

Klinikai ajánlások az NF1-betegek kezeléséhez

Ezeket a vezérelveket a Brit Neurofibromatosis Társaság (UK Neurofibromatosis Association) szakértői és munkatársai állították össze, és Prof. Mautner és munkatársai fordították le németre és bővítették ki. Ezeket az irányvonalakat átdolgozták a laikusok számára és klinikailag bizonyított és publikált adatok alapján, valamint azon orvosi ajánlások alapján tették ezt, melyek az NF betegek kezelésének tapasztalatait összegyűjtve tartalmazzák. Az anyag lefordítását magyarra az NF Magyarország szakmai fordítója végezte.

Az ajánlásokat a következőkben fokozatba soroljuk és az alábbi szövegben, a zárójelben lévő feliratnak megfelelően (...) jellemezzük.

- (A) Kontrollált, véletlencsoportosítású vizsgálatsorozatok kontrollcsoportokkal és többszörösen áttanulmányozott irodalmi háttérrel.
- (B) Klasszikus klinikai vizsgálatsorozatok egy kiválasztott NF1 betegcsoportban kevésbé jól megalapozott irodalmi háttérrel.
- (C) Egyes orvosok vagy szakértői csoportok neurofibromatosisokkal kapcsolatos ajánlásai.

Ez azt jelenti, hogy egy olyan ajánlást, ami A betűvel jelölünk, jól alátámasztanak a tudományos vizsgálatok, míg a C típusú ajánlások „csak” a neurofibromatosis szakértők tapasztalatain alapszanak. A B ajánlások a két kategória között vannak.

Bevezetés (B)

Az I-es típusú neurofibromatosis (NF1) gyakran jelentkező autosom dominánsan öröklődő megbetegedés. Az NF1 gén meglévő károsodása esetén az utódok 50 %-a hordozza. Az NF1 1 / 2500-3000 élveszületés-gyakorisággal lép fel.

A betegség főleg a bőr és a perifériás idegrendszer területén mutatkozik. Az esetek kb. fele először egy családban jelentkezik anélkül, hogy az NF1 beteg édesapja vagy édesanyja érintett lenne. A kísérőjelenségek sokfélék és a testen mindenütt manifesztálódhatnak. Az NF1 kifejezettsége és súlyossága eltérő egy családon belül. Az NF1 érintetteknél különösen nagy a jóindulatú és a viszonylag ritka rosszindulatú daganatok jelentkezésének a kockázata. Az NF1 mozaikok olyan genetikai elváltozások, amelyek a test „csupán” néhány sejtjében lépnek fel és atípusos NF1 formához vezethetnek. Az hogy a test milyen területei lesznek érintettek, attól függ, hogy a mutáció (az NF1-ért felelős genetikai elváltozás) az embrionális időszak melyik időpontjában jelentkezik. Az még nem tisztázott, hogy az NF1-ben milyen gyakoriak a mozaikképződések. Mint már említettük, az NF1 génben lévő téves genetikai információ az utódok 50 %-ra továbbadódik.

Az 1-es típusú neurofibromatosis diagnosztikai kritériumai (B)

- Az alábbi kritériumok közül kettőre vagy többre van szükség az NF1 biztos diagnosztizálásához.
- Legalább 6, gyermekeknél > 0,5 cm, felnőtteknél pedig 1,5 cm átmérőjű „Café-u-lait-Flecken” (tejeskávés színűre emlékeztető folt a bőrön)

- 2 vagy több csomó a bőrön (kutan vagy subcutan neurofibroma) vagy egy plexiform neurofibroma a bőrön vagy a testben (jóindulatú daganat, amelyik hálószerűen nő az idegek mentén).
- Szeplőrajzolat a hónaljban vagy a lágyéktájékon (ún. axillaris vagy inguinalis szeplősödés)
- Egy opticus glioma (a látóideg „jóindulatú” daganata)
- Legalább 2 iris csomó (Lisch csomónak vagy iris hamartomának is nevezik – a szem szivárványhártyáján lévő ártalmatlan festékhalmozódás)
- Csont-deformitások (pl. az arckoponya egy csontjának a hiánya, ékcsont aplasia, ill. dysplasia), a hosszú csöves csontok és gyakran a síp- és lábikracsontról meggörbülése pseudoarthrosissal vagy a nélkül „(ál – nem valódi - izületképződés”) gyakran a síp vagy vádli csonttörések után).
- Elsőfokú rokon NF1 betegséggel.

