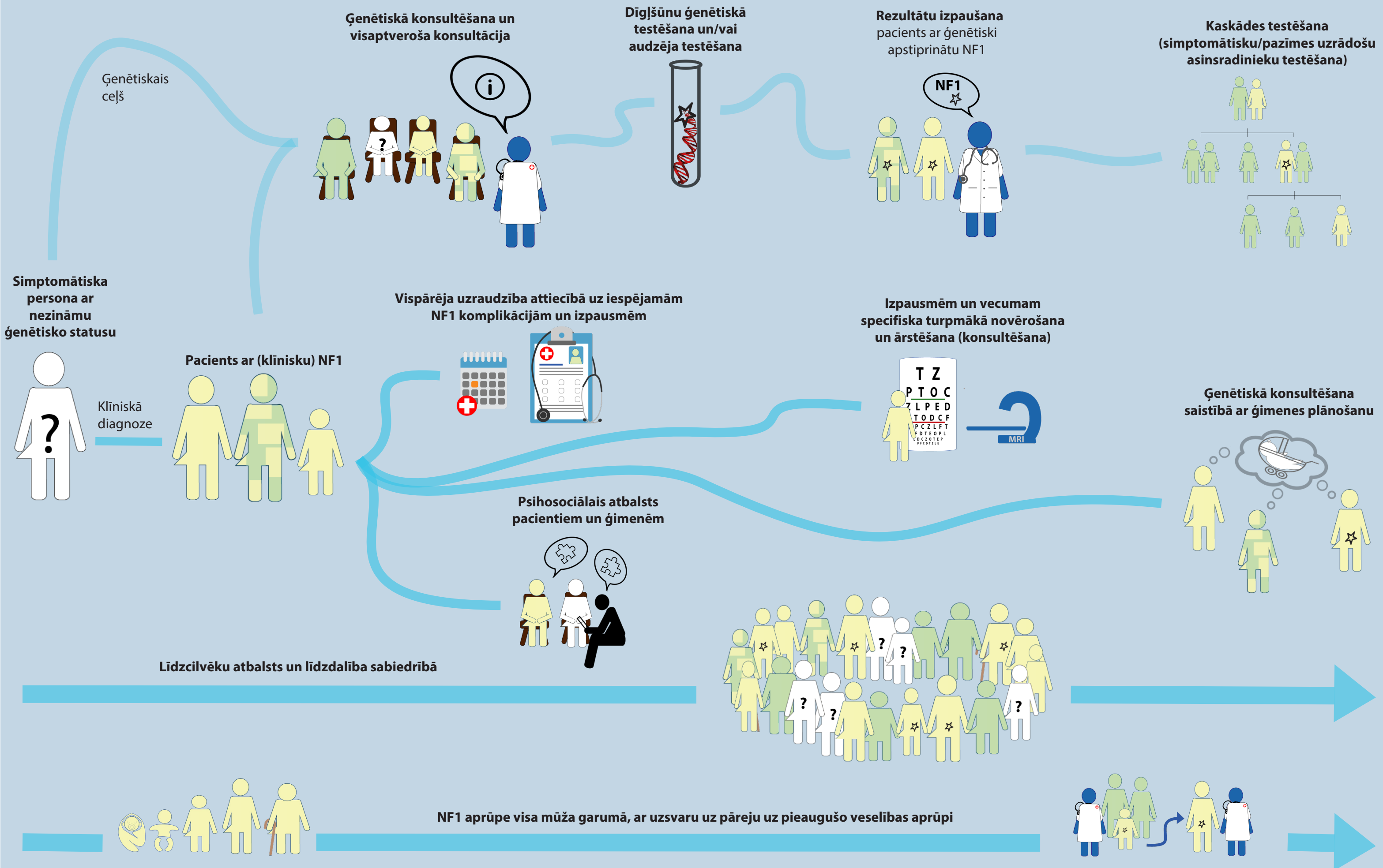


ERN GENTURIS pacienta ceļš: 1. tipa neurofibromatoze (NF1)



Atruna: Šis pacienta ceļš ir paredzēts kā vispārējs pārskats par NF1 vai aizdomu par NF1 klīnisko un diagnostisko procesu. Tas neaizstāj individuālu klīnisko un ģenētisko konsultēšanu specializētā ekspertīzes centrā. Tas arī neapņemas visus specifiskos izaicinājumus, kas saistīti ar NF1 kā sarežģītu slimību. Specifiskās klīniskās vadlīnijas, diagnostikas kritēriji un nomenklatūra var tikt mainīti laikā, tādēļ šajā pacienta ceļā tie ir minēti tikai atsauces veidā. Pacienta ceļš var kalpot kā atbalsts ārstam, lai pārrunātu pacienta individuālo situāciju (personalizēto aprūpi).

