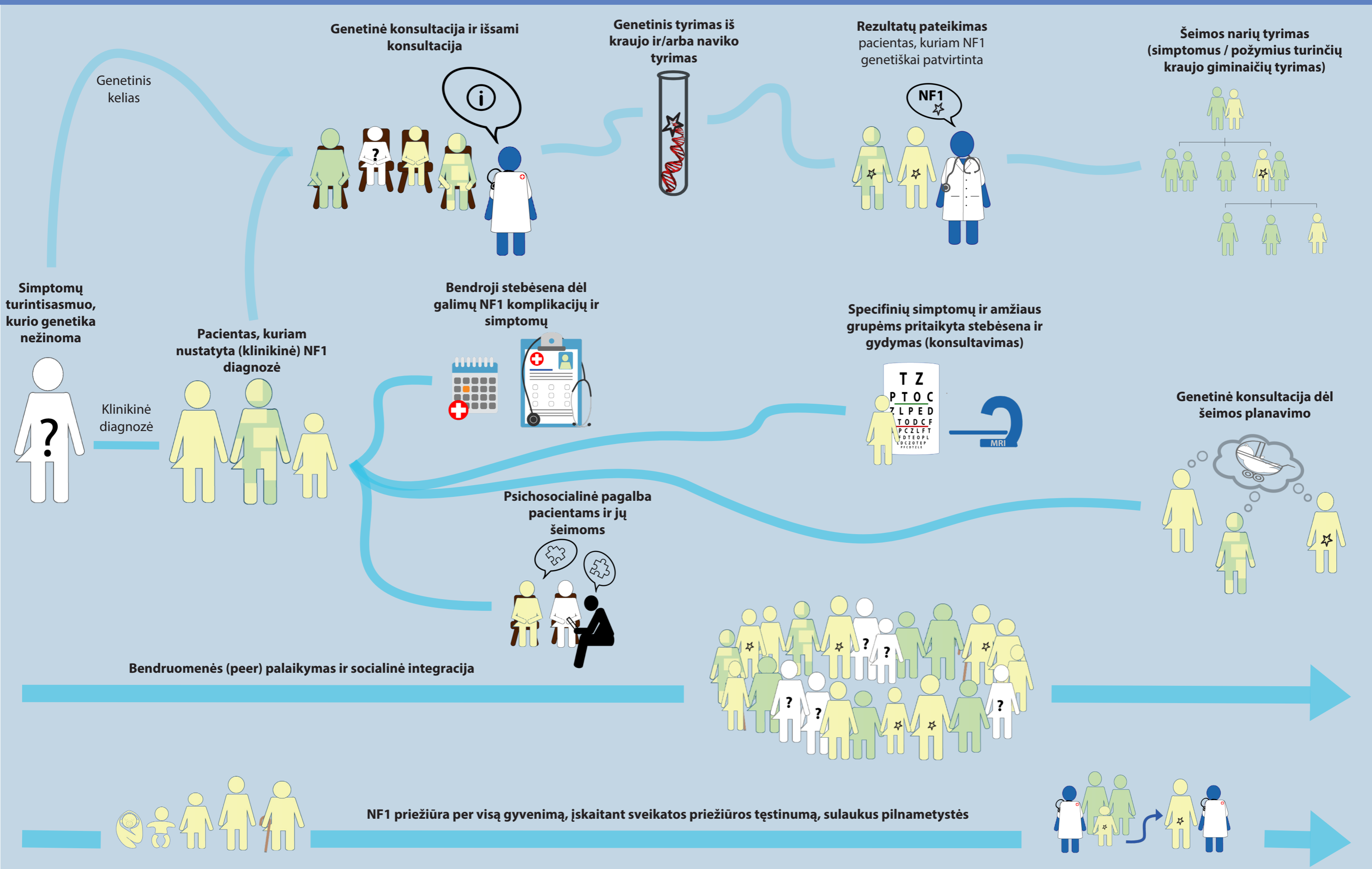


ERN GENTURIS paciento kelias: 1 tipo neurofibromatozė (NF1)



Simptomų turintis asmuo, kurio genetika nežinoma

Asmuo, kuriam pasireiškia NF1 požymiai ar simptomai (, tačiau kuriam dar nebuvo atliktas genetinis tyrimas, arba asmuo, kuris dėl biologinio ryšio su NF1 sergančiu giminaičiu yra siunčiamas tyrimui (NF1 nėra įtariama šeimos nariams, kurie neturi jokių NF1 požymių).

