

## Neurofibromatosis I (opticusgliom), ögonkontroller barn

Gäller för: Ögonkliniken

Faktaägare: Cristin Holm  
Karin Ylvén

Diagnosen **NF 1** ställs av barnläkare. Minst 2 av nedanstående diagnostiska kriterier krävs för diagnosen.

- 6 eller flera cafe au lait fläckar (0,5 cm eller större hos barn och 1,5 cm eller större hos vuxna)
- 2 eller flera neurofibrom eller ett eller flera plexiforma neurofibrom
- Freckling
- Opticusgliom
- Lisch noduli
- Typisk skelettmanifestation
- Förstgrads släkting med NF 1

### Ögonsymptom och –fynd vid NF 1:

- Ptos (S-format övre ögonlock på grund av plexiformt fibrom övre ögonlocket, inväxt i levaton)
- Proptos (opticustumörer, GLIOM)
- Lagophthalmus
- Astrocytärt hamartom (ögonbotten)
- Synnedsättning, synfältsdefekter
- Motilitetsstörningar, nystagmus

## Opticusgliom

På grund av risk för opticusgliom (association till NF 1 i cirka 25%) skall regelbundna kontroller ske på ögonkliniken.

Risken är störst i 4 – 6 års åldern, ju yngre barn desto tätare kontroller:

- barn < 6 år, läkarkontroller 1 – 2 gånger/år
- barn 6 – 8 år, läkarkontroller 1 gång / år.
- därefter kontroller vid 10, 13, 16, 20 och 25 års ålder.
- därefter avslutas kontrollerna om de varit utan anmärkning och förnyad undersökning görs vid tillkomst av synfunktionsrelaterade symptom .

Vid kontrollerna görs: **visus, ögonbottenbedömning**. Så snart barnet kan medverka till **synfält** görs även ett sådant (Goldmann, ev FDT från 6-7 års ålder).

Vid syn- och funktionspåverkan görs omedelbart **MR-undersökning** av synbanorna (med fokus på nervus opticus, chiasma.) Ju längre bak tumören växer desto större mortalitet, vid chiasmaväxt mortalitet 50%. Obs tillkomst av nystagmus, strabism – tillväxt?.

Vidare behandling i samråd med barnläkare/barnonkolog.

## Behandling opticusgliom

- Strålning har den bästa effekten men ger svåra biverkningar på växande barn, ges först efter 9 år.
- Cytostatika i första hand när indikation för behandling föreligger (progressiv tillväxt synnedsättning)
- Kirurgi kan bli aktuell, som ”debulking” (vid svår proptos, blint öga)

**Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare.**