

Kasuistik

Nyfødt med neurofibromatose type 1 og meningoencephalocoele

Anna Tianjing Weng¹, Anna Elisabet Lewis² & Anne Cathrine Roslev³

1) Afdeling for Børn og Unge, Juliane Marie Centret, Københavns Universitetshospital – Rigshospitalet, 2) Børne- og Ungeafdelingen, Københavns Universitetshospital – Nordsjællands Hospital, Hillerød, 3) Gynækologisk Obstetrisk Afdeling, Københavns Universitetshospital – Nordsjællands Hospital, Hillerød

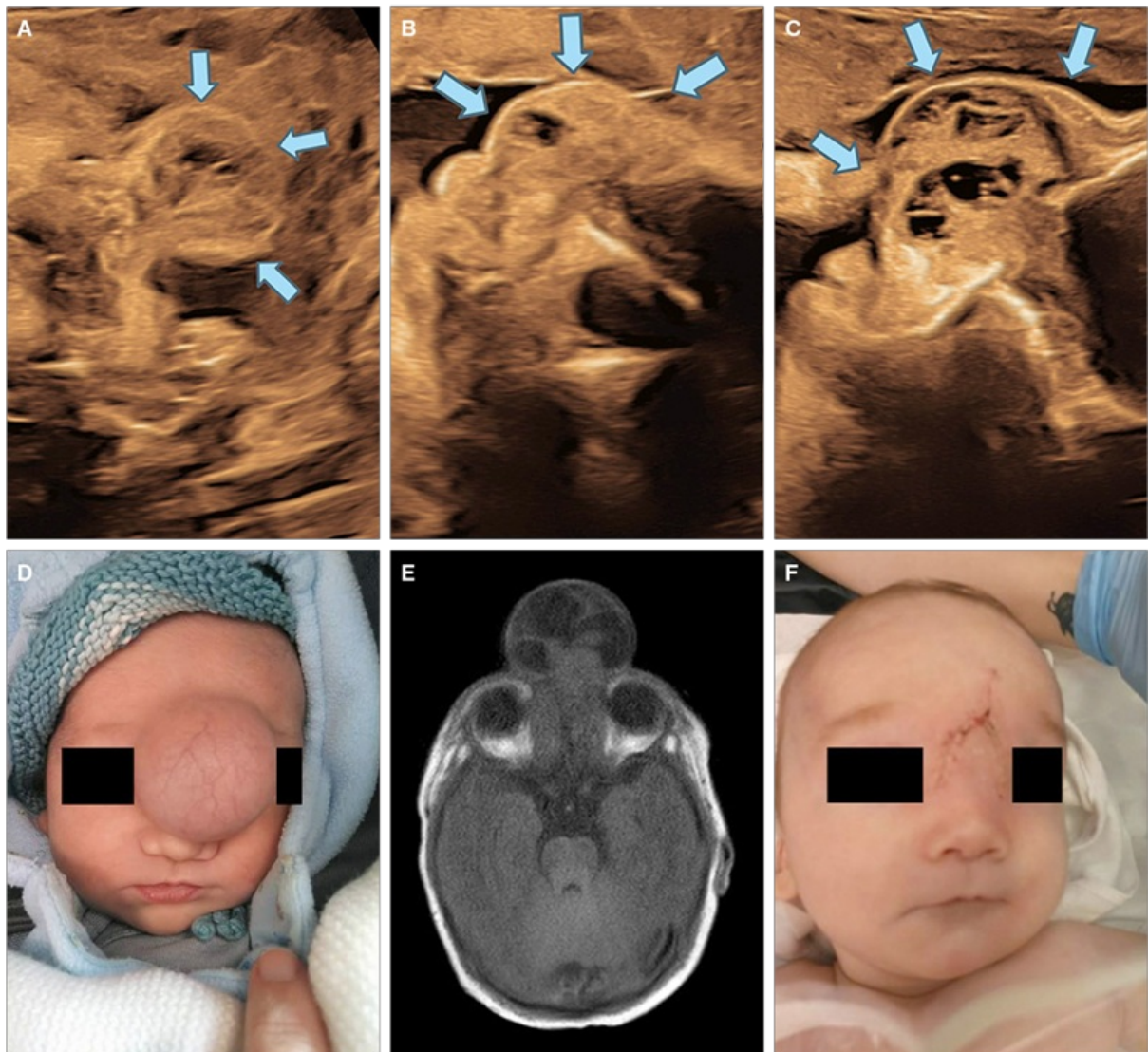
Ugeskr Læger 2026;188:V02260096. doi: 10.61409/V02260096

