

Aktuelle Labordiagnostik

September 2007

Morbus Recklinghausen Neurofibromatose Typ 1 und Typ 2

Klinische Relevanz

Die Neurofibromatose (Synonyme: Neurofibromatosis generalisata (von Recklinghausen), Morbus Recklinghausen) gehört zu den Phakomatosen und ist eine erbliche Erkrankung, bei der sich in der Haut und bisweilen auch im Nervengewebe in der Regel gutartige Tumoren ausbilden können. Man unterscheidet, neben mindestens fünf weiteren Typen, zwei Hauptformen der Neurofibromatose: einen peripheren Typ (Neurofibromatose Typ 1, NF 1) und einen sehr viel selteneren zentralen Typ (Neurofibromatose Typ 2, NF 2). Etwa einer von 3.000 Einwohnern leidet an einer Neurofibromatose Typ 1, wohingegen lediglich zwei von 100.000 Menschen von der zentralen Form der Recklinghausen-Krankheit betroffen sind. Häufig kommt es zu spontanen Neumutationen, so dass unter den Eltern und Geschwistern keine Betroffenen sind. Durch eine frühzeitige Diagnosestellung können Komplikationen gering gehalten werden.

Die Hauptsymptome (diagnostische Kriterien der "National Institutes of Health Consensus Conference") der sich zumeist im Kindesalter manifestierenden Neurofibromatose Typ 1 sind sechs oder mehr milchkaffeebraune Café-au-lait Flecken von mindestens 5 mm Größe (am ganzen Körper auffindbar), zwei oder mehr Neurofibrome (mögliche Komplikation: maligne Transformation), sommersprossenartige Pigmentierungen in den Achselhöhlen oder in der Leistenengegend,

zwei oder mehrere Lisch-Knötchen auf der Iris, Knochenfehlbildungen oder geringe Muskelspannung. Weniger häufige Symptome sind Lernbehinderung, geistige Behinderung, Hydrozephalus, Glioblastome, vorzeitiger oder verspäteter Pubertätsbeginn, Skoliose, Gelenkbeschwerden, Nierenarterienstenose, Pseudarthrosen, Neurofibrome im Magen-Darmtrakt, Sehstörungen oder epileptische Anfälle.

Die Hauptsymptome der in der Regel erst um das 20. Lebensjahr manifestierenden Neurofibromatose Typ 2 sind Akustikusneurinome, die unbehandelt zu einem Hörverlust führen können. Café-au-lait Flecken und Neurofibrome werden bei der Neurofibromatose Typ 2 seltener und in geringerer Anzahl beobachtet als beim Typ 1.

Genetik

Die Neurofibromatose Typ 1 und Typ 2 werden autosomal dominant, mit inkompletter Penetranz, vererbt. Ursächlich sind Mutationen im *NF1*-Gen auf dem langen Arm von Chromosom 17 (17q11) und im *NF2*-Gen auf dem langen Arm von Chromosom 22 (22q12.2).

Material/Anforderung

2 ml EDTA-Blut
(Mutationsanalyse: NF1-Gen, NF2-Gen)

Bei entsprechender Indikation werden die Kosten dieser Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes (Überweisungsschein mit Ausnahmeindikation 32010).