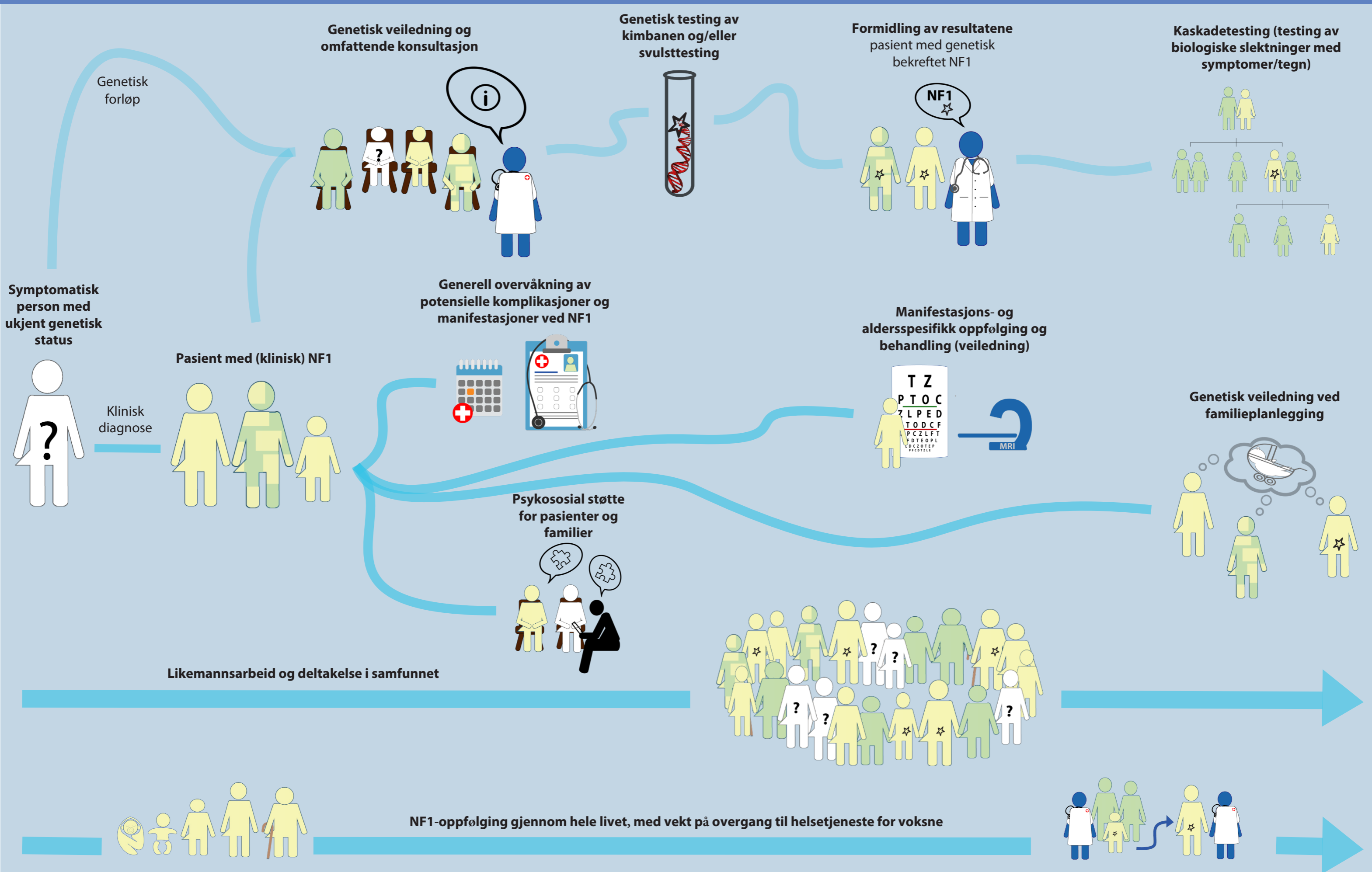


ERN GENTURIS behandlingsforløp: neurofibromatose type 1 (NF1)



Symptomatisk person med ukjent genetisk status

En person som viser tegn eller symptomer (manifestasjoner) på NF1, men som ikke har gjennomgått en genetisk test, eller en person som henvises til testing fordi vedkommende er biologisk i slekt med en person med NF1 (NF1 mistenkes ikke hos familiemedlemmer uten tegn på NF1).

