

NEUROFIBROMATOSI TIPUS I	
Herència	Autosòmica dominant
Gen implicat	Gen NF1 (17q)
Manifestacions cutànies	<p>Taques cafè amb llet (presents al naixement o durant el primer any de vida)</p> <p>Neurofibromes múltiples (inici a la segona dècada de la vida)</p> <p>Signe de Crowe (efèlides axil·lars)</p> <p>Noduls de Lish (hamartomes pigmentats a iris)</p> <p>Prurit</p> <p>Xantogranuloma juvenil</p> <p>Neurofibromes plexiformes</p> <p>Tumors neurals malignes</p>
Manifestacions extracutànies	<p>Alteracions esquelètiques</p> <ul style="list-style-type: none"> - Talla disminuïda - Macrocefalia - Cifoescoliosi - Pseudoartrosi congènita <p>Tumors del sistema nerviós central</p> <ul style="list-style-type: none"> - Glioma del nervi òptic - Astrocitoma - Neurilemmoma - Meningioma - Neurofibroma <p>Altres tumors</p> <ul style="list-style-type: none"> - Tumor de Wilms - Rabdiosarcoma - Leucèmia (leucèmia mielomonocítica juvenil) - Feocromocitoma
Criteris diagnòstics (2 ó més criteris)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Sis o més taques cafè amb llet majors de 5 mm en pacients prepuberals i majors de 15mm en postpúbbers. 2. Dos ó més neurofibromes o un neurogibroma plexiforme 3. Signe de Crowe (efèlides axil·lars) 4. Glioma del nervi òptic 5. Dos o més nòduls de Lish 6. Lesions òssies típiques (Displasia de les ales esfenoidals o aprimament cortical d'ossos llargs amb o sense pseudoartrosi) 7. Antecedents de NF tipus I en pares o germans