


UNA GUIDA PER LE PERSONE AFFETTE DA NF1

Con diagnosi di neurofibromatosi di tipo 1 (NF1)



Sponsored by **AstraZeneca** 

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease


**CHILDREN'S
TUMOR
FOUNDATION** 
ENDING NF
THROUGH RESEARCH

Messaggio da parte della Children's Tumor Foundation

Questo opuscolo è stato ideato per aiutarti nel tuo percorso di vita con la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). Che la tua sia una diagnosi recente o precedente, qui troverai informazioni e supporto che potranno aiutare te e i tuoi cari.

La Children's Tumor Foundation (CTF) si augura che questa guida risponda ad alcune delle domande più comuni che le persone che convivono con la NF1 e i loro caregiver hanno su come affrontare una diagnosi, e che le aiuti a capire come si manifesta la malattia, a riconoscere sintomi comuni e meno comuni e a gestire le cure vivendo appieno la propria vita.

Inoltre, il nostro obiettivo è anche quello di aiutarti a connetterti con altri pazienti e famiglie e condividere opportunità che ti consentano di far parte della comunità NF attiva e vivace in tutto il mondo.



“Credo fermamente che, nonostante la NF sia stata un percorso difficile, mi ha insegnato ad andare avanti e a perseverare nonostante tutto ciò che la vita mi ha riservato e mi ha reso davvero la persona completa che sono oggi”.

—David, affetto da NF1,
con le sue due
figlie Genna e Rosie,
anch'esse affette da NF1

contenuti

- 2 Diagnosi di NF1**
 - Diagnosi recente di NF1
 - Diagnosi precedente di NF1

- 4 NF: Facciamo chiarezza**
 - Tipi di NF
 - Introduzione alla NF1
 - Quali sono le cause della NF1?
 - Rischi di avere un altro figlio con NF1
 - Test genetici

- 10 In che modo il medico formula una diagnosi di NF1**
 - Criteri diagnostici per la NF1
 - Caratteristiche cliniche della NF1

- 14 Sfide di apprendimento**

- 16 Gestione medica della NF1**
 - Operatori sanitari specializzati nella NF1

- 18 Discutere la diagnosi di NF1**
 - Dirlo agli altri
 - Parlare con i bambini

- 20 Esempio di messaggio ad amici e parenti**

- 21 Assistenza e risorse aggiuntive**
 - Materiali didattici CTF
 - Trovare assistenza per la NF
 - Registro NF

- 26 La Children's Tumor Foundation**
 - Partecipa

Diagnosi recente di NF1

Alla Children's Tumor Foundation (CTF) sappiamo che ricevere una diagnosi di neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) può essere schiacciante e allo stesso tempo difficile da elaborare. Le persone affrontano notizie difficili o inattese in modi diversi. Per alcune famiglie, la diagnosi giunge del tutto inaspettata in un bambino che sembra apparentemente sano. Altre invece giungono alla diagnosi dopo un lungo percorso.


Alcune persone assimilano le informazioni lentamente, dandosi il tempo di assorbirle un po' alla volta. Altre cercano di apprendere tutto il prima possibile. Entrambe le situazioni sono perfettamente normali e non esiste un modo giusto o sbagliato di gestire questo tipo di notizia.

È importante sapere che non sei solo. La NF1 è una delle malattie genetiche più diffuse e sono molte le famiglie che possono offrire supporto e informazioni. La Children's Tumor Foundation, insieme ai tuoi operatori sanitari e ai tuoi cari, è disponibile per aiutarti ad adattarti alla diagnosi e a fornirti gli strumenti necessari per gestire l'assistenza NF.

Diagnosi precedente di NF1

Affrontare una diagnosi di una condizione genetica come la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) può essere difficile in qualsiasi fase della vita. Le famiglie si trovano a dover imparare continuamente cose nuove e a dover modificare le proprie strategie di adattamento man mano che le sfide specifiche di un paziente cambiano nel tempo. Ad esempio, le considerazioni fatte al momento della diagnosi iniziale potrebbero essere molto diverse da quelle applicabili molti anni dopo e durante il passaggio all'età adulta.

