



# Nevrofibromatose type 1 hos barn

---

ARTIKKEL

KONGSHAUG N

MEYER B

KOLMANNSKOG S

---

## Sammendrag

Nevrofibromatose type 1 er en av de vanligste autosomalt arvelige sykdommer. De fleste av kroppens organsystemer kan rammes, men hyppigst affisert er hud, nervesystem og skjelett. Hovedmanifestasjonene er café-au-lait-flekker, fregner i aksille/lyske, nevrofibromer og Lischs knuter. Sykdomsbildet viser stor variasjon, noe som gjør sykdomsforløpet hos den enkelte pasient uforutsigbart. For å gi en oversikt over de mange problemene som er forbundet med tilstanden, har vi kartlagt forekomsten av de ulike manifestasjoner og komplikasjoner hos 38 barn med nevrofibromatose type 1 tilknyttet Regionsykehuset i Trondheim. Resultatene bygger på journalopplysninger og klinisk undersøkelse av disse barna. Debutsymptomene var høyst ulike, men de fleste av barna hadde café-au-lait-flekker og fregner i aksille/lyske, to av de sju sykdomstegnene som inngår i diagnosekriteriene fastsatt av National Institutes of Health. De vanligste komplikasjonene var ulike typer svulster, med synsbane gliom som den hyppigste typen, samt vekst- og pubertetsforstyrrelser, forsinket psykomotorisk utvikling og lærevansker. Risiko for utvikling av komplikasjoner nødvendiggjør rutinemessig oppfølging hos pediater. I tillegg anbefales årlig undersøkelse hos øyelege, samt VEP (visual evoked potentials)/MR som screeningundersøkelse for synsbane gliom hos barn under ti år.

---

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no