

Klinische diagnose

Wanneer een eerstelijns arts, zoals een huisarts, NF1 vermoedt, zal deze het kind doorverwijzen naar een kinderarts, kinderneuroloog of klinisch geneticus, of naar een speciale NF-polikliniek. De diagnose wordt gesteld als er twee of meer van de volgende criteria aanwezig zijn:

- zes of meer café-au-lait vlekken;
- twee of meer neurofibromen, of één plexiform neurofibroom;
- sproeten in de oksel of de lies;
- een voor NF1 typische botafwijking, zoals een afwijking van de oogkas of een buiging in het onderbeen;
- een tumor op de oogzenuw;
- twee of meer Lisch nodulen (pigmentophopingen in de iris van het oog);
- een eerstegraads familielid met NF1.

Jonge kinderen voldoen vaak nog niet aan twee of meer criteria omdat de meeste kenmerken zich ontwikkelen in de loop van de tijd. Dikwijls hebben ze wel een aantal café-au-lait vlekken. Vanaf de leeftijd van 6 jaar voldoen bijna alle kinderen met NF1 wèl aan twee of meer van de criteria.