È importante riconoscere che potrebbero presentarsi nuove domande, paure e ansie che a volte potrebbero sorprenderti. La Children's Tumor Foundation, insieme ai tuoi operatori sanitari, è qui per aiutarti durante il tuo percorso con la NF.



“La NF mi ha dato la forza di superare qualsiasi cosa la vita mi abbia riservato. Mi ha insegnato ad apprezzare tutto nella vita e che devo continuare a crescere come persona ogni giorno per superare questo problema”.

—Samantha,
affetta da NF1

Tipi di NF

Con NF si intende un gruppo di patologie genetiche che causano la crescita di tumori sui nervi. Si tratta di condizioni permanenti che interessano tutte le popolazioni in egual misura, indipendentemente da sesso, razza o etnia. Le persone affette da NF possono condurre una vita piena, ma spesso necessitano di cure mediche specializzate da parte di un team di operatori sanitari che conosce la condizione. Un tipo di NF non può evolversi in un altro tipo.

La neurofibromatosi di tipo 1 è la forma più comune di NF e colpisce circa 1 neonato su 2.500. Anche se un bambino è affetto da NF1 dalla nascita, questa malattia potrebbe non essere diagnosticata subito perché alcune manifestazioni (segni o caratteristiche) compaiono solo con il tempo. Inoltre, alcuni operatori sanitari che non hanno familiarità con le manifestazioni precoci della NF1 potrebbero avere difficoltà a riconoscerne le caratteristiche importanti.

Questo opuscolo è specifico per la NF1. In caso di dubbi sul tipo di NF da cui sei affetto/a, contatta il tuo operatore sanitario. Per ulteriori informazioni su tutti i tipi di NF, visita il sito Web Children's Tumor Foundation all'indirizzo ctf.org.

—Diane, Sean e
l'eroe della NF Jaden

Sapevi che...?

La neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è il tipo più comune di NF e colpisce circa 1 persona su 2.500.

Introduzione alla NF1

La neurofibromatosi di tipo 1 o NF1 può interessare più organi del corpo. I segni più comuni si riscontrano sulla pelle, in genere durante l'infanzia o durante la prima fanciullezza. Le macchie caffelatte sono piccole macchie piatte di colore marrone che possono presentarsi in qualsiasi punto della pelle. Le lentiggini possono presentarsi all'inguine o sotto le ascelle. La comparsa di questi sintomi cutanei spesso porta il medico a sospettare una diagnosi di NF1.

Oltre alle macchie cutanee e alle lentiggini, potrebbero essere presenti anche neurofibromi (escrescenze benigne sui nervi periferici del corpo), talvolta osservabili precocemente, ma che possono anche svilupparsi nel tempo. Circa il 50% delle persone affette da NF1 presenta anche difficoltà di apprendimento. In alcuni soggetti affetti da NF1 può verificarsi fragilità o curvatura delle ossa delle gambe e della colonna vertebrale (scoliosi). Possono comparire anche macchie benigne sulla parte colorata dell'occhio (noduli di Lisch).

Occasionalmente, i tumori possono svilupparsi nel cervello, nei nervi cranici o nel midollo spinale. Sebbene i tumori NF solitamente non siano maligni, possono causare problemi poiché interessano i nervi o premono sui tessuti corporei circostanti. Talvolta un tumore benigno può diventare maligno (canceroso), ma nella maggior parte dei soggetti affetti da NF1 non si sviluppa mai un tumore maligno.

La maggior parte degli individui affetti da NF1 conduce una vita sana con sintomi relativamente lievi o gestibili. Sebbene due terzi delle persone affette da NF1 non presentino complicanze mediche importanti, alcune possono presentare problemi di salute più importanti. Alcune complicazioni rare, ma gravi, legate alla NF1 includono tumori maligni (cancro) e problemi di restringimento dei vasi sanguigni. Sebbene queste situazioni non siano tipiche, sono gravi e devono essere monitorate da operatori sanitari esperti di NF1.

Le manifestazioni della NF1 sono molto diverse per ogni individuo. È difficile prevedere quanto sarà lieve o grave l'impatto della NF1 o quali problemi medici si svilupperanno nel tempo, ed è quindi importante connettersi e farsi seguire da uno specialista in NF1. Affrontare questa incertezza può essere spaventoso e frustrante per i pazienti e le loro famiglie.

