

Neurofibromatose Typ 2 wurde umbenannt?

Ja, das ist kein Mythos. Die Krankheit nennt sich ab sofort *NF2- (assoziierte) Schwannomatose*.

Was waren die Gründe für eine Umbenennung?

- Neue Studien zeigen deutliche Überlappung von NF2 und Schwannomatose
→ Signifikanter Overlap klinischer Ausprägung von Schwannomatose, NF2 und NF2-Mosaiken
- 9 % der als klinisch diagnostizierten Schwannomatose-Patienten haben nach genetischer Analyse eigentlich NF2
→ 1-2% der klinisch als NF2 eingestuften Patienten haben eigentlich Schwannomatose
- Beidseitige Vestibularisschwannome, die bei über 50-Jährigen entdeckt werden, können, aber müssen nicht auf NF2 hindeuten.
- Kein vermehrtes Auftreten von höhergradigen Gliomen und Neurofibromen bei NF2

Vorteile der Subsummierung von NF2 und Schwannomatose:

- Ärztliche Fehldiagnosen/Verwechslungen werden weniger
→ Schärfung der Leitlinien und Verbesserung der medizinischen Versorgung
- NF2 und Schwannomatose teilen beide die genetische Prädisposition zur Bildung von Schwannomen
- Beim Verdacht auf Schwannomatose ist eine molekulargenetische Untersuchung indiziert, außer der Patient weist beidseitige Vestibularisschwannome auf

NF2- (assoziierte) Schwannomatose:

- Genetische Blutanalyse ist sensitiv bei 60-90 % der Betroffenen
- Genetische Analyse nicht zur Diagnosestellung erforderlich!
→ Genetische Untersuchung allein reicht nicht aus, um NF2 zu diagnostizieren. Es muss ein klinisches Kriterium oder eine positive Familienanamnese vorliegen.
- Katarakt-Typen (grauer Star) werden klarer benannt:
Neu definiert als *juvenile subkapsuläre Katarakt*
- Zusätzliches typisches Kriterium: retinale Hämangiome
→ Wichtig für frühe Diagnosestellung bei Kindern
- Ersetzung Gliom durch (spinales) Ependymom
- Nach wie vor häufige Verwechslung von Neurofibromen und Schwannomen
- Hybridtumore (Mix aus Neurofibromen und Schwannomen) bei NF2 möglich

DIAGNOSTIC CRITERIA FOR NF2-RELATED SCHWANNOMATOSIS

2022 UPDATE

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH

NF2-RELATED SCHWANNOMATOSIS

A diagnosis of NF2-related schwannomatosis can be made when a patient has **one of the following**:

» Bilateral vestibular schwannomas (VS)

- » An identical **NF2 pathogenic variant*** in at least two anatomically distinct NF2-related tumors (schwannoma, meningioma, and/or ependymoma)
- » When either **two Major OR one Major and two Minor** criteria are present as follows:

MAJOR CRITERIA

- » Unilateral vestibular schwannoma (VS)
- » First-degree relative other than a sibling with NF2-related schwannomatosis
- » Two or more meningiomas (Note: single meningioma qualifies as a minor criterion)
- » NF2 pathogenic variant* in an unaffected tissue such as blood or saliva

* When the variant is present at significantly less than 50%, the diagnosis is mosaic NF2-related schwannomatosis

Mosaicism

Mosaicism is confirmed for NF2-related schwannomatosis by **either** of the following:

- » Clearly less than 50% pathogenic variant allele fraction in blood or saliva

OR

- » Pathogenic variant not detected in clinically unaffected tissue but shared pathogenic variant in two or more anatomically unrelated tumors

MINOR CRITERIA

Can count more than once of each type (e.g., two schwannomas = two minor criteria)

- » Ependymoma; schwannoma (Note: if the major criterion is unilateral vestibular schwannomas, at least one schwannoma must be dermal in location)

Can count only once

- » Juvenile subcapsular or cortical cataract; retinal hamartoma; epiretinal membrane in a person aged less than 40 years; meningioma (Note: multiple meningiomas qualify as a major criteria; meningioma cannot be used as both a major and minor criterion)

ADDITIONAL GENETIC CRITERIA:

- » Genetic analysis may identify pathogenic NF2 variants in blood in 66%-90% of individuals
- » Genetic analysis is not **REQUIRED** for diagnosis. It will be possible to diagnose NF2-related schwannomatosis based on clinical criteria without genetic analysis
- » Genetic analysis with family history will be sufficient to diagnose NF2-related schwannomatosis (no requirement to have tumors)

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH

More information including a link to the 2021 and 2022 publications with updates to the diagnostic criteria for all types of neurofibromatosis and schwannomatosis can be found at ctf.org/criteria.

Learn more about all types of neurofibromatosis and schwannomatosis on the Children's Tumor Foundation website at: ctf.org

Children's Tumor Foundation | 212-344-6633 | 1-800-323-7938 | info@ctf.org | ctf.org

Aktuelle Kriterien für NF2:

- Bilaterale Vestibularisschwannome (VS)
- Verwandte ersten Grades mit NF2 und einseitiges VS 2 ODER zwei der folgenden Kriterien:
 - Meningeom
 - Ependymom
 - Schwannom
 - Juveniler hinterer subkapsuläre Katarakt
 - Retinale Hamartome

Quelle: Prof. Dr. med. Steffen Rosahl
Dr. Lan Kluwe

Children's Tumor Foundation

Bildnachweis: Children's Tumor Foundation