Az első diagnózis (C)

Az első diagnózis-felállítást egy olyan orvos (genetikus, gyermekgyógyász, ideggyógyász, bőrgyógyász vagy általános orvos) végezze, akit megbíztak az NF1 diagnózisának a felállításával.

A klinikai diagnózist a következők erősítik meg:

- Részletes családi anamnézis
- Bőrvizsgálat
- A hosszú csöves csontok és a gerincoszlop vizsgálata
- Általános fizikális és neurológiai vizsgálat
- Szemészeti vizsgálat és réslámpa-vizsgálat. Az utóbbi nem szükséges, ha a diagnózis nyilvánvaló a fenti kritériumok alapján.
- Az olyan nem specifikus kritériumok, mint egy gyermek lemaradása a fejlődésben, a motoros korlátozódások vagy egy tölcsermell jelentkezése alátámaszthatja az NF1 gyanúját a nem tökéletes kifejeződésű ismertető jegyek mellett.

Megjegyzés: a koponya MRT (mágneses rezonancia tomográfia) nem rutinvizsgálat. Pl. akkor javallott, ha egy gyermek neurológiai deficiteket, magatartászavarokat, látótér defektusokat, vagy rosszabb látást mutat. A 8-16 éves NF1 gyermek-betegeknél különösen gyakran látunk jóindulatú, fejlődésfüggő agyi elváltozásokat (hamartoma). Ezen elváltozások megléte egyes esetekben segíthet a diagnózis végleges megerősítésében. Általában véve ezen okokból egy neurofibromatosiszt ismerő orvos segítségét lehet kérni a koponya MRT elvégzése előtt.

Ha egy olyan gyermek, akinek a családjában eddig nem volt NF1, 6 vagy több tejeskávéfoltot mutat, felvetődik nála az NF1 megbetegedés gyanúja. Ebben az esetben a gyereket ugyanolyan gondosan kell megfigyelni, mintha NF1-től érintett lenne. Egyes esetekben az NF1 más jelei csak a fiatalkor kései szakaszában vagy a felnőtt kor elején alakulhatnak ki. A réslámpa-vizsgálat – az iris csomók kimutatása céljából – sokat segíthet ebben a csoportban.

A négyéves vagy idősebb, 3-5 tejeskávéfolttal igen, de más NF1 jellemzőkkel nem rendelkező gyerekeket egy NF szakrendelésen kell megmutatni, mivel ők egy ritka NF formától érintettek lehetnek. Azoknál az érintetteknél, akiknél a klinikai tünetek nem egyértelműek, adott

körülmények között, a mutáció-elemzés vagy az egyéb genetikai eljárások tisztázhatják a diagnózist.

A klinikai problémák vizsgálata és kezelése (C)

Minden NF1-től érintett felnőttet és gyermeket évente legalább egyszer meg kell vizsgálni. A beteggel tudatni kell az általános orvosok vagy a specialisták elérhetőségét. Az önszervező csoportok segíthetnek a megfelelő orvosok felkeresésében.

Az alábbi pontokat minden látogatáskor dokumentálni kell:

- Iskolai pályafutás, tanulási zavarok, fejlettségi állapot (gyermekeknél)
- Szemfenék-vizsgálat és látóképesség (gyermekeknél)
- Testmagasság (gyermekeknél)
- Fejkörfogat (gyermekeknél)
- Testsúly (gyermekeknél)
- Késleltetett vagy korai pubertásfejlődés
- Hasúri ultrahang
- Vérnyomásmérés (gyermekeknél és felnőtteknél)
- A gerincoszlop vizsgálata (gyermekeknél és olyan felnőtteknél, akiknek ismert scoliosisuk van vagy plexiform neurofibromák vannak a gerincoszlop területén)
- A bőr vizsgálata (gyermekeknél és felnőtteknél)
- További diagnosztikai vizsgálati eljárások bevezetése a specifikus panaszokkal járó tünetek vagy klinikai gyanúállapotok esetén (pl. csontröntgen, neuropszichológiai vizsgálati eljárások).

Bőr (B, C)

A neurofibromák olyan jóindulatú elváltozások (perifériás ideghüvelyi tumorok), amelyek a bőrre lokalizálódva (kutan vagy subkutan neurofibroma) háló vagy csomószerűen plexiform neurofibromaként a bőrön vagy egy ideg mentén léphetnek fel.