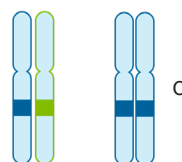
Se pensi di aver bisogno di assistenza per affrontare la NF1, chiedi supporto alla Children's Tumor Foundation o al tuo medico.

Quali sono le cause della NF1?

Probabilmente ti starai chiedendo cosa ha causato la NF1 in te o nel tuo bambino. **È importante che tu sappia che non hai fatto nulla di sbagliato; la NF1 è dovuta a un'alterazione genetica e non è il risultato di qualcosa che un genitore o una persona che vive con la NF ha fatto o non ha fatto.**

Come si verificano le alterazioni genetiche:

- La neurofibromatosi di tipo 1 è causata da un'alterazione da una variante patogena (precedentemente chiamata mutazione) in un gene (una sequenza di DNA)
- Tutti noi abbiamo due geni *NF1*, ne ereditiamo uno da nostro padre e uno da nostra madre. In generale, NF1 si riferisce alla condizione e *NF1* (in corsivo) si riferisce al gene
- Il gene *NF1* ha una sequenza genetica molto lunga e anche un piccolo cambiamento può interromperne la normale attività
- Il gene *NF1* si trova sul cromosoma 17 ed è responsabile della produzione di neurofibromina, una proteina che impedisce alle cellule di crescere troppo rapidamente
- Una persona affetta da NF1 presenta una variante patogena del gene *NF1* che interferisce con la normale produzione di neurofibromina
- Avere una neurofibromina anomala o insufficiente è la causa delle manifestazioni cliniche associate a questa condizione



Una variante patogena del gene *NF1*

Nel 50% dei soggetti affetti da NF1, la variante genetica *NF1* viene ereditata da un genitore affetto dalla malattia. Nell'altra metà dei casi, si verifica una nuova alterazione nel gene *NF1* anche se nessuno dei genitori è affetto dalla patologia. In questo caso si parla di caso spontaneo, sporadico o *de novo* di NF1.

La neurofibromatosi di tipo 1 non è causata da nulla che un genitore possa aver fatto o non fatto prima o durante la gravidanza. Inoltre, non è una condizione che può essere rilevata in uno screening prenatale di routine durante la gravidanza. **La NF1 non è contagiosa, non è possibile trasmetterla né contrarla da un'altra persona.**

Sapevi che...?

Un bambino può ereditare la NF1 da un genitore, ma nel 50% dei casi circa, un bambino con NF1 è l'unica persona nella famiglia affetto da NF1.

“Per me, avere la NF era semplicemente normale. Ma quando ho capito di soffrire di questa condizione, ho pensato: “Oh, sono diversa.” Una delle cose che faccio con la CTF è andare al campo ogni anno. Al campo NF, posso stare con altri bambini affetti da NF. È fantastico”.

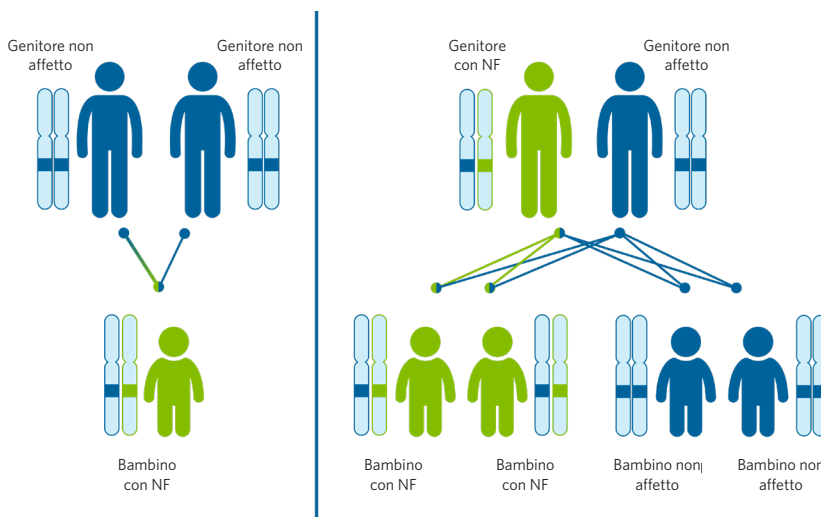
—Olyviah, qui con suo fratello Frankie, entrambi affetti da NF1



