

**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA**

**Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma**

## NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1



BROCHURE PER I GENITORI

Scoprire che il tuo bambino ha una malattia di cui non hai mai sentito parlare può davvero spaventare, soprattutto se non sai cosa comporti per il suo futuro.

Questo opuscolo è stata realizzato per rispondere alle domande sulla neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). Speriamo che le informazioni che troverai ti aiutino a mitigare le tue preoccupazioni, a capire meglio quali siano le cure più adatte per la malattia di tuo figlio e ti consentano di essere parte attiva della squadra medica che curerà il tuo bambino.



## La neurofibromatosi di tipo 1

Qual è la causa di NF1?

## Diagnosi e caratteristiche della NF1

Macchie caffelatte

Lentiginosi ascellare

Noduli di Lisch

Neurofibromi

Neurofibromi plessiformi

Glioma del nervo ottico

Anomalie ossee

Diagnosi e test genetico

Ulteriori problemi associati alla NF1

## SOMMARIO

---

Cure e visite specialistiche	
Quando e come dire a tuo figlio della malattia	
Il team multidisciplinare	
Contatti	
Associazioni di volontariato	
I miei appunti	

---

La neurofibromatosi, o NF include diversi tipi di patologie, neurofibromatosi di tipo 1, di tipo 2 e la Schwannmatosi: si tratta di malattie diverse con caratteristiche distinte.

Delle tre condizioni, la NF1 è la più comune e non evolve nella NF2.

Questa brochure è dedicata esclusivamente al primo tipo di neurofibromatosi, una malattia di cui probabilmente non hai mai sentito parlare ma che, tuttavia, è una condizione piuttosto comune con un'incidenza di 1 su 3.000 individui in tutto il mondo. La patologia è anche nota come malattia di von Recklinghausen, da colui che la descrisse per la prima volta alla fine del 19° secolo.

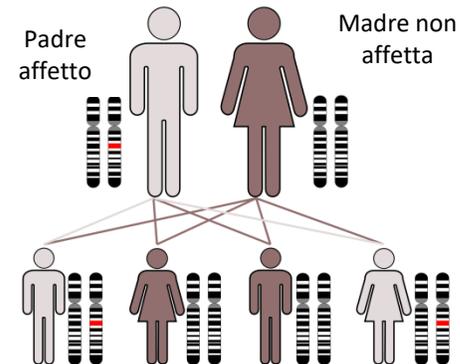
Le caratteristiche più comuni della malattia sono le macchie e le lentiggini sulla pelle. Queste macchie non provocano alcun problema medico, al contrario di altre peculiarità che invece richiedono attenzione e cure specifiche. Poiché è impossibile prevedere l'evoluzione della malattia in un bambino affetto da NF1, risulta necessario monitorare con attenzione i piccoli pazienti così da poter individuare precocemente il manifestarsi di altri problemi.

## QUAL E' LA CAUSA DELLA NF1?

La NF1 è una malattia genetica causata dalla presenza di una variante nel gene NF1, ovvero si nasce con tale disturbo. Tutti noi abbiamo migliaia di geni che influenzano il modo in cui il nostro corpo cresce, definiscono il colore degli occhi o la forma del cuore. Tra queste migliaia di geni c'è quello della NF1. Ognuno di noi possiede due copie di questo gene in ogni cellula del proprio corpo; chi ha la malattia ha una copia di geni mutata.



Metà dei pazienti affetti da NF1 eredita il gene mutato da un genitore malato, mentre gli altri risultano i primi della famiglia ad aver contratto questa patologia. Quando un genitore ha NF1, c'è una probabilità del 50% che trasmetta una copia mutata del gene ai figli.



Quando cresceranno, anche i loro figli avranno un 50% di probabilità di ereditare il gene. Il gene è trasmesso indifferentemente a maschi e femmine e non salta di generazione in generazione; un figlio può presentare la malattia in modo più lieve o più serio rispetto al proprio genitore e non c'è alcun modo di prevedere l'evoluzione della malattia basandosi sulla storia medica dei genitori.

