

**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA**

Azienda Ospedaliero - Universitaria di Parma

NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1



BROCHURE INFORMATIVA

La neurofibromatosi è un insieme di condizioni genetiche che influenza quasi tutti gli apparati dell'organismo. Esistono tre tipi distinti di NF, denominati NF1, NF2, e Schwannomatosi.

La NF1 è la più comune delle tre malattie e interessa circa un individuo su 3.000 in tutto il mondo. I pazienti con NF1 possono sviluppare un'ampia gamma di condizioni cliniche.

Questo opuscolo ha lo scopo di rispondere alle domande e preoccupazioni dei pazienti NF1 adulti.



SOMMARIO

La neurofibromatosi di tipo 1	
Diagnosi e caratteristiche della NF1	
Macchie caffelatte	
Lentiginosi ascellare	
Noduli di Lisch	
Neurofibromi	
Neurofibromi plessiformi	
Glioma del nervo ottico	
Anomalie ossee	
Problemi di linguaggio e apprendimento	
Apparato cardiovascolare	
Tumori	

SOMMARIO

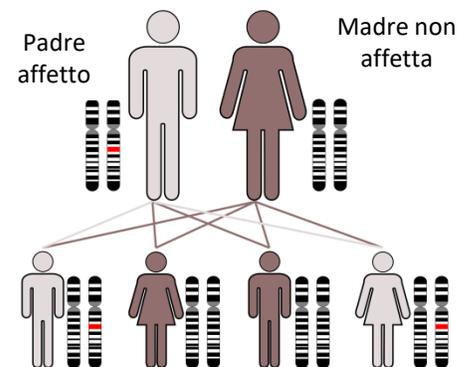
Mettere su famiglia	
Aspetto fisico e autostima	
Il team multidisciplinare	
Contatti	
Associazioni di volontariato	
I miei appunti	

LA NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1

La neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è una malattia genetica con prevalente interessamento neurocutaneo e possibili complicanze in molti organi. L'incidenza alla nascita è pari a 1 su 2.500-3.000 e la prevalenza è stimata intorno a 1 su 2.000-4.000.

In circa il 50% dei casi la condizione è ereditata da un genitore, nella restante porzione i soggetti affetti sono gli unici del loro nucleo familiare (casi sporadici o *de novo*). I segni clinici cutanei più frequenti sono le macchie caffè-latte, la lentiginosi ascellare e inguinale e i neurofibromi cutanei, sottocutanei o plessiformi.

Caratteristiche della neurofibromatosi sono la comparsa età-specifica dei segni e sintomi e l'estrema variabilità, anche in individui appartenenti alla stessa famiglia.



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:

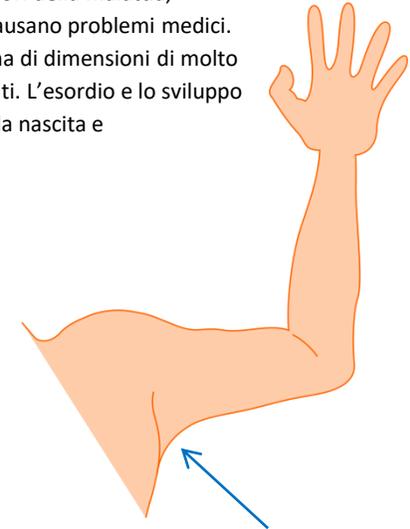
- Sei o più macchie color caffelatte
- Lentiggini sotto ascellari o inguinali
- Noduli iridei di Lisch
- Due o più neurofibromi o un fibroma plessiforme
- Glioma delle vie ottiche
- Un problema osseo specifico – una displasia dello sfenoide o della tibia
- Un genitore, un fratello, una sorella, un figlio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