Probabilità di avere un altro figlio con NF1

Se uno dei genitori è affetto da NF1, ogni volta che quel genitore avrà un figlio, la probabilità che il figlio sia affetto da NF1 è del 50%. È simile al lancio di una moneta: **ogni gravidanza ha una probabilità del 50%**. Ad ogni lancio potresti ottenere testa o croce, ma il lancio precedente non influisce sulla probabilità di ottenere testa o croce in futuro.

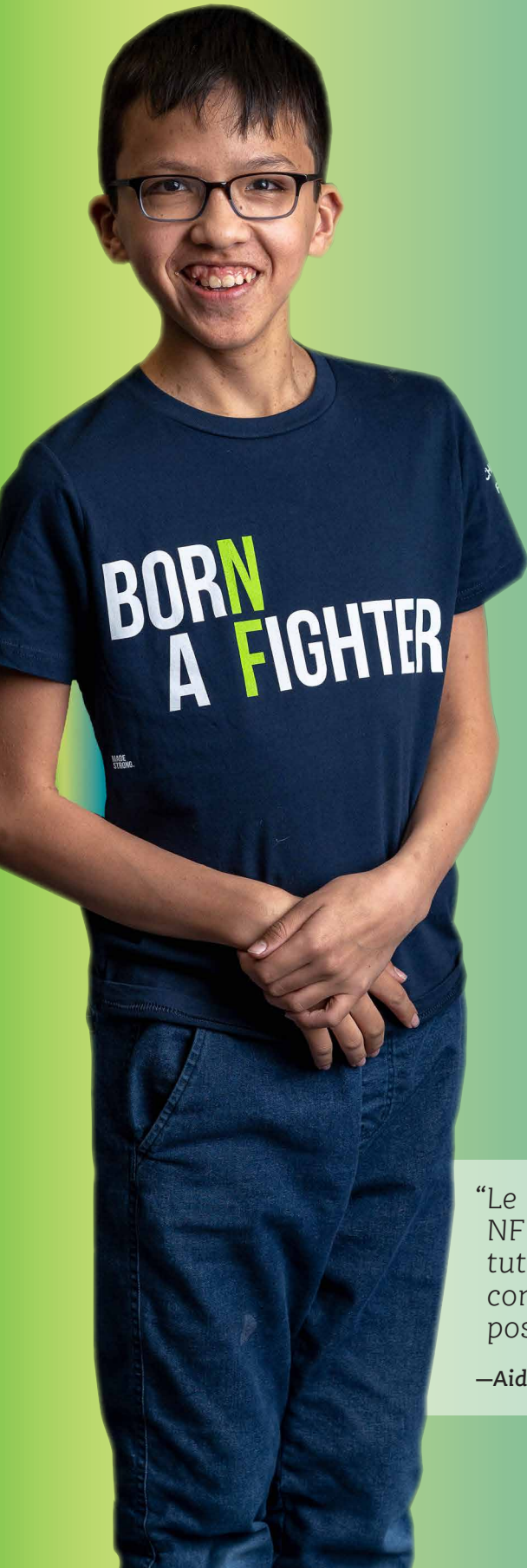
Se nessuno dei genitori è affetto da NF1, è improbabile che la coppia abbia un altro figlio affetto da NF1. Poiché la variante genetica non è stata ereditata dalla madre o dal padre, si ritiene che il rischio che la malattia si verifichi un'altra volta sia inferiore all'1%.



Per domande sui rischi e sulle opzioni di gravidanza, è utile rivolgersi a un consulente genetico o a un operatore sanitario esperto.

Sapevi che...?

Il gene *NF1* è responsabile della produzione di neurofibromina, una proteina che aiuta a controllare la crescita cellulare.



Test genetici

Il test genetico è anche chiamato test molecolare o test del DNA. Poiché la NF1 è causata da una mutazione genetica (detta variante patogena), il medico potrebbe raccomandare un test genetico del gene *NF1*. Questo test specializzato può essere eseguito su sangue, saliva o altri tessuti. I test genetici possono essere utili in determinate situazioni. Possono essere utili per confermare una diagnosi, per determinare se altri membri della famiglia hanno la NF1 e per fornire informazioni durante il processo decisionale riproduttivo.

