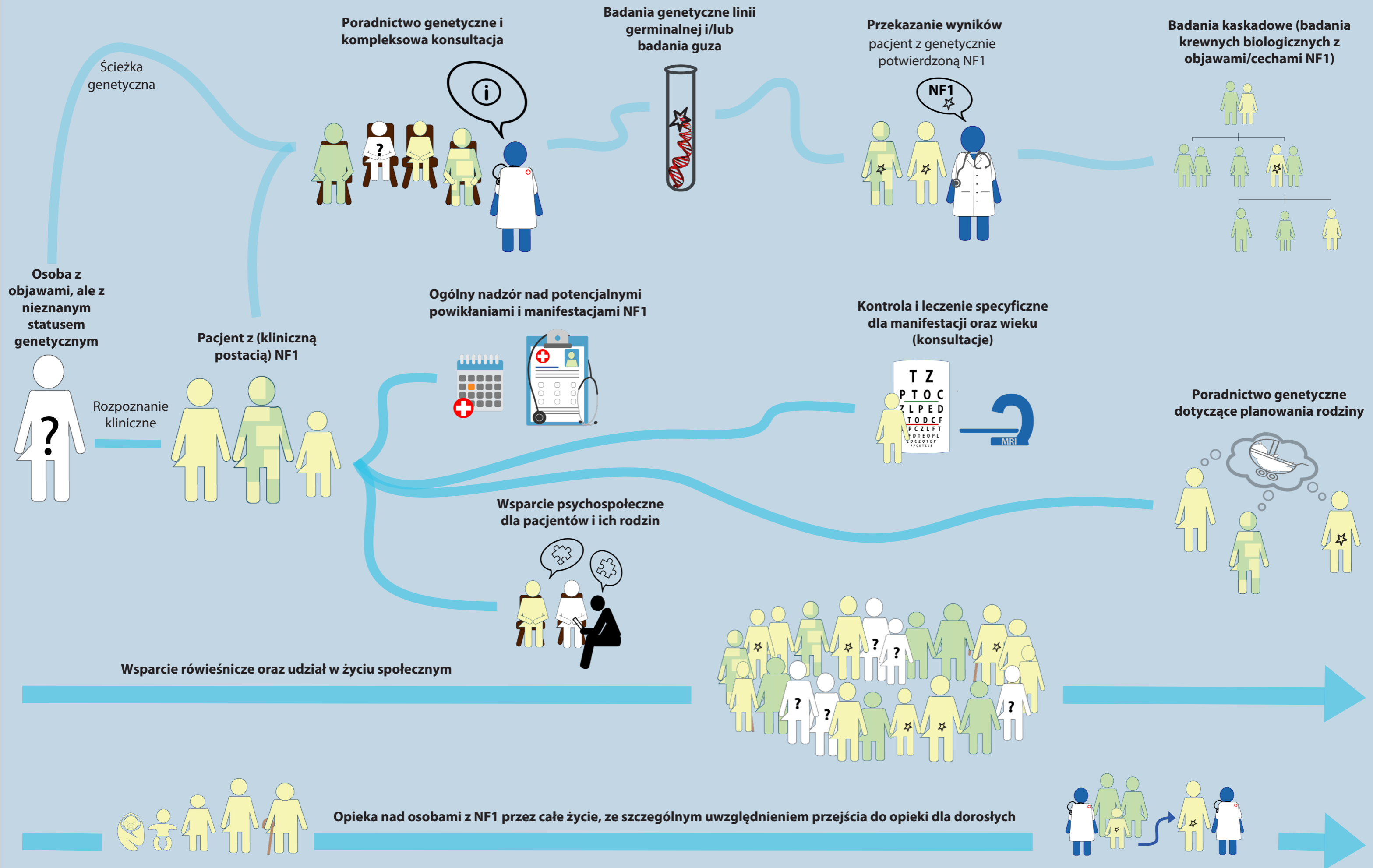


Podróż pacjenta ERN GENTURIS: nerwiakowłóknikowość typu 1 (NF1)



