

Neurofibromatose (Morbus Recklinghausen)

Knoten in der Haut

Sie ist vererblich, führt teilweise zu heftigen Schmerzen und kann die Psyche belasten: die Neurofibromatose. Heilbar ist die Erkrankung nicht, aber die Symptome lassen sich gut behandeln. Nicht selten sind auch die Füße betroffen, sodass der Einsatz des Fußspezialisten gefragt ist.

Bei der Neurofibromatose (NF) handelt es sich um eine neurokutane Erkrankung mit Befall der Haut und des Nervensystems. Der deutsche Pathologe Friedrich Daniel von Recklinghausen erkannte als Erster im Jahre 1882 den inneren Zusammenhang der typischen gutartigen Hauttumore mit dem Zentralnervensystem und wurde auf diese Weise zum Namensgeber.

Morbus Recklinghausen Typ I (NF Typ I) tritt bereits im Kindesalter auf und wird vorherrschend vererbt. Allerdings besteht nach Literaturangaben zu mehr als 50 Prozent eine Veränderung des Erbmaterials ohne erkennbare äußere Ursache (Neumutation). Betroffen ist das sogenannte Erbkörperchen, das Chromosom 17p11.2. Die Häufigkeit dieser Form liegt bei einem Betroffenen zu circa 3.000 Geburten.

Café-au-Lait-Flecke

Im Säuglingsalter treten zu etwa 80 Prozent bereits typische Hautveränderungen auf. Die milchkaffeefarbenen, verstärkt pigmentierten Hautflecke (Café-au-Lait-Flecke) reichen von mehreren Millimetern bis zu einer Größe von einigen Zentimetern.

Vor allem am Rumpf sind unscharf begrenzte Pigmentflecke schon nach der Geburt, spätestens bis zum dritten Lebensjahr sichtbar. Nach Literaturangaben liegt bei mehr als fünf Café-au-Lait-Flecken bereits der Verdacht auf eine Neurofibromatose Typ I nahe, in der Pubertät mit einem Durchmesser von mehr als fünf Millimetern und in späteren Jahren von mindestens 15 Millimetern. Jeder zehnte Betroffene weist allerdings bis zu zwei Café-au-Lait-Flecke auf, ohne erkrankt zu sein.

Wie Sommersprossen

Im Verlauf der Erkrankung entwickeln sich eine sommersprossenähnliche Sprengelung und dann zahlreiche in der Haut (kutane) und/oder unter der Haut (subkutane) gelegene, von peripheren Nerven ausgehende

gutartige bindegewebige Hautknoten (Neurofibrome, Abbildung 1). Geflecht- oder netzartige Neurofibrome (plexiforme) sind besonders im Gesicht, im Nacken oder am Unterschenkel anzutreffen.

Überwiegend gutartig

Die gutartigen Geschwülste weisen eine blass rötliche, bläuliche oder violette Farbe auf (Abbildung 2). Die Knoten hängen oftmals schlaff an der Haut. Bei manuellem Druck weichen größere Knoten in die Tiefe aus, was auch als „Knopflochphänomen“ bezeichnet wird. Differenzialdiagnostisch erscheint bei einem gutartigen Fettgewebstumour (Lipom) dieser Test negativ. Bei fünf Prozent der Betroffenen entarten sie zu bösartigen (malignen) Neurofibromen.

Sitzen die Knoten am Nervengewebe, entstehen häufig heftige Schmerzen, Missempfindungen wie zum Beispiel Kribbeln, Ameisenlaufen, ein pelziges, brennendes oder taubes Gefühl (Parästhesien) bis hin zu Lähmungen. Nicht selten zeigen sich in der Regenbogenhaut des Auges (Iris) braune scharf begrenzte Knötchen mit Pigmentanreicherung (Lischknötchen).

Weitere Erkrankungen am Bewegungsapparat betreffen eine Wirbelsäulenverbiegung (Skoliose), Deformierung langer Röhrenknochen, Gelenksbeschwerden und Gelenkausrenkungen (Luxationen) sowie Minderwuchs, Knochenzysten. Psychosoziale Probleme liegen aufgrund kosmetisch sichtbarer störender Neurofibrome vor. Bei Erwachsenen führen Neurofibrome im Magen-Darm-Trakt zu Funktionsstörungen.

Bei Erwachsenen selten

Morbus Recklinghausen Typ II wird ebenfalls vererbt oder entsteht durch Neumutation. Diese Form tritt bei jungen Erwachsenen etwa um das 20. Lebensjahr auf. Die Häufigkeit beträgt zwei Erkrankte auf 100.000 Personen. Betroffene klagen vorwiegend über Hör- und Gleichgewichtsstörungen

infolge eines Neurofibroms am Hörnerv. Schwindel, Ohrgeräusche und Kopfschmerzen sind häufig die Folge. Sichtbare Neurofibrome sowie Café-au-Lait-Flecke treten selten auf und Lischknötchen in der Iris fehlen. Vereinzelt sind ein grauer Star (Katarakt) oder präsenile Linsentrübungen anzutreffen.