I Danmark fødes der ca. 20 børn om året med neurofibromatose type 1 (NF1) svarende til en incidens på 1:3.000. NF1 nedarves autosomal dominant, men hos ca. halvdelen af patienter med NF1 findes en de novo-patogen variant. NF1 forekommer varierende i barndommen med hudmanifestationer som café au lait-pletter, neurofibromer, aksillære fregner, gliomer i centralnervesystemet samt en række skeletale dysplasier. Neuralrørsdefekter, herunder meningoceler, er velbeskrevet, men sjældne manifestationer ved NF1 [1-3]. NF1 kan i meget sjældne tilfælde komme til udtryk allerede i fosterlivet som f.eks. neurofibromer eller andre anatomiske afvigelser. Fundene er ofte uspecifikke [4].

Sygehistorie

En rask kvinde blev i 1. trimester af sin graviditet henvist til klinisk genetisk rådgivning, da barnefaderen var kendt med NF1, forårsaget af en heterozygot de novo-patogen variant i NF1 (c.2850+1G>C). Der var dermed 50% risiko for, at fostret ville arve samme variant. Chorionvillusbiopsi viste, at fostret havde arvet den paternelle NF1-variant. Kromosomal mikroarray var normal. Efter genetisk rådgivning og drøftelse med børnelæger ønskede parret at fortsætte graviditeten og blev herefter fulgt med gentagne UL-kontroller i føtalmedicinsk regi (**Figur 1 A-C**). Gennemskanningen i uge 21 viste normale forhold, fraset en fortykkelse over næsen. Ved kontrol i uge 28 var denne vokset og blevet delvist cystisk. Parret blev henvist til højtspecialiseret enhed, og ved gestationsalder 32 gen fandt man neurosonografisk en ca. 2,5 cm cystisk kutan masse ved næseroden uden tegn på orbital eller intrakraniell involvering.

FIGUR 1 A og B. Prænatale UL-billeder af fosteret med cystisk udfyldning (pile) i uge 28. C. Prænatalt UL-billede af fosteret med cystisk udfyldning (pile) i uge 37. D. Barnet var otte dage gammelt med ca. 4 × 4 cm frontonasal udfyldning. Ved histologisk undersøgelse af resektatet efter primær kirurgi var fundene forenelige med et encephalocoele, uden mistanke til tilstedeværende teratom eller anden malignitet. E. MR-skanning af cerebrum i tværsnit viste en stor cystisk udfyldning over ansigtet beliggende frontonasalt i midtlinjen med mål på 37 × 30 × 40 mm i diameter. F. Billede af barnet på ottende postoperative døgn efter reoperation.



Fundene var forenelige med en NF1-relateret ansigtsforandring, og prænatal MR-skanning blev undladt, da postnatal MR-skanning var planlagt. Prænatal billediagnostik forventedes ikke at ændre den perinatale håndtering. Den øvrige gennemskanning var normal, og fostret havde normal tilvækst og flows gennem hele graviditeten.

Grundet vandafgang henvendte kvinden sig på fødegangen en uge efter termin. Inden forløsningen blev kardiotokografi (CTG) vurderet patologisk, og man besluttede at forløse barnet med hård cup. Fraset cup-forløsning foregik fødslen ukompliceret. Barnet havde normal apgarscore og normale navlesnors-pH'er. Kort

efter forløsningen fik barnet behov for kortvarig respiratorisk støtte med CPAP og blev derfor indlagt på neonatalafdelingen.

Udfyldningen var huddækket, målte 4 × 4 cm og var blød ved palpation (Figur 1 D). Objektiv undersøgelse af barnet var i øvrigt med normale fund. Barnet blev to dage gammelt MR-skannet med fund af en cystisk udfyldning, 37 × 30 × 40 mm, foreneligt med et frontonasalt meningoencephalocèle (Figur 1 E).

