Wejście w okres dorosłości pacjentów z NF1 – czy jest się czego bać ?

Katarzyna Garus

Oddział Onkologii i Hematologii Dziecięcej
USD w Krakowie

05.11.2023

NF1

- Złożone zaburzenie wieloukładowe o różnorodnych objawach
- Jedno z najczęściej występujących schorzeń dziedziczonych autosomalnie dominująco (1 na 2500-3000 osób światowej populacji)
- Mutacja inaktywująca w genie NF1 na chromosomie 17q11.2 kodującym neurofibrominę
- Choroba postępująca z dodatkowym ryzykiem powikłań medycznych u dorosłych

Neurofibromina

- Znajduje się w korze mózgu
- Odpowiada za tworzenie synaps
- Odpowiada za produkcję neuroprzekaźników
- Niedobór lub zmniejszona aktywność wiążą się ze zmianami na poziomie komórkowym, które prowadzą do wystąpienia objawów klinicznych
- Opisywano nieprawidłową hiperintensywną strukturę warstwową kory mózgowej u pacjentów z NF1 (podstawy epileptogenezy)
- Napady padaczkowe u chorych z NF1:
- 2 razy częściej niż w populacji ogólnej

NF1

- Choroba wymagająca wielospecjalistycznego nadzoru lekarskiego, edukacji, wsparcia psychospołecznego przez całe życie
- Konieczność opracowania skutecznego programu przejścia z modelu opieki zdrowotnej skoncentrowanego na dziecku/rodzinie do modelu opieki nad dorosłym pacjentem

NF1

- Glejaki o niskim stopniu złośliwości: droga wzrokowa, pień mózgu
- - ryzyko rozwoju jest wyższe w porównaniu z glejakami o wysokim
- stopniu złośliwości
- - u dzieci 77% to glejaki o niskim stopniu złośliwości
- - średni wiek rozpoznania: 4,5 rok życia
- - u dzieci powolny wzrost, 20% przebiega bezobjawowo
- - jedynie 2% wymaga leczenia
- - w okresie dojrzewania i u dorosłych bezobjawowe lub
- niepostępujące
-
-

NF1

U dorosłych ścisła, systematyczna kontrola radiologiczna może nie być wykonywana ze względu na:

- powolny wzrost (brak wzrostu) nowotworów drogi wzrokowej
- korzystne rokowanie w glejakach niskiego ryzyka zlokalizowanych w pniu mózgu
- wyjątkowo niskie tempo wzrostu guzów glejowych podwyściółkowych okołoprzewodowych
- niepostępująca proliferacja komórek gleju okołoprzewodowego

NF1

Glejaki o wysokim stopniu złośliwości

- ryzyko rozwoju jest niższe w porównaniu z glejakami o niskim stopniu złośliwości
- ale ryzyko wystąpienia jest około 50 razy większe niż w populacji ogólnej
- u dorosłych stanowią 78% wszystkich glejaków

NF1

Inne objawy

- niemal wyłącznie w dzieciństwie:

objawowe zwężenie wodociągu mózgu,

objawowe wodogłowie - makrocefalia (50%),

(wynikające z ogniskowej proliferacji okołoprzewodowych podwyściółkowych komórek glejowych)

- głównie dorośli: przewlekły ból

(często pomijany w badaniach nad NF1)

* bóle głowy - 10%

* trwały upośledzający ból - ucisk przez nerwiakowłókniaki splotowate na głębokie nn obwodowe

* epizodyczny ból napadowy – podskórne NF

* somatyzacja emocji

NF1

Inne objawy

- w każdym wieku: nerwiakowłókniaki skórne,

Nerwiakowłókniaki splotowate, padaczka (5%), nowotwory OUN, nowotwory nn obwodowych, RMS, pheochromocytoma, NF rdzenia kręgowego

Konieczne badanie szybko rosnącej zmiany

(transformacja nerwiakowłóniaka splotowatego do MPNST)

- deficyt uwagi, nadpobudliwość, lęk, depresja, zmęczenie, zaburzenia orientacji wzrokowo – przestrzennej, dysleksja, zaburzenia pamięci, autyzm

- skolioza dystroficzna, osteopenia, niski wzrost

NF1

Co zrobić, żeby nie było się czego bać w wejściu w okres dorosłości:

- ćwiczenie mówienia z dzieckiem/młodym dorosłym w swoim imieniu
- aktywne zaangażowanie we własną chorobę, opiekę zdrowotną, przyjmowane leki (informacje nt diagnozy, dostępu do lekarzy specjalistów w dziedzinie NF)
- usprawnienie formy sedacji do badań radiologicznych, zabiegów chirurgicznych (strach)
- umożliwienie dziecku/nastolatkowi samodzielnego zadawanie pytań w czasie wizyty u lekarza
- nauka samodzielnego monitorowania ciśnienia tętniczego krwi (zaburzenia naczyniowe, udary krwotoczne i niedokrwienne)
- stworzenie planu badań przesiewowych (MPNST, rak piersi, guzy OUN, monitorowanie powikłań leczenia)

NF1

Co zrobić, żeby nie było się czego bać w wejściu w okres dorosłości:

- monitorowanie hormonalne opóźnionego lub wczesnego dojrzewania
- przyzwyczajanie dziecka do korzystania z opieki psychologicznej/psychiatrycznej
- dostępne przekazywanie wiedzy nt genetyki, posiadania potomstwa, alternatywnych możliwości planowania rodziny)

NF1

Panuje błędne przekonanie o zmniejszaniu problemów zdrowotnych i potrzeb medycznych wraz z wiekiem.

NF1 jest chorobą postępującą z dodatkowym ryzykiem wystąpienia powikłań u dorosłych.

Możemy jednak starać się skutecznie zaspokajać potrzeby pacjentów i oswajać ich z chorobą od wczesnego dzieciństwa.

STAY TRUE. BE UNIQUE.
WE HAVE
NOTHING
TO LOOSE
A N D
A WORLD
EMERGENCY

Dziękuję za uwagę

Zgłaszam brak konfliktu interesów związanych z przygotowaniem niniejszej prezentacji

Katarzyna Garus

kgarus15@gmail.com