Geschulter Blick nötig

Um eine Veränderung an der Erbanlage festzustellen, braucht es eine Chromosomen-Analyse. Doch bevor diese erfolgt, steht eine ausführliche Erhebung der Anamnese im Vordergrund, um eine Neurofibromatose innerhalb der Familie abzuklären. Mit einer gezielten Blickdiagnose sind Café-au-Lait-Flecke, eine Vielzahl von Neurofibromen unterschiedlicher Größe und vorhandene Lischknötchen in der Iris erkennbar.

In die Untersuchung sollten Neurologen, Dermatologen, Augenarzt, Hals-Nasen-Ohrenarzt und Orthopäden eingeschlossen werden, um weitere Symptome abzuklären. Zum Einsatz kommen bildgebende Diagnostikmethoden wie Röntgen, Computertomografie, Magnetresonanztomografie oder EEG (Elektroenzephalogramm).

Die Psyche mit bedenken

Von der seltenen, bösartigen Entartung abgesehen mindert die Erkrankung die Lebenserwartung nicht. Die Ursache einer Neurofibromatose ist bislang aber nicht zu beheben, daher lassen sich lediglich die Symptome behandeln. Dafür ist die interdisziplinäre Zusammenarbeit von Ärzten verschiedener Fachrichtungen, Psychologen und Humangenetikern nötig.

Eine physiotherapeutische Behandlung sollte darüber hinaus bei orthopädischen Begleiterkrankungen integriert sein. Mit





Abbildung 1: Bei einem 58-jährigen Mann mit Morbus Recklinghausen Typ 1 sind deutlich typische Neurofibrome am Rücken, Nacken, Kopf und an den Armen sichtbar.



Abbildung 2: Auch an den oberen Extremitäten sowie der vorderen Thoraxpartie liegen in vielen Fällen bei den Betroffenen rötlich bis bläuliche Neurofibrome vor.



Abbildung 3: Füße sind bei einer Neurofibromatose meistens ebenfalls stark betroffen und weisen bei den Patienten mehrere Neurofibrome verschiedener Größen auf.



Abbildung 4: Auch bei dieser 68-jährigen Frau mit Morbus Recklinghausen Typ 1 sind deutlich zahlreiche Neurofibrome an der Fußsohle zu erkennen.

Hilfsmitteln wie zum Beispiel Hörgeräten, Sehhilfen, einer orthopädischuhrtechnischen Versorgung kann der Alltag des Betroffenen erheblich verbessert werden.

Neurofibrome sollten lebenslang vom Arzt kontrolliert werden, um frühzeitig eine mögliche bösartige Entartung auszuschließen. Operationen werden unter anderem bei bösartigem Nervenbindegewebstumour sowie bei Beschwerden, neurologischer oder orthopädischer Symptomatik und bei psychisch belastenden kosmetischen Problemen erforderlich. Neurofibrome am Hörnerv sollten frühzeitig entfernt werden, um eine drohende Taubheit zu verhindern.

Fußspezialisten können helfen

Regelmäßige Behandlungen beim Fußspezialisten sind bei einer ausgeprägten Hyperkeratose ratsam (Abbildungen 3 und 4). Bei

Neurofibromen an der Fußsohle helfen regelmäßige Anwendungen von verordneten, orthopädischen Hilfsmitteln wie etwa Weichbettungen zur Druckentlastung und -umverteilung an der Fußsohle oder eine Schmetterlingsrolle beim Spreizfuß. Liegt keine Verordnung vor, helfen auch Artikel zur Druckentlastung wie etwa das Vorfuß- oder das GEHWOL Ballenpolster. Zur intensiven Hautpflege bieten sich Cremes mit Urea-zusatz an, wie etwa GEHWOL med Lipidro Creme oder GEHWOL med Hornhaut-Creme. Mithilfe von häuslicher Fußgymnastik, Fußmassagen oder Fußbädern mit Ureazusatz wie das GEHWOL FUSSKRAFT Kräuterbad kann der Betroffene die Durchblutung fördern. Aufklärung zur Einhaltung regelmäßiger ärztlicher Kontrollen zum Ausschluss einer sehr seltenen malignen Entartung sollte bei der Hilfestellung durch den Fußprofi bedacht werden.



Dr. med. Renate Wolansky

Die promovierte Orthopädin, Sportmedizinerin und medizinische Fußpflegerin lehrt im Fach Podologie an mehreren Bildungseinrichtungen. Zudem veröffentlichte die Expertin zahlreiche Bücher und schreibt für anerkannte Fachorgane.