A kutan neurofibromák

- Általában nem alakulnak át rosszindulatú elváltozássá
- Tinédzser vagy fiatal felnőtt korban alakulnak ki (időnként kora gyermekkorban is)
- Különböző számban lépnek fel az érintetteknél
- Olyan viszketési ingeret okozhatnak, amelyik nem reagál mindig az antihisztaminokra: az érintetteknek ezért kerülniük kell a nagy hőséget és a bőrápoló szereket
- Átmeneti égést / szúrást okozhatnak
- A ruhához tapadhatnak, ill. a ruhával összeakaszkozhatnak
- Kozmetikai problémát okoznak
- Pszichés károsodásokat idézhetnek elő.

A neurofibromákat el kell távolítani, ha kiváltanak egyet vagy többet a fent említett problémák közül. Az érintetteket olyan sebészekhez kell küldeni, akiknek tapasztalataik vannak a neurofibromák eltávolítása terén. A plasztikai sebészeknek az arcon és a nyak

területén lévő neurofibromákat kell vizsgálniuk. Eddig még nincs olyan vizsgálat, amelyik a neurofibromák eltávolításában a lézerkezelés egyértelmű előnyét mutatná a konvencionális sebészeti eltávolításával szemben. Mindent összevetve a neurofibromák nagy száma könnyedén eltávolítható lézerrel. Az eltávolítás módjától függetlenül NF1-ben általában fennáll a felesleges hegszövet-képződés (hipertrophias hegeképződés) veszélye, úgyhogy ez gyakran kevésbé szép hegeket idézhet elő. Ezen kívül a neurofibromák – a tökéletlen eltávolítás esetén – későbbi időpontban ugyanazon a helyen jelentkezhetnek.

Subkutan neurofibroma

- A bőr tapintásakor érezhető, érintéskor fájdalmasak lehetnek
- Ritka esetekben a csomó rosszindulatú elváltozása alakulhat ki
- Ha eltávolításra kerül sor, ki kell kérni egy NF1-specialista, egy lágyszövetsebész és / vagy egy idegsebész véleményét, hogy az eltávolítás lehetőleg ne vezessen neurológiai kiesésekhez.

Plexiform neurofibroma

- Egy ideg mentén hálószerűen nőnek és több idegtörzset vagy ágat támadhatnak meg
- Csomószerűen képződhetnek, vagy több kis tumorból jönnek létre az idegfőtörzsekben
- Csont- vagy lágyszövet-felszaporodásokkal együtt léphetnek fel. A felszaporodások növekedési rátája azonban nem jelezhető előre.
- Az arcbán a növekedésük miatt az első három életévben asszimetria alakulhat ki.
- Kb. 10 % a veszélye annak az életben, hogy egy plexiform neurofibroma rosszindulatú daganattá alakul át a leggyakrabban az élet harmadik-negyedik évtizedében.
- E neurofibromák különböző olyan növekedési típusokhoz sorolhatók, amelyek fontosak a prognosztikai értékelés és a műtéti ellátás szempontjából: felületi, szorító és a szövetbe hatoló a pusztítóig terjedően (invazív vagy infiltratív).
- Az NF1-től érintettek gyorsan kérjenek tanácsot a szakértőktől, ha a plexiform neuromával kapcsolatosan az alábbiakat tapasztalják
 - Egy hónapnál tovább tartó maradandó fájdalom
 - Újnan fellépett neurológiai deficitek
 - A szövetstruktúra megváltozása
 - Gyors méretnövekedés

Ezeket a tüneteket egy nem látható vagy nem tapintható plexiform neurofibroma is előidézhetheti. Nagyon nehéz lehet a jóindulatú neurofibromák eltávolítása a helyzetük és a közelükben lévő környező struktúrák és idegek, valamint azok érzetessége miatt. A képzett lágyszövet- vagy plasztikai sebész általi eltávolítás előtt a neurofibromatosis kezelésében jártas orvos tanácsát ki kell kérni.

Látóképesség (B)

A látóképesség problémái az NF-betegeknél különböző módon nyilvánulnak meg.

