

# NF1 Fragebogen zum Klinischen Erscheinungsbild

(bitte **diese erste Seite unbedingt ausfüllen**, da sie zur individuellen Befunderstellung benötigt wird; für klinischen Sonderformen der NF1, wie segmentale, spinale Neurofibromatose und andere, beachten Sie insbesondere die Seiten 6-8)

Diese Angaben zum klinischen Status des Patienten wurden am \_\_\_\_\_ erhoben.  
Datum

Patienten-Identifikations Nummer: \_\_\_\_\_  
(Wird vom Auswerter eingefügt, ggf. Patienten-  
Name mit Bleistift eintragen)

Daten wurden erhoben von: \_\_\_\_\_  
Name und Institution des untersuchenden Arztes

## I. Kenndaten des Patienten

I.1. Geschlecht:  weiblich  
 männlich

I.2. Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

I.3. Ethnische Herkunft:

1. Mutter:

- West-, Mittel- und Nordeuropa
- Ost- und Südeuropa
- östlicher Mittelmeerraum
- Asien \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Afrika \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Andere \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

2. Vater

- West-, Mittel- und Nordeuropa
- Ost- und Südeuropa
- östlicher Mittelmeerraum
- Asien \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Afrika \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Andere \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

## II. Diagnose

- II.1. Die diagnostischen NF1-Kriterien nach der NIH-Konsensuskonferenz
- min. 6 Café au lait-Flecken (CLS); Ø postpubertär min 1,5 cm, präpuberter min 0,5 cm
  - min. 2 Neurofibrome jeden Typs oder 1 plexiformes Neurofibrom
  - Freckling in Achsel- oder Leisten-Gegend
  - Optikusgliom
  - min. 2 Lisch Knötchen (Iris Hamartome)
  - Spezifische Knochenläsionen wie: Säbelscheiden-Tibia und Pseudarthrose
  - Betroffener Verwandter ersten Grades (Eltern, Geschwister oder Kinder)

Der Patient erfüllt die klinischen Kriterien einer NF1\*  Ja  Nein  
(\*mindestens 2 der angeführten Merkmale müssen vorhanden sein)

II.2 Familienanamnese

- sporadisch  familiär  nicht bekannt

Angaben zu betroffenen Verwandten nur in familiären Fällen:

- |              |  |  |
|--------------|--|--|
| Mutter       | <input type="checkbox"/> nicht betroffen | <input type="checkbox"/> betroffen               |
| Vater        | <input type="checkbox"/> nicht betroffen | <input type="checkbox"/> betroffen               |
| Geschwister: | <input type="checkbox"/> nicht betroffen | <input type="checkbox"/> betroffen ( _____ *)    |
|              |  | (*Anzahl der betroffenen von allen Geschwistern) |
| Kinder:      | <input type="checkbox"/> nicht betroffen | <input type="checkbox"/> betroffen ( _____ *)    |
|              |  | (*Anzahl der betroffenen von allen Kindern)      |

### III. Detaillierte Beschreibung der NF1 Symptome

#### III.1. Café au lait-Flecken

- 0
- 1-5
- $\geq 6$  , weniger als 100
- $>100$

#### III.2. Freckling

- |                 | links                    | rechts                      | bilateral                |
|-----------------|--------------------------|-----------------------------|--------------------------|
| Leiste          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>    | <input type="checkbox"/> |
| Achsel          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>    | <input type="checkbox"/> |
| unter der Brust | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>    | <input type="checkbox"/> |
| andere          | <input type="checkbox"/> |                             |                          |
| nicht vorhanden | <input type="checkbox"/> | _____ (bitte spezifizieren) |                          |

#### III.3. Lisch-Knoten

- links
- rechts
- bilateral
- nicht vorhanden
- nicht bekannt

#### III.4. Kutane Neurofibrome (über der Haut erhaben)

- 0
- mindestens 2 bis zu 6
- mäßige Anzahl: 6 bis weniger als 100
- 100-500
- $>500$

#### III.5. Intradermale Neurofibrome (oberhalb und unterhalb der Hautebene)

- 0
- mindestens 2 bis zu 6
- mäßige Anzahl: 6 bis weniger als 100
- 100-500
- $>500$

#### III.6. Subkutane Neurofibrome (unterhalb der Haut, nur durch Tasten zu fühlen)

- 0
- mindestens 2 bis zu 6
- mäßige Anzahl: 6 bis weniger als 100
- 100-500
- $>500$

### III.7. Plexiforme Neurofibrome

Anzahl: \_\_\_\_\_

betroffene Körperregion:

- |  |       |   |
|--|-------|---|
| <input type="checkbox"/> Gesicht                 | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Kopf/Hals               | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Rumpf (dorsal)          | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Rumpf (ventral)         | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Arm/Hand (links/rechts) | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Bein/Fuß (links/rechts) | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Becken                  | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> Genitalregion           | _____ | * |
| <input type="checkbox"/> andere Region           | _____ | * |

