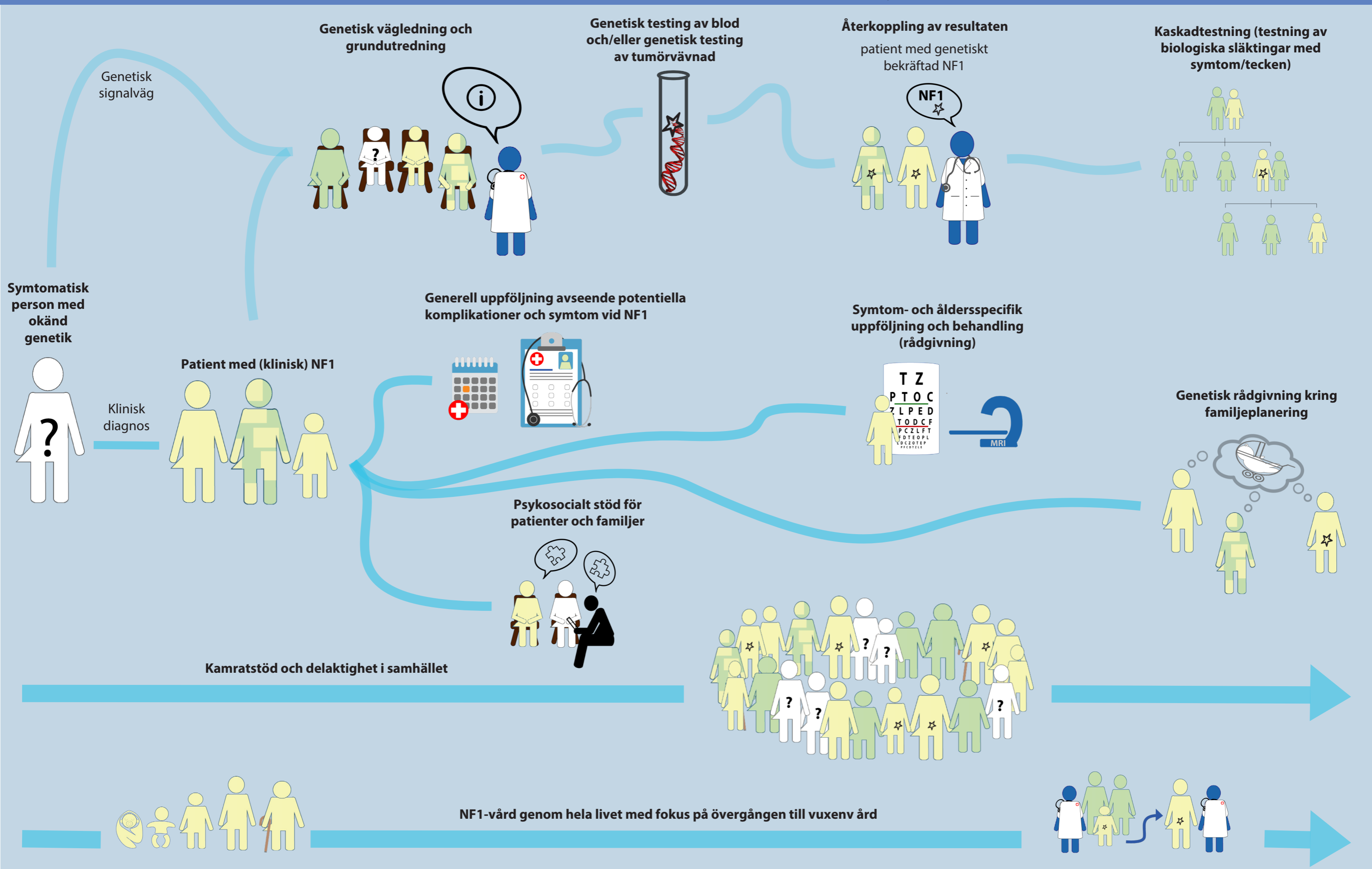


# ERN GENTURIS patientresa: neurofibromatos typ 1 (NF1)



## Symtomatisk person med okänd genetik

En person som uppvisar tecken eller symtom på NF1 men som ännu inte har genomgått ett genetiskt test, eller en person som remitteras för testning eftersom hen är biologiskt släkt med någon som har NF1 (NF1 misstänks inte hos familjemedlemmar som inte uppvisar några tecken på NF1).

