

КРИТЕРИИ ДИАГНОЗА НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

✓ НФ1 диагностируется у детей родителей с НФ1 при наличии **одного и более признаков**, а также у детей здоровых родителей при наличии **двух или более признаков**.

1 6 и более светло-коричневых пигментных пятен — пятна цвета «кофе с молоком»*:

- у пациентов до пубертатного возраста — 5 мм и более
- у пациентов старшего возраста — 15 мм и более

2 2 или более нейрофибром любого типа или одна плексиформная нейрофиброма**

3 Множественные, похожие на веснушки, пигментные пятна в подмышечной или паховой областях*

4 Глиома зрительного пути

4 Характерные изменения костей: дисплазия крыла клиновидной кости**, переднелатеральная дисплазия большеберцовой кости или образование ложного сустава длинной трубчатой кости

5 2 и более пятен Лиша на радужной оболочке или
2 и более аномалии сосудистой оболочки глаза (хороидальные гамартомы)

6 Гетерозиготная патогенная мутация в гене *NF1*, выявляемая в тканях без видимых клинических признаков (лейкоциты периферической крови, клетки буккального эпителия)



* Нейрофибромом с прилежащей к ней гиперпигментированной кожей следует расценивать, как 1 вовлеченный участок ткани; различные ткани, относящиеся к одному первично вовлеченному очагу, следует расценивать, как 1 вовлеченный участок ткани

** При наличии у пациента только признаков, проявляющихся в виде гиперпигментации кожи (пятна цвета «кофе с молоком» и пятна, похожие на веснушки), наиболее вероятен мозаичный НФ1, но также следует исключить более редкие мозаичный синдром Легиуса и синдром дефицита репарации ошибочно спаренных нуклеотидов *NF1* (Neurofibromin 1) – нейрофибромин 1; НФ1 – нейрофиброматоз 1 типа

Legius, E., Messiaen, L., Wolkenstein, P. et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. Genet Med (2021). <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01170-5>

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.

ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз», 123112, город Москва, 1-й Красногвардейский проезд, дом 21, строение 1, этаж 30. Тел.: +7(495)799-56-98, www.astrazeneca.ru

Номер одобрения: RU-28722. Дата одобрения: 15.04.2026. Дата истечения: 14.04.2028.