\* falls bekannt betroffenen Nerven spezifizieren

### III.8. Interne Neurofibrome

vorhanden  durch MRT-Untersuchung ausgeschlossen  nicht bekannt

Wenn vorhanden:

asymptomatisch (MRT-Befund): \_\_\_\_\_ \*

\*Anzahl und Lokalisation spezifizieren

symptomatisch: \_\_\_\_\_ \*

\*Anzahl und Lokalisation spezifizieren

### III.9. Spinale Neurofibrome

vorhanden  durch MRT-Untersuchung ausgeschlossen  nicht bekannt

Wenn vorhanden:

asymptomatisch (MRT-Befund): \_\_\_\_\_ \*

\*Anzahl und Lokalisation spezifizieren

symptomatisch: \_\_\_\_\_ \*

\*Anzahl und Lokalisation spezifizieren

### III.10. Optikusgliom

vorhanden  durch MRT-Untersuchung ausgeschlossen  nicht bekannt

Wenn vorhanden:

asymptomatisch (MRT-Befund): \_\_\_\_\_ \*

\* Lokalisation (Tractus opticum /Chiasma) spezifizieren

symptomatisch: \_\_\_\_\_ \*

\* Lokalisation (Tractus opticum/Chiasma) spezifizieren

\_\_\_\_\_  
(Symptomatik spezifizieren (Visus-Verlust; Protrusio bulbi, Pubertas praecox; andere. )

III.11. Andere Neoplasien

- Phäochromocytom
- Juvenile Myelomonozytäre Leukämie
- Andere Leukämie- od. Lymphom-Form \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Maligner peripherer Nervenscheidentumor \_\_\_\_\_  
(bitte betroffenen Nerven spezifizieren)
- Gliom im Hypothalamus-Bereich
- Gliom im Gehirnstamm-Bereich
- Gliom anderer Lokalisation: \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Rhabdomyosarkom
- Neuroblastom
- Polypen des Kolon
- Andere: \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

III.12. Skelett Fehlbildungen

- vorhanden       nicht vorhanden       nicht bekannt
- Skoliose (mild/schwer) \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)
- Dysplasie der Tibia (Säbelscheiden-Tibia)
- (Congenitale) Pseudarthrose
- Dysplasie der Keilbeinflügel
- Knochenzysten
- Dysplasie der Wirbel
- Großwuchs
- Kleinwuchs

III.13. Kardio-vaskuläre Auffälligkeiten

- vorhanden       nicht vorhanden       nicht bekannt

- Wenn vorhanden bitte spezifizieren:
- Bluthochdruck
  - Aortenstenose
  - Moya Moya (Durchblutungs-Störung  
der inneren Carotiden zumeist auf Basis einer Stenose)
  - Stenose der Nierenarterien
  - andere: \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

III.14. Neurologische Auffälligkeiten

Involvierung der cranialen Nerven

vorhanden  nicht vorhanden  nicht bekannt

Falls vorhanden bitte Klinik spezifizieren \_\_\_\_\_

(z.B. Hypoglossuspese)

Involvierung der peripheren Nerven

vorhanden  nicht vorhanden  nicht bekannt

Falls vorhanden bitte Parese spezifizieren \_\_\_\_\_

Polyneuropathie

vorhanden  nicht vorhanden  nicht bekannt

Muskulärer Hypotonus

vorhanden  nicht vorhanden  nicht bekannt

Entwicklungsverzögerung der Feinmotorik und/oder Grobmotorik

vorhanden  nicht vorhanden  nicht bekannt

\_\_\_\_\_  
(Wenn bekannt Angabe zu Frostik-, WET-, OSC- oder andern Testergebnissen)

Neurologische Erkrankungen

vorhanden  nicht vorhanden  nicht bekannt

Wenn vorhanden bitte spezifizieren:

Epilepsie

Morbus Parkinson

Multiple Sklerose

andere \_\_\_\_\_

(bitte spezifizieren)

III.15. Intellektuelle Entwicklung

normale Entwicklung, wenn bekannt IQ, angeben: \_\_\_\_\_

verzögerte Entwicklung, wenn bekannt IQ, angeben: \_\_\_\_\_

nicht bekannt:

Aufmerksamkeitschwäche

Hyperaktivitäts-Syndrom

Spezifische Lernschwächen: \_\_\_\_\_

III.16. Ausbildungs-Grad

nicht anwendbar, da zu jung

in der schulischen Ausbildung dem Alter entsprechend

in der schulischen Ausbildung mit Sonderförderung

abgeschlossene schulische Ausbildung: \_\_\_\_\_

(wenn bekannt bitte spezifizieren)

abgeschlossene berufliche Ausbildung: \_\_\_\_\_

(wenn bekannt bitte spezifizieren)

keine abgeschlossene schulische Ausbildung

keine abgeschlossene berufliche Ausbildung

unbekannt

#### IV Der NF1 verwandte Diagnosen (optional auszufüllen)

##### IV.1 Noonan-Syndrom-Phänotyp

möglich                       vorhanden                       unbekannt

- Minderwuchs
- große tief-sitzende Ohren
- Mittelgesicht-Hypoplasie
- Hypertelorismus (weiter Augenabstand)
- Ptosis (Herabhängen der Lieder)
- auffällig lose Nackenhaut (webbed neck)
- Pulmonalstenose
- unbekannt

