

:: Neurofibromatóza typ 1

Orpha číslo: ORPHA636

Prehľad

Neurofibromatóza typ 1 (NF1) je dedičné, multisystémové, neurokutánne ochorenie, ktoré predisponuje k vývoju benígnych a malígnych tumorov. Prevalencia sa odhaduje na 1 ku 4000-5000. Medzi jednotlivcami s NF1 je známa výrazná klinická heterogenita, dokonca aj v rámci rodiny. Na stanovenie diagnózy NF1 sú potrebné dve z nasledujúcich kritérií: šesť alebo viac škvŕn typu „café-au-lait“ (v 95% prípadov, zvyčajne sa objavia do troch rokov), neurofibrómy, t.j. tumory z obalov periférnych nervov manifestujúce sa ako kožné, podkožné alebo plexiformné lézie (vznikajú zriedka pred pubertou, klinicky sú viditeľné v 30% prípadov), pehy v oblasti kožných záhybov – „freckling“, dva alebo viac Lishových nodulov na dúhovke, glióm optického nervu, špecifická kostná dysplázia (stenčenie kortexu dlhých kostí, dysplázia krídel sfenoidálnej kosti) a postihnutie prvostupňového príbuzenstva. Najčastejšou komplikáciou je zhoršenie kognitívnych funkcií (IQ v pásme podpriemeru, špecifické problémy s učením a behaviorálne ťažkosti). Popisuje sa 7-12% riziko vývoja malígnych tumorov z obalov periférnych nervov (MPNST) v priebehu života. Mozaikové formy NF1 môžu mať iba mierne generalizované alebo lokalizované prejavy ochorenia. Prenos je autozómovo dominantný. *NF1* gén (lokalizovaný na 17q11.2) kóduje neurofibromín, tumor-supresorový gén. Diagnóza je založená na klinickom vyšetrení a môže byť potvrdená molekulovou analýzou. Diferenciálna diagnostika zahŕňa iné formy neurofibromatózy (neurofibromatóza typ 2, schwannomatóza, Watsonov syndróm, NF6 alebo autozómovo dominantné izolované mnohopočetné škvŕny typu „café-au-lait“), Noonanovej syndróm, niektoré ochorenia so zmenami pigmentu (McCune-Albright syndróm, LEOPARD syndróm), syndrómy spojené s nadmerným rastom (Klippel Trenaunay Weber syndróm, Proteus syndróm), tumory-spôsobujúce ochorenia (mnohopočetné lipómy, Bannayan-Riley-Ruvalcuba syndróm, fibromatóza, MEN 2B) a homozygotnosť pre jeden z génov spôsobujúcich hereditárnu nepolypóznu rakovinu čreva (pozri tieto termíny). Jednotlivec s NF1 má 50% pravdepodobnosť vývoja ochorenia u svojich detí, ale vznik komplikácií sa nedá predpokladať. V 1 prípade z 12 môže vzniknúť ťažko postihnuté dieťa. Prenatálna diagnostika je dostupná, na jej základe ale nie je možné predpokladať závažnosť ochorenia. V niektorých centrách je k dispozícii aj predimplantačná diagnostika. U detí s NF1 by sa mali každoročne vykonávať vyšetrenia kože, chrčtice, zraku, krvného tlaku a kontroly školského prospechu. Dospelí jedinci s komplikovanou NF1 vyžadujú pravidelné sledovanie odborným multidisciplinárnym tímom. Liečba je symptomatická, občasne je potrebné zväžiť chirurgické riešenie, najmä pri symptomatických neurofibrómoch, progresívnej skolióze alebo pseudoartrózach. Deti, ktoré majú problémy s učením, vyžadujú skorú intervenciu so špeciálnym pedagogickým prístupom. Pacient s ťažkými plexiformnými neurofibrómami na tvári podstúpil v roku 2007 vo Francúzsku čiastočnú transplantáciu tváre. Malígne tumory z obalov periférnych nervov a vaskulárne ochorenia sú hlavnou príčinou úmrtnosti u NF1.

Odborný recenzent :

- Dr Rosalie FERNER

Posledná úprava : Január 2008

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net