- Fokozott belső szemnyomás (glaukoma)

- Olyan torz ékcsonti (os sphenoidale) képződmények, amelyek kitüremkedéshez (proptosis), előnyomuláshoz (exophtalmus) a szemgolyó visszahúzóódásához (enophtalmus) – mozgáskorlátozóddással vagy a nélkül – vezetnek.
- Olyan plexiform neuroma, ami miatt a felső szemhéj is érintett lesz.
- Az opticus gliómák (angolul: optic pathway gliomas; rövidítve OPG) jóindulatú daganatok a látóideg (nervus opticus) területén és a szövettani vizsgálatok során általában „pilocytas astrocytomának” minősítik őket. Általában és rendszerint a hétévesnél fiatalabb gyermekeknél jelentkeznek, és többnyire nem fájdalmas. Kísérő jelenség lehet a látóideg pusztulása miatti vakulás (optic atrophy), a gyengébb színlátás, a pupilla (károsodás) és a látótér-korlátozódás, a kancsalítás, a proptosis (előreesés), és a hormonzavarok ill. kiesések léphetnek fel az agyalapi mirigy (hypophysis) károsodása miatt.
- A kisgyerekek nem panaszkodnak a látásvesztésről, ezért a szülőknek kell tájékoztatást adni ezekről a lehetséges problémákról.
- Minden 16 évesnél fiatalabb gyermek évenként szemészeti kontrollt igényel.
- 3 éves kortól mérhető a látóképesség.
- A színlátás 7 éves kortól vizsgálható.
- A látótér 8 éves kortól vizsgálható.
- Nem feltűnő látóképességű gyerekeknél a fej MRT vizsgálata egy OPG kizárására nem javallott. Ha rosszabbodik a látóképesség vagy proptosis vélelmezhető, MRT-t kell végezni, és feltétlenül szakértői véleményt kell kérni egy OPG kezelésével kapcsolatosan.
- A felnőtteket szükség szerint szemészhez kell küldeni.

Kogníciós és viselkedési zavarok (B, C)

Az észlelési és a feldolgozási problémák gyakoriak NF1-ben. A vizgálatsorozatokban megállapították a hiperaktivitással járó és anélküli figyelemhiányos szindróma (ADS) jelentkezésének a nagyobb gyakoriságát. Az alacsonyabb intelligenciahányadosra (IQ) utaló tendencia is fennáll. A csökkent értelműség (>70 IQ) ritkán lép fel. Az NF1-ben a tanulási zavarok komplikáltak lehetnek az olyan motoros ügyetlenség vagy részteljesítménygyengeségek miatt, mint amilyen az olvasás vagy a helyesírás zavarai (LRS). A viselkedés-zavarok, pl. olvasászavarokhoz vezethetnek, és tartalmilag magukban foglalhatják a társadalmi normák elsajátításának a gyengébb képességét.

- Egy alapos fejlődésvizsgálatot olyan korán kell elvégezni, amilyen korán csak lehetséges és lehetőség szerint a beiskolázás előtt – és az iskolai eredményességtől függően – legalább évente egyszer a klinikai vizsgálaton megjelenéskor.
- A feltűnő gyerekeknél egy neuropszichológiai vizsgálat után a teljesítőképesség értékelésének kell következnie, és ennek eredményeképpen pl. egy kiegészítő osztály látogatásának. Emellett kiemelten kell figyelni a koncentráció képességet, és a figyelem tartósságát pszichológiai tesztekkel kell vizsgálni.
- Ajánlott a szoros együttműködés az iskola, az iskolapszichológusok valamint a gondozó terapeuták és az orvosok között.
- A szülőket ki kell kérdezni az ő saját írási és olvasási képességeikről. Ha súlyos deficitek állnak fenn, akkor a szülőket magukat is, oktatni kell azért, hogy határozottabban támogathassák a gyerekeiket.

Neurológiai problémák (B, C)

Az NF1-ben esetlegesen fellépő neurológiai problémák (az idegrendszer működését érintő betegségek) a következők:

- Az agyi erek megbetegedései (pl. agyvérzések, vérkeringési zavarok)
- Az agy Fehlanlage¹
- Tumorok, főleg OPG és glioma más agyi területeken, ritkán medulloblastoma (rosszindulatú agydaganatok)
- Rohamokkal járó betegségek (epilepsziákat, komplex fokális rohamokat sejtetnek)
- A plexiform neurofibroma kifejtette nyomás a perifériás idegekre, a gerincvelői ideggyökökre (spinalis ideggyökök) és a gerincvelőre
- Zsibbadás vagy bizsergésérzés a karokban és a lábszárakban (neuropathiák), szimmetrikusan (kétoldalt) és a testtől távolabb (distalisan) azaz a kezekben, az alkarokban, a lábfejekben és az alsó lábszárakban lép fel és enyhe lefolyású.

Az éves vizsgálatkor neurológiai vizsgálatot is végezni kell. Egy tisztázatlan neurológiai tünet esetén a beteget neurológushoz vagy gyermek-neurológushoz kell küldeni.

