

## Genetische (DNA) diagnose

---

DNA-diagnostiek wordt meestal door de kinderarts of klinisch geneticus aangevraagd, en wordt uitgevoerd door een DNA-diagnostiek laboratorium. Bloed van zowel de patiënt als de (wel of niet aangedane) ouders is gewenst. Soms is ook een stukje weefsel (bijvoorbeeld uit de tumor) nodig voor de analyse. Er is een aantal redenen om DNA-onderzoek te doen:

1. Ter bevestiging van de diagnose:

Als er geen mutatie in het NF1 gen wordt aangetoond kan sprake zijn van een op NF1-lijkend syndroom dat veroorzaakt wordt door een mutatie in een ander gen (zie Tabel differentiaal diagnose van NF1). Dit heeft belangrijke gevolgen voor het te verwachten beloop van de aandoening. Echter bij ongeveer 10% van de mensen met een klinisch duidelijk beeld van NF1 is DNA diagnostiek voor NF negatief.

2. Bij twijfel aan de diagnose of bij atypische presentatie:

Bijvoorbeeld bij de atypische ruggenmerg- NF1, of bij ernstige complicaties op jonge leeftijd (opticus glioom, plexiform neurofibroom) zijn de criteria niet toereikend om NF1 te diagnosticeren. Bevestiging van de diagnose door middel van DNA mutatieanalyse is dan wenselijk.

3. Ten behoeve van familieonderzoek (erfelijkheidsonderzoek)

Omdat NF1 een overerfbare ziekte is, kan het zijn dat familieleden ook NF1 hebben, terwijl ze dit nog niet weten. Wanneer bekend is welke mutatie er precies in de familie zit, kan bij familieleden makkelijker worden vastgesteld of zij ook NF1 hebben.

4. Voor diagnostiek bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap.

Dit noemen we prenatale diagnostiek en gebeurt door middel van een vlokcentest (of vruchtwaterrest) waarbij het genetisch materiaal van het embryo wordt onderzocht.

5. Voor pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)

Dit omvat een reageerbuisbevruchting aangevuld met een test in het laboratorium om te onderzoeken of het pre-embryo wel of geen NF1 heeft. Dit onderzoek gebeurt voor Nederland in Maastricht (zie [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)).