# DIAGNOSI E CARATTERISTICHE DELLA NF1

---

Per ricevere una diagnosi di NF1 , occorre essere positivi al test genetico e avere una o più delle seguenti caratteristiche:

- Sei o più macchie color caffelatte
- Lentiggini sotto ascellari o inguinali
- Noduli iridei di Lisch
- Due o più neurofibromi o un fibroma plessiforme
- Glioma delle vie ottiche
- Un problema osseo specifico – una displasia dello sfenoide o della tibia
- Un genitore, un fratello, una sorella, un figlio con NF1

## MACCHIE CAFFELATTE

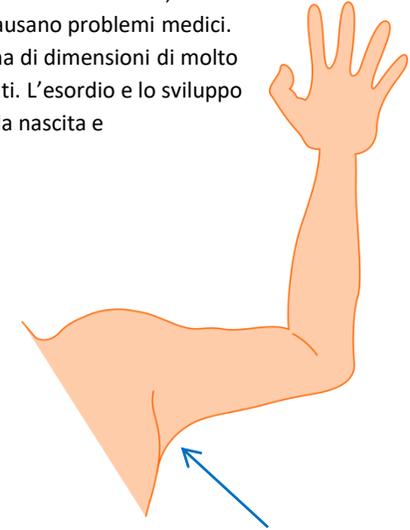
---

La caratteristica più comune (95%-99% dei pazienti ) della NF1 è la presenza delle macchie caffelatte. Si tratta di voglie piane di dimensioni assai variabili, che si possono individuare alla nascita o durante i primi anni di vita. Il numero delle macchie non indica la “gravità” della diagnosi e non è legato ad altri problemi medici.

## LENTIGGINOSI ASCELLARE

---

Molti pazienti NF1 sviluppano delle lentiggini nell’incavo ascellare e in quello inguinale, questi segni sono rivelatori della malattia, tuttavia anche queste manifestazioni non causano problemi medici. Sono lesioni simili alle macchie caffelatte, ma di dimensioni di molto inferiori e interessano circa l’85% dei pazienti. L’esordio e lo sviluppo di queste caratteristiche sono compresi tra la nascita e l’adolescenza.



## NODULI DI LISCH

---

I noduli di Lisch sono delle piccole macchie che appaiono nell'iride e vengono rilevati dopo una visita oculistica. Questi noduli non alterano la visione e decorrono asintomatici; sono stati descritti nel 90-95% dei bambini affetti con età superiore ai tre anni.



## NEUROFIBROMI

---

Sono tumori benigni che crescono in contiguità dei nervi lungo tutto il corpo. Sono delle escrescenze color carne che si avvertono come dei gonfiori sotto pelle.

Interessano fino al 99% dei pazienti; si possono distinguere in cutanei e sottocutanei, questi ultimi si caratterizzano per essere mobili rispetto alla cute e ai piani profondi. I neurofibromi cutanei e sottocutanei insorgono solitamente nel periodo adolescenziale e nell'età adulta e possono aumentare di numero e dimensioni nel tempo e durante la gravidanza.

Non è possibile prevedere quanti neurofibromi possano svilupparsi nel corso della vita. I neurofibromi di solito non provocano dolore, ma se sono soggetti a strofinio, per esempio con le scarpe o la cintura, possono dar fastidio. Anche se i dottori li definiscono "tumori", non hanno evoluzione maligna.

## NEUROFIBROMI PLESSIFORMI

---

La maggioranza dei pazienti affetti da NF1 sviluppa dei neurofibromi, ma solo un terzo di essi presenta neurofibromi plessiformi.

Si tratta di tumori benigni più grandi di un fibroma classico e si presenta come un insieme di piccole escrescenze e risulta soffice e morbido. Sono lesioni che possono avere dimensioni variabili da pochi centimetri o interessare un'intera area del corpo.

I neurofibromi plessiformi sono in genere più ampi e coinvolgono un numero maggiore di nervi: possono essere superficiali (quando si trovano sotto pelle), o profondi, ad esempio all'interno dell'orbita oculare, del collo, delle pelvi o lungo la spina dorsale.

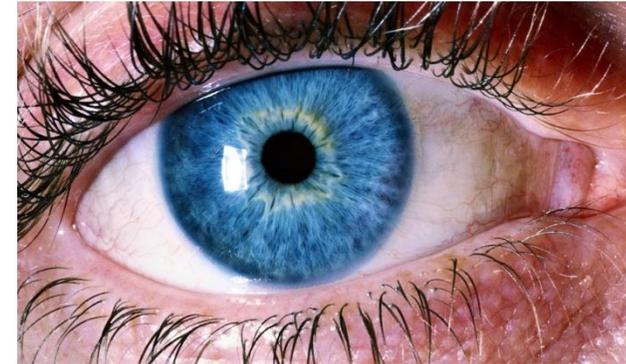
Questi tumori in genere si sviluppano durante l'infanzia e possono dare dolore se colpiti o urtati; a seconda del sito in cui crescono i neurofibromi plessiformi possono portare a una crescita ossea anormale o modificare alcune strutture importanti del corpo.