I test genetici presentano dei limiti e non rilevano la NF1 in tutti i soggetti affetti dalla malattia. Nella maggior parte dei casi, i test genetici non predicono la gravità o le complicanze specifiche che una persona manifesterà. La decisione di sottoporsi a test genetici è personale. Un genetista o un consulente genetico possono aiutarti in questa decisione. Ulteriori informazioni sui test genetici sono disponibili all'indirizzo ctf.org/geneticstesting.

“Le persone vengono colpite dalla NF in molti modi diversi, ma tutte hanno la NF. Dobbiamo far conoscere la NF a più persone possibili”.

—Aiden, affetto da NF1

Criteri diagnostici per la NF1

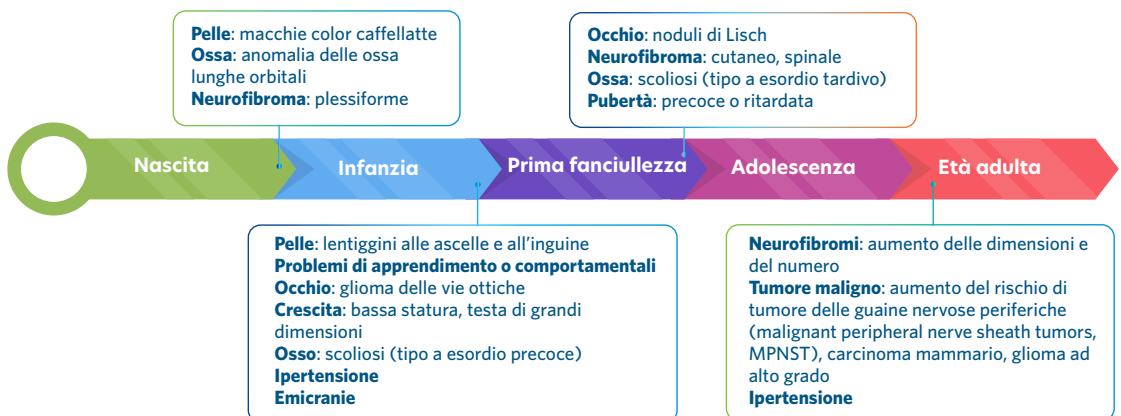
Nel 2021, un gruppo internazionale di esperti in neurofibromatosi ha pubblicato un aggiornamento dei criteri necessari per confermare una diagnosi di neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). **La diagnosi di NF1 può essere formulata se un soggetto presenta due o più delle seguenti manifestazioni:**

- Sei o più macchie color caffè-latte (macchie cutanee marroni)*
- Lentiggini nell'ascella o nell'inguine*
- Due o più tumori neurofibroma di qualsiasi tipo o un neurofibroma plessiforme (un tumore più grande e più esteso)
- Due o più noduli di Lisch (macchie colorate benigne nell'occhio) o due o più anomalie nella coroide (strato vascolare dell'occhio)
- Glioma delle vie ottiche (un tumore delle vie ottiche all'interno dell'occhio)
- Lesione ossea (lesione ossea), come la displasia dello sfenoide (crescita anomala) dell'osso dietro l'occhio, o la displasia o pseudoartrosi della tibia (osso lungo della gamba) o di altre ossa lunghe
- Una variante patogena di *NF1* rivelata dai test genetici
- Un genitore con NF1 in base ai criteri di cui sopra

* Almeno una delle due manifestazioni pigmentarie deve essere presente su entrambi i lati del corpo.

Alcune manifestazioni della NF1 sono legate all'età e potrebbero non presentarsi nei primi anni di vita. Pertanto, a volte la diagnosi non può essere confermata in un bambino piccolo sulla base di un esame fisico effettuato da un medico. Tuttavia, ciò non significa che il bambino non sia affetto da NF1. Quando un bambino soddisfa solo uno dei criteri sopra indicati, alcuni medici e famiglie adottano l'approccio "aspettiamo e vediamo", per cui monitorano il bambino nel tempo per vedere se si manifestano ulteriori caratteristiche della NF1. Altre volte, possono essere presi in considerazione test genetici.

