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) 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 НФ У ДЕТЕЙ

Самый частый симптом нейрофиброматоза у маленьких детей – это так называемые пятна цвета "кофе с молоком". Для того, чтобы можно было говорить о диагнозе НФ, необходимо, чтобы у ребенка было не менее 6 пятен цвета "кофе с молоком" диаметром больше 5 мм для маленьких детей и более 15 мм для взрослых.

Типичный пример пятен цвета "кофе с молоком"

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

2. РАССМОТРИТЕ ВОЗМОЖНОСТЬ СДЕЛАТЬ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

Когда ребенок совсем маленький, определить НФ 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 НФ - генетический анализ на поиск мутации в гене *NF1*.

3. ГДЕ СДЕЛАТЬ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ И СКОЛЬКО ЭТО СТОИТ?

1) БЕСПЛАТНЫЙ АНАЛИЗ на сегодняшний день доступен в Москве в Медико-генетическом научном центре им. ак. Н.П. Бочкова и только при наличии симптомов, свидетельствующих о наличии НФ. Соответственно, если у ребенка только один симптом (например, 2 пятна вместо 6), то сделать анализ бесплатно не получится. В данном случае семье необходимо лично приехать в МГНЦ.

2) Если у ребенка в медицинских выписках стоит диагноз (хотя бы под вопросом) плексиформная нейрофиброма, то ребенку может быть проведена БЕСПЛАТНАЯ ДНК-диагностика через любого вашего врача (кровь ребенка также направят в Москву в МГНЦ Бочкова, но при данном варианте вам не придется лично ехать в Москву).

3) 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 ввиду, 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 или обратившись на нашу бесплатную Горячую линию 88002341390 в рабочие часы.

После сдачи анализа мы рекомендуем обязательно получить консультацию генетика (желательно указанного на нашем сайте) по его результатам, так как отрицательный результат не всегда означает, что диагноз НФ 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., Нужной Е.Ю. (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, вы 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. Все рекомендованные видео вы можете найти на наших Rutube и Youtube каналах “Нейрофиброматоз”.

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 и тд.
- Наличие диагностированного нейрофиброматоза у матери и/или отца.
- Мутация в гене *NF1*

Все права принадлежат МРОО "22/17". Данный материал не является медицинской консультацией и не заменяет осмотр врача. Информация приведена исключительно в информационно-ознакомительных целях.