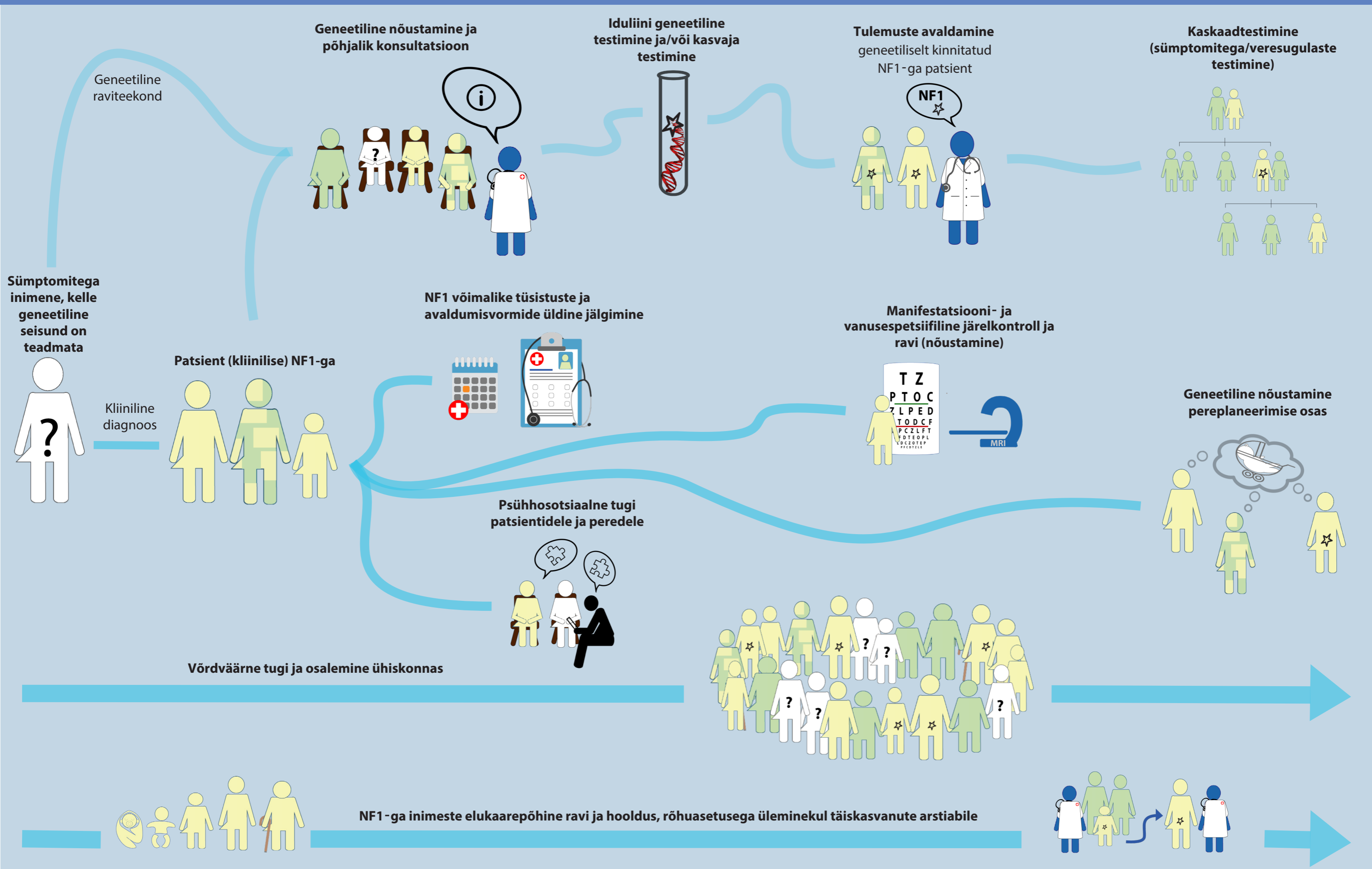


ERN GENTURIS-e patsienditee: neurofibromatoos tüüp 1 (NF1)



Vastutusest loobumine: See patsientidee on mõeldud üldise ülevaatenä NF1 või selle kahtluse korral kasutatavast kliinilisest ja diagnostilisest teekonnast. See ei asenda individuaalset kliinilist ega geneetilist nõustamist eksperdikeskuses. Samuti ei ole selle eesmärk käsitleda kõiki NF1 keeruka seisundiga seotud spetsiifilisi väljakutseid. Konkreetseid kliinilisi juhiseid, diagnostilisi kriteeriume ja nomenklatuuri võidakse lühikese etteteadmisega muuta ning seetõttu viidatakse neile selles patsientidees vaid üldiselt. Patsienditeed saab kasutada juhiseana, et toetada kliinikut patsiendi üksikasjaliku isikliku teekonna (personaalne ravi) arutamisel.