Simptomātiska persona ar nezināmu ģenētisko statusu

Persona, kurai ir NF1 pazīmes vai simptomi (izpausmes), bet kurai nav veikts ģenētiskais tests, vai persona, kas nosūtīta testēšanai tāpēc, ka ir bioloģiski radniecīga kādam ar NF1 (NF1 netiek pieņemts kā iespējams ģimenes loceklis, kuriem nav nekādu NF1 pazīmju).

Pacients ar (klīnisku) NF1
NF1 diagnoze jānosaka saskaņā ar [2021. gadā atjauninātiem diagnostikas kritērijiem](#).

Kad NF1 diagnoze ir apstiprināta, ieteicams, lai pacientu turpmāk uzrauga multidisciplināra komanda NF1 ekspertīzes centrā. [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) cvar izmantot, lai nodrošinātu atbilstošu personalizētu aprūpi ([www.genturis.eu](#), sadaļa thematic disease groups, NF1, care pathway).

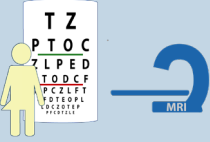
NF1 izpausmes
Jāņem vērā, ka **bērni, kas jaunāki par sešiem gadiem**, var vēl neatbilst NF1 diagnostikas kritērijiem. **No dzimšanas līdz sešu mēnešu vecumam** bieži ir sastopamas ādas izmaiņas (café-au-lait plankumi). **Pēc sešu gadu vecuma** diagnostikas kritēriji parasti kļūst skaidri. **Vecāks** ar viegliem simptomiem var tikt diagnosticēts ar NF1 pieaugušā vecumā pēc tam, kad NF1 diagnosticēts viņa bērnam. Arī citas slimības var izpausties ar café-au-lait plankumiem, un tās ir jāņem vērā diferenciāldiagnozē.

NF1 izpausmes
NF1 penetrance ir gandrīz 100%, kas nozīmē, ka gandrīz visiem pieaugušajiem, kuri nes slimību izraisošo gēna variantu, parādīsies šīs slimības pazīmes. NF1 izpausmes var būt ļoti atšķirīgas dažādiem cilvēkiem, tās ir **atkarīgas no vecuma** un laika gaitā **var progresēt**. Ir grūti paredzēt, cik viegli vai smagi NF1 ietekmēs konkrētu personu vai kādas medicīniskas problēmas attīstīsies, pat ja runa ir par vienas ģimenes NF1 pacientiem. NF1 vienmēr jāapsver, ja personai ir pazīmes, kas atbilst diagnostikas kritērijiem.

Ģenētiskā konsultēšana un visaptveroša konsultācija

Kad NF1 diagnoze ir apstiprināta (vai ir aizdomas par NF1 bērniem, kas jaunāki par 6 gadiem), pacientus var nosūtīt uz NF1 ekspertīzes centru, lai saņemtu detalizētāku informāciju. Pacienti arī saņem informāciju par atbildīgo ārstu, kurš uzraudzīs viņus un/vai viņu bērnu(-us). Pacienti un viņu ģimenei nepieciešama vispusīga informācija par:

- NF1 klīniskajām izpausmēm un dabisko slimības gaitu
- uzraudzību un turpmāko novērošanu
- NF1 specifisko diagnostisko un terapeitisko pieeju konkrētām izpausmēm
- ģenētiskās un reproduktīvās konsultēšanas procesu un dīglšūnu ģenētiskās testēšanas nozīmi pašiem un bioloģiskajiem radniekiem
- iespējamiem ģenētiskās testēšanas rezultātiem
- ģimenes plānošanu
- juridiskajiem, sociālajiem, apdrošināšanas un finansiālajiem aspektiem, kas saistīti ar NF1 diagnozi
- emocionālo atbalstu, tostarp līdzcilvēku atbalstu([peer support](#)).



Vispārēja uzraudzība attiecībā uz iespējamām NF1 komplikācijām un izpausmēm

NF1 palielina audzēju risku, var izraisīt izpausmes citos orgānos (piemēram, kaulos, sirds un asinsvadu sistēmā) un var radīt grūtības kognitīvajās spējās un sociālajā funkcionēšanā. Šī iemesla dēļ personām ar NF1 ir izstrādātas īpašas uzraudzības (regulāras novērošanas) programmas. Tās var atšķirties starp valstīm. Pacienti ieteicams jautāt savam ārstam vai sazināties ar ekspertīzes centru, lai noskaidrotu rekomendācijas savā valstī. Pašreizējās Eiropas līmeņa rekomendācijas par novērošanu (kas, ko, cik bieži un kad nosūtīt tālāk) ir atrodamas [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Tās ietver:

- Audzēju skrīningu/identifikāciju NF1 pacientiem ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide](#); [www.genturis.eu](#) - “Guidelines and pathways”).
- Ne-audzēju izpausmju uzraudzību ([ERN GENTURIS NF1 care pathway](#); [www.genturis.eu](#) - “Guidelines and pathways”).
- Psiholoģisko un sociāli emocionālo izpausmju uzraudzību NF1 gadījumā.

