

Ågrenska bedriver verksamhet för barn och ungdomar med funktionshinder, deras familjer och professionella som möter barn och familjer.
www.agrenska.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en organisation för människor som har sällsynta diagnoser och sjukdomar/funktionshinder
www.sallsyntadiagnoser.se



Neurofibromatos är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga sjukdomar som kännetecknas av att godartade tumörer (neurofibrom) utvecklas utmed nervvävnad.

Det finns två välkända former av neurofibromatos, NF1 och NF2.

NF1 kan ge symtom på hud, ögon, skelett, och nervsystem. Det finns också stora variationer mellan olika personer med sjukdomen. NF1 har också benämnts von Recklinghausens sjukdom efter den tyske läkare som först dokumenterade sjukdomen

Förekomst

ca 1:3 000

NF2 kännetecknas av dubbelsidiga tumörer på balans/hörselnerven och kallas även central neurofibromatos eller bilateralt akustikusneurinom. Tumörerna utvecklas från balansnerven.

Förekomst

ca 1:30 000-40 000

NF har många ansikten



Foto från vårt återkommande sommarläger



www.nf-forbundet.se

Neurofibromatos 1

Café au lait-fläckar är oftast det första tecknet på sjukdom och det vanligaste symtomet

Ökad fräknighet, oftast i armhålor och ljumskar eller andra hudveck är vanligt.

Neurofibrom består av ökad tillväxt av stödjevavnad runt hudnerven och finns hos nästan alla som har NF1. Antalet neurofibrom varierar mycket från person till person, allt från några få till flera hundra.

Plexiforma neurofibrom finns hos en tredjedel av dem som har NF1. De utgörs vanligtvis av större eller mindre ansvallningar på huden, utan tydliga avgränsningar på den normala huden.

Lisch Noduli (irishamartom) är ofarliga pigmentknutor på ytan av regnbågshinnan och finns hos de flesta med NF1.

Optikusgliom är en tillväxt av godartad stödjevavnad runt synnerven.

Det kan finnas en speciell benvävnadsskada som kan bilda en falsk led (pseudoartros)

Ungefär hälften har fått sjukdomen som nymutation, det vill säga att den upptäcks för första gången i en familj.

Ärftlighetsgången är autosomt dominant.

Man kan inte vara anlagsbärare utan att själv ha sjukdomen.

Neurofibromatos 2

Kännetecknande för neurofibromatos 2 är *dubbelsidiga (bilaterala) tumörer på balans/hörselnerven* och sjukdomen kallas även central neurofibromatos eller bilateralt akustikusneurinom.

Tumörerna utvecklas från balansnerven (vestibularisnerven) men eftersom balans- och hörselnerven (akustikusnerven) ligger så tätt tillsammans kommer symtomen oftast att härröra från hörselnerven varför man kallar tumörerna för akustikusneurinom.

Ett riktigare namn på sjukdomen är egentligen "vestibularisschwannom". Schwannom är en godartad tumör som utgår från stödjeceller, Schwannska cellerna, vars normala funktion är att bilda en isolerande fettskida (myelin) kring nervtrådarna i nerven.

Neurofibromatos 2 är ett ärftligt tumorsyndrom och orsakas av förändringar (mutationer) i ett arvsanlag (gen), NF2 genen.

Sjukdomen är autosomt dominant nedärvd, vilket innebär att det räcker med att arva ett sjukdomsanlag för att få sjukdomen.

De barn som inte fått det sjukdomsframkallande anlaget får inte sjukdomen och riskerar inte att föra den vidare.

NEUROFIBROMATOS

Nf-förbundet arbetar på ideell grund och utgör en riksomfattande sammanslutning av personer med diagnosen NF1 och NF2 och deras anhöriga.

Vi vill;

- förbättra levnadsvillkoren för personer med NF1 och NF2.
- främja forskning och utveckling.
- sprida information till medlemmarna och till övriga samhället.

Vi är religiöst och partipolitiskt neutrala.

Vi är medlemmar i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och i NF-Europé

Vi ordnar varje år familjeläger och informationskonferens.

Vill du stödja vårt arbete? Bli medlem!

Du som själv har någon NF-diagnos är välkommen som medlem liksom dina närstående.

Medlemsavgifter:

Huvudmedlem	300kr, har rösträtt
Pensionär	200 kr, har rösträtt
Ungdom	100 kr, har rösträtt
Stödmedlem	75 kr, har ej rösträtt