Tempistica approssimativa delle possibili manifestazioni di NF1



Riconoscere segni e sintomi

Nessun individuo presenterà tutti i possibili segni e sintomi, o manifestazioni, della NF1. Le caratteristiche variano da persona a persona e non esistono due casi identici. Anche le persone che fanno parte della stessa famiglia possono avere presentazioni diverse. Molte persone con NF1 sono colpite in modo piuttosto lieve e presentano pochi problemi medici. Tuttavia, esiste una vasta gamma di possibili manifestazioni e gravità. Nella maggior parte dei casi, non vi è alcun modo per prevedere quali sintomi compariranno in un individuo. Le possibili manifestazioni della NF1 sono descritte di seguito.

Pelle

Macchie caffè-latte o macule caffè-latte. Le macchie color caffè-latte sono macchie piatte, di colore marrone chiaro, che si formano sulla pelle e che non sono dannose né dolorose. Non indicano la gravità della NF o dove potrebbe svilupparsi un tumore. Gli individui affetti da NF1 solitamente presentano sei o più macchie caffè-latte.

Occhi

Tumore del pathway ottico. Il glioma delle vie ottiche, o OPG, è un tumore che si sviluppa attorno al nervo ottico, il nervo che si collega al bulbo oculare e trasmette le informazioni sulla vista al cervello. Un OPG si sviluppa in circa il 15-20% dei bambini affetti da NF1. I bambini di età inferiore a sei anni sono maggiormente a rischio di manifestare sintomi di glioma delle vie ottiche. Nella maggior parte dei casi, i gliomi delle vie ottiche non causano alcun sintomo e non richiedono un intervento, ma talvolta possono influire sulla vista o causare altri problemi medici e richiedere un trattamento.

Noduli di Lisch. I noduli di Lisch sono piccoli rigonfiamenti marroni che si formano sull'iride dell'occhio (la parte colorata dell'occhio). Solitamente non si sviluppano prima dell'adolescenza. Questi noduli generalmente non influiscono sulla vista, ma sono molto utili nella diagnosi della NF1.

Ossa

Anomalie ossee. La scoliosi (curvatura della colonna vertebrale) si verifica più frequentemente nei bambini affetti da NF1 e deve essere monitorata durante l'infanzia e l'adolescenza. Sebbene rari, in alcuni soggetti affetti da NF1 possono verificarsi incurvamenti della parte inferiore della gamba o problemi ad altre ossa. Un grave incurvamento delle ossa delle gambe potrebbe richiedere l'uso di tutori o altri trattamenti.

Nervi periferici

Neurofibromi. Il neurofibroma è un tipo di tumore che forma bozzi lungo i nervi in qualsiasi parte del corpo. Esistono diversi tipi di neurofibromi associati alla NF1:

I **neurofibromi cutanei/sottocutanei** sono i tipi più comuni di neurofibromi nella NF1. Si tratta di tumori benigni che si sviluppano lungo un nervo della pelle (neurofibromi cutanei) o sotto la pelle (neurofibromi sottocutanei) e che si presentano come noduli o bozzi sulla pelle, oppure come bozzi palpabili sotto la superficie cutanea. Non c'è modo di prevedere quando, dove o quanti neurofibromi possono svilupparsi. Alcune persone affette da NF1 potrebbero avere solo pochi neurofibromi, mentre altre potrebbero averne diversi. Questi tipi di neurofibromi non diventano maligni e solitamente non sono associati a gravi problemi medici. Talvolta possono causare dolorabilità o lieve dolore.

I **neurofibromi spinali** sono quelli che crescono sui nervi intorno al midollo spinale. Poiché si trovano così vicino al midollo spinale, a volte possono causare pressione o sintomi quali debolezza, intorpidimento o formicolio. Se si sviluppano sintomi, è importante informare il medico, poiché potrebbe essere necessario un intervento chirurgico.