Izpausmēm un vecumam specifiska turpmākā novērošana un ārstēšana (konsultēšana)

To veic speciālists sadarbībā ar NF1 ekspertīzes centru. Izpausmēm specifiskajai novērošanai jābūt personalizētai, ņemot vērā konkrētos apstākļus un pacienta vajadzības. Pašreizējās Eiropas līmeņa rekomendācijas par novērošanu (kas, ko, cik bieži un kad nosūtīt tālāk) ir atrodamas [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#) ([www.genturis.eu](#) - “Guidelines and pathways”). Ne visiem simptomiem nepieciešama specifiska ārstēšana — dažas izmaiņas var prasīt tikai ciešu novērošanu.

Psihosociālais atbalsts pacientiem un ģimenēm

Pacienti un viņu ģimenei ir nepieciešama psihoizglītošana, lai izprastu diagnozi un pieejamās ārstēšanas iespējas, kā arī lai ar tām labāk tiktu galā. Psihoizglītošana pacientam būtu jānodrošina proaktīvi, un psihologam jābūt daļai no multidisciplinārās komandas. Pacienti un viņu ģimenes locekļi var meklēt atbalstu atkārtoti, dažādos dzīves brīžos, piemēram, saņemot jaunu onkoloģisku diagnozi, plānojot ģimeni vai pieņemot lēmumus par ārstēšanu.

Ģenētiskā konsultēšana saistībā ar ģimenes plānošanu

Reproduktīvā vecuma pacientiem jāsaņem ģenētiskā konsultācija, lai iegūtu informāciju par ģimenes plānošanu un pieejamajām reproduktīvajām iespējām. Var apspriest prenatalo testēšanu un preimplantācijas ģenētisko testēšanu, taču starp valstīm pastāv atšķirības, kas saistītas ar juridiskiem un ētiskiem aspektiem.

Kaskādes testēšana (simptomātisku/pazīmes uzrādošu asinsradnieku testēšana)

Kaskādes testēšana ir process, kurā tiek veikta ģenētiskā konsultēšana un dīglšūnu ģenētiskā testēšana asinsradniekiem, kuriem pastāv risks mantot NF1. Pirmās pakāpes pēcnācējiem ir 50% iespēja mantot NF1. NF1 penetrance ir gandrīz 100%, kas nozīmē, ka gandrīz visiem pieaugušajiem, kuri nes slimību izraisošo gēna variantu, parādīsies slimības pazīmes. Slimību izraisošie varianti ne vienmēr tiek mantoti no vecāka — tie var rasties pirmo reizi (de novo) pacienta ģenētiskajā materiālā, pat ja viņam ir klīniski NF1. NF1 netiek pieņemts kā iespējams ģimenes loceklis, kuriem nav nekādu NF1 pazīmju.

Līdzcilvēku atbalsts un līdzdalība sabiedrībā

Atbalsts izglītībā un darbā: Bērniem ieteicams atkārtoti veikt neirokognitīvo izvērtēšanu, lai savlaicīgi atklātu mācīšanās grūtības (apmēram 50% cilvēku ar NF1 piedzīvo kādas mācīšanās grūtības). Visbiežāk skartās jomas ir atmiņa, uzmanība, vizuāli-motorās prasmes un telpiskā orientācija. Var būt arī grūtības informācijas apstrādē un izpildfunkciju jomā, kas ietver plānošanu, laika un uzdevumu vadību, uzmanības noturēšanu, organizēšanu un sociālo mijiedarbību. Sadarbība ar skolotājiem vai darba vadītājiem, lai risinātu šos jautājumus, ir ļoti būtiska un var sniegt ievērojamu pozitīvu ietekmi.

Līdzcilvēku atbalsts: Atbalstu var saņemt arī no līdzcilvēkiem. Pacientu organizācijas var būt ļoti nozīmīgas, jo tās bieži piedāvā atbalsta programmas, nodrošina savstarpējo atbalstu un dažās valstīs pat sniedz finansiālu palīdzību. Pacientu organizācijas dod ģimenēm iespēju iesaistīties un veidot labāku nākotni cilvēkiem, kuri dzīvo ar NF1. Pacientu organizācijas var atrast šeit <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>.

NF1 aprūpe visa mūža garumā, ar uzsvaru uz pāreju uz pieaugušo veselības aprūpi

NF1 ir stāvoklis ar mainīgām izpausmēm laika gaitā, taču tam ir progresējoša daba, kas visa mūža garumā palielina medicīnisko komplikāciju risku. Lai pusaudžiem un jauniešiem ar NF1 nodrošinātu efektīvu pāreju no pediātriskās uz pieaugušo aprūpes modeli, būtiski ir gan speciālista iesaiste, gan strukturēta veselības aprūpes pārejas programma. Galvenais mērķis ir veicināt pacienta patstāvību, uzlabot dzīves kvalitāti un mazināt ar NF1 saistīto medicīnisko komplikāciju risku.