In rari casi (2-5%) si può verificare una trasformazione in tumori maligni delle guaine nervose periferiche (Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors = MPNST). I neurofibromi plessiformi possono essere congeniti o svilupparsi subito dopo la nascita o nella prima infanzia.

## GLIOMA DEL NERVO OTTICO

---

Un glioma delle vie ottiche è un tumore che si può sviluppare sul nervo ottico; se non viene diagnosticato e quindi trattato, causa problemi alla vista anche severi. Viene diagnosticato in età pediatrica, ecco perché è bene che i bambini con NF1 vengano sottoposti annualmente a un controllo oculistico. Il decorso è generalmente benigno con crescita lenta o nulla e con possibilità di regressioni spontanee; nella maggior parte dei casi rimane asintomatico.



## ANOMALIE OSSEE

---

Si riscontrano delle anomalie ossee in pazienti NF1 , di solito già alla nascita, come ad esempio :

- incurvamento o pseudoartrosi delle ossa lunghe: si verifica in circa il 2% dei pazienti in particolare a carico della tibia, in genere entro il primo anno di vita.

- displasia dello sfenoide: interessa meno dell'1% dei pazienti; la lesione è di solito congenita, ma i sintomi che la caratterizzano possono manifestarsi anche in seguito, fino ai 3 anni di età.

I pazienti con NF1 possono anche sviluppare un quadro di scoliosi, prevalentemente a localizzazione toracica-lombare. Nel 30% degli affetti è presente bassa statura.

I pazienti adulti con NF1 tendono a presentare inoltre dei livelli ridotti di vitamina D con conseguente riduzione delle densità minerali nelle ossa, osteoporosi e fratture ossee anormali.

Si può far ricorso a supplementazione con vitamina D che possono aiutare a migliorare la salute delle ossa in generale.

## DIAGNOSI E TEST GENETICO

---

Circa metà dei bambini con NF1 ha uno dei genitori affetto dalla stessa patologia, problema di cui vengono a conoscenza solo quando viene diagnosticato al figlio. Se tu o il tuo partner avete caratteristiche riconducibili alla NF1 è bene comunicarlo al dottore di vostro figlio.

Le caratteristiche della malattia si sviluppano col tempo, spesso i neonati o i bambini con NF1 presentano le macchie caffelatte, ma non hanno altre manifestazioni. In casi del genere non è possibile fare una diagnosi di NF1 fin quando non si presenti un altro segno o venga eseguito un test genetico.

Nella maggior parte delle persone, i segni tipici della malattia si manifestano solo alla fine dell'infanzia e nella prima adolescenza; in particolare, col tempo, appariranno le macchie caffelatte, le lentiggini, i noduli di Lisch e i neurofibromi.

I test genetici servono per confermare la diagnosi di NF1 se il tuo bambino presenta due o più caratteristiche di quelle su citate. Talvolta, anche se non viene trovata la mutazione del gene NF1, non si deve escludere la presenza della patologia.



## ULTERIORI PROBLEMI ASSOCIATI ALLA NF1

---

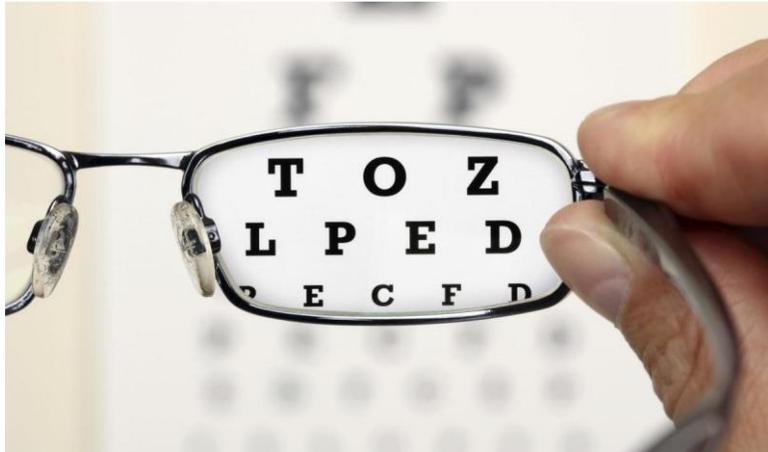
Metà dei bambini affetti da NF1 ha una specifica difficoltà di apprendimento, ma è molto improbabile che abbia un ritardo mentale. Le difficoltà di apprendimento sono le stesse di un qualsiasi bambino che non presenti la malattia e vanno trattate con i metodi tradizionali (terapia, piani educativi individualizzati, sostegno). I bambini affetti da NF1 potrebbero presentare anche difficoltà di attenzione, iperattività e difficoltà di coordinazione.



