

A gyermekek szűrővizsgálata hasznos lehet a neurofibromatosis I felismerésében

A gyermekek szűrővizsgálata hasznos lehet a neurofibromatosis I felismerésében

Informed Referátumok 2004;3 InforMed

Egy német vizsgálat eredményei szerint az 1-es típusú neurofibromatosisban (NF1) szenvedő gyerekek szűrővizsgálattal is felismerhetők. A szerzők szerint az NF1 optimális kezelésében alapvető fontosságú a korai felismerés. Bár a többszörös cutan neurofibromák, amelyek a betegség nevét adják, ritkán jelennek meg pubertás előtt, a gyerekek több, mint 95 %-ánál multiplex café au lait foltok láthatóak már 6 éves korban.

A vizsgálat során az általános iskolába beiratkozó 152,000 hatéves gyereknél szűrték az NF1-et rutin orvosi vizsgálat alkalmával; a talált prevalencia 1:2996-nak adódott.

A szűrés 51 esetben mutatott ki NF1-et, emellett 7 gyereknél multiplex café au lait foltokat találtak az NF1 klinikai jelei nélkül. Becslések szerint a nyers prevalencia ebben a populációban 3/10,000, és az incidencia 30-38/100,000 évesüzletett.

A szerzők szerint a fenti eredmények elég pontos incidenciaadatokat nyújtanak, emellett bizonyítják, hogy az NF1 hatéves korban is diagnosztizálható rutin orvosi vizsgálat alkalmával a bőrelváltozások alapján.

Amerikai szakértők szerint a szűrőprogramot az Egyesült Államokban is érdemes lenne bevezetni, így javulna az NF1-ben szenvedő gyerekek iskolai elhelyezése, ellátása, és általános, szemészeti és neurológiai követése, illetve korai genetikai tanácsadásra nyílna lehetőség.