Plan

1. Małe dziecko mały kłopot?
2. Co Cię martwi kiedy dorastasz Ty, kiedy dorasta Twoje dziecko?
3. Czy powinniśmy wypchnąć celebrytów z kolejki?
4. Jak zadbać o kości
5. Grupa rówieśnicza
6. Mama i Tata planują dziecko
7. Jak wydłużyć swoje życie
8. Twój plan

Objawy
Niemowlęctwo
Wczesne dzieciństwo
Wiek szkolny
Młodzieńczość
Wiek dorosły
Liczne plamy CAL
Piegowate nakrapianie pach i pachwin
Nerwiakowłókniaki skórne
Nerwiakowłókniaki splotowate
Guzki Lischa
Glejak nerwu wzrokowego
UBO(FASI) w MRI
Dysplazja kości klinowej i(lub) wrodzona dysplazja kości piszczelowej
(Kifo)skolioza
Przeprosty w stawach
Zespół „ADHD-like"
Zaburzenia skupienia uwagi
MPNST
JMML, ANLL, RMS/STS
BRCA, GIST, PhCC, DCT
Możliwość rozpoznania NF-1 wyłącznie na podstawie objawów klinicznych

Karwacki M.

Co martwi, kiedy dorastasz?

iStock
Credit: chiewr

The impact of cutaneous neurofibromas on quality of life and mental health in neurofibromatosis type 1

Brieana Dance[1] | Alice Dardare[2] | Jane Fleming[1] | Sue-Faye Siow[1,2] | Timothy E. Schlub[3] | Hilda Crawford[1] | Rebecca B. Saunderson[4] | Claire Wong[1] | Yemima Berman[1,2]

Objawy choroby widoczne dla otoczenia związane sa z obniżeniem jakości życia. Autorzy wskazali na duży wpływ na stan emocjonalny u pacjentów z widocznymi nerwiakowłókniakami.

Stwierdzono wyższy poziom lęku, który wskazuje nam potrzebę rozpoznania i leczenia

RESEARCH ARTICLE

Altered body as a source of interactional problems in the family of individuals with neurofibromatosis type 1 – A polish study

Katarzyna Kowal[1]*, **Michał Skrzypek**[2]

1 Chair of Health Science and Physiotherapy, Wladyslaw Bieganski Collegium Medicum in Jan Dlugosz University in Czestochowa, Czestochowa, Poland, **2** DOCENTMED Individual Specialist Medical Practice in Lublin, Lublin, Poland

Zmiany w ciele spowodowane przez NF1 determinują specyfikę interakcji społecznych w rodzinach chorych. Siła i kierunek wpływu zmian w ciele na interakcje społeczne zależy od ich rodzaju (widoczność, niewidoczność), a także nadawanych im znaczeń. Widoczność zmian chorobowych wywołuje postawę nadmiernej kontroli i stygmatyzacji w rodzinie, zwłaszcza ze strony rodziny. Stygmatyzacja w rodzinie, zwłaszcza ze strony matek osób z NF1, i wywołuje tendencję do definiowania jednostki przez pryzmat choroby i jej objawów cielesnych. Z kolei brak widoczności objawów choroby powoduje, zwłaszcza ze strony ojców chorych, przeciwstawne postawy zaprzeczania chorobie, normalizacji jej objawów i tendencji do kwestionowania tożsamości choroby. Duże nasilenie problemów interakcyjnych dotyczy szczególnie tych rodzin, w których NF1 został przekazany w drodze dziedziczenia, a członkowie rodziny obwiniają, a członkowie rodziny wzajemnie obwiniają się o chorobę.

Chirurgia plastyczna- czyli nie tylko dla celebrytów

1. Zapytaj jakie są opcje terapeutyczne:

A. Który guzek Ci przeszkadza?

B. Który guzek utrudnia golenie, czesanie, chodzenie

C. Który guzek sprawia, ze czujesz się źle w towarzystwie?

D. I którego masz zwyczajnie dość….

2. Sprawdź z doświadczonym chirurgiem możliwości zabiegu. Przedyskutuj ryzyko i korzyści

Kości i osteoporoza

Skolioza

W badaniach własnych wśród analizowanej grupy pacjentów u prawie 47% stwierdzano zmiany kostne, w tym głównie skoliozę (32%). W populacji ogólnej skolioza pojawia się u około 5% ludzi. Problem skoliozy, która w przypadku pacjentów z NF 1, związana jest ze zmianami w obrębie kręgów o charakterze dysplazji, wrodzonymi anomaliami rozwojowymi, destrukcyjnym wpływem nerwiakowłókniaków okołokręgosłupowych jest niezmiernie istotny w związku z dużo większą progresją zmian w porównaniu z populacją ogólną.

