Fengmei He, Xin Zhou, Huilan Zhu, Quan Chen

Ein Fall von Neurofibromatose Typ 1, verursacht durch eine neuartige NF1-Mutation | A case of neurofibromatosis type 1 caused by a novel NF1 mutation

Corresponding author: Quan Chen (Quanchen1985@gmail.com)
Citation: He F, Zhou X, Zhu H, Chen Q (2026) A case of neurofibromatosis type 1 caused by a novel NF1 mutation. SKINdeep 2: e202415. https://doi.org/10.1553/skindeep.2026.202415
Subject editor: Johann W. Bauer
Received: 26 Jun 2026 | Approved: 17 Aug 2026 | Published: 16 Sep 2026

Zusammenfassung

Die Neurofibromatose Typ 1 ist eine autosomal-dominante Erkrankung, die durch Funktionsverlustmutationen im *NF1*-Gen verursacht wird und zu einer konstitutiven Aktivierung des Ras-Signalwegs führt. Mutationen im *NF1*-Gen weisen eine vollständige Penetranz auf, verursachen eine hohe phänotypische Variabilität und zeigen vielfältige Ausprägungsformen ohne etablierte Hotspots. In dieser Studie wurde mittels Ganzexom-Sequenzierung bei einem pädiatrischen Fall eine neue pathogene Variante identifiziert, wodurch das Spektrum der bekannten *NF1*-Mutationen erweitert wurde. Wir beschreiben ferner das klinische Ansprechen auf den MEK-Inhibitor Selumetinib, einschließlich einer Regression subkutaner Knötchen, wobei keine signifikante Verbesserung der Hautneurofibrom-Scores beobachtet wurde.

Abstract

Neurofibromatosis type 1 is an autosomal dominant disorder caused by loss-of-function mutations in the *NF1* gene, leading to constitutive Ras pathway activation. *NF1* gene mutations exhibit complete penetrance, cause high phenotypic variability, and feature diverse types without established hotspots. This study identified a novel pathogenic variant via whole-exome sequencing in a pediatric case, broadening the spectrum of known *NF1* mutations. We further describe the clinical response to the MEK inhibitor selumetinib, including regression of subcutaneous nodules, with no significant improvement in cutaneous neurofibroma scores was observed.

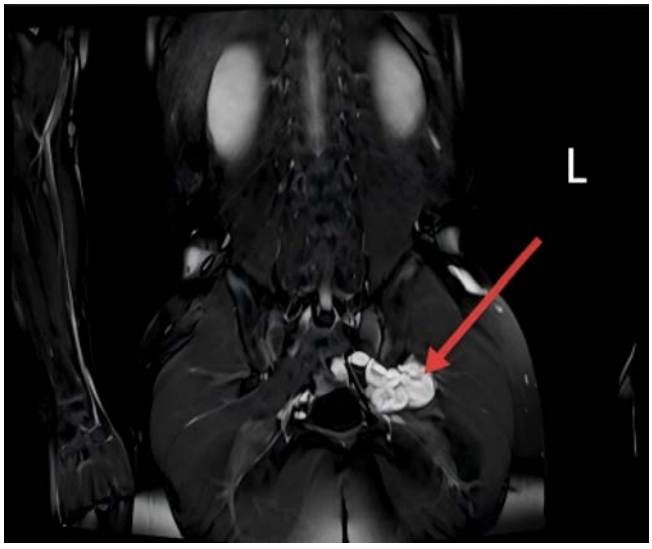


Abbildung 1.
Koronale T2-gewichtete, fettunterdrückte MRT-Aufnahme, die das plexiforme Neurofibrom unterhalb des linken Iliosakralgelenks zeigt.

Figure 1.
Coronal T2-weighted fat-suppressed MRI showing the plexiform neurofibroma located inferior to the left sacroiliac joint.

Kommentar

Der Dermatologe ist die erste Station bei der Früherkennung einer Neurofibromatose Typ 1 (NF-1). Café-au-lait-Makulae und intertriginöses Freckling sind häufig die ersten klinischen Hinweise. Dieser Fall unterstreicht jedoch auch die phänotypische Breite der NF-1. Der äußerlich sichtbare Hautbefund kann das Ausmaß tiefer Tumormanifestationen erheblich unterschätzen. Die okkulten Neurofibrome können oft beträchtliche Beschwerden bei den betroffenen Patienten auslösen. Sind diese – oft plexiformen – Neurofibrome inoperabel oder nur

Comment

The dermatologist is the first point of contact for the early detection of neurofibromatosis type 1. Café-au-lait macules and intertriginous freckling are often the first clinical signs. This case underscores the phenotypic diversity of NF-1. The visible skin findings may inadequately reflect the extent of deeper tumor manifestations. These occult neurofibromas can often cause considerable morbidity in affected patients. If these—often plexiform—neurofibromas are inoperable or can only be operated on taking

mit erheblichem Morbiditätsrisiko operierbar, kann Selumetinib eingesetzt werden. Die Regression subkutaner Knoten bei gleichzeitig fehlender Verbesserung des kutanen Neurofibrom-Scores in diesem Fall verdeutlicht, dass kutane, subkutane und plexiforme Neurofibrome biologisch und therapeutisch nicht gleichgesetzt werden dürfen. Für das Case-Management ist der Dermatologe wichtiger Ansprechpartner für die Nebenwirkungen der Selumetinib-Therapie: acneiformes und makulopapulöses Exanthem, Xerosis cutis, Paronychie, Haarveränderungen, Pruritus und gelegentlich Stomatitis können zu erheblicher Einschränkung der Lebensqualität führen.

Verfasst von: Johann Bauer

Korrespondenz: editors@skinonline.at

into account a significant morbidity risk, selumetinib may be used. The regression of subcutaneous nodules in this case, despite a lack of improvement in the cutaneous neurofibroma score, illustrates that cutaneous, subcutaneous, and plexiform neurofibromas should not be treated as biologically or therapeutically equivalent. Furthermore, the dermatologist is the key point of contact for managing the side effects of selumetinib therapy: acneiform and maculopapular exanthema, xerosis, paronychia, hair changes, pruritus, and occasional stomatitis can significantly reduce quality of life.

Written by: Johann Bauer

Correspondence: editors@skinonline.at

https://doi.org/10.61783/oegdv11208

Hier geht's direkt zum Artikel in SKINdeep | Click here to read the article in SKINdeep: