

Τύπου 1 (NF 1)

Οφείλεται στην μετάλλαξη της πρωτεΐνης νευροϊνωμίνης του χρωμοσώματος 17, με ογκοκατασταλτική δράση. Προκαλεί καλοήθεις όγκους που προσβάλλουν το νευρικό σύστημα των ασθενών. Η νόσος έχει πολλαπλές νευρολογικές, ογκολογικές, μυοσκελετικές, οφθαλμολογικές, ορθοπεδικές και δερματικές εκδηλώσεις, ενώ δημιουργεί προδιάθεση για την εμφάνιση νεοπλασιών. Τα νευρινώματα είναι οι συνηθέστεροι όγκοι, οι οποίοι προσβάλλουν το νευρικό σύστημα και διάφορα όργανα του οργανισμού των ασθενών, εξελίσσονται με διαφορετικό ρυθμό και τρόπο και προκαλούν κατά περίπτωση διαφορετικά προβλήματα. Η νόσος εκδηλώνεται συχνά από τυχαία μετάλλαξη κατά τη στιγμή της σύλληψης, ή κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο, δηλαδή κάθε απόγονος ασθενούς έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το γονίδιο από τον πάσχοντα γονέα.

Σύνδρομο Legius

Ήπια παραλλαγή της Νευροϊνωμάτωσης τύπου 1, χωρίς νευρινώματα ή οπτικά γλοιώματα. Μεταλλάξεις στο γονίδιο SPRED1. Η διάγνωση γίνεται απαραίτητα με γονιδιακό έλεγχο.

Νευροϊνωμάτωση κριτήρια διάγνωσης

(NF 1)

2 και άνω οζίδια Lisch ή ανωμαλίες του οφθαλμικού χοριοειδούς

οπτικό γλοιώμα

2 και άνω νευρινώματα οποιουδήποτε τύπου

φακίδες στη μασχαλαία ή βουβωνική περιοχή

6 και άνω κηλίδες ανοιχτού καστανού χρώματος «café-au-lait»

διακριτές οστικές βλάβες, κυρίως κάμψη του κάτω ποδιού

επίδραση από συγγενή πρώτου βαθμού

παρουσία ετερόζυγης παθογόνου μετάλλαξης της NF 1

Η Νευροϊνωμάτωση είναι μία σπάνια γενετική διαταραχή, που εκδηλώνεται συχνά με τυχαία μετάλλαξη κατά τη σύλληψη, αλλά και που κληρονομείται. Χαρακτηρίζεται από ανάπτυξη καλοθών όγκων στο Νευρικό Σύστημα.

(NF 2)

αμφοτερόπλευρα αιθουσαία σβαννώματα

συγγενής Α' βαθμού με αποδεδειγμένη NF 2, σε συνδυασμό με:
μονόπλευρο αιθουσαίο σβάννωμα και δύο από τα ακόλουθα:
- Μηνιγγίωμα
- Γλοιώμα
- Σβάννωμα
- Νεανικός καταρράκτης

(Σβαννωμάτωση)

2 και άνω μη ενδοδερματικά σβαννώματα, ένα με παθολογική αξιολόγηση (και μονομερούς αιθουσαίου σβαννώματος πιστοποιημένου με MRI)

Ένα παθολογικά αξιολογημένο σβάννωμα ή ενδοκρανιακό σβάννωμα και ένας συγγενής Α' βαθμού ίδιας πάθησης

2 και άνω μη ενδοδερματικοί όγκοι, όχι αποδεδειγμένα σβάννωμα. Χρόνιος πόνος.

Τύπου 2 (NF 2)

Η μετάλλαξη της βρίσκεται στο γονίδιο της μερλίνης, του χρωμοσώματος 22 που έχει παρόμοια δράση με την νευροϊνωμίνη, αναστέλλει δηλαδή την ανάπτυξη ή τον ταχύ και ανεξέλεγκτο κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Οι κλινικές της εκδηλώσεις αφορούν κυρίως το Κεντρικό και Περιφερικό νευρικό σύστημα (ΚΝΣ-ΠΝΣ) και τους οφθαλμούς και πιο σπάνια το δέρμα (οι ασθενείς δεν εκδηλώνουν συνήθως κηλίδες «café-au-lait»). Συχνότερη εκδήλωση είναι η εμφάνιση όγκων του ΚΝΣ-ΠΝΣ. Το κυριότερο εξ αυτών είναι το αιθουσαίο σβάννωμα. Αυτό προκαλεί προοδευτική απώλεια της ακοής και αιθουσαία δυσλειτουργία (ίλιγγο και αστάθεια στο περπάτημα). Αν το αιθουσαίο σβάννωμα δεν αντιμετωπιστεί, μπορεί ακόμα και να απειλήσει τη ζωή. Οι νοητικές λειτουργίες των ασθενών με NF2 είναι κατά βάση φυσιολογικές, ενώ δεν παρατηρούνται οζίδια του Lisch. Χαρακτηριστική είναι η εμφάνιση νεανικού καταρράκτη.

*Αυτές οι πληροφορίες προορίζονται για γενική πληροφόρηση και ενημέρωση του κοινού και σε καμία περίπτωση δεν μπορούν να αντικαταστήσουν την συμβουλή του ιατρού που γνωρίζει την νόσο.

Σβαννωμάτωση

Η πιο σπάνια νόσος, με μεταλλάξεις στα γονίδια SMARCB1 και LZTR1. Ανάπτυξη πολλών σβαννωμάτων, όπως τύπου 2, χωρίς αμφίπλευρα αιθουσαία σβαννώματα και επενδυμάτα. Λόγω ομοιότητας με τύπου 2, είναι σημαντικός ο γονιδιακός έλεγχος.