgewichts-) Nerv, der die Informationen über das Gleichgewicht zum Gehirn trägt. Die ersten Anzeichen der NF2 können Symptome der Funktionsstörung dieses Nervens sein, wie Verminderung des Gehörs, Gleichgewichtsstörungen oder Tinnitus (Ohrgeräusche).

Daneben können Personen mit NF2 auch Tumoren an anderen Nerven entwickeln, am häufigsten im Bereich der Hirnnerven, der Wirbelsäule und an den peripheren Nerven, d.h. außerhalb der Wirbelsäule und des Gehirns. Diese Tumoren werden Schwannome genannt, da sie aus Schwann'schen Zellen entstehen. Schwann'sche Zellen unterstützen und schützen die Nervenzellen; sie isolieren die Nerven, damit diese Informationen leiten können. Die Symptome, die ein Schwannom hervorruft, hängen ab von seiner Lage und dem Druck, den es auf einen Nerven ausübt.

Wenn Schwannome an Hirnnerven auftreten, können sie Nervenfunktionen im Kopf oder Nackenbereich beeinträchtigen; wenn sie groß sind und auf den Hirnstamm drücken, führen sie zu Ausfallerscheinungen am Körper. Schwannome, die an peripheren Nerven wachsen (d.h. an Nerven außerhalb des Gehirns und der Wirbelsäule), können Empfindungsstörungen in einem Teil des Körpers verursachen.

Manche Tumoren können so groß werden, dass sie auf das Rückenmark drücken und Sensibilitätsstörungen und somit Schwäche im Bereich der Beine verursachen. Tumoren, die in

Nervenbündeln wie in den Achselhöhlen oder in der Leisten-
gegend wachsen, können zu Schwäche in einem Arm oder
Bein führen. Schwannome können auch an sehr kleinen Ner-
ven sichtbar in oder auf der Haut wachsen. Diese Schwanno-
me verursachen selten neurologische Symptome, können aber
schmerzen, sind druckempfindlich und kosmetisch entstellend.
Im Bereich der Nervenwurzeln der Wirbelsäule können
Schwannome zu Sensibilitätsstörungen und Schmerzen in
Armen und Beinen und zu Lähmungen führen.

Zusätzlich zu den Schwannomen entwickeln NF2-Betroffene
gelegentlich andere Tumorarten, die auf der Oberfläche des
Gehirns oder des Rückenmarks wachsen. Diese Tumoren,
auch Meningeome genannt, können in Abhängigkeit von ihrer
Lage viele verschiedene neurologische Symptome hervorrufen.
Genauso wie bei den Schwannomen kann ein Arzt in einer
neurologischen Untersuchung Zeichen eines Tumors entdec-
ken, bevor der Patient selbst Symptome bemerkt (hier ist an-
zumerken, dass NF2-Betroffene sich sehr genau beobachten
müssen; da sich die Veränderungen sehr langsam entwickeln,
werden sie nicht wahrgenommen bzw. entwickeln die Patien-
ten Kompensationsmechanismen).

Weitere Symptome und Begleiterscheinungen

Eine häufigere Begleiterscheinung der NF2 sind Gewebefehlbildungen im Bereich des Auges oder andere Augenabnormalitäten, die von einem Augenarzt beobachtet werden sollten. Die meisten NF2-Betroffenen entwickeln eine Linsentrübung des Auges (grauer Star, auch Katarakt genannt). Da der graue Star die Sehfähigkeit beeinträchtigen kann, ist es für alle Menschen mit NF2 wichtig, sich einer detaillierten Untersuchung der Augen durch einen Spezialisten, der mit NF2 vertraut ist, zu unterziehen.

NF2 ist eine Erkrankung mit verschiedenen Erscheinungsweisen, die zu diversen Symptomen führen kann. Wichtig zu wissen ist, dass der Verlauf der Krankheit verschieden ist; bei den hier beschriebenen Symptomen gilt, dass sie auftreten können, aber nicht müssen.

Eine weitere häufige Begleiterscheinung der NF2 sind Funktionsbeeinträchtigungen des Gesichtsnerven (Nervus Facialis), hervorgerufen durch die oben beschriebenen Schwannome am Hörnerv bzw. nach deren Operation.

Die Fazialislähmung kann zu einem unvollständigen Lidschluss am Auge und zu Augentrockenheit führen. Auch hier ist es wichtig, einen Spezialisten aufzusuchen, der helfen kann, die Funktion des Auges zu bewahren. Um Hornhautschäden zu vermeiden, ist die Versorgung des Auges mit künstlicher Tränenflüssigkeit und Augensalbe unabdingbar. Die operative Implantation einer Gold- oder Platineinlage im Oberlidbereich ist für den Lidschluss hilfreich. Fazialislähmungen können Probleme beim Essen und Trinken und beim Sprechen verursachen. Bei einer fortbestehenden Schädigung des Gesichtsnerven kann diese häufig durch Operation innerhalb eines

Jahres optimal gebessert werden. Spätere Rekonstruktionen haben nur noch geringe Erfolgsaussichten.