Sümptomitega inimene, kelle geneetiline seisund on teadmata

Isik, kellel esinevad NF1-le viitavad tunnused või sümptomid (manifestatsioonid), kuid kellel ei ole tehtud geneetilist testi, või isik, kes suunatakse testimisele seetõttu, et ta on bioloogiliselt seotud NF1 diagnoosiga inimesega (NF1 ei kahtlustata pereliikmetel, kellel puuduvad NF1-le viitavad tunnused).

Patsient kliinilise NF1-ga NF1 diagnoos tuleks panna vastavalt 2021. aastal uuendatud diagnostiliste kriteeriumidele.

Kui NF1 diagnoos on kinnitatud, on soovitatav, et patsienti jälgiks NF1 eksperdikeskuse multidistsiplinaarne meeskond. [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) saab kasutada sobiva personaalse ravi tagamiseks (www.genturis.eu, jaotis thematic disease groups, NF1, care pathway).

NF1 avaldumine
Oluline on teada, et **alla kuueaastastel lastel** ei pruugi NF1 diagnostilised kriteeriumid veel täielikult avalduda. **Sünnist kuni kuue kuu vanuseni** esinevad sageli nahamuutused (kohv-au-lait' laigud). **Üle kuueaastastel** lastel on diagnostilised kriteeriumid tavaliselt selgelt nähtavad. Kerge sümptomaatikaga **vanemal** võib NF1 diagnoosida täiskasvanueas pärast seda, kui nende lapsel on diagnoos juba pandud. Ka teised seisundid võivad avalduda kohv-au-lait' laikudega ning neid tuleb diferentsiaaldiagnostikas arvesse võtta.

NF1 manifestatsioonid
NF1 penetrantsus on peaaegu 100%, mis tähendab, et peaaegu kõik täiskasvanud, kes kannavad haigust põhjustavat geenivarianti, näitavad selle seisundi tunnuseid. NF1 avaldumine võib inimeseti väga palju erineda, on **vanusest sõltuv** ning võib aja jooksul **progresseeruda**. On keeruline ennustada, kui kerge või raske NF1 mõju konkreetsel inimesel on või millised meditsiinilised probleemid aja jooksul kujunevad, isegi sama perekonna NF1 patsientide puhul. NF1 tuleks alati kaaluda inimesel, kellel esinevad diagnostiliste kriteeriumidele vastavad tunnused.

Geneetiline nõustamine ja põhjalik konsultatsioon

Kui NF1 diagnoos on kinnitatud (või kahtlustatakse alla 6-aastastel lastel), võib patsient suunata NF1 eksperdikeskusesse põhjalikumale teabe saamiseks. Seal antakse teavet ka ravi eest vastutava arsti kohta nii patsiendile endale kui ka tema lapse(te)le.

Patsiendile ja tema perele tuleb anda põhjalikku teavet järgmise kohta:
- NF1 kliinilised avaldumisvormid ja loomulik kulgu
- jälgimine ja regulaarne kontroll
- NF1 -spetsiifiline diagnostiline ja terapeutiline lähenemine konkreetsete manifestatsioonide korral
- geneetilise ja reproduktiivnõustamise protsess ning iduliini geneetilise testimise tähendus patsiendile ja tema bioloogilistele sugulastele
- geneetilise testimise võimalikud tulemused
- pereplaneerimine
- NF1 diagnoosiga seotud õiguslikud, sotsiaalsed, kindlustus- ja finantsküsimused
- emotsionaalne tugi, sealhulgas võrdväärne tugivõrgustik ([peer support](#)).



Iduliini geneetiline testimine ja/või kasvaja testimine ning tulemuste avaldamine

Üldine teave iduliini geneetilise testimise kohta: www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes Iduliini geneetiline testimine on vajalik:

- diagnoosi kinnitamiseks ja eristamiseks teistest seisunditest
- teabe andmiseks teistele pereliikmetele
- otsustamiseks reproduktiivnõustamise ja pereplaneerimise võimaluste üle
Iduliini geneetiline testimine peaks vähemalt hõlmama *NF1* ja *SPRED1* geene. Kui tulemused on negatiivsed, soovatakse testida mitut koeproovi või kasvaja materjali.

Iduliini geneetiline testimine ja genotüübi- fenotüübi seosed ei võimalda enamasti ennustada NF1 raskusastet ega konkreetseid tüsistusi üksikuhtudel. NF1 mosaiikvormid võivad vajada individuaalset lähenemist.

Geneetilist testimist tuleks kaaluda kõigil, kellel esinevad NF1 tunnused, kuid kes ei vasta diagnostiliste kriteeriumidele, eriti alla 6-aastastel lastel. Testimise tulemuste avaldamine peaks toimuma ainult geneetilise nõustamise raames.

Oluline: negatiivne DNA-testi tulemus ei välista NF1 esinemist. **NF1 diagnoos** tuleks panna vastavalt [2021. aastal uuendatud diagnostiliste kriteeriumidele](#).

