

## UNSERE ANGEBOTE

Der Bundesverband Neurofibromatose unterstützt Menschen mit Neurofibromatose und hilft ihnen, ihren optimalen Weg mit der Erkrankung zu finden.

In den letzten Jahren wurden viele Meilensteine in der Therapie erreicht. Gemeinsam mit Forschenden und Mediziner\*innen arbeiten wir an dem großen Ziel, Neurofibromatose heilbar zu machen.

### Diesem Ziel kommen wir immer näher.

Wir beraten Sie individuell zu Ihren Fragen und sind an Ihrer Seite. Nutzen Sie als Mitglied die Angebote des Bundesverbandes:

- Kostenlose Mitgliederzeitschrift NFaktuell 4 x im Jahr
- Treffen und Veranstaltungen der Selbsthilfegruppen
- Seminare und Tagungen
- Online-Informationsabende
- Freizeitangebote für Familien

### Unsere Selbsthilfe:

Insbesondere der Erfahrungsaustausch und die Begegnung stehen bei unseren Selbsthilfegruppen im Mittelpunkt: sich nicht erklären müssen, Freundschaft und Geborgenheit finden und gegenseitig füreinander da sein.

Unsere Selbsthilfegruppen finden Sie hier:  
<https://bv-nf.de> Rubrik NF-Gemeinschaft



## KONTAKT

Sie haben Fragen zur Schwannomatose, zur Mitgliedschaft oder zu unseren Angeboten?

### So erreichen Sie uns:

Bundesverband Neurofibromatose e.V.  
 c/o EZB Bonn  
 Postfach 20 13 38 · 53143 Bonn

Tel. 0800 - 2863 2863 (kostenfrei)  
 Tel. 0800 - BVNF BVNF

Tel. 0228 - 38755528  
[info@bv-nf.de](mailto:info@bv-nf.de)



Viele weitere Informationen finden Sie auf unserer Homepage:  
<https://bv-nf.de>

### Wir sind für Sie da!

Gerne stehen wir Ihnen mit Rat und Tat zur Seite, vermitteln regionale Kontakte und informieren Sie über die weiteren Angebote unseres Bundesverbandes.

Nutzen Sie unser kostenloses Beratungstelefon!  
<https://bv-nf.de/beratung/>



## SCHWANNOMATOSE NICHT NF2-BEDINGT

# ERSTE INFORMATIONEN

## WIR SIND FÜR SIE DA

## WAS IST NEUROFIBROMATOSE?

Neurofibromatose (NF) ist eine seltene chronische Erkrankung mit sehr unterschiedlichen Krankheitsmerkmalen. Sie ist genetisch bedingt und muss nicht bereits bei den Eltern vorliegen, sondern kann bei jedem Neugeborenen spontan auftreten. Es gibt verschiedene, biologisch unterschiedliche Entitäten der Neurofibromatosen, Typ 1 (NF1), Typ 2 (NF2-bedingte Schwannomatose) und die Schwannomatose (nicht NF2-bedingt).

Die nicht NF2-bedingte Schwannomatose ist eine sehr seltene Erkrankung und steht im Mittelpunkt dieser Informationsschrift (Informationen zur NF2-bedingten Schwannomatose entnehmen Sie bitte unserem NF2-Informationsflyer).

### Wichtig zu wissen:

- Die Schwannomatose liegt bereits bei Geburt vor, auch wenn die Erkrankung erst zu einem späteren Lebenszeitpunkt festgestellt wird.
- Die Krankheit entsteht durch eine Änderung der Erbanlagen, sie entsteht nicht durch vermeintliche Fehler durch die Eltern.
- Schwannomatose ist mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit vererbbar
- Die Symptome von Schwannomatose entwickeln sich gewöhnlich erst in der Pubertät oder im frühen Erwachsenenalter. Erste Anzeichen in der Kindheit werden meist noch nicht mit Schwannomatose in Verbindung gebracht.
- Der Verlauf der Krankheit ist sehr unterschiedlich und kaum vorhersehbar.
- Schwannomatose ist nicht ansteckend

## WELCHE MERKMALE DER SCHWANNOMATOSE GIBT ES?

Aufgrund der extremen Seltenheit und ähnlicher Symptomatik war die Diagnostik für NF2 und Schwannomatose oft unklar. 2022 wurden die Kriterien für beide Erkrankungen durch ein internationales Expertenteam aktualisiert und neu definiert. Seitdem wird Neurofibromatose Typ 2 (NF2) als NF2-bedingte Schwannomatose bezeichnet. Nicht NF2-bedingt sind folgende Formen der Schwannomatose:

- *SMARCB1*-bedingte Schwannomatose
- *LZTR1*-bedingte Schwannomatose
- *22q*-bedingte Schwannomatose
- *NEC*-Schwannomatose ohne identifizierte pathologische Variante trotz genetischer Diagnostik in Blut, Speichel, Tumor
- *NOS*-Schwannomatose nach klinischen Kriterien, aber bisher ohne genetische Diagnostik

### Diagnosemerkmale für nicht NF2-bedingte Schwannomatose

- Schwannome des zentralen und peripheren Nervensystems
- Chronischer Schmerz in Begleitung der Schwannome

**Die Erkrankungshäufigkeit beträgt 1 : 69.000**

**Eine gesicherte Diagnose kann nur durch einen NF-Spezialisten erfolgen.**

## WAS IST ZU TUN?

Sollte bei Ihnen im Rahmen von ärztlichen Untersuchungen eines der aufgeführten Diagnosemerkmale festgestellt werden, sollten Sie eine gesicherte Diagnose von erfahrenen Spezialisten in einem NF-Zentrum stellen lassen.

Meist in jährlichen Abständen wird dort der weitere Verlauf Ihrer NF-Erkrankung dokumentiert und über mögliche Behandlungsoptionen informiert.

Sie finden die Kontakte zu NF-Zentren auf unserer Homepage: <https://bv-nf.de/nf-zentren>.

### Wir unterstützen Sie dabei, immer gut informiert zu sein!

Ausführliche Informationen zur Schwannomatose finden Sie auf unserer Homepage: <https://bv-nf.de/schwannomatose>.

Kostenlose Ratgeber über Neurofibromatose, wie z.B. der „Ratgeber Schwannomatose“ und Broschüren zur NF2 finden Sie zum Download in unserem Webshop unter <https://bv-nf.de/shop>.

Der Bundesverband Neurofibromatose berichtet quartalsweise über Neuigkeiten und Wissenswertes rund um die Erkrankung in seiner Mitgliederzeitschrift „NFaktuell“.