Eine noch weitgehend unbekanntes Begleiterscheingung der NF2 sind sogenannte Neuropathien. Sie führen zur Degeneration (Rückentwicklung) von Nerven und damit zu Funktionsbeeinträchtigungen an den Extremitäten, besonders an den Unterschenkeln und Füßen. Ursache sind Veränderungen an den Schwann'schen Zellen. Das unkontrollierte Wachstum von Tumoren und Tumorzellen im Bereich der Nerven führt zu einer Unterbrechung der Nervenleitung zur Muskulatur, so dass diese in Funktion und Umfang gemindert werden kann.

Manche NF2-Betroffene leiden unter starken Schmerzen. Die Schmerzen können durch die Tumoren hervorgerufen werden, oft ist eine direkte Ursache aber nicht zu finden. Wichtig ist, dass der Betroffene die Schmerzen nicht »aushalten« darf; Schmerzen, die länger andauern, müssen behandelt werden. Sonst besteht die Gefahr, dass sie chronisch werden, d.h. dass der Körper sie erlernt und immer wieder reproduziert. Bei starken Schmerzen muss zunächst eine bildgebende und eine neurologische Untersuchung durchgeführt werden, um die Ursache abzuklären. Bei Unklarheit sollte ein Schmerzspezialist aufgesucht werden, der geeignete Schmerzmittel verordnet.

Behandlungsmöglichkeiten für Tumoren bei NF2

Die Methode der Wahl ist bis heute die chirurgische Entfernung. Da die NF2-Tumoren an Nerven und meist nahe dem Gehirn und Rückenmark liegen, ist ihre chirurgische Entfernung nicht risikolos. Operationen in diesen kleinen und empfindlichen Bereichen können weitere Verletzungen der Nerven verursachen und damit neue neurologische Probleme hervorrufen. Aus diesen Gründen sollte eine Operation so lange hinausgezögert werden, bis das Risiko weiterer Schädigungen durch den Tumor selbst das Risiko des chirurgischen Eingriffs überwiegt bzw. bis der Betroffene die durch den Tumor verursachten Beschwerden nicht mehr ertragen möchte.

Für Tumoren der Hörnerven gilt allerdings, dass die Möglichkeiten einer hörerhaltenden Operation in Abhängigkeit von Tumorgroße und -lokalisierung, Grad der Schädigung des Hörnerven und Erfahrung des Operateurs stehen.

Die heute ebenfalls zur Verfügung stehenden Techniken der Bestrahlung sind für die Patienten zu empfehlen, bei denen eine operative Intervention zur Ertaubung bzw. zu anderen schweren neurologischen Schäden führen würde oder bei denen eine operative Intervention nicht möglich ist. In Frage kommen die einmalige Gamma-Knife-Bestrahlung sowie die fraktionierte stereotaktische Bestrahlung. Während beim Gamma Knife eine einmalige Behandlung genügt, wird bei der stereotaktischen Bestrahlung in etwa 10-30 sog. Fraktionen (einer pro Tag) bestrahlt, hier kann daher höher dosiert werden. Die Bestrahlungen verlangsamen das Tumorwachstum oder bringen es zum Stillstand. Es gibt unterschiedliche Meinungen, inwieweit nach Bestrahlung erschwerte Operationsbedingungen bestehen.

Untersuchungsmethoden

Wenn bei einem Patienten eine NF2 diagnostiziert wurde, kann durch eine Reihe von Untersuchungen der jeweilige Schweregrad der Erkrankung festgestellt und das Fortschreiten der Erkrankung überwacht werden. Die besten bzw. exaktesten Untersuchungen sind die Kernspin- bzw. Magnetresonanztomographie (MRT) und Gehörtests.

Kernspintomogramme werden verwendet, um die Anatomie des Körpers räumlich darzustellen. Am häufigsten werden sie zur Untersuchung des Gehirns herangezogen, können aber auch angewandt werden, um z.B. das Rückenmark oder die Nerven der Arme und Beine darzustellen. Ein Kernspintomograph ist eine Art runder Kammer, die von einem Magneten umschlossen wird. Der Patient wird auf einer schmalen Liege in diese Kammer gefahren. Magnete, die in Rotation versetzt werden, erzeugen ein dumpfes Klopfen. Zu einem bestimmten Zeitpunkt kann dem Patienten ein Kontrastmittel injiziert werden, damit bestimmte Teile des Gehirns oder Körpers deutlicher dargestellt werden. Nebenwirkungen sind bisher nicht bekannt. Es wird keine Röntgenstrahlung verwendet.

Durch regelmäßig wiederholte Kernspintomogramme werden das Wachstum und das eventuelle neue Auftreten von Tumoren beobachtet. Die Kernspintomogramme geben dem Arzt genaue Informationen über Struktur und Aussehen des Tumors, aber sie sagen nichts darüber aus, wie die betroffenen Nerven funktionieren. Daher werden zusätzlich Gehörtests, neurologische und sogenannte neurophysiologische Untersuchungen durchgeführt. Auch diese müssen regelmäßig wiederholt werden.