Pacientas, kuriam nustatyta (klinikinė) NF1 diagnozė

NF1 diagnozė turėtų būti nustatoma remiantis [2021 m. atnaujintais diagnostiniais kriterijais](#). Nustačius NF1 diagnozę, rekomenduojama, kad pacientą toliau stebėtų ir gydytų daugiadisciplininė komanda NF1 kompetencijos centre. [ERN GENTURIS NF1 paciento kelias](#) gali būti naudojamas siekiant užtikrinti tinkamą personalizuotą priežiūrą ([www.genturis.eu](#), skiltis "thematic disease groups, NF1, care pathway").

NF1 pasireiškimas

Svarbu pažymėti, kad **jaunesni nei šešerių metų vaikai** gali neatitikti NF1 kriterijų. **Nuo gimimo iki šešių mėnesių amžiaus:** dažnai pastebimi odos pakitimai (balintos kavos spalvos dėmės). **Vyresni nei šešerių metų vaikai:** diagnostiniai kriterijai paprastai tampa akivaizdūs. **Tėvui ar motinai,** turintiems tik lengvus simptomus, NF1 diagnozė gali būti nustatyta po to, kai NF1 diagnozuojama jų vaikui. Kitos būklės taip pat gali pasireikšti balintos kavos spalvos dėmėmis, todėl jas būtina įvertinti diferencinės diagnostikos metu.

NF1 pasireiškimai

NF1 penetrantiškumas yra beveik 100 %, tai reiškia, kad beveik visiems suaugusiems, turintiems ligą sukiantį geno variantą, pasireišk šios būklės požymiai. Skirtingiems žmonėms NF1 gali pasireikšti labia skirtingai, **priklausomai nuo amžiaus.** Be to, laikui bėgant, liga **gali progresuoti.** Labai sunku numatyti, kokio sunkumo bus NF1 arba kokios medicininės problemos išsivystys laikui bėgant, net ir tos pačios šeimos NF1 pacientams. NF1 visada turėtų būti įtariama, jei asmuo turi požymių, atitinkančių diagnostinius kriterijus.

Genetinė konsultacija ir išsami konsultacija

Nustačius NF1 diagnozę (arba įtarus ją jaunesniems nei 6 metų vaikams), pacientai gali būti nukreipiami į NF1 kompetencijos centrą, kuriame suteikiama išsamesnė informacija. Taip pat pateikiama informacija apie gydytoją, atsakingą už paciento ir/arba jo vaiko (-ų) priežiūrą.

Pacientams ir jų šeimai būtina išsami informacija apie:

- NF1 klinikinius simptomus ir požymius ir natūralią ligos eigą
- stebėseną ir tolesnį sekimą
- NF1 būdingų specifinių simptomų diagnostiką ir gydymą
- genetinės ir reprodukcinės konsultacijos procesą bei genetinio tyrimo iš kraujo pasekmes pacientui ir jo biologiniams giminaičiams
- galimus genetinio tyrimo rezultatus
- šeimos planavimą
- teisinius, socialinius, draudimo ir finansinius NF1 diagnozės aspektus
- emocinę pagalbą, įskaitant pacientų organizacijų palaikymą ([peer support](#)).



Bendroji stebėseną dėl galimų NF1 komplikacijų ir simptomų

NF1 padidina navikų riziką, gali sukelti simptomus kituose organuose (pvz., kauluose, širdies ir kraujagyslių sistemoje) ir lemia kognityvinių gebėjimų bei socialinio funkcionavimo sunkumus. Dėl šių priežasčių asmenims, sergantiems NF1, taikomos specialios stebėsenos (reguliaraus stebėjimo) programos. Jos gali skirtis tarp šalių. Pacientai turėtų pasiteirauti savo gydytojo arba kreiptis į kompetencijos centrą dėl rekomendacijų savo šalyje. Europos lygmeniu galiojančias rekomendacijas dėl stebėsenos (ką stebėti, kas atsakingas, koku dažniu ir kada siųsti specialistui) galima rasti [ERN GENTURIS NF1 care pathway](#). Jos apima:

- Patikrinimą dėl navikų patikrą / diagnostiką asmenims, sergantiems NF1 ([ERN GENTURIS NF1 pocket guide: www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Ne navikinių simptomų stebėseną ([ERN GENTURIS NF1 care pathway: www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").
- Psichologinių ir socialinių bei emocijų NF1 pasireiškimų stebėseną.

Specifinių simptomų ir amžiaus grupėms pritaikyta stebėseną ir gydymas (konsultavimas)

Šią stebėseną ir gydymą turėtų atlikti NF1 kompetencijos centro specialistas. Stebėseną, susijusią su konkrečiais simptomais, turi būti personalizuota, atsižvelgiant į individualias paciento būkles ir poreikius. Europos lygmeniu galiojančias rekomendacijas dėl stebėsenos (ką stebėti, kas atsakingas, koku dažniu ir kada siųsti specialistui) galima rasti [ERN GENTURIS NF1 care pathway \(www.genturis.eu](#) - "Guidelines and pathways").

