

Első diagnózis lépései

Hogyan kezdjen hozzá egy szülő gyanú esetén, hogy gyermekénél kimondják az NF1 diagnózist?

1. Figyeld meg és jegyezd fel a tüneteket

Az első lépés mindig a **gyermek testi jeleinek és viselkedésének tudatos megfigyelése**:

- Vannak-e **kávébarna foltok (café-au-lait)** a bőrön? (6-nál több, 5 mm-nél nagyobb átmérőjű folt gyanús lehet)
- Tapinthatók-e **kis, puha csomók a bőr alatt?** (neurofibromák)
- Van-e **scoliosis** vagy más mozgásszervi elváltozás?
- Jelentkezett-e **tanulási nehézség**, figyelemzavar vagy fejlődési elmaradás?
- Előfordult-e családban hasonló állapot?

Írd le, mikor vetted észre a tüneteket, milyen gyakran jelentkeznek, van-e családi előfordulás.

2. Fordulj háziorvoshoz vagy gyermekorvoshoz

Első körben a **gyermek háziorvosa** az, aki segíthet a továbblépésben:

- Kérj **beutalót gyermekneurológiára és/vagy gyermekgenetikára**.
 - Kérhetnek laborvizsgálatokat, de az NF1 diagnózis **klinikai kritériumokon** alapszik (NIH-feltételek szerint).
-

3. Vidd el szakorvosi kivizsgálásra

Fontos szakterületek az első körben:

3.1 Gyermekneurológia, ha indokolt tovább küld genetikára és minden egyéb helyre, MRI-t is kérhet, így azt gondolom, hogy az ő személye a sorban a legfontosabb. Írj e-mailt és kérj időpontot. Sokszor hónapok. Előnye, hogy TB alapon elérhető, minden egy kórházban van, szükséges a háziorvosi beutaló. (Tűzoltó utcát ajánlom személyes tapasztalatok alapján, de természetesen bárhova mehettek).

Mehetsz magán úton is, ennek előnye, hogy gyorsan van időpont, hátránya, hogy további beutalók és átirányítások nehezebbek, de nem kizártak. Menet közben is bármikor lehet váltani.

3.2. Genetikai vizsgálat és tanácsadás – ha klinikai gyanú van, itt történhet genetikai mintavétel TB alapon:

Magyarországi genetikai vizsgálatot végző intézmények és szakemberek

3.2.1. Semmelweis Egyetem I. Sz. Gyermekgyógyászati Klinika - Genetikai Osztály

- Budapest, Tűzoltó utca 7–9.
- Az egyik vezető intézmény az NF1 és egyéb genetikai betegségek diagnosztikájában.
- Itt történik a molekuláris genetikai vizsgálat és genetikai tanácsadás.

3.2.2. Semmelweis Egyetem Humán Genetikai Tanszék

- Budapest, Üllői út 26.
- Szintén komplex genetikai diagnosztikát és tanácsadást végeznek.

3.2.3. Pécsi Tudományegyetem Klinikai Genetikai Tanszék

- Pécs, Egyetem u. 6.
- Regionális centrum, ahol szintén történik NF1 gén vizsgálat és genetikai konzultáció.

3.2.4. Szegedi Tudományegyetem Genetikai Intézet

- Szeged, Korányi fasor 8–10.
- Molekuláris genetikai vizsgálatokat és tanácsadást végeznek.

A diagnózis véglegesítéséhez genetikai vizsgálat is szükséges lehet. Itt a genetikus:

- felveszi a **családi anamnézist**
- tájékoztat az öröklődés esélyeiről
- elrendelheti a **molekuláris genetikai vizsgálatot (NF1 gén)**

Az eredmény akár **több hónapig is eltarthat**, ezért türelemre van szükség.

3.2.5 Istenhegyi Géndiagnosztika- magánklinika

- 1125 Budapest, Zalatnai u. 2. Tel: 06-1-580-8652
- 9 génes panel vizsgálatot is végeznek díjazás ellenében. A vizsgálat során teljes gén szekvenálás, aminek a pontossága megközelítőleg 99.9%.
- 4-5 hét alatt eredmény

3.3. Gyermekszemészet (Lisch-csomók, látásromlás, optikus glioma)

3.4. Gyermekortopédia (csontelváltozások, scoliosis, pseudoarthrosis)

4. Gyűjtsd össze az összes ambuláns lapot

Minden vizsgálat után:

- Kérd el az **ambuláns lapot**
- Fűzd össze egy mappába
- Tematikusan és időrendben rendezd el (pl. szemészet – 2025.01., ortopédia – 2025.03.)

Ezt a dokumentációt minden vizsgálatra vidd magaddal. Segít az orvosoknak is.

5. Készülj kérdésekkel minden vizsgálatra

Használhatod az általam elkészített **tematikus kérdéssorokat**:

- neurológiai
- szemészeti
- genetikai
- ortopédiai
- onkológiai
- gasztroenterológiai
- plexiform neurofibromákra vonatkozó kérdések stb.

Ezek a kérdések nem diagnosztizálnak, **de segítenek a szülő-orvos kommunikációban**, hogy semmi ne maradjon ki.

Fontos figyelmeztetés:

Az itt felsorolt tünetek és kérdések nem szolgálnak öndiagnózis felállítására, és nem helyettesítik a szakorvosi véleményt. A pontos diagnózis kizárólag szakorvos által állítható fel. A kérdéslisták célja, hogy segítsék a szülőket a tájékozódásban, az orvosi konzultációkra való felkészülésben, valamint az érdekérvényesítésben.

A felsorolt szempontok nem minden esetben relevánsak, sorrendjük nem kötött, és részben szülői tapasztalatokon, visszajelzéseken alapulnak.
