

Gäller för: Klinik för hud-STD infektion vårdhotell och ögonsjukdomar

Giltig från: 2025-09-26

Innehållsansvar: Inger Lundqvist, (inglu2), Överläkare

Giltig till: 2027-09-24

Granskad av: Inger Lundqvist, (inglu2), Överläkare

Godkänd av: Eva-Marie Boman, (evmsv), Verksamhetschef

Barnögon – Neurofibromatos typ 1

Sammanfattning

Riktlinjen beskriver kontroll och uppföljning av patienter med neurofibromatos typ I

Förutsättningar

Neurofibromatos typ I, även kallad von Recklingshausens sjukdom, är en sällsynt sjukdom (1/2500) med ett flertal ögonmanifestationer.

Lisch noduli

Pigmenterade knutor på iris.

Förekomsten talar starkt för diagnosen.

Vid 3–4 års ålder finns det hos 42% av barnen och vid 15–20 års ålder hos > 90% (ref 1)

Optikusgliom

15–20 % utvecklar optikusgliom. 30–50% av dessa är asymtomatiska. Debut är vanligast före 7 års ålder. Det är ovanligt med debut efter 10 års ålder.

Symtom/fynd är synnedsättning, RAPD, synfältspåverkan, proptos, motilitetsstörning och färgsinnespåverkan.

Genomförande

Årliga kontroller till 10 års ålder.

I kontrollen bör ingå (anpassat efter barnets ålder)

- Synskärpa
- RAPD
- Motilitetsundersökning
- Synfältsbedömning
- Ögonbottenundersökning
- OCT av papiller, gärna OCT wide
- Ev. färgsinnesstest

OBS! Vid konstaterat optikusgliom individualiseras uppföljningen i samråd med barnläkare.

Länkförteckning

1. [Lisch nodules in neurofibromatosis type 1 - PubMed \(nih.gov\)](#)
2. Neurofibromatos typ 1. Vårdprogram från Svensk Neuropediatrik Förening (Karolinska Sjukhuset, Solna)
<http://snpf.barnlakarforeningen.se/vardprogram-2>

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje

Gäller för: Klinik för hud-STD infektion vårdhotell och ögonsjukdomar

Innehållsansvar: Inger Lundqvist, (inglu2), Överläkare

Granskad av: Inger Lundqvist, (inglu2), Överläkare

Godkänd av: Eva-Marie Boman, (evmsv), Verksamhetschef

Dokument-ID: SAS9664-1214603886-32

Version: 9.0

Giltig från: 2025-09-26

Giltig till: 2027-09-24