### Patient med (klinisk) NF1

Diagnosen NF1 ska ställas enligt de [uppdaterade diagnostiska kriterierna från 2021](#).

När diagnosen NF1 har fastställts rekommenderas uppföljning av ett multidisciplinärt team vid ett NF1-expertcentrum alternativt en klinik med kunskap om diagnosen. [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) kan användas för att säkerställa att patienten får lämplig och personanpassad vård ([www.genturis.eu](http://www.genturis.eu), avsnittet thematic disease groups, NF1, care pathway).

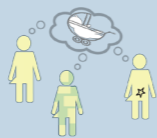
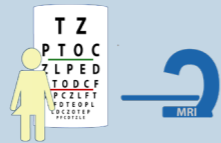
**NF1-presentation**  
Observera att **barn yngre än sex års ålder** inte alltid uppfyller kriterierna för NF1. **Från födseln till sex månaders ålder:** Hudförändringar (café-au-lait-fläckar) kan ofta påvisas. **Efter sex års ålder:** de diagnostiska kriterierna är vanligtvis tydliga. En **förälder** med milda symtom kan få sin NF1-diagnos först i vuxen ålder efter att deras barn har diagnostiserats. Andra tillstånd kan också ge café-au-lait-fläckar och behöver beaktas.

**NF1-manifestationer**  
Penetransen för NF1 är nästan 100 %, vilket innebär att nästan alla vuxna som bär en sjukdomsorsakande genvariant kommer att uppvisa tecken på tillståndet. Symtomen vid NF1 kan variera mycket mellan olika personer, är **åldersberoende** och **kan förvärras** med tiden. Det är svårt att förutsäga hur milda eller svåra symtom en individ med NF1 kommer att få eller vilka medicinska problem som kan utvecklas över tid, även inom samma familj med NF1. NF1 bör alltid övervägas hos en person med symtom som fyller de diagnostiska kriterierna.

### Genetisk vägledning och grundutredning

När en diagnos av NF1 har fastställts (eller misstänks hos barn yngre än 6 år) kan patienter remitteras till ett NF1-expertcentrum eller klinik med kunskap om diagnosen för mer utförlig information. Patienter och deras familjer behöver grundlig information om:

- kliniska symtom och det naturliga förloppet vid NF1
- utredning och uppföljning
- NF1-specifik diagnostik och terapeutiska strategier för specifika symtom
- genetisk och reproduktiv rådgivning samt konsekvenserna av genetisk testning av dem själva och deras biologiska släktingar
- möjliga utfall av genetisk testning
- familjeplanering
- juridiska, sociala, försäkringsmässiga och ekonomiska aspekter av en NF1-diagnos
- emotionellt stöd, inklusive stöd från andra i liknande situation ([peer support](#)).



### Genetisk testning av blod (konstitutionell) och/eller testning av tumörvävnad samt återkoppling av resultaten

Allmän information om genetisk testning: [www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes](http://www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes) Konstitutionell genetisk testning används för att:

- bekräfta diagnosen och skilja NF1 från andra tillstånd
- ge information till andra familjemedlemmar
- möjliggöra reproduktiv rådgivning och val av reproduktiva alternativ

Genetisk testning bör åtminstone omfatta *NF1*- och *SPRED1*-generna. När resultaten är negativa rekommenderas genetisk testning av flera vävnader eller tumörmaterial.

Genetisk testning och genotyp-fenotyp-korrelation kan i de flesta fall inte förutsäga svårighetsgrad eller specifika komplikationer hos en enskild person med NF1. Mosaikformer av NF1 kan kräva en individualiserad strategi.

Genetisk testning bör övervägas för alla som uppvisar tecken på NF1 men inte uppfyller kriterierna, särskilt barn yngre än 6 år. Återkoppling av testresultat ska endast ske inom ramen för genetisk vägledning.

**Viktigt:** Ett negativt DNA-resultat utesluter inte NF1. Diagnosen NF1 ska ställas enligt de [uppdaterade diagnostiska kriterierna från 2021](#).