Vererbung

NF2 ist eine genetisch bedingte Krankheit, die von einem betroffenen Elternteil weiter vererbt werden kann. Bei ungefähr der Hälfte der NF2-Betroffenen haben beide Eltern die Krankheit nicht, sondern es hat eine Mutation (eine neue Veränderung von Erbmaterial) stattgefunden. Bei allen Personen mit NF2 – bei solchen, die ein ebenfalls betroffenes Elternteil haben und bei denjenigen, deren Eltern keine NF2 haben – besteht für jedes ihrer Kinder ein 50%iges Risiko, dass es von NF2 betroffen ist. Krankheiten wie NF2, die beide Geschlechter gleichmäßig betreffen und durch eine betroffene Person an ihre Kinder mit durchschnittlich 50%iger Wahrscheinlichkeit weitergegeben werden, werden autosomal dominante Krankheiten genannt. Vor einigen Jahren wurde das Stück genetischen Materials, das NF2 verursacht, auf dem Chromosom 22 identifiziert. Es handelt sich bei der NF2 um eine seltene Erbkrankheit. Die Beschreibung des für die NF2 verantwortlichen Gens hat in der Folge zu einer genaueren Analyse der auftretenden genetischen Änderungen (Mutationen) im Gen selbst geführt.

Grundsätzlich gilt, dass sogenannte Nonsense- und Frameshift-Mutationen mit schweren klinischen Verlaufsformen verbunden sind. Nonsense- und Frameshift-Mutationen verändern die genetische Information derart, dass verkürzte Genprodukte entstehen, so dass die Synthese eines bestimmten Proteins nicht mehr korrekt fortgeführt wird und es zum Abbruch der Proteinsynthese kommt. Damit ist das Protein funktionsunfähig: Es kann seine Aufgabe – nämlich die Tumorentstehung zu unterdrücken – nicht mehr erfüllen. NF2 ist demnach eine Erkrankung eines Tumorsuppressor-Gens.

Patienten mit anderen Mutationstypen wie Missense-Mutationen oder großen Deletionen weisen vergleichsweise

leichtere Verlaufsformen auf. Splice-Mutationen führen zu leichten und schweren Verlaufsformen.

Mit den gegenwärtig zur Verfügung stehenden Mutationsanalyse-Verfahren ließen sich bei etwa 50% bis 60% der Betroffenen entsprechende genetische Veränderungen finden. Erst kürzlich hat sich gezeigt, dass ein wesentlicher Faktor für diese niedrige Mutationsnachweisrate die sogenannte Mosaikbildung bei NF2 ist. Mosaikbildung bedeutet, dass nur ein bestimmter Teil der Körperzellen die genetische Änderung trägt, während die übrigen Körperzellen gesund sind. Diese genetische Änderung kann möglicherweise bei einer Untersuchung der Blut-DNA nicht nachweisbar sein. Erst die Untersuchung von Tumormaterial, das bei einer Operation gewonnen wird, zeigt die verantwortliche genetische Änderung. Etwa 30% der Mutationen im NF2-Gen dürften auf eine Mosaikbildung zurückzuführen sein.

Wie schwer eine NF2 verläuft, hängt u.a. vom Ausmaß der betroffenen Körperzellen ab. Wenn wenige Körperzellen die genetische Fehlinformation zeigen, kommt es entsprechend zu gering ausgeprägten klinischen Merkmalen. Darüber hinaus sind atypische Verlaufsformen sowie das Auftreten von einseitigen Akustikusneurinomen (s. unten) möglich.

Etwa 10% der NF2-Patienten weisen Deletionen auf. Dieser Mutationstyp ist durch eine zusätzliche genetische Diagnostik neben der normalen Mutationsanalyse nachweisbar.

Leben mit NF2

NF2 ist eine sehr gravierende Erkrankung. Es ist notwendig, dass sich der Betroffene selbst, seine Angehörigen und auch sein Hausarzt damit auseinandersetzen. Ein Mensch mit NF2 muss sich genau beobachten und genau beobachtet werden. Es ist nur selten möglich, bereits eingetretene neurologische Schädigungen durch Operationen wieder zu beheben.

NF2-Betroffene müssen auch heute noch damit rechnen, ihr Gehör zu verlieren oder zumindest stark schwerhörig zu werden. Auch eine erste erfolgreiche hörenerhaltende Operation an einem Akustikusneurinom bedeutet nicht zwingend, dass man lebenslang hören kann. Denn Akustikusneurinome bei NF2 treten häufig erneut auf, wenn sie nicht vollständig entfernt werden konnten. Der Verlust des Gehörs bedeutet für die meisten NF2-Betroffenen den schwierigsten Einschnitt in ihre Lebensplanung. Die NF2-Selbsthilfegruppe hat hierzu ein Seminar durchgeführt, das in einer eigenen Veröffentlichung »Leben mit einer (drohenden) Ertaubung« dokumentiert wurde. Sie kann bei Interesse bestellt werden (Bezugsadresse am Ende dieser Broschüre)

Neue Techniken machen es heute in vielen Fällen möglich, zumindest einen Teil des Hörvermögens wieder zu gewinnen, das sind das CI (Cochlea-Implantat) und – wenn der Hörnerv völlig zerstört ist – das ABI (Auditory Brainstem Implant bzw. HI, Hirnstammimplantat). Mehr dazu im nächsten Kapitel.