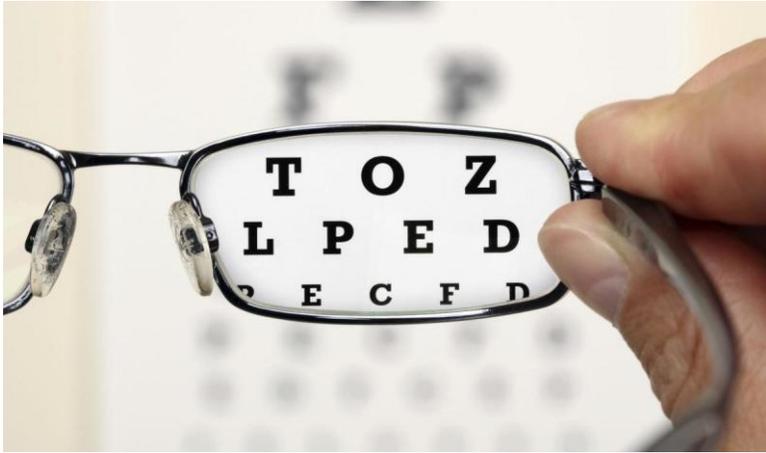
LENTIGGINOSI ASCELLARE

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.

Lo sviluppo di un numero consistente di neurofibromi può comportare un impatto psicologico importante sull'autostima, sulle relazioni e sulle interazione sociali.

Quando i neurofibromi provocano dei problemi, alcuni pazienti decidono di rimuoverli attraverso la chirurgia.

La rimozione va eseguita da chirurghi esperti in neurofibromatosi e va ricordato che alcune formazioni possono ricrescere anche dopo l'asportazione.



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 indolenzimento se colpiti o urtati; a seconda della sede 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 può aiutare a migliorare la salute delle ossa in generale.

PROBLEMI DI LINGUAGGIO E APPRENDIMENTO

Alcuni pazienti con NF1 potrebbero ricevere da bambini una diagnosi di disturbo dell'apprendimento. Queste difficoltà non sono progressive e non peggiorano con l'età adulta.

Alcuni individui hanno problemi a leggere, scrivere, nel concentrarsi, nella coordinazione e nell'orientamento.

Alcuni adulti che presentavano problemi di linguaggio da bambini potrebbero continuare a manifestare la stessa difficoltà, ma non c'è evidenza che la problematica peggiori nel tempo; alcuni pazienti potrebbero trovar difficile regolare il tono, il volume e la velocità del loro eloquio, la logopedia potrebbe aiutare a superare questi problemi.



APPARATO CARDIOVASCOLARE

Problemi cardiovascolari si osservano nel 2% dei soggetti con NF1, in particolare stenosi dell'arteria polmonare.

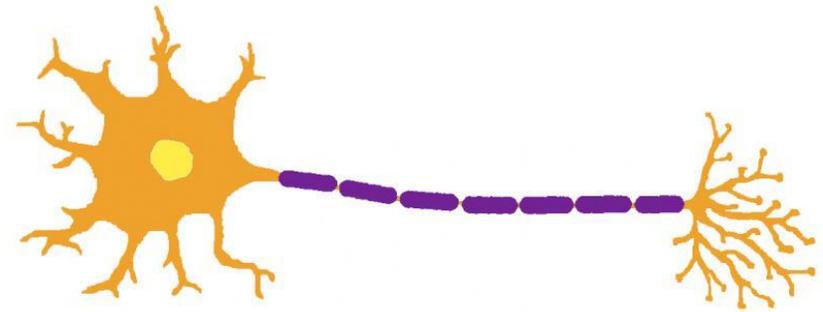
Nel 4-6% dei casi si sviluppa ipertensione arteriosa.

In alcuni adulti affetti da NF1, la pressione alta può essere la conseguenza di problemi con le arterie renali. E' bene ricordare che, qualunque sia la causa, l'ipertensione è curabile.



La neurofibromatosi aumenta la probabilità di sviluppare alcuni tumori, tra questi vi sono i tumori della guaina (MPNST) che si sviluppano generalmente a partire da neurofibromi plessiformi.

I pazienti con NF1 che hanno un neurofibroma plessiforme devono informare immediatamente i propri medici se avvertono dolore persistente o se notano dei cambiamenti nelle loro attività fisiche (debolezza, intorpidimento o cambiamenti nelle funzioni vescicali o intestinali) o se avviene una crescita rapida del tumore, un cambiamento di forma o colore e un indurimento dello stesso.



