

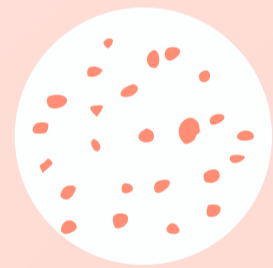
КРИТЕРИИ ДИАГНОЗА НФ1

НФ1 ДИАГНОСТИРУЮТ У ДЕТЕЙ РОДИТЕЛЕЙ БЕЗ НФ1 ПРИ НАЛИЧИИ 2 ИЛИ БОЛЕЕ ПРИЗНАКОВ:



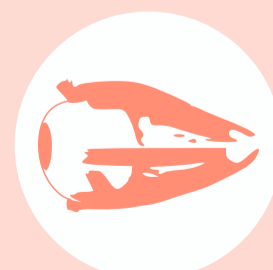
6 и более светло-коричневых пигментных пятен – пятна цвета «кофе с молоком»*

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



2 или более нефрофибром любого типа

- Или одна плексиформная нейрофиброма**
- Множественные, похожие на веснушки, пигментные пятна в подмышечных или паховых областях*



Глиома зрительного пути



Характерные изменения костей

- Дисплазия крыла клиновидной кости**
- Переднелатеральная дисплазия большеберцовой кости
- Образование ложного сустава длинной трубчатой кости



2 или более пятен Лиша на радужной оболочке

- 2 или более аномалии сосудистой оболочки глаза (хороидальные гамартомы)



Гетерозиготная патогенная мутация в гене *NF1*

выявляемая в тканях без видимых клинических признаков (лейкоциты периферической крови, клетки буккального эпителия)

* Нейрофибромом с прилегающей 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

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>