Die Taubheit oder Schwerhörigkeit ist die häufigste Behinderung bei NF2-Betroffenen. Daneben kommen Gleichgewichtsstörungen und Lähmungen an Armen oder Beinen vor, die zu Gehbehinderungen führen. Darüber hinaus weisen die meisten Betroffenen ebenfalls eine Sehminderung auf. Mit geistigen Schädigungen ist dagegen nicht zu rechnen.

Technische Hilfsmittel für Ertaubte

Cochlea-Implantate und Hirnstammimplantate

Cochlea-Implantate (CI) sind Geräte, die der elektrischen Stimulierung der Hörbahn für Patienten mit beidseitiger vollständiger Taubheit dienen. Sie bestehen aus einem Implantat, das im Rahmen eines operativen Eingriffs eingebracht wird, und einem externen Sprachprozessor, der vom Patienten – ähnlich wie ein kleines Taschenhörgerät – jederzeit abnehmbar und ohne äußere Steckverbindung getragen wird. CI setzen voraus, dass die eigentliche Funktion des Hörnervs erhalten ist und die ausgefallene Innenohrfunktion Ursache der Ertaubung ist.

Bei NF2-Ertaubten ist meist die Funktion des Hörnervs zumindest stark geschädigt. Dennoch kommt es vor, dass der Hörnerv des Innenohres noch intakt ist. Dann kann meistens ein CI erfolgreich implantiert werden. Im Ergebnis ist ein CI dem Hirnstammimplantat deutlich überlegen. Ob ein Hörnerv ausreichend gut erhalten ist, um sich für ein CI zu eignen, kann durch eine Untersuchung in einer HNO-Klinik festgestellt werden.

Hirnstamm-Implantate (HI oder auch ABI genannt) können bei Patienten mit ausgefallener Hörnervenfunktion eingesetzt werden. Dieser Fall ist bei NF2-Ertaubten der häufigere. Das Einsetzen eines Hirnstammimplantats erfolgt meist zugleich mit dem Entfernen des Akustikusneurinoms. Das Hirnstammimplantat entspricht in seiner Technik weitgehend dem Cochlea-Implantat. Die Elektroden werden jedoch am Hirnstamm angelegt und stimulieren dort direkt das Schaltzentrum, das für die Hörbahn zuständig ist.

Beide Techniken haben in den vergangenen Jahren große Fortschritte gemacht. Das HI, das in seinen Anfangszeiten

dem CI deutlich unterlegen war und nur eine Geräuschwahrnehmung ermöglichte, ist heute so weit verbessert, dass das Verstehen von Sprache unter guten akustischen Bedingungen und guten Lichtverhältnissen möglich ist, wobei allerdings der Nutzen von Person zu Person schwankt. In einigen Fällen ist sogar das Telefonieren möglich (vor allem mit Personen, die man gut kennt).

In diesem Zusammenhang ist folgendes zu bedenken: mit dem CI oder ABI wird ein Magnet implantiert, der die äußere Spule am Kopf festhält. Anschließende Kernspinuntersuchungen (MRT-Aufnahmen) sind dann nicht mehr ohne weiteres möglich. Da diese Untersuchungsmethode besonders für NF2-Betroffene lebenswichtig ist, wurde das Implantat so konstruiert, dass man den Magneten jederzeit entfernen kann. Dazu wird im Rahmen eines kurzen stationären Klinikaufenthalts der Magnet unter örtlicher Betäubung entfernt und dann die Kernspinuntersuchung durchgeführt.

Grundsätzlich sind nicht alle NF2-Betroffenen für die Versorgung mit einem HI geeignet. Die Patienten werden nach bestimmten medizinischen Kriterien beurteilt, wobei starkes Tumorwachstum ein Argument gegen ein HI sein kann.

Auch mit einem CI oder HI/ABI bleiben die Betroffenen sehr stark hörgeschädigt. Die NF2-Selbsthilfegruppe hat die Gebärden der Gehörlosen für sich entdeckt, mit denen eine flüssige und ausdrucksstarke Kommunikation wieder möglich wird.

Die Informationen in dieser Broschüre sollen eine Einführung in eine schwer zu verstehende Krankheit geben. Wir hoffen, dass diese Informationen Ihnen und Ihrer Familie helfen, diese Krankheit besser verstehen zu können und Ihnen ermöglichen, Ihrem betreuenden Arzt die richtigen sachlichen Fragen zu stellen. Wenn bei Ihnen oder einem Ihrer Angehörigen NF2 diagnostiziert wurde, nehmen Sie Kontakt mit verschiedenen Experten auf, einschließlich Neurologen, Neurochirurgen und Radiologen.

Wir möchten Sie ebenfalls ermutigen, Kontakt zur bundesweiten NF2-Selbsthilfegruppe aufzunehmen. Diese Selbsthilfegruppe ist von den Betroffenen selbst organisiert, sie ist sehr aktiv und durch ein Email-Forum ständig in Kontakt. Jährlich gibt es Treffen und Seminare. Von Gleichbetroffenen bekommen Sie viele nützliche Tipps für die Bewältigung verschiedener Probleme, die durch die Operationen und Behinderungen im Alltag, im Arbeitsleben und im Familienleben entstehen.