Inni autorzy podają, że skolioza występuje u około10% chorych z NF 1

Opracowanie własne

Zmniejszona gęstość kości

Poza zmianami typowymi dla nerwiakowłokniakowatości-zaburzeniami w obrębie struktur kostnych i więzadeł stawowych i dysplazji wrodzonych (kość piszczelowa) u pacjentów z NF-1 stwierdzamy również zmniejszoną gęstość kości

Trudności szkolne

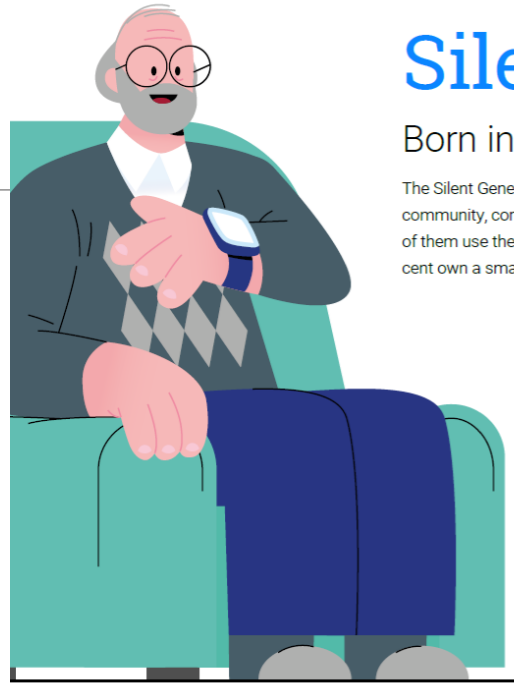
Grupa rówieśnicza

Generation Z

Born in 1997–2012

It should come as no surprise that Gen Z people feel most comfortable using modern technology. They are the first generation to be "born with a smartphone in their hands". For this reason, research shows[10] they are most likely to choose remote healthcare. Some 41% of Generation Z prefer telemedicine to in-person doctor visits, compared to 33% of Millennials and 9% of Baby Boomers.

"Zs" grew up with social media and apps, so they expect information and health services to be available on demand and in a variety of options. Convenience is the most important thing for them – for which they are often willing to give up personal contact with a doctor.[11] Medical facilities that want to attract this group of patients can take advantage of their presence on social media, offering opportunities such as registering for consultations online and text reminders about planned visits.



Silent Generation

Born in 1928–1945

The Silent Generation shares traditional values such as respect, discipline, hard work, community, conformity, and financial conservatism. According to research[1], only 62% of them use the Internet and less than half (45%) have broadband at home. Forty per cent own a smartphone, but only 33% have a tablet and 28% use social media.

This generation prefers traditional approaches to healthcare and in-person visits to the doctor. People belonging to the Silent Generation value personal interactions and the time devoted to them by medical personnel, and more often follow their recommendations[2]. Their visits are more frequent and last longer than for younger generations.

Ale musimy być też przygotowani na…

Generacja Z szuka odpowiedzi na TIK-Toku…

1. Wiarygodne źródła informacji
2. Materiały dla nastolatków i dorosłych
3. Grupy wsparcia
4. Psychoterapia

Planowanie ciąży

1. Konsultacja genetyka
2. Doświadczony ginekolog- położnik
3. Wybór miejsca i sposobu porodu
4. Rodzaj znieczulenia jest stosowany w czasie operacji
5. Przyjdź z dzieckiem do Poradni

Planowanie ciąży

1. Konsultacja genetyka
2. Doświadczony ginekolog- położnik
3. Ciąża
4. Jaki rodzaj znieczulenia jest stosowany w czasie porodu
5. Jak długo będziesz musiał leżeć w szpitalu
6. Przyjdź z dzieckiem do naszej poradni

RESEARCH Open Access

Increased breast cancer risk in women with neurofibromatosis type 1: a meta-analysis and systematic review of the literature

Lorena P. Suarez-Kelly[1], Lianbo Yu[2], David Kline[2], Eric B. Schneider[3], Doreen M. Agnese[1] and William E. Carson[1,4*]

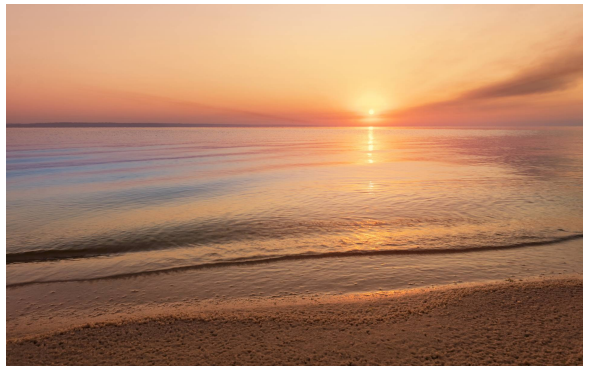
Rak piersi

Clinical and imaging modality factors impacting radiological interpretation of breast screening in young women with neurofibromatosis type 1

Based on these findings we would recommend 1). MRI with or without ultrasound would be preferable to 3D MMG, particularly in those with breast density (C/D). 2). MRI and/ or 3D MMG would be an appropriate screening modality in women with NF1 without dense breast tissue (A/B). 3). 2D MMG is not a useful breast screening

Young women with Neurofibromatosis type 1 (NF1) have a high risk of developing breast cancer and poorer survival following breast cancer diagnosis. International guidelines recommend commencing breast screening between 30 and 35 years; however, the optimal screening modality is unestablished, and previous reports suggest that breast imaging may be complicated by the presence of intramammary and cutaneous neurofibromas (cNFs). The aim of this study was to explore potential barriers to implementation of breast screening for young women with NF1.

Familial Cancer (2023) 22:499–511 modality for young women with NF1.



…

Skoro główną przyczyną skrócenia życia są nowotwory i choroby układu krążenia….

1. Kontrola w Poradni dedykowanej (badanie fizykalne, badania obrazowe)
2. Zrób sobie przegląd w każde urodziny
3. Obserwacja własna: masz niepokój powiedz! Sprawdzimy
4. Badania profilaktyczne: USG/mammografia/MRI; cytologia (płynna), kolonoskopia, pomiar RR
5. Wsparcie psychologiczne jeśli potrzeba
5. Rodzina i przyjaciele