Tra i pazienti con NF1, sia adulti che bambini, ci sono alcuni che tendono ad essere più bassi dei loro coetanei o di altri membri della famiglia; alcuni bambini possono sviluppare una curvatura della spina dorsale (scoliosi). Sono invece più rari i casi di convulsione, pressione alta o difetti cardiaci alla nascita, così come alcuni tipi di tumore.

---

Dai 3 ai 12 anni i bambini affetti da NF1 potrebbero sviluppare altre macchie e in questa fase specifica anche le lentiggini ascellari e inguinali. La prima infanzia è anche il periodo in cui si riscontrano i problemi visivi.



---

I neurofibromi plessiformi vengono diagnosticati nella prima infanzia , ma possono non essere notati perché non sono visibili o asintomatici. I neurofibromi, inclusi quelli plessiformi, tendono a crescere molto rapidamente durante l'infanzia e in questa fase si palesano i disturbi di apprendimento e i deficit di attenzione.

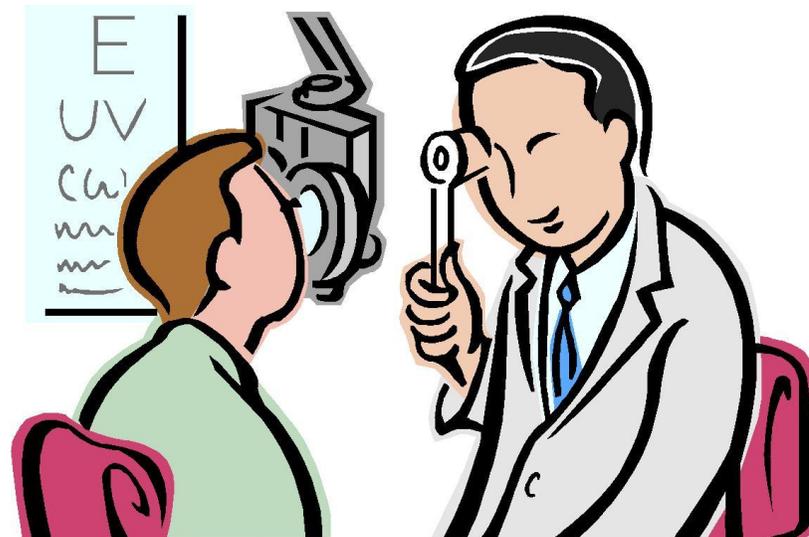
Dai 13 ai 18 anni i neurofibromi diventano evidenti e tendono ad aumentare di dimensioni; la scoliosi tende a peggiorare e persistono le difficoltà di apprendimento e del comportamento.



---

Tuo figlio ha bisogno di essere visitato una volta l'anno da uno specialista, il medico di base noterà l'insorgenza di altri segni della NF1 e ti prescriverà degli esami specifici per assicurarsi che non siano insorte complicazioni.

E' bene che il bambino sia sottoposto a visita oculistica con un oftalmologo specializzato in NF1, durante la visita il medico indagherà sulla presenza di noduli di Lisch e si assicurerà che la vista non sia stata alterata a causa di un glioma ottico. I gliomi non diagnosticati e/o non trattati in tempo possono portare a importanti riduzioni della vista.



Ricordati di chiamare il tuo curante se ti accorgi che tuo figlio presenta segni precoci della pubertà come sudorazione, lo sviluppo del seno, peli pubici e ascellari, ingrossamento delle ghiandole genitali, perché questi sono segnali di un possibile glioma. In caso ci sia questo sospetto il tuo medico prescriverà una risonanza magnetica cerebrale.