Wenn Sie tiefergehende Informationen zur Erkrankung NF2 wünschen, finden Sie vieles auf unserer Homepage www.nf2.de. Sie wurde von NF2-Betroffenen in Zusammenarbeit mit Fachärzten erstellt und wird laufend aktualisiert. Weitere Informationen und Unterstützung gibt es durch unseren Interessenverband, die Von Recklinghausen-Gesellschaft e.V. (VRG). Die NF2-Selbsthilfegruppe ist Teil der VRG, die der Dachverband der NF1- und NF2-Betroffenen ist.

Adressen der VRG sowie der NF2-Selbsthilfegruppe finden Sie am Ende dieser Broschüre.

Einige häufig gestellte Fragen zu Neurofibromatose

Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für ein Kind, NF2 zu bekommen, wenn die Mutter die Krankheit hat oder der Vater die Krankheit hat oder wenn zwei Schwestern und ein Elternteil die Krankheit haben?

Die Wahrscheinlichkeit, dass das Kind NF2 bekommt, wenn ein Elternteil NF2 hat, beträgt 50%, und zwar unabhängig vom Geschlecht oder davon, wer sonst noch in der Familie betroffen ist.

Wenn eine Person von NF2 betroffen ist, wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass ihre Eltern NF2 haben?

Ungefähr die Hälfte der von NF2 betroffenen Personen hat diese Krankheit aufgrund einer Neumutation, d.h. die Krankheit ist »spontan« aufgetreten. Die Wahrscheinlichkeit, dass die Eltern einer betroffenen Person NF2 haben, ist also nur etwa 50%.

Wenn eine Person NF2 hat, aber sonst niemand aus der Familie, wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass ihre Kinder betroffen sein werden?

Es besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50:50. Obwohl neue genetische Veränderungen bei NF2 nicht ungewöhnlich sind, ändert dies nicht das Risiko der Vererbung des Gens.

Eine 20 Jahre alte Studentin stellte kürzlich fest, dass sie Probleme hat, wenn sie auf ihrem rechten Ohr telefoniert. Ihre 45 Jahre alte Mutter, die auch NF2 hat, konnte bei sich selbst bis zu ihrem 40. Lebensjahr keinen Verlust des Gehörs feststellen. Warum dieser Unterschied?

Auch wenn zwei Familienmitglieder NF2 haben, gibt es häufig vollkommen unterschiedliche Probleme zu verschiedenen Zeitpunkten in ihrem Leben. Aus dem Krankheitsverlauf des einen Familienmitglieds kann nicht zwangsläufig auf den Verlauf bei einem anderen betroffenen Familienmitglied geschlossen werden.

Bei der oben genannten Studentin ist wahrscheinlich, dass ihr Hörproblem mit NF2 zusammenhängt.

Werden alle Personen mit NF2 taub? Wenn ein Mensch mit NF2 sein Gehör verliert, tritt dies plötzlich auf oder verschlechtert sich das Gehör langsam?

Die meisten NF2-Betroffenen ertauben heute noch, einige behalten ihr Gehör, häufig einseitig und zusätzlich geschädigt. Der Gehörverlust kann graduell über Monate und Jahre oder plötzlich von einem Tag auf den anderen oder auch innerhalb einer Woche auftreten. Häufig kommt es auch zu sogenannten Hörstürzen. Oft tritt die Ertaubung auch als Folge der Operation eines Tumors am Hörnerven ein.

Entwickeln Menschen mit NF2 irgendwann NF1? Was hat NF1 mit NF2 zu tun?

Nein. Es handelt sich um zwei verschiedene genetisch bedingte Erkrankungen mit unterschiedlichen Ursachen und unterschiedlichen Auswirkungen. Früher nahmen Ärzte irrtümlich an, es seien zwei Formen derselben Krankheit, des »Morbus Recklinghausen«.

Wenn ein Arzt einen Gehirntumor oder einen Tumor der Wirbelsäule bei NF2 feststellt, was ist die häufigste Behandlung? Müssen solche Tumoren sofort behandelt werden?

Die häufigste Behandlung der durch NF2 verursachten Tumoren im zentralen Nervensystem (Gehirn und Wirbelsäule) ist der chirurgische Eingriff. Eine andere Behandlungsmöglichkeit ist die Strahlentherapie mit dem Gamma-Knife, die aber der chirurgischen Behandlung in der Regel bei NF2 nicht vorzuziehen ist. Nicht alle derartigen Tumoren werden behandelt, sobald sie diagnostiziert werden, da viele relativ langsam wachsen und für Jahre dort verbleiben können, ohne ernsthafte Probleme zu verursachen. Da die Behandlung neurologische Schäden hervorrufen kann, ist zu prüfen, ob es nicht ratsam ist, erst die natürliche Entwicklung des Tumors zu beobachten, bevor er operiert wird.

Wie unterscheiden sich NF2-Tumoren von Krebs?

Prinzipiell wird zwischen gutartigen und bösartigen Tumoren unterschieden. Die NF2-Tumoren sind in aller Regel gutartig, da sie im Gegensatz zu Krebs langsam wachsen und sich nicht in andere Regionen des Körpers ausbreiten, d.h. keine Tochtergeschwülste (Metastasen) bilden. Die Wahrscheinlichkeit, dass sie aus NF2-Tumoren Krebs bilden könnte, ist äußerst gering.