### Generell uppföljning avseende potentiella komplikationer och symtom vid NF1

NF1 ökar risken för tumörer, kan orsaka manifestationer i andra organ (t.ex. skelett, hjärta-kärl) och kan leda till svårigheter inom kognitiva förmågor och social funktion. Av denna anledning finns särskilda uppföljningsprogram (regelbundna kontroller) för personer med NF1. Dessa kan skilja sig mellan olika länder. Patienter bör fråga sin läkare eller kontakta ett expertcentrum för att få rekommendationer som gäller i deras land. Aktuella rekommendationer på europeisk nivå gällande uppföljning (vad som ska göras, av vem, hur ofta och när remittering behövs) finns i [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Dessa inkluderar:

- Tumörskanning/identifiering hos personer med NF1 ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide: www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Övervakning av icke-tumörrelaterade manifestationer ([ERN GENTURIS NF1 care pathway: www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Övervakning av psykologiska och social-emotionella manifestationer vid NF1.

### Symtom- och åldersspecifik uppföljning och behandling (rådgivning)

Uppföljningen ska utföras av en specialist i samarbete med ett NF1-expertcentrum eller klinik med kunskap om diagnosen. Symtomspecifik uppföljning bör individualiseras utifrån de specifika symtom och behov som föreligger. Aktuella rekommendationer på europeisk nivå gällande uppföljning (vad som ska göras, av vem, hur ofta och när remittering behövs) finns i [ERN GENTURIS NF1 care pathway \(www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").  
Inte alla symtom kräver specifik behandling; vissa förändringar kan enbart behöva noggrann uppföljning.

### Psykosocialt stöd för patienter och familjer

Patienter och deras familjer behöver medicinsk och psykologisk information för att förstå och hantera diagnosen samt de behandlingsalternativ som finns. Denna information bör erbjudas proaktivt, och en psykolog kan ingå i det multidisciplinära teamet. Patienter och deras familjer kan behöva söka stöd upprepade gånger och vid olika tidpunkter, till exempel vid tillkomst av en cancerdiagnos, inför familjeplanering eller vid beslut om behandling.

### Genetisk rådgivning kring familjeplanering

I reproduktiv ålder bör patienter få genetisk vägledning för information om familjeplanering och reproduktiva alternativ. Prenatal testning och preimplantatorisk genetisk testning kan diskuteras, men det finns skillnader mellan länder baserat på juridiska och etiska förutsättningar.

### Kamratstöd och delaktighet i samhället

**Stöd under utbildning och arbete:** Det rekommenderas att barn regelbundet erbjuds kognitiv bedömning för att upptäcka **inlärningssvårigheter** (50 % av personer med NF1 upplever någon form av inlärningssvårighet). Minne, uppmärksamhet, visuomotorisk funktion och rumsuppfattning är områden som ofta påverkas. Det kan även finnas svårigheter med informationsbearbetning och exekutiva funktioner, såsom planering, organisering, uppmärksamhet, strukturering och social interaktion. Samarbete med individens lärare eller arbetsledare för att hantera eventuella utmaningar är viktiga och kan ge stor positiv effekt.  
Kamratstöd: Stöd kan också erhållas via andra i liknande situation. Patientorganisationer kan vara mycket betydelsefulla eftersom de ofta erbjuder stödprogram, kamratstöd och i vissa länder även ekonomiskt stöd. Patientorganisationer kan ge familjer möjlighet att engagera sig för att förbättra framtiden för personer som lever med NF1. Patientorganisationer finns listade på: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>.

### NF1-vård genom hela livet med fokus på övergången till vuxenvård

NF1 är ett tillstånd som varierar i sin presentation över tid men som har en progressiv karaktär, med ökade risker för medicinska komplikationer livet igenom. En dedikerad kliniker och ett strukturerat övergångsprogram (Healthcare Transition) är avgörande för att på ett effektivt sätt överföra ungdomar och unga vuxna med NF1 från barnsjukvård till vuxenvård. Det övergripande målet är att främja självständighet, förbättra livskvalitet och minska risken för medicinska komplikationer.

### Kaskadtestning (testning av biologiska släktingar med symtom/tecken)

Kaskadtestning innebär att genetisk vägledning och genetisk testning erbjuds till biologiska släktingar som löper risk att ha NF1. Förstagradssläktingar har 50 % sannolikhet att ha NF1. Penetransen för NF1 är nästan 100 %, vilket innebär att nästan alla vuxna som bär den sjukdomsorsakande genvarianten kommer att uppvisa tecken på tillståndet. Sjukdomsorsakande varianter behöver inte vara nedärvda från en förälder utan kan uppstå för första gången (de novo) i arvsmassan hos en person med klinisk NF1. NF1 misstänks inte hos familjemedlemmar som inte uppvisar några tecken på NF1.

