

Neurofibromatoza typu 1 (nerwiakowłóknikowatość typu 1, choroba von Recklinghausena, ang. neurofibromatosis type I, *NF1*) – to choroba genetyczna, powodowana mutacjami w genie *NF1* kodującym neurofibrominę 1. *NF1* jest stosunkowo częstą chorobą genetyczną; szacuje się, że częstość choroby wynosi około 1:3000 żywych urodzeń.

W obrazie klinicznym choroby występują zmiany skórne (sześć lub więcej plam café-au-lait, o średnicy przekraczającej 5 mm u dzieci i 15 mm u dorosłych, piegi i (lub) przebarwienia w nieodsłoniętych okolicach ciała - okolice pachowe, pachwinowe), nerwiakowłókniki dowolnego typu, glejaki nerwu wzrokowego, guzki Lischa, objawy kostne (np. dysplazja skrzydeł większych kości klinowej). Ze względu na dużą zmienność objawów klinicznych nierzadko rozpoznanie choroby jest opóźnione w przypadkach o łagodnej ekspresji.

Osoby chore na neurofibromatozę typu I mają tylko 50% szans na urodzenie zdrowego dziecka. U dzieci przed 5-6 rokiem życia postawienie diagnozy na podstawie uznanych kryteriów może być niemożliwe. Problemem w tym wieku mogą być glejaki nerwu wzrokowego – możliwa utrata wzroku przy progresji zmian, wskazane leczenie onkologiczne.

Opracowana w laboratorium GENOMED metodyka umożliwia szybką i tanią identyfikację zdecydowanej większości zarówno znanych, jak i nowych mutacji, występujących w regionie kodującym genu *NF1*, u pacjentów z podejrzeniem nerwiakowłóknikowatości typu I w celu potwierdzenie rozpoznania klinicznego. Ponadto diagnostyka molekularna w kierunku obecności mutacji w genie *NF1* pozwala na ocenę ryzyka wystąpienia nerwiakowłóknikowatości typu I u potomstwa pacjentów z rozpoznaniem klinicznym choroby.

W laboratorium GENOMED analiza sekwencji genu *NF1* wykonywana jest z wykorzystaniem metod sekwencjonowania nowej generacji (ang. Next Generation Sequencing), wykryte mutacje potwierdzane są metodą klasycznego sekwencjonowania. Badanie wykrywa około 90% wszystkich możliwych mutacji w genie *NF1*.

Kod badania: NF1-1

Dla członków Stowarzyszenia w specjalnej cenie - 2.200 zł

Termin wykonania badania – do 2 miesięcy, uzależniony jest od liczby pacjentów.