Kann NF2 jemals geheilt werden?

Heute kann NF2 noch nicht geheilt werden. Inwiefern das in Zukunft möglich sein wird, hängt vom Fortschritt der Wissenschaft ab.

Welche medizinischen Untersuchungen sollten bei NF2-Betroffenen unbedingt durchgeführt werden?

Die wichtigsten Untersuchungen sind die Darstellung des Gehirns und der Wirbelsäule durch Kernspintomographie. Diese Untersuchungen müssen mindestens einmal jährlich wiederholt werden. Die Aufnahmen müssen einem Spezialisten für NF2 zur Begutachtung vorgelegt werden. Des Weiteren sind regelmäßig neurologische Untersuchungen und Hörtests durchzuführen.

Wichtig ist, dass ein Betroffener Veränderungen an sich wahrnimmt (wie Hörminderung, Sehstörungen, Gangunsicherheit, Schmerzen etc) und diesen sofort nachgeht, um das Risiko bleibender Schäden zu vermindern.

Kann man zuverlässig feststellen, ob Familienangehörige von einer NF2 betroffen sind?

Es ist möglich, das Blut von Betroffenen zu untersuchen und anhand des Ergebnisses die genetische Mutation aufzudecken. Damit kann im Zweifelsfall die Erkrankung weiterer Familienmitglieder festgestellt bzw. ausgeschlossen werden.

Wenn ich NF2 habe, muss ich dann wegen der Krankheit jung sterben?

In vergangenen Studien zeigte sich, dass die durchschnittliche Lebenserwartung eines Betroffenen mit NF2 deutlich kürzer war als die der Allgemeinbevölkerung. Durch Verbesserungen in der Diagnose, der Verlaufskontrolle und der chirurgischen Techniken ist die Lebenserwartung für Betroffene deutlich gestiegen.

Wenn ein Kind das Risiko für NF2 hat, in welchem Alter sollte mit kernspintomographischen Untersuchungen begonnen werden und in welchem Alter kann damit aufgehört werden, ohne dass noch ein Risiko auf Krankheitsausbruch besteht?

Heute ist es mittels genetischer Untersuchungen bei familiärer Belastung möglich, die genetische Änderung im Blut aufzudecken, so dass nach Durchführung der Testung festgestellt werden kann, ob ein Kind die genetische Fehlinformation aufweist. In der Regel können ab dem 10. Lebensjahr insbesondere Hörnerven kernspintomographisch dargestellt werden.

Welchen Einfluss haben Pubertät, Schwangerschaft und Menopause auf die NF2-Tumoren?

Von einem mit NF2 in Zusammenhang stehenden Tumor (dem Meningeom) weiß man, dass er auf weibliche Hormone in den sporadischen Formen der Tumore reagiert. Es gibt auch einzelne Berichte über die Zunahme des Tumorwachstums bei Frauen mit NF2, während diese weiblichen Hormonen ausgesetzt waren. Von der Einnahme hormoneller Verhütungsmittel und Mittel gegen Wechseljahresbeschwerden ist daher eher abzuraten.

Wenn ich durch NF2 mein Gehör verliere, kann ich dann ein normales Leben führen, arbeiten gehen und Auto fahren?

Niemand kann sich vorstellen, wie es ist, taub zu sein – bis er es ist. Es ist ein schwerer Einschnitt, und abhängig von der individuellen Persönlichkeit, den sozialen Kontakten, der Ausbildung, dem Beruf muss sich jeder Betroffene mehr oder weniger neu orientieren. Doch können ertaubte NF2-Betroffene, die ihre neue Situation nach einem schmerzlichen Prozess akzeptiert haben, wie andere Menschen auch dem Leben

schöne Seiten abgewinnen. Es ist möglich, als erlaubter NF2 Betroffener ein normales Leben zu führen, auch zu arbeiten. Dennoch ist es anstrengend, man muss sich optimal anpassen und seine Lebensumstände darauf einrichten.

Es gibt eine Broschüre, die speziell dieses Thema behandelt – wie kann man als NF2-Betroffener mit einer (drohenden) Ertaubung leben, die über die NF2-Selbsthilfegruppe bezogen werden kann.

Auto fahren ist auch bei vollständiger Ertaubung problemlos möglich, es erfordert etwas mehr Konzentration, da akustische Warnsignale (Sirenen von Krankenwagen, Hupen) nicht mehr wahrgenommen werden.

Beim Arbeiten hängt es von vielen Faktoren ab, was noch möglich ist. Es ist wichtig, als NF2-Betroffener einen Beruf zu haben oder zu erlernen, der wenig direkte Kommunikation und Telefonieren erfordert. Und es darf körperlich nicht zuviel Kraft und Geschicklichkeit erfordern. Sehr gut geeignet sind Büro-Berufe, bei denen man am Computer arbeitet. Der Computer ermöglicht Ertaubten Kommunikation und grundsätzlich ein hohes Maß an Selbständigkeit und Lebensqualität.