Pasient med (klinisk) NF1

En **NF1-diagnose** bør stilles i henhold til de [oppdaterte diagnostiske kriteriene fra 2021](#).

Når en NF1-diagnose er etablert, anbefales det at pasienten følges opp av et tverrfaglig team ved et NF1-ekspertisenter. [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) kan brukes for å sikre riktig og persontilpasset oppfølging ([www.genturis.eu](#), under "thematic disease groups, NF1, care pathway").

NF1-presentasjon

Det er viktig å merke seg at **barn under seks år** kanskje ikke oppfyller kriteriene for NF1. **Fra fødsel til seks måneders alder:** Hudforandringer (café-au-lait-flekker) er ofte til stede. **Over seks års alder:** De diagnostiske kriteriene er som regel tydeligere. En **forelder** med milde symptomer kan få NF1-diagnosen i voksen alder etter at barnet har blitt diagnostisert. Andre tilstander kan også gi café-au-lait-flekker og må vurderes i differensialdiagnostikken.

NF1-manifestasjoner

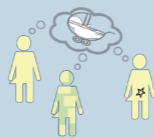
Penetransen ved NF1 er nær 100 %, noe som betyr at nesten alle voksne som bærer den sykdomsfremkallende genvarianten vil vise tegn på tilstanden. Manifestasjonene av NF1 kan variere betydelig fra person til person, er **aldersavhengige** og **kan utvikle seg** i alvorlighetsgrad over tid. Det er vanskelig å forutsi hvor mild eller alvorlig påvirkningen av NF1 vil være, eller hvilke medisinske utfordringer som vil oppstå, selv blant NF1-pasienter i samme familie. NF1 bør alltid vurderes hos en person med karakteristika som samsvarer med de diagnostiske kriteriene.

Genetisk veiledning og omfattende konsultasjon

Når en NF1-diagnose er etablert (eller mistenkes hos barn under 6 år), kan pasienter henvises til et NF1-ekspertisenter for mer utfyllende informasjon. De vil også få informasjon om ansvarlig lege for seg selv og/eller sine barn.

Pasienter og deres familie trenger grundig informasjon om:

- kliniske tegn på tilstanden og det naturlige forløpet ved NF1
- overvåkning og oppfølging
- NF1-spesifikk diagnostikk og terapeutisk tilnærming for de ulike manifestasjonene
- prosessen for genetisk og reprodutiv veiledning, samt konsekvenser av genetisk testing av kimbanen for dem selv og deres biologiske slektninger
- mulige utfall av genetisk testing
- familieplanlegging
- juridiske, sosiale, forsikringsmessige og økonomiske aspekter ved en NF1-diagnose
- emosjonell støtte, inkludert likemanns-/brukerstøtte ([peer support](#)).



Generell overvåkning av potensielle komplikasjoner og manifestasjoner ved NF1

NF1 øker risikoen for svulster, kan gi manifestasjoner i andre organer (f.eks. skjelett, hjerte- og karsystemet), og kan føre til utfordringer innen kognitive funksjoner og sosial fungering. Derfor finnes det spesifikke overvåkningsprogrammer (regelmessig oppfølging) for personer med NF1. Disse kan variere mellom land. Pasienter bør spørre sin lege eller kontakte et ekspertisenter for anbefalinger i sitt land. Gjeldende anbefalinger på europeisk nivå for oppfølging (hva, av hvem, hvor ofte og når man skal henvises) finnes i [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Disse inkluderer:

- Screening/identifisering av svulster hos personer med NF1 ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide](#); [www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Overvåkning av ikke-tumor manifestasjoner ([ERN GENTURIS NF1 care pathway](#); [www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Overvåkning av psykologiske og sosial-emosjonelle manifestasjoner ved NF1.

Manifestasjons - og aldersspesifikk oppfølging og behandling (veiledning)

Dette skal utføres av en spesialist, i samarbeid med et NF1-ekspertisenter. Spesifikk oppfølging av NF1 manifestasjoner bør persontilpasses etter individuelle forhold og behov. Gjeldende anbefalinger på europeisk nivå for oppfølging (hva, av hvem, hvor ofte og når man skal henvises) finnes i [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) ([www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways"). Ikke alle symptomer krever spesifikk behandling; enkelte forandringer kan kun trenge oppfølging.

