

Tytuł: Neurofibromatoza typu 1 (choroba von Recklinghausena) / Neurofibromatosis type 1 (von Recklinghausen's disease)

Słowa kluczowe: CHOROBA VON RECKLINGHAUSENA FAKOMATOZA NEUROFIBROMATOZA TYPU 1 NF1

Keywords: NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 NF1 PHAKOMATOSIS VON RECKLINGHAUSEN'S DISEASE

Autorzy:

Monika Słowińska - Klinika Neurologii Dziecięcej, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Sergiusz Józwiak - Klinika Neurologii Dziecięcej, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Streszczenie:

Neurofibromatoza typu 1 (NF1) to najczęstsza choroba skórno-nerwowa występująca u 1 osoby na 2500-3500 żywych urodzeń. W wyniku autosomalnie dominującej mutacji genu NF1 dochodzi do hiperaktywacji szlaku RAS i powstawania mnogich guzów w obrębie różnych narządów oraz zwiększonej predyspozycji do nowotworzenia. NF1 jest chorobą wieloukładową i postępującą, której objawy rozwijają się z wiekiem, zaś przebieg kliniczny różni się między pacjentami. Obecnie nie istnieje leczenie przyczynowe NF1. Pacjenci wymagają opieki wielospecjalistycznej, regularnych badań kontrolnych oraz nadzoru onkologicznego. W artykule zamieszczono listę ośrodków specjalizujących się w opiece nad chorymi z NF1.

Abstract:

Neurofibromatosis type 1 (NF1) is the most common neurocutaneous disease. It affects 1 in 2500-3000 people. An autosomal dominant mutation in NF1 results in hyperactivation of the RAS pathway leading to the development of multiple tumors in different organs and increased risk of malignancies. NF1 is a progressive disorder involving many organs and systems. Symptoms develop and progress with age and clinical course varies between individuals. Currently, there is no causative treatment for NF1. Patients require multidisciplinary health care, regular follow-up considering the increased risk of malignancies. In the article, we provided the list of the centers specialized in the care of NF1 patients.