



Karolinska
Institutet



Neurofibromatosis

Rahime Inci

MD, PhD, överläkare

Avdelningen för dermatologi och venerologi, institutionen för kliniska vetenskaper, Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet

Verksamhet hud- och könssjukvård, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Västra götalandsregionen, Göteborg

rahime.inci@vgregion.se | rahime.inci@gu.se

Längd: 3:15 minuter

Senast uppdaterat: 2025-08-12

Neurofibromatosis

Genetisk sjukdom som påverkar nervsystemet

Tre typer: NF1, NF2, Schwannomatos

NF1: vanligast, autosomt dominant, prevalens ca 1:3000

Hudförändringar, neurofibromer, ögonmanifestationer

Neurofibromatosis typ 1

Mutation i NF1-genen på kromosom 17 → förlust av neurofibromin

Multisystemsjukdom: hud, nervsystem, skelett, ögon

Stor fenotypisk variation – från milda hudfynd till svåra komplikationer

Diagnostiska kriterier

Minst två av följande krävs för diagnos:

≥6 café-au-lait-fläckar (>5 mm prepub, >15 mm postpub)

≥2 neurofibrom eller ≥1 plexiformt neurofibrom

Fräknar i axiller/ljumskar

Optikusgliom

≥2 Lischnoduli (iris-hamartom)

Benpåverkan (t.ex. sfenoidysplasi, pseudartros)

Första-gradssläkting med NF1

Identifierad NF1-patogen variant vid genetisk testning



Te Whatu Ora
Health New Zealand



Te Whatu Ora
Health New Zealand



NF-1

DNA-analys är viktig för att ställa diagnos hos små barn med misstänkt NF1, särskilt innan alla symtom syns

När diagnosen ställs bör genetisk vägledning erbjudas:

- Info om syndromet
- Hur det ärvs
- Risk för att andra i familjen får barn med NF1

Behandling

Ingen botande behandling – insatser lindrar symtom

Milda fall: ofta inget behov av behandling

Svåra fall: stöd för funktionsnedsättningar, behandling av tumörer

Multidisciplinärt team följer barn regelbundet



Karolinska
Institutet