La maggior parte dei pazienti NF1 è destinata a sviluppare i neurofibromi e al momento non esistono cure per prevenire o rallentare la loro comparsa. Se tuo figlio ha fastidio o dolore a causa del neurofibroma puoi chiedere a un chirurgo specializzato di rimuoverlo.



Devi immediatamente avvertire il tuo medico se in presenza di un neurofibroma plessiforme il bambino avverte dolore, se ha una crescita o una modifica nella forma o se tuo figlio avverte un qualche cambiamento nelle sue attività abituali (si sente stanco o un braccio o una gamba si intorpidiscono) perché questi sono i segnali che il neurofibroma sta evolvendo in tumore.

## QUANDO E COME DIRE A TUO FIGLIO DELLA MALATTIA

---

E' importante che tu sia chiaro e onesto con tuo figlio e fornisca informazioni dirette così da stabilire un rapporto di fiducia reciproca. Tuo figlio seguirà il tuo esempio, quindi è bene essere onesti pur mantenendo un atteggiamento positivo.

Ci sarà un momento in cui vorrà sapere di più e ti chiederà maggiori informazioni. Ai bambini più piccoli va detto che NF1 provoca le macchie caffelatte e le lentiggini. Quando saranno più grandi e avranno accesso a internet, i genitori dovranno essere più precisi ricordando che i ragazzi si sentiranno meno spaventati se conosceranno gli aspetti della malattia dal proprio genitore o da uno specialista.

Quando un ragazzo entra nell'adolescenza prende consapevolezza della propria immagine, tuo figlio quindi potrebbe preoccuparsi per la comparsa di neurofibromi che potrebbero alterare il suo aspetto. Va sottolineato come i neurofibromi non appaiano all'improvviso ,ma solo con il passare di anni e che le persone affette da NF1 sono ugualmente attraenti, si sposano e hanno figli proprio come chi non ha la NF1.





## AREA CLINICA

Genetica Medica

Prof. Antonio Percesepe

Pediatria

Dr. Pierpacifico Gismondi

Oculistica

Dr. Ferdinando Avellis

Dermatologia

Prof. Claudio Feliciani

Neuropsichiatria Infantile

Prof. Francesco Pisani  
Dr.ssa Emanuela Turco  
Dr.ssa Benedetta Piccolo

Fisiatria

Dr.ssa Monica Nora  
Dr.ssa Anna Maria Salghetti  
Dr.ssa Federica Petraglia

Oncoematologia Pediatrica

Dr.ssa Patrizia Bertolini

## AREA CHIRURGICA

---

Chirurgia Plastica

**Prof. Edoardo Caleffi**

Neurochirurgia

**Prof. Ermanno Giombelli**

Chirurgia Maxillo - Facciale

**Prof. Enrico Sesenna**

Chirurgia Ortopedica

**Dr. Enrico Vaienti**  
**Dr. Francesco Ceccarelli**

## AREA DEI SERVIZI

---

Neuro-Radiologia

**Dr.ssa Francesca Ormitti**

Anatomia Patologica

**Prof. Enrico Silini**

Radioterapia

**Dr.ssa Nunziata D'Abbiero**

---

Per prenotare una visita scrivere una mail a:

[ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it](mailto:ambulatorionfparma@neurofibromatosi.it)





L'Associazione Neurofibromatosi (A.N.F. ONLUS) è una associazione di volontariato, senza fini di lucro, fondata il 30 aprile 1991. L'associazione si occupa di:

- diffondere la conoscenza delle Neurofibromatosi
- contribuire a uniformare le procedure diagnostico assistenziali
- promuovere la collaborazione in ambito medico e scientifico
- sostenere studi e ricerche
- favorire i contatti internazionali e gli scambi con analoghe Associazioni.

L'Associazione fa parte della "European Neurofibromatosis Europe - NF Europe", federazione Europea delle Associazioni dedicate alla neurofibromatosi, collabora con "The Children's Tumor Foundation" di New York, USA ed è in contatto con il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare della Lombardia.

Contatti per maggiori informazioni:

E-mail: [anf@neurofibromatosi.org](mailto:anf@neurofibromatosi.org)

Sito Internet: [www.neurofibromatosi.org](http://www.neurofibromatosi.org)

# I MIEI APPUNTI

