

Protocollo di screening / diagnosi oncologica nei soggetti affetti da neurofibromatosi di tipo 1

Queste linee guida per la gestione oncologica nella Neurofibromatosi di tipo 1 sono state redatte sulla base delle migliori evidenze disponibili, derivano da un consenso di esperti in questo ambito e verranno regolarmente aggiornate per implementare le nuove acquisizioni scientifiche in materia.

Si auspica che i medici seguano queste linee guida, a meno che non vi siano motivazioni cliniche che rendono necessaria una modalità di gestione diversa, specifica per il singolo paziente.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protocollo di screening/diagnosi oncologica nei soggetti con NF1

	Sorveglianza	Intervallo	Età (anni) / indicazione	Evidenza*	Riferimento [^]
Glioma delle vie ottiche	Valutazione clinica: 1. Valutazione oculistica 2. Fondoscopia 3. Esame del campo visivo 4. Tomografia ottica computerizzata	1-3: almeno annualmente 4: Se disponibile	0 - 8	1. Forte 2. Forte 3. Moderata 4. Moderata	7.2 & 9.2 (racc. 1-4)
	Screening visivo	Annuale	8 – transizione dall'adolescenza all'adulto	Moderata	7.2 & 9.2 (racc. 5-6)
Glioma cerebrale o del midollo spinale	Anamnesi personale/esame obiettivo neurologico focalizzato su possibili segni clinici associati a tumore cerebrale	Ad ogni visita	Tutte le età	Moderata	7.3&9.3 (bambini) 7.4 & 9.4 (adulti)
Neurofibroma plessiforme	Esame clinico	Ad ogni visita	Tutte le età	Moderata	7.5 & 9.5 (racc. 1-2)
	RMN total body	Una volta	Transizione adolescenza-adulto	Debole	7.5 & 9.5 (racc. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Valutazione clinica + valutazione anamnestica	Ad ogni visita	Tutte le età	Forte	7.6 & 9.6 (racc. 1-2)
	RMN distrettuale combinata con RM ¹⁸ FDG PET o TC PET ¹⁸ FDG	Su indicazione	Sospetto di evoluzione maligna	Moderata	7.6 & 9.6 (racc. 3)
Neurofibroma plessiforme orbitale e periorbitale	Valutazione clinica, valutazione difetti di rifrazione, campo visivo, motilità oculare	Ad ogni visita	Tutte le età	Forte	7.7 & 9.7 (racc. 1)
Neurofibroma cutaneo	Esame clinico	Ad ogni visita	Tutte le età	Forte	7.8 & 9.8 (racc. 1)
Tumore stromale gastrointestinale	Esame clinico + anamnesi personale	Ad ogni visita	Adolescenti e adulti	Moderata	7.9 & 9.9 (racc. 1-2)
	RMN o TC addominale	Su indicazione	Sospetto clinico basato sui sintomi	Moderata	7.9 & 9.9 (racc. 4)
Feocromocitoma e paraganglioma	Screening biochimico	Su indicazione	Aumento della pressione arteriosa	Moderata	7.10 & 9.10 (racc. 2)
	Screening biochimico	Su indicazione	Donne in gravidanza	Debole	7.10 & 9.10 (racc. 1 & 3)
		Su indicazione	Considerare in caso di intervento chirurgico elettivo che richiede anestesia generale		
Carcinoma mammario	RMN, o mammografia come seconda migliore opzione nel caso in cui la RMN non sia disponibile	Annuale	30 – 50	Moderata	7.11 & 9.11 (racc. 2-3)
	Screening senologico secondo linee guida nazionali per la popolazione generale		> 50	Moderata	7.11 & 9.11 (racc. 2-3)
Tumori del glomo delle dita	Monitorare presenza di sintomi associati e ispezione visiva	Ad ogni visita	Tutte le età, in base a sospetto clinico	Moderata (Per l'età: Debole)	7.12 & 9.12 (racc. 1-3)
Leucemia mielomonocitica giovanile	Anamnesi ed esame fisico del paziente. Secondo buona pratica clinica	Ad ogni visita	<12	Moderata	7.13 & 9.13 (racc. 1-2)
Bisogni psicosociali	Benessere psicosociale e funzioni neuropsicologiche	Ad ogni visita	Tutte le età	Debole	7.14 & 9.14 (rec. 1-3)

* Questa classificazione si basa sulle pubblicazioni scientifiche e sul consenso degli esperti: forte – consenso degli esperti ED evidenze coerenti; moderato – consenso degli esperti CON prove incoerenti E/O nuove evidenze che verosimilmente supportano la raccomandazione; debole – decisione della maggioranza degli esperti SENZA evidenze a supporto. [^] Se viene riscontrata una manifestazione clinica, fare riferimento ai relativi capitoli, indicati con i numeri, delle linee guida per la gestione e il trattamento della manifestazione osservata. MPNST = Tumore maligno della guaina dei nervi periferici, ANNUBP = Neoplasia neurofibromatosa atipica con potenziale biologico incerto. Nota. RMN = risonanza magnetica; RM ¹⁸FDG PET = risonanza magnetica per tomografia a emissione di positroni con 18F-fluorodesossiglucosio; TC PET ¹⁸FDG = tomografia computerizzata con tomografia a emissione di positroni con 18F-fluorodeossiglucosio; TC = tomografia computerizzata.