TUMORI SISTEMICI

Rispetto alla popolazione generale , i pazienti affetti da NF1 hanno una maggiore probabilità di contrarre leucemie, in particolare la leucemia mieloide cronica e altre sindromi mielodisplastiche. Il rischio è molto basso, ma sicuramente superiore a quello degli individui non affetti da NF1.

Le donne con NF1 hanno un rischio aumentato di cinque volte di sviluppare un tumore della mammella prima dell'età di cinquant'anni e in generale la possibilità di sviluppare il tumore della mammella aumentata di 3,5 volte.

La prevalenza del rabdomiosarcoma (tumori che si sviluppano a livello di muscoli, tessuto adiposo o tessuto connettivo) è di circa 20 volte aumentato nei pazienti con NF1 rispetto alla popolazione generale (0,5%).

In alcuni rari casi si possono avere neoplasie gastroenteriche come i GIST (GastroIntestinal Stromal Tumor), carcinoidi, neurofibromi, paragangliomi o ganglioneuromi intestinali.

Nel 2% dei casi, in età adulta può svilupparsi un feocromocitoma (tumore della ghiandola surrenale).

Sposarsi e metter su famiglia sono argomenti importanti da considerare e sostanzialmente sta a te e al tuo partner decidere cosa sia meglio fare. E' importante avere tutte le informazioni necessarie che riguardano la tua patologia e portare il tuo compagno /a alle visite mediche così da poter ricevere il maggior numero di risposte alle vostre domande.

La NF1 può avere diverse conseguenze durante una gravidanza.

- 1) Alcune donne, una volta in gravidanza, potrebbero avvertire un accrescimento dei loro neurofibromi, un aumento di dimensioni molto veloce se poi si tratta di quelli plessiformi; va inoltre ricordato che in stato di gravidanza diventa più complicato eseguire scansioni PET.
- 2) Alcune donne con NF1 potrebbero avere complicazioni sia durante l'attesa che al momento del parto. La presenza di neurofibromi interni interferisce raramente con la crescita del feto e non causa problemi al momento del parto (solo se vicino all'utero o al pavimento pelvico dove la vagina e l'utero si incontrano). In questo caso si può decidere di optare per un parto cesareo.
- 3) Esiste un 50% di probabilità che il nascituro sia affetto da NF1. E' consigliabile parlare con un genetista prima di intraprendere una gravidanza per capire quali siano le possibilità di avere un bambino con la patologia. Esistono dei test genetici che possono essere effettuati prima dell'impianto (prima che l'uovo fecondato si attacchi all'utero e inizi a crescere) ma in questo caso sarà necessario ricorrere alla fecondazione assistita, o durante le prime fasi della gravidanza.

Questi esami sono estremamente accurati, tuttavia non potranno mai stabilire la gravità della malattia; non è possibile infatti determinare se il bambino avrà gli stessi problemi presenti nei suoi genitori.

Se deciderai di avere figli è molto importante che uno specialista di NF1 esamini il neonato tra i 3 e 6 mesi di vita per controllare la presenza delle macchie caffelatte o altri segni della malattia.



Durante il passaggio all'età adulta, molti individui possono sentirsi insicuri del proprio aspetto fisico. I neurofibromi tendono a manifestarsi durante questo periodo e in molti provano imbarazzo riguardo il loro aspetto estetico; tuttavia, anche se il numero di neurofibromi può essere elevato, è raro che siano deformanti al contrario di quelli plessiformi che, a seconda della grandezza e posizione possono anche alterare in modo significativo il corpo.

Ricordati che NF1 non determina chi sei, il tuo modo di essere dipende solo da te. Interagire con le persone care ti aiuterà a superare queste difficoltà. Per non essere sopraffatto da dubbi o paure riguardo la progressione della tua malattia, è bene che ti confronti con gli specialisti; anche se non esiste una cura per questa patologia, la ricerca ha portato allo sviluppo di nuovi trattamenti e procedure che aiutano a ridurre molti dei segni distintivi della 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





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

Sito Internet: www.neurofibromatosi.org

I MIEI APPUNTI