Gyorsan tanácsot kell kérni, ha akut vagy fokozódó érzékelési zavarok, motoros kiesések (pl. bémulások), egyensúlyzavarok vagy hólyagürítési zavarok lépnek fel. A fejfájás a felnőtteknél reggeli hányással és a fokozódó vagy gyakoribb tudatzavarok felkeltik a gyanúját az intracranialis nyomás (köznyelvben agynyomás) fokozódásának. A fokozott agynyomás akkor jön létre, ha az agyvíz valamilyen okból nem cirkulálhat.

Pszichológiai problémák (B, C)

Azok a kozmetikai károsodások, amelyek a neurofibroma miatt a bőrön vagy a nagyobb kívülről is látható plexiform neurofibroma miatt jönnek létre, pszichés problémákhoz vezethetnek. Még a megbetegedés előre meg nem jósolható lefolyása is terhelheti az érintetteket. A szorongás és a depresszió tüneteit pszichoterápiával vagy gyógyszerekkel, (pl. antidepresszánsokkal) kell kezelni. Az NF specialistáknak, a pszichoterapeutáknak, a pszichiátereknek és az egyéb szociális intézményeknek ideálisan együtt kell működniük és a pszichológiai probléma megoldása közben egymást támogatóan kell fellépniük. Ez vonatkozik a házastársra és az élettársra is, ha már egyszer felvilágosították a betegségről.

Rákos megbetegedések (B)

Fennáll a fokozott veszélye egy rosszindulatú perifériás ideghüvelyi tumor (röviden MPNST), egy rhabdomyosarcoma (olyan rosszindulatú gyermekkori daganat, amelyik gyakran a medencében fordul elő) és egyes leukémia típusoknak (vérrák).

A pheochromocytoma (egy többnyire jóindulatú mellékvesekéreg-daganat) ritka esetekben rosszindulatú lehet, és áttéteket növeszthet. Az opticus glioma és az egyéb agyi gliomák

¹ Nem találtam idevágó jelentést – többek között hibás rávetülést jelent.

általában nem mutatják a rosszindulatú növekedés tulajdonságait, jóllehet a lassú méretnövekedés ronthatja a látóképességet. Erre is vonatkozik az, hogy ritka esetben rosszindulatú glioma alakulhat ki.

Ortopédiai problémák (C)

- A hosszú csöves csont meggörbülése egy nem valói instabil ízület kialakulásával (pseudoarthrosis) vagy a nélkül a gyermekkor legkorábbi szakaszában alakul ki, de akkor már nem jelentkezik, amikor a gyerek elsajátítja a biztonságos járást.
- Az oldalsó gerincoszlopi görbületek esetében egyszerű (idiopathiás scoliosis) vagy komplex formák alakulhatnak ki csontelváltozásokkal (dystrophias scoliosis). A nekik alapot adó plexiform neurofibromákkal léphetnek fel. Súlyos esetekben a tüdőfunkció is károsodhat. A dystrophias lefolyások kiegészítő „púpképződéssel” (kyphosis) együtt lépnek fel.
- Egy NF1-től érintett gyermeknél évente egyszer ellenőrizni kell a gerincoszlopot. A scoliosistól érintetteket ortopédiai gondozásra is el kell küldeni.

Szív- és keringési rendszeri problémák (C)

Ezek tartalmazzák a veleszületett szívhibákat, a szívritmuszavarokat és a magas vérnyomást. A kezelőorvosnak a fent említett betegségek gyanúja esetén körültekintő szívvizsgálatot kell végeznie / végeztetnie, és pl. a tisztázatlan szívzörejek fellépésekor szívultrahang-vizsgálatot (echokardiográfia) kell végeztetnie. A beteget ebben az esetben belgyógyászhoz vagy kardiológushoz (szívspecialista) kell utalni.

