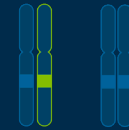


CRITERIOS DIAGNÓSTICOS PARA LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1)

2021 UPDATE

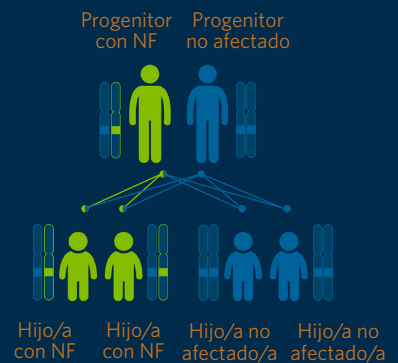
Se asigna un diagnóstico de NF1 cuando una persona tiene dos o más de las siguientes manifestaciones:



Una variante patogénica del gen **NF1****

**Otras actualizaciones de los criterios genéticos:

- El término *mutación* ya no se acepta. Se prefiere el término *variante patogénica*.
- El estudio genético no es ESENCIAL para un diagnóstico, pero puede permitir un diagnóstico más temprano.
- El estudio genético POR SI SOLO no es suficiente para diagnosticar NF1. Para un diagnóstico definitivo se necesita una segunda característica diagnóstica de NF1.



Un progenitor con NF1, basado en criterios diagnósticos

*Al menos una de las dos manifestaciones pigmentarias (máculas de color café con leche o pecas) debería aparecer en ambos lados de cuerpo.

GLOSARIO

El **encorvamiento anterolateral de la tibia** es una curvatura de un hueso de la pierna.

Las **máculas de color café con leche**, que también se llaman *manchas café con leche*, son áreas planas y oscuras en la piel.

Las **anomalías de la coroides** son problemas que se presentan en la capa vascular del ojo (coroides).

Displasia significa crecimiento anormal.

Los **nódulos de Lisch** son pequeños bultos de color caramelo o marrón en la superficie del iris del ojo.

Un **neurofibroma** es un tumor que se desarrolla en la vaina de las células de un nervio.

Una **lesión ósea** es un problema en un hueso que no es el resultado de una herida.

Un **glioma de la vía óptica** es un tumor de la vía visual.

Una **variante patogénica** es un cambio en un gen que produce un problema. Antes se utilizaba el término *mutación*.

La **pseudoartrosis** es una condición en la cual los huesos de la pierna no cierran correctamente.

El **esfenoides** es un hueso situado cerca de la base del cráneo, detrás del ojo.

En este enlace se puede consultar un documento que incluye la actualización de los criterios diagnósticos de la NF1:

ctf.org/NF1criteriaupdate.

Para obtener más información sobre todos los tipos de NF, visite el sitio web de la Children's Tumor Foundation: ctf.org

Contáctenos llamando al
1-800-323-7938 | 212-344-6633
info@ctf.org