Zastrzeżenie: Niniejsza ścieżka pacjenta na celu przedstawiła ogólny przebieg i kliniczny obraz choroby NF1. Nie powinna zastępować indywidualnej konsultacji klinicznej ani poradnictwa genetycznego w ośrodku eksperckim. Nie ma również na celu omówienia wszystkich szczególnych wyzwań związanych ze złożonym charakterem NF1. Specyficzne wytyczne kliniczne, kryteria diagnostyczne oraz nazewnictwo mogą ulegać szybkim zmianom, dlatego w niniejszej ścieżce pacjenta są one jedynie przywoływane. Ścieżka pacjenta może stanowić wskazówkę dla klinicysty podczas omawiania szczegółowej, indywidualnej drogi pacjenta (opieka spersonalizowana).

Osoba z objawami, ale z nieznanym statusem genetycznym

Osoba wykazująca oznaki lub objawy (manifestacje) NF1, która nie miała jeszcze wykonanego badania genetycznego, lub osoba kierowana na badania ze względu na biologiczne pokrewieństwo z kimś chorującym na NF1 (zespół NF1 nie jest podejrzewany u członków rodziny, którzy nie wykazują żadnych objawów NF1).

Pacjent z (kliniczną postacią) NF1

Rozpoznanie NF1 powinno być stawiane zgodnie z [zaktualizowanymi kryteriami diagnostycznymi z 2021 roku](#). Po potwierdzeniu diagnozy NF1 zaleca się, aby pacjent pozostawał pod opieką zespołu multidyscyplinarnego w ośrodku eksperckim zajmującym się NF1. [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) może być wykorzystana do zapewnienia odpowiedniej, spersonalizowanej opieki (www.genturis.eu, sekcja thematic disease groups, NF1, care pathway).

Prezentacja NF1

Warto zauważyć, że **dzieci poniżej szóstego roku życia** mogą nie spełniać jeszcze kryteriów rozpoznania NF1. **Od urodzenia do szóstego miesiąca życia:** często obecne są zmiany skórne (plamy café-au-lait). **Powyżej szóstego roku życia:** kryteria diagnostyczne są zazwyczaj wyraźnie widoczne. **Rodzic** z łagodnymi objawami może otrzymać diagnozę NF1 dopiero w wieku dorosłym, po tym jak NF1 zostanie rozpoznana u ich dziecka. Inne schorzenia również mogą objawiać się plamami café-au-lait i należy je wziąć pod uwagę w diagnostyce różnicowej.

Manifestacje NF1

Penetracja NF1 wynosi niemal 100%, co oznacza, że prawie wszyscy dorośli nosiciele patogennego wariantu genu wykazują objawy choroby. Manifestacje NF1 mogą się znacznie różnić między poszczególnymi osobami, są **zależne od wieku i mogą nasilać się** z czasem. Trudno przewidzieć, jak łagodny lub ciężki będzie przebieg NF1 oraz jakie problemy medyczne pojawią się w przyszłości — nawet u pacjentów z NF1 w obrębie tej samej rodziny. NF1 należy zawsze brać pod uwagę u osoby, u której występują cechy odpowiadające kryteriom diagnostycznym.

Poradnictwo genetyczne i kompleksowa konsultacja

Po ustaleniu rozpoznania NF1 (lub podejrzeniu NF1 u dzieci poniżej 6. roku życia) pacjenci mogą zostać skierowani do ośrodka eksperckiego zajmującego się NF1 w celu uzyskania bardziej szczegółowych informacji. Otrzymają również informacje dotyczące lekarza prowadzącego dla siebie i/lub swojego dziecka (dzieci).