Magas vérnyomás

- A vérnyomást évente ellenőrizni kell. Felnőtteknél a vérnyomásnak általában 140/90 Hgmm alatt kell lennie, a célszervi károsodásoktól vagy a Diabetes mellitustól (cukorbetegség) érintetteknél pedig 130/85 Hgmm alatt. Ha a klinikai jelentkezés során magas a vérnyomás, havonta háromszor kell ellenőrizni a lelet megerősítéséhez.
- A vérnyomást a felső és az alsó végtagokon kell mérni azért, hogy kizárhassuk a közvetlenül az aortaív mögötti esetleges aortabillentyű-szűkületet (aortenisthmusstenosis).
- Azt a magas vérnyomást, amelyik a túlsúly esetében keletkezik (esszenciális magas vérnyomás) ugyanúgy kell kezelni, mint az NF1-től nem érintett betegeknél.
- A vese-erek szűkületét (vese artéria stenosisok) gyermekeknél, fiatal felnőtteknél és terhes nőknél valamint a rosszul kontrollált / beállított idős magas vérnyomásos betegeknél és hasi zörejekkel (abdominalis stenosis zajok) rendelkezés esetén egy szakcentrumnak kell kizárnia.
- Terhes NF1-érintetteknél, maradandó (refrakter) vagy hirtelen változó paroxysmalis) magas vérnyomásos betegeknél, az olyan szívritmuszavaroktól, mint amilyen a soron kívüli szívverés (paroxysmalis papitatio, extrasystolék), a fejfájástól, a szédüléstől és a verejtékezéstől érintetteknél pheochromocytomára (a mellékvesekéreg adrenalint termelő daganata) kell gondolni.

- A 24 órás gyűjtött vizeletben lévő katekolamint pheochromocytoma irányában kell vizsgálni, vagy maradandó magas vérnyomásban kontrollálni.

Megjegyzés: Ha alkalmanként heves fejfájás, verejtékezés vagy szívpanaszok lépnek fel, a pheochromocytoma iránydiagnózisának kizárása vagy megerősítése szempontjából fontos, hogy a magas vérnyomás fázisában vizeletgyűjtés történjék. Ha fennáll a pheochromocytoma erős gyanúja, beutalót kell adni egy szakközpontba az alapos vizsgálat vagy egy kezelés bevezetése céljából. Egy pheochromocytoma műtéti kezelése előtt állandó gyógyszeres kezelésre (alfa és béta receptorblokkolók) lesz szükség. A pheochromocytomás betegeknél ezen kívül duodenalis karcinoma (vékonybélrák) is felléphet, ezért ki kell zárni.

Terhesség (C)

Nagyon fontos a gyakori találkozás a szülésben segédkezők és az NF specialisták között.

- Ha a nőbetegnél ismert az epilepszia, gyógyszeres kezelésre (antikonzulzans szedés) és a nőbeteg nagyon gondos ellenőrzésére lesz szükség az egész terhesség alatt. Azoknak a nőbetegeknek, akik antikonzulzansokat (görcsrohamokat elnyomó gyógyszerek) szednek, napi 5 mg folsavra lesz szükségük azért, hogy a megtermékenyülés egyáltalán lehetséges legyen.
- A terhesség alatt a neurofibromák száma és mérete növekedhet. Ha nő a a spinalis neurofibroma mérete, gerincvelő kompresszió alakulhat ki.
- A veseartéria stenosisok és a pheochromocytoma oka lehet a terhesség alatti magas vérnyomásnak (ld. fentebb).
- A medencei területen lévő neurofibroma szűkítheti a szülőcsatornát, ezért legkésőbb a terhes-gondozás során el kell végezni a hasüreg és a hüvely UH vizsgálatát.
- A terhesek a korán fellépő komplikációk miatt szüléskörüli gondozást és évente két kontrollvizsgálatot igényelnek egy megbetegedés kizárásához. Ha a második életévig nem mutatkoznak jelek, az NF1 valószínűtlen, de egy záróvizsgálatot el kell végezni az ötödik életévben.

A szülésselőtti diagnosztika (C)

A praenatalis vizsgálat szükséges, ha a genetikai elváltozás (mutáció) ismert, vagy az érintett egyén tumor anyaga rendelkezése áll. A betegség kifejeződésének a súlyosságát nem lehet előre jelezni. A gyermekvállalás megvalósítása előtt minden NF1 érintettnek a partnerével együtt genetikai vizsgálaton kell részt vennie. Az egy pár gyermek utáni vágyát taglaló megbeszélésen tisztázni kell az NF1-ben jelentkező lehetséges komplikációkat. A párt azért tájékoztatni kell arról, hogy az NF1-től érintettek többsége normális minőségű életet élhet még akkor is, ha lehetségesek a különböző károsodások. Adott körülmények között az is fontos, hogy a partner – a megfelelő készségekkel rendelkezvén - szem előtt tartsa a lehetséges komplikációkat, és ezeket együtt viseljék. Végül a tanácsadásnál az NF1-ről szölván – a család helyzetét és az eddigi komplikációkat is figyelembe kell venni.