



**Diagnostische Kriterien für Mosaik Neurofibromatose Typ 1 (Mosaik-NF1):**

Die diagnostischen Kriterien für Mosaik-NF1 sind erfüllt, wenn eines der folgenden Kriterien vorliegt:

- klare segmentale Verteilung von Café-au-lait-Flecken oder kutanen Neurofibromen  
und
    - a) ein weiteres NF1-Diagnosekriterium<sup>o</sup> aus A), (aber kein Elternteil, das die diagnostischen Kriterien für NF1 erfüllt)  
oder
    - b) ein Kind, das die diagnostischen Kriterien für NF1 erfüllt
  - Nur eines der NF1-Diagnosekriterien:
    - Freckling in der Achselhöhle oder der Leistenregion
    - Gliom der Sehbahn
    - ≥2 Lisch-Knötchen der Iris, oder ≥2 chorioidale Anomalien
    - für NF1 charakteristische Knochenläsion
    - ≥2 Neurofibrome oder ein plexiformes Neurofibrom  
und ein Kind, das die Kriterien für NF1 erfüllt
  - Eine pathogene NF1-Variante mit einer Varianten-Allel-Frequenz von signifikant <50% in Normalgewebe wie Leukozyten  
und
    - ein weiteres NF1-Diagnosekriterium aus A), (aber kein Elternteil, das die diagnostischen Kriterien für NF1 erfüllt)
  - Eine identische pathogene, heterozygote NF1-Variante in zwei anatomisch getrennten, betroffenen Geweben<sup>oo</sup> (in Abwesenheit einer pathogenen NF1-Variante im nicht betroffenen Gewebe)
- <sup>o</sup> Wenn nur Café-au-lait-Flecken und Freckling vorhanden sind, ist die Diagnose Mosaik-NF1 wahrscheinlich, differenzialdiagnostisch Mosaik-Legius-Syndrom oder konstitutionelle Mismatch-Reparatur-Defizienz (CMMRD)
- <sup>oo</sup> Neurofibrome und darüber liegende, hyperpigmentierte Haut zählen nur als ein Gewebe; verschiedene Gewebe, die aus derselben primären Läsion stammen, zählen ebenfalls nur als ein Gewebe

Angaben zur Familienanamnese

- Gibt es in der Familie weitere Betroffene mit ähnlicher Symptomatik?  Nein  Ja Wenn ja, wer? \_\_\_\_\_
- Liegen genetische Vorbefunde von Verwandten vor?  Nein  Ja Wenn ja, bitte Befundkopie beilegen

**UNTERSUCHUNGSMATERIAL**

- Entnahmedatum: \_\_\_\_\_  EDTA-Blut (2-5 ml)  Fruchtwasser  Tumorgewebe
- Uhrzeit: \_\_\_\_\_  Chorionzotten  DNA aus \_\_\_\_\_  Sonstiges: \_\_\_\_\_  
(≥ 250 ng; ≥ 100 ng/µl)

**UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG**

Unser Experten-Team steht Ihnen bei Fragen jederzeit zur Verfügung: [info@medicover-diagnostics.de](mailto:info@medicover-diagnostics.de) oder unter +49 89 895578-0

- Diagnostisch  Prädiktiv  Pränatal
- Zieldiagnostik bei familiär bekannter Variante?  Ja, bitte Befundkopie beilegen; alternativ, exakte Angabe von Gen, Variante und Transkript:
- Gen: \_\_\_\_\_ Variante: \_\_\_\_\_ Transkript: \_\_\_\_\_
- Sequenzierung und Deletions- / Duplikationsanalyse
- Deep Sequencing bei V.a. Mosaik-NF1

Eine komplette Liste aller im Labor anforderbaren Analysen finden Sie unter [www.medicover-diagnostics.de](http://www.medicover-diagnostics.de)



## ADRESSE FÜR PROBENZUSENDUNG

Bitte wählen Sie einen der beiden unten stehenden Laborstandorte für die Probenzusendung aus:

**MVZ Martinsried**  
Lochhamer Str. 29  
82152 Martinsried  
GERMANY

Tel: +49 89 895578-0  
Fax: +49 89 895578-780  
www.medicover-diagnostics.de  
info@medicover-diagnostics.de

**MVZ Berlin-Lichtenberg**  
Plauener Str. 163-165  
13053 Berlin  
GERMANY

Tel.: +49 30 92090727  
Fax: +49 30 92090741  
www.medicover-diagnostics.de  
info@medicover-diagnostics.de

## GENETISCHE BERATUNGSSTELLEN

Unsere Standorte für genetische Beratung:

### Augsburg

Armenhausgasse 18  
86150 Augsburg  
Terminvereinbarung Tel.: +49 821 514501

### Berlin-Lichtenberg

Rosenfelder Straße 15-16  
10315 Berlin  
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 5779871-2

### Berlin-Mitte

Hausvogteiplatz 3-4 2. OG  
10117 Berlin-Mitte  
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 79748430

### Berlin-Westend

Spandauer Damm 130  
14050 Berlin  
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 3035566-6

### Hannover

Podbielskistr. 122  
30177 Hannover  
Terminvereinbarung Tel.: +49 511 96540-0

### Kempten (Zweigstelle Martinsried)

Robert-Weixler-Str. 50  
87439 Kempten  
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0

### Martinsried

Lochhamer Str. 29  
82152 Martinsried  
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0