På neurokirurgisk afdeling blev der planlagt kranioplastik. Indgrebet blev foretaget, da barnet var fem uger gammelt. I andet postoperative døgn udviklede barnet tiltagende hævelse over næsen samt feber med stigende infektionstal, hvorfor man opstartede behandling med meropenem i meningitisdoser. Akut CT af cerebrum viste postoperativ væskeansamling, og efterfølgende lumbalpunktur bekræftede meningitis med *Enterobacter cloacae*-komplekset. Tre døgn efter primæroperationen blev barnet reopereret, hvor man fandt en defekt omkring duralukningen (Figur 1 F). Indgrebet forløb ukompliceret, og barnet blev udskrevet til stamhospital på tredje postoperative døgn til fortsat antibiotisk behandling. Det efterfølgende forløb var ukompliceret, og barnet blev udskrevet i god trivsel.

Diskussion

Det er velbeskrevet, at NF1 har mange og varierende præsentationer hos børn [2, 3]. NF1 er associeret til øget tumorforekomst, og celer kan kompliceres af et ledsagende teratom. Denne sygehistorie illustrerer derfor behovet for histologisk undersøgelse. Litteraturen beskriver kun få cases med børn med NF1 og skeletale abnormaliteter, herunder neuralrørsdefekter som occipitale meningoencephaloceler, hvor de fleste tilfælde forekommer senere i barndommen eller i voksenlivet [1, 5]. Der er ikke tidligere beskrevet et tilfælde, hvor et barn fødes med kongenit frontalt meningoencephalocèle. Den tidlige forekomst af kraniele meningoceler og encefaloceler kan være diskret, samtidig med at litteraturen på området er sparsom. Dette kan forsinke erkendelsen og udredningen af den underliggende kraniele defekt.

I sygehistorien havde tidlig billeddiagnostik med MR-skanning af cerebrum betydning for planlægning af kirurgisk intervention, der er den kurative behandling [1, 5], og kasuistikken illustrerer betydningen af at overveje underliggende dysrafi ved atypiske kutane forandringer hos nyfødte.

Korrespondance Anna Tianjing Weng. E-mail: anna.tianjing.weng.01@regionh.dk

Antaget 9. juni 2026

Publiceret på ugeskriftet.dk 5. oktober 2026

Interessekonflikter ingen. Alle forfattere har indsendt ICMJE Form for Disclosure of Potential Conflicts of Interest. Disse er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

Referencer findes i artiklen publiceret på ugeskriftet.dk

Artikelreference Ugeskr Læger 2026;188:V02260096

doi 10.61409/V02260096

Open Access under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

SUMMARY

Newborn with neurofibromatosis type 1 and meningoencephalocèle

In this case report, a newborn with neurofibromatosis type 1 (NF1) and meningoencephalocele is presented. The foetus had inherited the same pathogenic defect in the NF1 gene as the father and was therefore closely monitored prenatally. The infant was born with a large frontonasal meningoencephalocele. This has not been described before and medical experience and knowledge is therefore sparse. In this case, early diagnostic imaging and scheduling of surgical intervention in collaboration with neuro- and plastic surgeons was performed.

REFERENCER

1. Antico A, Vitulli F, Rossi A, et al. Pathogenesis and treatment of a giant occipital bone defect with meningoencephalocele in an NF1 child: case report and review of the literature. *Childs Nerv Syst.* 2024;40(1):27-39. <https://doi.org/10.1007/s00381-023-06232-4>
2. Peduto C, Zanolio M, Nigro V, et al. Neurofibromatosis type 1: pediatric aspects and review of genotype-phenotype correlations. *Cancers (Basel).* 2023;15(4):1217. <https://doi.org/10.3390/cancers15041217>
3. Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics.* 2019;143(5):e20190660. <https://doi.org/10.1542/peds.2019-0660>
4. McEwing RL, Joelle R, Mohlo M, et al. Prenatal diagnosis of neurofibromatosis type 1: sonographic and MRI findings. *Prenat Diagn.* 2006;26(12):1110-1114. <https://doi.org/10.1002/pd.1560>
5. Dadlani R, Sadanand V, Ghosal N, et al. Congenital giant plexiform neurofibroma with occipital calvarial dysplasia in association with meningoencephalocele in neurofibromatosis type 1 and segmental neurofibromatosis: report of 2 cases. *J Neurosurg Pediatr.* 2013;12(5):458-464. <https://doi.org/10.3171/2013.8.PEDS12624>