

ПАМЯТКА

Что делать, если вы заподозрили нейрофиброматоз у ребенка?

Просим вас внимательно ознакомиться с этой краткой инструкцией, в которой мы расскажем, что делать, если вы заподозрили нейрофиброматоз 1 типа (НФ1) у ребенка. Имейте в виду, что цель инструкции – помочь вам принять необходимые организационные действия. Она не отменяет и не заменяет медицинской консультации, которую может дать только врач.

1. ОБРАТИТЕ ВНИМАНИЕ НА КОЛИЧЕСТВО ПЯТЕН – САМЫЙ ЧАСТЫЙ СИМПТОМ НФ1 У ДЕТЕЙ

Самый частый симптом НФ1 у маленьких детей – это так называемые пятна цвета "кофе с молоком". Для того, чтобы можно было говорить о диагнозе НФ1, необходимо, чтобы у ребенка было не менее 6 пятен цвета "кофе с молоком" диаметром больше 5 мм.

Только пятен недостаточно – обычно для постановки диагноза нужно как минимум 2 признака (см. таблицу внизу документа). Соответственно, если пятен менее 6, продолжайте наблюдать за возможным проявлением новых симптомов.

*Типичный пример
пятен цвета "кофе
с молоком"*



2. РАССМОТРИТЕ ВОЗМОЖНОСТЬ СДЕЛАТЬ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Когда ребенок совсем маленький, определить НФ1 может быть сложно, так как многие симптомы проявляются лишь по мере взросления. Это означает, что часть симптомов формируется в течение первых лет жизни, другие возникают позднее – к 5–7 годам, и так далее. В таком случае единственный вариант подтвердить диагноз НФ1 – генетический анализ на поиск мутации в гене *NF1*.

3. ГДЕ СДЕЛАТЬ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ И СКОЛЬКО ЭТО СТОИТ?

1) БЕСПЛАТНЫЙ АНАЛИЗ на сегодняшний день доступен только в Москве в Медико-генетическом научном центре им. Бочкова и только при наличии симптомов, свидетельствующих о наличии НФ1. Соответственно, если у ребенка только один симптом (например, 2 пятна вместо 6), то сделать анализ бесплатно не получится.

2) ПЛАТНЫЙ АНАЛИЗ доступен во многих клиниках России. Важно делать генетический анализ в проверенных клиниках, где вас проконсультируют профессионалы. Иногда одного анализа недостаточно, и может потребоваться обнаружение генетической поломки другим методом. Также следует иметь в виду, что примерно в 10% случаев мутацию не получится найти никаким методом. Подробнее про методы генетических анализов вы можете прочитать у нас на сайте nf2217.ru.

После сдачи анализа мы рекомендуем обязательно получить консультацию профессионального генетика по его результатам, так как отрицательный результат не всегда означает, что диагноз НФ1 не может быть подтвержден.

Перед проведением генетического анализа мы рекомендуем вам получить очную или заочную консультацию у врачей-генетиков МГНЦ им. Бочкова Васильева П.А., Кучиной А.С., Бостановой Ф.М. (условия проведения и стоимость консультации вы можете найти на сайте центра med-gen.ru).

4. ВСЕГДА ОБРАЩАЙТЕСЬ ТОЛЬКО К КВАЛИФИЦИРОВАННЫМ СПЕЦИАЛИСТАМ

Диагноз нейрофиброматоз может поставить только квалифицированный врач. Поскольку заболевание, несмотря на свою распространенность, является редким, далеко не все специалисты сталкиваются с ним в своей работе. Именно поэтому мы рекомендуем обращаться за консультацией и постановкой диагноза к проверенным специалистам, которые хорошо знакомы с заболеванием и смогут качественно вас проконсультировать, основываясь на проверенных фактах и актуальных медицинских сведениях.

К сожалению, нередко встречается ситуация, когда незнакомый с заболеванием врач предписывает необоснованные запреты или ограничения в жизнедеятельности пациентов с нейрофиброматозом, в то время как они могут вести абсолютно обычный образ жизни. Только опытный врач сможет определить, какие ограничения разумны, а какие не имеют под собой оснований.

Список специалистов, которые работают с пациентами с нейрофиброматозом и не понаслышке знакомы с заболеванием, доступен на нашем [сайте](#). Некоторые из них проводят онлайн-консультирование.

5. ОБРАТИТЕСЬ ЗА КОНСУЛЬТАЦИЕЙ К ПСИХОЛОГУ, ЕСЛИ ВАМ НУЖНА ПОДДЕРЖКА

Диагноз нейрофиброматоз – это всегда неизвестность и неопределенность. Однако вы не одни – тысячи людей в России живут с данным заболеванием, и вместе нам проще оказать друг другу поддержку и начать поиск решений.

Если вы чувствуете, что вам сложно справиться с ситуацией, мы предлагаем вам обратиться за [консультацией психолога](#), знакомого с диагнозом НФ, который поможет справиться с тревожностью и неизвестностью, а также собраться с мыслями и принять необходимые действия для постановки диагноза.

6. ПОСМОТРИТЕ ОЗНАКОМИТЕЛЬНЫЕ РОЛИКИ ПРО НФ И ВОСПИТАНИЕ РЕБЕНКА С НФ

В Интернете много информации, которая часто является недостоверной или искаженной. Мы советуем начать с основ и посмотреть ознакомительные ролики про НФ и воспитание детей в НФ в семье. Они помогут вам сформировать представление о заболевании и научиться отсеивать некачественные источники информации в будущем.

Также рекомендуем к чтению и просмотру (нажмите на ссылку, чтобы перейти):

- вводная информация про НФ [на нашем сайте](#)
- [вводный ролик](#) по теме нейрофиброматоза
- короткий ролик "[Нейрофиброматоз. Общая характеристика и история развития знаний о заболевании](#)"
- [видео-интервью](#) "Ребенок с нейрофиброматозом в семье" с психологом ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева и Благотворительного фонда "Подари жизнь"
- [видео-интервью](#) "Психологические аспекты воспитания и адаптации ребенка с нейрофиброматозом в семье".

ПРИЛОЖЕНИЕ.

ПЕРЕЧЕНЬ ДИАГНОСТИЧЕСКИХ КРИТЕРИЕВ, ПРИ КОТОРЫХ МОЖЕТ БЫТЬ ПОСТАВЛЕН ДИАГНОЗ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ

Диагноз может быть поставлен при наличии сочетания **ДВУХ И БОЛЕЕ** следующих симптомов:

- Шесть и более пятен цвета «кофе с молоком» больше 5 мм у детей и 15 мм у взрослых (обычно формируются в течение первых 3 лет жизни)
- Наличие двух и более обычных нейрофибром, либо одной плексиформной нейрофибромы
- Гиперпигментация в подмышечной области и/или паху
- Глиома зрительного пути
- Узелки Лиша (их может обнаружить только офтальмолог с использованием специального оборудования)
- Костные аномалии, такие как дисплазия крыльев клиновидной кости, ложный сустав, сколиоз
- Наличие нейрофиброматоза I типа у матери и/или отца
- Мутация в гене *NF1*

**СКАЧАЙТЕ БЕСПЛАТНЫЙ БУКЛЕТ
ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ НА САЙТЕ**