##### IV.2 Watson Syndrom-Phänotyp

möglich                       vorhanden                       unbekannt

- Pulmonalstenose
- multiple Café au lait-Flecken
- leichte mentale Retardierung
- andere \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

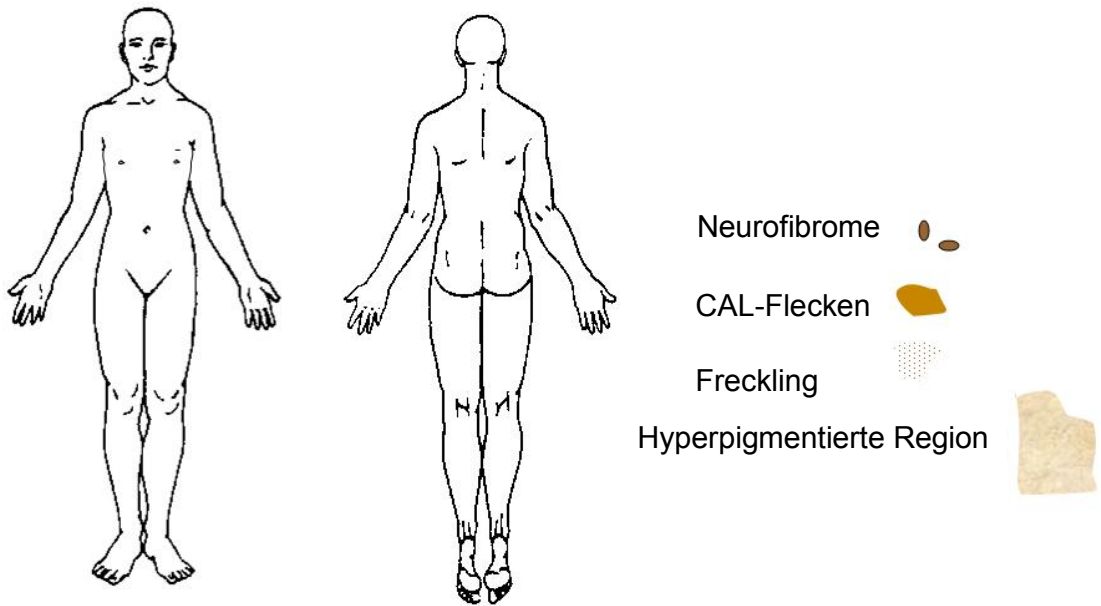
##### IV.3 Phänotyp einer segmentalen NF

möglich                       vorhanden                       unbekannt

- Multiple Café au lait-Flecken (und/oder Freckling) und Neurofibrome begrenzt auf eine Körperseite (Mittellinien-begrenzt)
- Multiple Café au lait-Flecken (und/oder Freckling) und Neurofibrome begrenzt auf eine Körperregion (nicht Mittellinien-begrenzt)
- Nur multiple Café au lait-Flecken begrenzt auf eine Körperregion (Mittellinien-begrenzt)
- Nur multiple Café au lait-Flecken begrenzt auf eine Körperregion (nicht Mittellinien-begrenzt)
- Multiple isolierte Neurofibrome begrenzt auf eine Körperregion (Mittellinien-begrenzt)
- Multiple isolierte Neurofibrome begrenzt auf eine Körperregion (nicht Mittellinien-begrenzt)

- IV.4  Familiäre multiple CLS (ohne andere Merkmale einer NF)
- IV.5  Multiple isolierte Neurofibrome (ohne andere Merkmale einer NF)
- IV.6  isoliertes/r plexiformes Neurofibrom/ maligner Nervenscheidentumor
- IV.7  anderes isoliertes Merkmal einer NF \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

Wenn eine der NF1-verwandten Diagnosen IV.3 - IV.7 zutreffend, dann bitte Lokalisation und Art der Läsion in diesem Körperschema angeben:



- IV.8 Spinale Form der NF
- möglich       vorhanden       nicht bekannt
- Multiple spinale Neurofibrome:  asymptomatisch       symptomatisch
- 
- (bitte Anzahl und Lokalisation spezifizieren)
- Café au lait-Flecken:  nicht vorhanden       vorhanden
- 
- (bitte ggf. Anzahl und Größe spezifizieren)
- Andere Zeichen einer NF1  nicht vorhanden       vorhanden
- 
- (bitte ggf. spezifizieren)

IV.9 Nicht NF1-assoziiertes Malignom und Merkmale einer NF

\_\_\_\_\_ (bitte Malignom spezifizieren)

\_\_\_\_\_ (bitte NF1-Merkmal spezifizieren)

Angaben zu Geschwistern mit Merkmalen einer NF und/oder Malignomen:

ja \_\_\_\_\_  
(ggf. bitte NF1-Merkmal spezifizieren)

\_\_\_\_\_ (ggf. bitte Malignom spezifizieren)

nein

nicht bekannt

Angaben zur Konsanguinität der Eltern:

ja \_\_\_\_\_  
(bitte spezifizieren)

nein

nicht bekannt