Psykososial støtte for pasienter og familier

Pasienter og deres familie trenger psykoedukasjon for å forstå og håndtere diagnosen og de tilgjengelige behandlingsoalternativene. Psykoedukasjon bør tilbys proaktivt, og en psykolog bør være en del av det tverrfaglige teamet. Pasienter og deres familie kan ha behov for støtte gjentatte ganger, på ulike tidspunkter – for eksempel ved ny kreftdiagnose, i forbindelse med familieplanlegging eller ved beslutninger om behandling.

Genetisk veiledning ved familieplanlegging

I reprodutiv alder bør pasienter få genetisk veiledning for informasjon om familieplanlegging og tilgjengelige reprodutiv alternative. Prenatal testing og preimplantasjonsdiagnostikk kan diskuteres, men det finnes forskjeller mellom land basert på juridiske og etiske forhold.

Genetisk testing av kimbanen og/eller svulsttesting samt formidling av resultater

Generell informasjon om genetisk testing av kimbanen:

Genetisk testing av kimbanen brukes til å:

- bekrefte diagnosen og skille NF1 fra andre tilstander
 - gi informasjon til øvrige familiemedlemmer
 - legge grunnlag for reprodutiv veiledning og valg av reprodutiv alternative.
- Genetisk testing av kimbanen bør som minimum omfatte genene *NF1* og *SPRED1*. Når resultatene er negative, anbefales genetisk testing av flere vevstyper eller av svulstvev.

Genetisk testing av kimbanen og genotype-fenotype-korrelasjon kan i de fleste tilfeller ikke forutsi alvorlighetsgrad eller spesifikke komplikasjoner hos enkeltpasienter med NF1. Mosaikkpresentasjoner av NF1 kan kreve en individualisert tilnærming.

Genetisk testing bør vurderes for alle som viser tegn på NF1, men som ikke oppfyller kriteriene, spesielt barn under 6 år. Formidling av testresultater skal bare skje innenfor rammen av genetisk veiledning.

Viktig: Et negativt DNA-resultat utelukker ikke NF1. En **NF1-diagnose** bør stilles i henhold til de [oppdaterte diagnostiske kriteriene fra 2021](#).

Kaskadetesting (testing av biologiske slektninger med symptomer/tegn)

Kaskadetesting er prosessen der biologiske slektninger med risiko for å ha arvet NF1 får genetisk veiledning og genetisk testing av kimbanen. Førstegradslektninger har 50 % risiko for å ha NF1.

Penetransen ved NF1 er nær 100 %, noe som betyr at nesten alle voksne som bærer den sykdomsfremkallende genvarianten vil vise tegn på tilstanden.

Sykdomsfremkallende varianter kan også oppstå for første gang (de novo) i arvematerialet hos en person med klinisk NF1, og trenger derfor ikke være arvet fra en forelder. NF1 mistenkes ikke hos familiemedlemmer som ikke har tegn på NF1.

Likemannsarbeid og deltakelse i samfunnet

Støtte i utdanning og arbeid: Det anbefales at barn jevnlig får nevropsykologisk utredning for å avdekke lærevansker (omtrent 50 % av personer med NF1 vil oppleve noen form for læringsutfordringer). Hukommelse, oppmerksomhet, visuomotorisk funksjon og romlig orientering er områder som ofte påvirkes. Det kan også forekomme vansker med informasjonsbearbeiding og eksekutive funksjoner, som planlegging, organisering, oppmerksomhet, strukturering og sosial interaksjon. Samarbeid med barnets lærere eller med arbeidsgiver/veileder på arbeidsplassen er viktig og kan ha stor betydning for mestring og utvikling.

Likemannsarbeid: Støtte kan også oppnås gjennom kontakt med andre i samme situasjon. Pasientorganisasjoner kan være svært viktige, da de ofte tilbyr støtteprogrammer, likemannsstøtte og i noen land også økonomisk støtte. Pasientorganisasjoner gir familier muligheten til å engasjere seg for en bedre fremtid for personer som lever med NF1. Pasientorganisasjoner finnes her: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>. I Norge: <https://nfnf.no/>

NF1-oppfølging gjennom hele livet , med vekt på overgang til helsetjeneste for voksne

NF1 er en tilstand som varierer i uttrykk over tid, men har et progressivt forløp med økt risiko for medisinske komplikasjoner gjennom hele livet. En dedikert kliniker og et strukturert overgangsprogram (Healthcare Transition) er avgjørende for en effektiv overgang for ungdom og unge voksne med NF1 fra barne- til voksenhelsetjenesten. Det overordnede målet er å fremme selvstendighet, bedre livskvalitet og redusere risikoen for tilknyttede medisinske komplikasjoner.

