



PERCORSO ASSISTENZIALE PER I PAZIENTI AFFETTI DA NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1

Premessa

La Neurofibromatosi di Tipo 1 (NF1) o malattia di von Recklinghausen è una delle più diffuse patologie genetiche e colpisce 1 persona ogni 3000/4000. Si trasmette in modo autosomico dominante e la sua penetranza è quasi completa all'età di 5 anni. Il gene NF1, responsabile della malattia, è localizzato sul braccio lungo del cromosoma 17, in 17q11.2. La frequenza delle nuove mutazioni è particolarmente alta e circa la metà dei casi è sporadica.

La diagnosi clinica avviene quando si riscontrano almeno due dei seguenti segni:

- 6 o più macchie caffè-latte;
- lentiginosi alle ascelle o all'inguine;
- 2 o più neurofibromi cutanei di ogni tipo o un fibroma plessiforme;
- 2 o più noduli di Lisch (amartomi dell'iride)
- una lesione scheletrica caratteristica (displasia dell'ala dello sfenoide, assottigliamento della corticale delle ossa lunghe, pseudoartrosi);
- glioma del nervo ottico;
- un consanguineo di primo grado affetto (genitore o fratello)

NF1 è facilmente riconoscibile sin dai primi anni di vita per la presenza sulla pelle delle macchie color caffè-latte, poi con il passare del tempo compaiono i neurofibromi, nella forma di noduli localizzati in varie parti del corpo. Nel 20% dei casi si associano alla malattia alcune gravi manifestazioni (tumori cerebrali ed extracerebrali - in particolare del nervo ottico, del surrene, delle ossa - scoliosi, convulsioni, ritardo mentale, ipertensione, bassa statura, pubertà anticipata ecc.), mentre il 30-40% dei pazienti presenta disturbi di apprendimento (scarsa memoria o concentrazione, difficoltà di lettura, di scrittura o di linguaggio).

La diagnosi precoce è fondamentale per assicurare la gestione precoce delle complicanze, ma anche nell'ambito di una stessa famiglia, la malattia è caratterizzata da una grande variabilità clinica. Quindi la non-prevedibilità dell'evoluzione della malattia e il rischio di tumori impongono un monitoraggio regolare dei pazienti con NF1. Il monitoraggio dell'evoluzione clinica deve inoltre essere correlato all'età del paziente, in modo da assicurare un intervento puntuale (p. es. i pazienti che presentano disturbi di apprendimento necessitano di un supporto adeguato sin dalla prima infanzia).

Progetto di Percorso Assistenziale per NF1

La S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche presso l'Ambulatorio di Genetica Medica e come Centro Hub delle Rete Regionale Malattie Rare Scheletriche, incontra numerosi pazienti affetti da NF1. Dall'incontro con i pazienti e con le loro famiglie si è osservato che presentano spesso condizioni



cliniche caratterizzate da una elevata complessità assistenziale e necessitano di una presa in carico globale della persona e della sua famiglia.

Da qui è scaturita l'esigenza di fornire un riferimento preciso alle persone per un'azione di supporto continua e per mettere in atto di interventi sia di carattere medico specialistico ma anche di carattere psicologico, formativo e sociale.

Per questo la SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche ha sviluppato un modello di presa in carico fondato su un approccio alla cura interdisciplinare, diagnostico, terapeutico complesso e centrato sulla famiglia.

Modalità di accesso

I pazienti con sospetta o accertata NF1 possono accedere all'ambulatorio di Genetica e Malattie Rare ortopediche tramite prenotazione presso la S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche telefonando allo 051 6366681: il CPS-Infermiere dedicato pianifica la presa in carico in base alle caratteristiche del singolo paziente attraverso un accertamento telefonico, utilizzando un'apposita scheda di raccolta dati.

Percorso ambulatoriale per paziente affetto da NF1

Il percorso si sviluppa nelle giornate di giovedì, sono previsti un massimo di 5 accessi per giornata.

Il paziente dopo l'accettazione viene accolto dal CPS-Infermiere dedicato e, in caso di prima visita, effettua con il Medico Genetista il colloquio di counselling genetico nel corso del quale vengono chiarite le basi molecolari legate all'insorgenza della patologia e le implicazioni attinenti la sfera riproduttiva.

future, la possibilità di diagnosi prenatale, è possibile effettuare indagini molecolari per confermare la diagnosi di Neurofibromatosi, a tal fine si effettuerà un prelievo di sangue venoso.

In ambulatorio i pazienti sono visitati:

- dal medico Genetista, per la raccolta della storia personale e familiare di una persona affetta da NF1, quando possibile, il numero dei membri coinvolti.
- dall'ortopedico pediatra nel caso si tratti di bambini, per monitorare i difetti ossei esistenti fin dalla nascita
nel caso di NF1 le ossa più frequentemente colpite sono quelle del cranio, della tibia, Le radiografie confermano l'esistenza di una anomalia che colpisce l'osso: misure particolari e controlli nel tempo possono evitare una frattura spontanea che è spesso difficile riparare. Altri distretti ossei coinvolti possono, più raramente, essere orbite, radio, perone
- Discorso particolare è l'implicazione della malattia a carico del rachide verrà programmata la visita anche con lo specialista in Ortopedia vertebrale Le deformazioni della colonna vertebrale sono molto frequenti nei soggetti affetti da NF1. Cifosi e scoliosi appaiono spesso abbastanza presto nell'infanzia, l'esame clinico basta spesso per scoprirle, non è necessario sottoporre i pazienti a frequenti radiografie della colonna. Nelle forme leggere, che sono maggioritarie, una rieducazione è sufficiente. Ci sono dei casi in cui la scoliosi diventa velocemente importante. Se il contenimento ortopedico (corsetto) si rivela insufficiente, la chirurgia diventa indispensabile.