Pacjenci i ich rodziny powinni otrzymać wyczerpujące informacje dotyczące:

- manifestacji klinicznych i naturalnego przebiegu NF1
- zasad nadzoru i monitorowania
- specyficznego dla NF1 podejścia diagnostycznego i terapeutycznego w przypadku poszczególnych manifestacji
- procesu poradnictwa genetycznego i reprodukcyjnego oraz konsekwencji badań genetycznych linii germinalnej dla pacjenta i jego biologicznych krewnych
- możliwych wyników badań genetycznych
- planowania rodziny
- aspektów prawnych, społecznych, ubezpieczeniowych i finansowych związanych z rozpoznaniem NF1
- wsparcia emocjonalnego, w tym wsparcia rówieśniczego ([peer support](#)).



Ogólny nadzór nad potencjalnymi powikłaniami i manifestacjami NF1

NF1 zwiększa ryzyko rozwoju nowotworów, może powodować manifestacje w innych narządach (np. kostnych, sercowo-naczyniowych) oraz prowadzić do trudności w zakresie funkcji poznawczych i społecznych. Z tego powodu istnieją specjalne programy nadzoru (regularnego monitorowania) dla osób z NF1. Programy te mogą różnić się między krajami. Pacjenci powinni zapytać swojego lekarza lub skontaktować się z ośrodkiem eksperckim w celu uzyskania zaleceń obowiązujących w ich kraju. Aktualne zalecenia na poziomie europejskim dotyczące monitorowania (co, przez kogo, jak często i kiedy kierować dalej) można znaleźć w [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Obejmują one m.in.:

- Badania przesiewowe/identyfikację nowotworów u osób z NF1 ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide](#); www.genturis.eu - "Guidelines and pathways").
- Nadzór nad manifestacjami nienowotworowymi ([ERN GENTURIS NF1 care pathway](#); www.genturis.eu - "Guidelines and pathways").
- Nadzór nad manifestacjami psychologicznymi i społeczno-emocjonalnymi w NF1.

Kontrola i leczenie specyficzne dla manifestacji oraz wieku (konsultacje)

Powinna być prowadzona przez specjalistę, we współpracy z ośrodkiem eksperckim zajmującym się NF1. Nadzór specyficzny dla danej manifestacji powinien być spersonalizowany i dostosowany do indywidualnych warunków oraz potrzeb pacjenta. Aktualne zalecenia na poziomie europejskim dotyczące monitorowania (co, przez kogo, jak często i kiedy kierować dalej) można znaleźć w [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) (www.genturis.eu - "Guidelines and pathways").

Nie wszystkie objawy wymagają specyficznego leczenia — niektóre zmiany wymagają jedynie uważnej obserwacji.

Wsparcie psychospołeczne dla pacjentów i ich rodzin

Pacjenci oraz ich rodziny potrzebują psychoedukacji, aby zrozumieć diagnozę i radzić sobie z nią oraz z dostępnymi opcjami leczenia. Psychoedukacja powinna być oferowana pacjentowi proaktywnie, a psycholog stanowi część zespołu multidyscyplinarnego.

Pacjenci i ich rodziny mogą potrzebować wsparcia wielokrotnie, w różnych momentach — np. w chwili rozpoznania nowotworu, podczas planowania rodziny czy podejmowania decyzji terapeutycznych.

Poradnictwo genetyczne dotyczące planowania rodziny

W wieku rozrodczym pacjenci powinni otrzymać konsultację genetyczną, aby uzyskać informacje na temat planowania rodziny oraz dostępnych opcji reprodukcyjnych. Można omówić badania prenatalne oraz przedimplantacyjne badania genetyczne, jednak możliwości te różnią się między krajami ze względu na uwarunkowania prawne i etyczne.

Badania genetyczne linii germinalnej i/lub badania guza oraz przekazanie wyników

Ogólne informacje dotyczące badań genetycznych linii germinalnej: www.coe.int/en/web/bioethics/information-brochure-on-genetic-tests-for-health-purposes Badania genetyczne linii germinalnej służą do:

- potwierdzenia rozpoznania i odróżnienia NF1 od innych schorzeń,
- przekazania informacji innym członkom rodziny,
- podjęcia decyzji dotyczących poradnictwa reprodukcyjnego i dostępnych opcji reprodukcyjnych.