Glossar

medizinischer Fachausdrücke

ABI: Das ABI (Auditory Brainstem Implant, auch HI) ist ein Implantat, das mittels eines operativen Eingriffs so an den Hirnstamm angebracht wird, dass es die für das Hören zuständigen Nervenbahnen reizt. Es ist geeignet für Patienten, deren Hörnerven zerstört sind. Die Signale erhält es wie beim CI von einem externen Sprachprozessor.

Akustikusneurinom: Das Akustikusneurinom ist ein Tumor, der sich am Hörnerven bildet. Beinahe alle NF2-Betroffenen haben beidseitige Akustikusneurinome. Es handelt sich dabei um Schwannome.

Autosomal dominante Vererbung: Der Begriff der autosomal dominanten Vererbung beschreibt das Muster der Vererbung bei NF2. Dabei ist etwa die Hälfte der Kinder einer betroffenen Person ebenfalls betroffen, unabhängig vom Geschlecht der Eltern oder der Kinder. Autosomal bezeichnet die Tatsache, dass die genetische Information für die Krankheit auf einem nicht geschlechtlichen Chromosom liegt. Dominant bedeutet, dass nur ein Teil der genetischen Information (von den zwei Teilen, die bei der Befruchtung erhalten werden) betroffen sein muss, um die Krankheit entstehen zu lassen.

Chromosomen: Teilchen im Zellkern jeder Zelle, auf denen die Gene (kleinste Einheiten der Vererbung) liegen. Jeder Mensch erhält von jedem Elternteil bei der Befruchtung 22 autosomale (nicht geschlechtliche) Chromosome und ein Geschlechtschromosom. Mit dem Wachstum des Körpers wird der volle Satz der 46 Chromosomen repliziert und in jeder Zelle des Körpers platziert.

Cochlea-Implantat (CI): Als Cochlea bezeichnet man die knöchernen Innenohr-Schnecke im Felsenbein. Hier befindet

sich der Reizaufnahme-Apparat für das Hörvermögen. Beim CI (siehe auch »Leben mit NF2«) wird ein Implantat im Rahmen eines operativen Eingriffs im Innenohr eingebracht, mit einem externen Sprachprozessor wird anschließend der Hörnerv gereizt.

Fazialisnerv: Nerv für die Bewegung der Gesichtsmuskeln, der sehr nahe am Hörnerven liegt und daher bei entsprechendem Durchmesser von Akustikusneurinomen bedrängt werden kann. Eine Fazialislähmung kann durch das Akustikusneurinom selbst oder (häufiger) nach seiner Operation auftreten.

Gamma-Knife: Form einer sehr stark gebündelten Strahlentherapie (Röntgentherapie). Gamma-Knife ist eine Alternative zur chirurgischen Entfernung von Gehirntumoren. Der Einsatz bei NF2-Tumoren ist umstritten.

Gen: Individuelles Stück an genetischer Information. Gene sind wie Perlen in einer vorbestimmten Reihenfolge in den Chromosomen aufgefädelt. Da jeder Mensch zwei Kopien von jedem Chromosom hat, eine von jedem Elternteil, hat er auch zwei Kopien jedes Gens.

Grauer Star (Katarakt): Eine Trübung der Linse des Auges. Katarakte können, wenn sie nicht behandelt werden, Blindheit verursachen, indem sie das Eindringen von Lichtstrahlen in das Auge blockieren.

Kernspintomographie oder Magnetresonanztomographie (MRT): Bildgebendes Verfahren ohne Röntgenstrahlung zur Darstellung von Organen des Körpers, die dadurch erzeugt werden, dass der Körper magnetischen Feldern und Radiowellen ausgesetzt wird und deren Signale mit einem Computer gemessen und umgesetzt werden. Die MRT produziert sehr detaillierte räumliche Bilder der Anatomie des Körpers und ist besonders für die Darstellung des Nervensystems nützlich. Sie liefert jedoch keine Informationen darüber, ob ein Organ funktioniert.

Meningeome: Tumoren, die aus Zellen wachsen, die das Gehirn und das Rückenmark als sogenannte Gehirn- bzw. Rückenmarkshaut umgeben; sie werden auch als Meningen bezeichnet.

Neuropathie, auch Polyneuropathie: Verschiedene Formen der Zerstörung von Nerven, bekannt vor allem im Zusammenhang mit Diabetes und Alkoholmissbrauch. Bei NF2 kann ein krankhaftes Wachstum von Tumorzellen oder Tumorgewebe in allen Nervengewebe auftreten, welches die Weiterleitung von Reizen verhindert.

Schwannome: Tumoren, die aus Zellen wachsen, die die Nerven des Körpers umgeben. Sie werden Schwannome genannt, weil sie aus Schwann'schen Zellen entstehen. Schwann'sche Zellen unterstützen und schützen die Nervenzellen; sie isolieren die Nerven, damit diese Informationen vom und zum Gehirn leiten können.

Sporadischer Fall: Spontan auftretende Veränderung des Erbmateri als, die nicht durch ein anderes Familienmitglied weitergegeben wurde (auch: Spontanmutation).