Ne visi simptomai reikalauja specifinio gydymo; esant kai kuriems pokyčiams, gali reikėti tik atidžios stebėsenos.

Psichosocialinė pagalba pacientams ir jų šeimoms

Pacientams ir jų šeimai reikalingas mokymas apie psichologinius ligos aspektus, kad jie galėtų suprasti diagnozę, jos pasekmes ir galimus gydymo būdus bei lengviau susidoroti su emocine našta. Mokymas turėtų būti aktyviai siūlomas, o psichologas yra svarbi daugiadisciplininės komandos dalis. Pacientai ir jų šeimos nariai gali kreiptis pakartotinai, skirtingais gyvenimo momentais, pavyzdžiui: nustačius naują onkologinę diagnozę, planuojant šeimą, priimančiam sprendimus dėl gydymo.

Genetinė konsultacija dėl šeimos planavimo

Vaisingo amžiaus pacientams turėtų būti suteikta genetinė konsultacija, kurioje jie gautų informaciją apie šeimos planavimą ir galimas reprodukcinės galimybes. Gali būti aptariami prenataliniai tyrimai ir preimplantaciniai genetiniai tyrimai, tačiau teisiniai ir etiniai šių tyrimų aspektai skirtingose šalyse skiriasi.

Šeimos narių tyrimas (simptomus / požymius turinčių kraujo giminaičių tyrimas)

Šeimos narių tyrimas – tai genetinės konsultacijos ir genetinio tyrimo iš kraujo atlikimas kraujo giminaičiams, kuriems yra rizika paveldėti NF1. Pirmos eilės palikuonys turi 50 % tikimybę paveldėti NF1. NF1 penetrantiškumas yra beveik 100 %, tai reiškia, kad beveik visiems suaugusiems, turintiems ligą sukiantį geno variantą, šios būklės požymiai pasireišk. Ligą sukiantys variantai gali būti ne paveldėti iš tėvų, o atsirasti pirmą kartą (de novo) paciento, kuriam kliniškai nustatyta NF1, genetinėje medžiagoje. NF1 nėra įtariama šeimos nariams, kurie neturi jokių NF1 požymių.

Bendruomenės (peer) palaikymas ir socialinė integracija

Pagalba mokymosi ir darbo aplinkoje: Rekomenduojama vaikams reguliariai atlikti neurokognityvinį vertinimą, kad būtų galima laiku nustatyti mokymosi sunkumus (apie 50 % žmonių, sergančių NF1, patiria tam tikrų mokymosi sunkumų). Dažniausiai paveikiamos sritys yra atmintis, dėmesys, vizualiniai–motoriniai gebėjimai ir erdvinė orientacija. Gali pasireikšti informacijos apdorojimo sunkumai ir vykdomųjų funkcijų sutrikimai, kurie apima planavimą, valdymą, dėmesio išlaikymą, organizavimą ir socialinę sąveiką. Bendradarbiavimas su mokytojais ar darbo vadovais, siekiant spręsti šiuos klausimus, yra labai svarbus ir gali turėti didelės teigiamos įtakos.

Bendruomenės (peer) palaikymas: pagalba gali būti gaunama ir iš bendruomenės. Pacientų organizacijos gali būti ypač svarbios, nes jos dažnai teikia palaikymo programas, siūlo tarpusavio (peer-to-peer) palaikymą, o kai kuriose šalyse – ir finansinę pagalbą. Pacientų organizacijos suteikia šeimoms galimybę aktyviai prisidėti prie geresnės NF1 sergančių žmonių ateities. Pacientų organizacijų sąrašą galima rasti čia <https://www.genturis.eu/l=eng/patient-area/patient-associations.html>.

NF1 priežiūra per visą gyvenimą, įskaitant sveikatos priežiūros tęstinumą, sulaukus pilnametystės

NF1 is a variable presenting condition over time, but has a progressive nature with increased risks for medical complications lifelong. A dedicated clinician and a structured Healthcare Transition program are NF1 yra būklė, kurios pasireiškimas laikui bėgant gali labai skirtis, tačiau jai būdingas progresuojantis pobūdis ir per visą gyvenimą didėjanti medicininių komplikacijų rizika. Norint užtikrinti veiksmingą paauglių ir jaunų suaugusiųjų sveikatos priežiūros tęstinumą, sulaukus pilnametystės, būtinas atsakingas specialistas ir struktūruota sveikatos priežiūros tęstinumo užtikrinimo programa. Pagrindinis tikslas – skatinti paciento savarankiškumą, gerinti gyvenimo kokybę ir mažinti su NF1 susijusių medicininių komplikacijų riziką.