Badania genetyczne linii germinalnej powinny obejmować co najmniej geny *NF1* i *SPRED1*.

W przypadku wyniku negatywnego zaleca się wykonanie badań genetycznych z wielu tkanek lub z materiału guza.

W większości przypadków badania genetyczne linii germinalnej oraz korelacja genotyp-fenotyp nie pozwalają przewidzieć ciężkości przebiegu ani wystąpienia konkretnych powikłań u indywidualnego pacjenta z NF1. Mozaikowe postaci NF1 mogą wymagać zindywidualizowanego podejścia.

Badania genetyczne należy rozważyć u każdej osoby wykazującej objawy NF1, ale niespełniającej kryteriów diagnostycznych, zwłaszcza u dzieci poniżej 6. roku życia.

Przekazanie wyników badań powinno odbywać się wyłącznie w ramach poradnictwa genetycznego.

Ważne: negatywny wynik badania DNA nie wyklucza NF1. **Rozpoznanie NF1** powinno być stawiane zgodnie z [zaktualizowanymi kryteriami diagnostycznymi z 2021 roku](#).

Badania kaskadowe (badania krewnych biologicznych z objawami/cechami NF1)

Badania kaskadowe to proces obejmujący poradnictwo genetyczne oraz badania genetyczne linii germinalnej u krewnych biologicznych, którzy są narażeni na odziedziczenie NF1. Potomstwo pierwszego stopnia pokrewieństwa ma 50% ryzyko odziedziczenia NF1.

Penetracja NF1 wynosi niemal 100%, co oznacza, że prawie wszyscy dorośli nosiciele patogennego wariantu genu wykazują objawy choroby.

Warianty patogenne mogą nie być dziedziczone od rodzica, lecz pojawić się po raz pierwszy (de novo) w materiale genetycznym pacjenta z kliniczną NF1. NF1 nie jest podejrzewana u członków rodziny, którzy nie wykazują żadnych objawów NF1.

Wsparcie rówieśnicze oraz udział w życiu społecznym

Wsparcie w edukacji i pracy: Zaleca się, aby dzieci regularnie poddawano ocenie neurokognitywnej w celu wykrycia trudności w uczeniu się (około 50% osób z NF1 doświadcza pewnych trudności edukacyjnych). Najczęściej dotyczy to pamięci, uwagi, funkcji wzrokowo-motorycznych oraz orientacji przestrzennej. Mogą również występować trudności w przetwarzaniu informacji oraz w zakresie funkcji wykonawczych, takich jak planowanie, zarządzanie zadaniami, koncentracja, organizacja i interakcje społeczne.

Współpraca z nauczycielami lub przełożonymi w pracy w celu omówienia tych wyzwań jest kluczowa i może przynieść znaczące, pozytywne efekty.

Wsparcie rówieśnicze: Wsparcie można uzyskać także poprzez kontakt z rówieśnikami. Organizacje pacjenckie mogą odgrywać bardzo ważną rolę — często prowadzą programy wsparcia, oferują pomoc rówieśniczą, a w niektórych krajach także wsparcie finansowe. Dają również rodzinom możliwość zaangażowania się na rzecz lepszej przyszłości osób żyjących z NF1. Organizacje pacjenckie można znaleźć pod adresem: <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>.

Opieka nad osobami z NF1 przez całe życie, ze szczególnym uwzględnieniem przejścia do opieki dla dorosłych

NF1 jest schorzeniem o zmiennym obrazie klinicznym w czasie, jednak ma charakter postępujący i wiąże się ze zwiększonym ryzykiem powikłań medycznych przez całe życie. Dlatego kluczowe znaczenie ma zaangażowanie dedykowanego specjalisty oraz wdrożenie strukturalnego programu przejścia (Healthcare Transition), który umożliwi skuteczne przejście nastolatków i młodych dorosłych z NF1 z modelu opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych.

Głównym celem jest wspieranie samodzielności, poprawa jakości życia oraz ograniczenie ryzyka związanych z NF1 powikłań medycznych.