Tinnitus: Geräusche, »Klingeln«, Pfeifen oder Rauschen im Ohr.

Tumor: Ein abnormales Wachstum von Zellen. Tumoren können bösartig (maligne) sein, in diesen Fällen werden sie Krebs genannt, sie können auch gutartig (benigne) sein. Gutartige Tumoren (wie die bei NF2) befallen das umliegende Gewebe nicht aggressiv und verbreiten sich nicht im Körper, sie können aber, abhängig von ihrer Lage, durch den raumfordernden Charakter ernsthafte Symptome und sogar den Tod hervorrufen.

Zentren mit neurochirurgischem Schwerpunkt

(Stand: Juli 2007)

Prof. Dr. Marcos Tatagiba
Ärztlicher Direktor Klinik für Neurochirurgie
Universitätsklinikum Tübingen
Hoppe-Seyler-Str. 3
D-72076 Tübingen
Tel.: 07071/2980325
FAX: 07071/295245
E-Mail marcos.tatagiba@med.uni-tuebingen.de
<http://www.medizin.uni-tuebingen.de>

Prof. Dr. Cordula Matthies
Neurochirurgische Klinik & Poliklinik
der Universität Würzburg
NF-Ambulanz
Josef-Schneider-Str. 11
D-97080 Würzburg
Tel.: 0931/201-24805 (Skr.)
FAX: 0931/201-24829
<http://www.uni-wuerzburg.de/neurochirurgie>
E-Mail: matthies.c@nch.uni-wuerzburg.de

Prof. Dr. Jörg-Christian Tonn
Klinikum der Universität München
Direktor Neurochirurgische Klinik und
Poliklinik Großhadern
Marchioninstr. 15
D-81377 München
Tel.: 089/70950 (Vermittlung)
Tel.: 089/70952590
FAX: 089/70952592
<http://www.klinikum.uni-muenchen.de>

Prof. Dr. A. Sepehrnia
Clemenshospital GmbH
Direktor Neurochirurgische Klinik
Düesbergweg 124
D-48153 Münster
Tel.: 0251/9762401
FAX: 0251/9764440 / 2402
E-Mail: info@clemenshospital.de und
neurochirurgie@clemenshospital.de
<http://www.clemenshospital.de>

Prof. Dr. H. P. Richter
Bezirkskrankenhaus Günzburg
Ärztlicher Direktor
Klinik für Neurochirurgie
Ludwig-Heilmeyer-Str. 2
D-89312 Günzburg
Tel.: 08221/96-00 (2250)
FAX: 08221/962100
E-Mail: verwaltung@bkh-guenzburg.de
<http://www.bkh-guenzburg.de>

Prof. Dr. S. Rosahl
HELIOS Klinikum Erfurt
Klinik für Neurochirurgie
Nordhäuser Str. 74
D-99089 Erfurt
Tel.: (03 61) 7 81-22 61
FAX: (03 61) 7 81-22 62
E-Mail: steffen.rosahl@helios-kliniken.de
<http://www.helios-kliniken.de/erfurt>

Prof. Dr. M. Samii
INI International Neuroscience Institut
Hannover GmbH
Rudolf-Pichlmayr-Straße 4
D-30625 Hannover
Tel.: 0511/270920
FAX : 0511/27092127
E-Mail: info@ini-hannover.de
[http:// www.ini-hannover.de](http://www.ini-hannover.de)

Interdisziplinäre NF2-Sprechstunden

(Stand: Juli 2007)

Universitätsklinikum Ulm
Neurofibromatose-Sprechstunde
Neurologische Ambulanz
Steinhövelstr. 1
89075 Ulm
Telefon: 0731/500-63011
Telefax: 0731/500-63012

Prof. Dr. Victor-F. Mautner
Neurofibromatose-Ambulanz-Hamburg
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Gebäude O 54
Martinistr. 52
D-20246 Hamburg
Dienstag: 9.00-12.00 Uhr
Mittwoch: 9.00-16.00 Uhr
Tel.: 040/42803-5629
FAX: 040/42803-5966
E-Mail: v.mautner@uke.uni-hamburg.de
E-Mail: nfambulanz@uke.uni-hamburg.de

Kontakt des Bundesverbandes Neurofibromatose (Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.)

Büro Hamburg (Vereinssitz)

Martinistr. 52, Haus O 54, 20246 Hamburg

Telefon 040 / 46 09 24 14

Telefax 040 / 52 77 462

eMail info@von-recklinghausen.org

www.von-recklinghausen.org

Büro Frankfurt

Speicherstr. 4, 60327 Frankfurt

Telefon 069 / 364 02 -195

Telefax 069 / 364 02 -197

eMail von-recklinghausen-Ffm@t-online.de

www.neurofibromatose.de

NF2-Selbsthilfegruppe

Helene Weber

Bahnhofstraße 8, 35325 Mücke-Merlau

eMail: hweber@neurofibromatose.de

www.nf2.de

Spendenkonto Bundesverband Neurofibromatose:

Hamburger Sparkasse

BLZ 200 505 50

Konto 1220 / 125 932

Spendenkonto NF2-Selbsthilfegruppe:

Berliner Volksbank eG

BLZ 100 900 00

Konto 749 446 0003