NF1 võimalike tüsistuste ja avaldumisvormide üldine jälgimine

NF1 suurendab kasvajate tekkeriski, võib põhjustada avaldusi teistes organites (nt luustik, südame-veresoonkond) ning võib mõjutada kognitiivseid võimeid ja sotsiaalset toimetulekut. Seetõttu on NF1 -ga inimestele loodud spetsiifilised jälgimisprogrammid (regulaarne monitooring). Need programmid võivad riigiti erineda. Patsientidel soovatakse küsida oma arstilt või suunata edasi) on leitavad [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Need hõlmavad järgmist:

- Kasvajate söelumine ja tuvastamine NF1-ga inimestel ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide](#); www.genturis.eu - "Guidelines and pathways")
- Mitte-kasvajaliste avaldumisvormide jälgimine ([ERN GENTURIS NF1 care pathway](#); www.genturis.eu - "Guidelines and pathways")
- Psühholoogiliste ja sotsiaal-emotsionaalsete avaldumisvormide jälgimine NF1 korral.

Manifestatsiooni- ja vanusespetsiifiline järelkontroll ja ravi (nõustamine)

Seda peaks teostama eriarst koostöös NF1 eksperdikeskusega. Manifestatsioonipõhine järelkontroll tuleb kohandada vastavalt konkreetsetele seisunditele ja patsiendi vajadustele. Euroopa tasandil kehtivad soovitusel järelkontrolli kohta (mida jälgida, kes jälgib, millise sagedusega ja millal suunata edasi) on leitavad [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) (www.genturis.eu - "Guidelines and pathways").

Kõik sümptomid ei vaja spetsiifilist ravi — mõningaid muutusi tuleb üksnes hoolikalt jälgida.

Psühhosotsiaalne tugi patsientidele ja peredele

Patsiendid ja nende pered vajavad psühholoogilist abi, Psühhoharidus ei sobi, et mõista diagnoosi ning tulla toime sellega seotud ravivõimalustega. Psühholoogilist nõustamist tuleks pakkuda patsiendile proaktiivselt ning psühholoog on multidistsiplinaarse meeskonna oluline liige. Patsiendid ja nende pered võivad vajada korduvat tuge erinevatel ajahetkedel, näiteks uue kasvaja diagnoosimisel, pereplaneerimise käigus või raviotsuste tegemisel.

Geneetiline nõustamine pereplaneerimise osas

Reproduktiivses eas patsientidele tuleks pakkuda geneetilist konsultatsiooni, et anda teavet pereplaneerimise ja võimalike reproduktiivsete valikute kohta. Võimalik on arutada nii sünnieelset testimist kui ka preimplantatsioonilist geneetilist testimist, kuid nende kättesaadavus ja lubatavus võivad riigiti erineda sõltuvalt õiguslikest ja eetilistest raamidest.

Võrdväärne tugi ja osalemine ühiskonnas

Tugi hariduses ja tööelus: Lastele soovatakse korduvalt pakkuda neurokognitiivset hindamist, et avastada õpiraskusi (umbes 50% NF1 -ga inimestest kogeb mingil määral õpiraskusi). Sagedamini on mõjutatud mälu, tähelepanu, visuaal- motoorne funktsioon ja ruumitaju. Võib esineda raskusi info töötlemisel ning täidesaatvate funktsioonidega, mis hõlmavad planeerimist, ülesannete juhtimist, tähelepanu hoidmist, organiseerimist ja sotsiaalset suhtlust. Koostöö õpetajate või tööandjatega nende murede lahendamiseks on väga oluline ning võib anda märkimisväärset positiivset mõju.

Võrdväärne tugi: Tuge saab ka teistelt sarnase kogemusega inimestelt. Patsientide organisatsioonid võivad olla väga olulised, kuna neil on sageli tugiprogrammid, nad pakuvad võrdväärset tuge ning mõnes riigis ka rahalist abi. Patsientide organisatsioonid annavad peredele võimaluse panustada NF1 -ga inimeste paremasse tulevikku. Patsientide organisatsioonid saab leida aadressilt <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>.

NF1 -ga inimeste elukaarepõhine ravi ja hooldus, rõhuasetusega üleminekul täiskasvanute arstiabile

NF1 on ajas muutuv seisund, millel on progresseeruv iseloom ning elukestev suurenenud risk meditsiinilisteks tüsistusteks. Seetõttu on üleminek noorukieast täiskasvanute arstiabile eriti oluline. Tõhusaks üleminekuks on vajalik pühendunud raviarst ning struktureeritud tervishoiu ülemineku programm, mis toetab NF1 -ga noorukeid ja noori täiskasvanuid liikumisel pediaatrilisest ravimudelitest täiskasvanute ravimudelisse. Ülemineku peamine eesmärk on soodustada iseseisvust, parandada elukvaliteeti ning vähendada NF1 -ga seotud meditsiiniliste tüsistuste riski.