I **neurofibromi plessiformi** si verificano in circa il 30%-50% dei soggetti affetti da NF1. Come i neurofibromi cutanei, anche i neurofibromi plessiformi crescono lungo i nervi, ma possono essere più complicati. Sulla superficie della pelle hanno una consistenza mista o grumosa e possono causare la crescita di peli extra. Possono impigliarsi nelle strutture circostanti, come muscoli, vasi sanguigni e organi del corpo. Talvolta possono causare deturpazione e invalidità.

A differenza dei neurofibromi cutanei, si ritiene che i neurofibromi plessiformi siano presenti alla nascita e crescano lentamente nel tempo. Possono essere localizzati all'interno del corpo o essere visibili sulla superficie cutanea. I neurofibromi plessiformi devono essere monitorati attentamente dai pazienti e dai loro operatori sanitari. Possono potenzialmente diventare maligni e trasformarsi in un tumore chiamato tumore maligno delle guaine nervose periferiche (MPNST), che si verifica in circa il 10-12% dei pazienti con neurofibroma plessiforme. Per ulteriori informazioni sui neurofibromi plessiformi, visita il sito ctf.org/pns.

Esiste un trattamento approvato per alcuni individui affetti da neurofibromi plessiformi inoperabili, che può aiutare a fermare la crescita del tumore e persino a ridurre le dimensioni in alcuni soggetti. Per saperne di più sulle opzioni terapeutiche, visita il sito ctf.org/treatments.

Sistema ormonale

Pubertà ritardata o precoce. La maggior parte dei soggetti con NF1 inizia la pubertà entro l'intervallo di età previsto, ma alcune possono avere una pubertà precoce o ritardata. Si tratta di un riscontro importante da segnalare al proprio operatore sanitario, perché potrebbe essere un segno di una complicazione correlata alla NF.

Problemi nella crescita. Molti individui affetti da NF1 hanno una statura più bassa rispetto ai familiari. Inoltre, alcuni possono avere una testa più grande in base alla loro altezza e al peso. Di solito, questi risultati non sono dovuti a problemi medici sottostanti, ma è importante monitorare la crescita, lo sviluppo fisico e le dimensioni della testa durante l'infanzia sotto la cura di operatori sanitari esperti di NF1.

Sistema vascolare

Iperensione (pressione sanguigna elevata).

L'ipertensione si verifica più comunemente nei soggetti affetti da NF1 e può portare a gravi complicanze se non trattata. Esistono inoltre altri tipi di complicazioni legate alla NF1 che possono causare aumenti della pressione sanguigna. In caso di pressione alta è molto importante farsi visitare da un medico esperto in NF1.

—NF Hero Tristan,
affetto da NF1



Ulteriori informazioni e risorse aggiuntive sulla NF sono disponibili sul sito della Children's Tumor Foundation all'indirizzo ctf.org/education.

Sfide nell'apprendimento associate alla NF1

Le difficoltà di apprendimento sono una delle sfide più comuni affrontate dalle persone affette da NF1. Sebbene la frequenza della disabilità intellettiva sia bassa, fino al 50% delle persone con NF1 avrà qualche difficoltà di apprendimento. Le aree più comunemente colpite sono la memoria, l'attenzione, la funzione visuo-motoria e l'orientamento spaziale. Possono verificarsi problemi nell'elaborazione delle informazioni e difficoltà nelle capacità esecutive, tra cui pianificazione, gestione, attenzione e organizzazione. Tuttavia, questi sintomi possono variare e non si manifestano in tutti i soggetti affetti da NF1.

Le difficoltà di apprendimento possono influire sul funzionamento quotidiano dei soggetti affetti da NF1. Per coloro che hanno difficoltà di apprendimento, un intervento precoce può fare una grande differenza. Questi problemi non peggiorano nel tempo, ma diventano evidenti man mano che il bambino prosegue negli studi e incontra difficoltà maggiori. Collaborare con gli insegnanti di uno studente per affrontare queste preoccupazioni è fondamentale e può avere un impatto significativo e ricompense positive.

Per supportare ulteriormente le famiglie dei bambini con disabilità di apprendimento e i loro insegnanti, le seguenti risorse sono disponibili gratuitamente all'indirizzo ctf.org/education:

- **Apprendimento con la NF1**
- **Guida alla NF1 per gli educatori**
- **Guida all'NF per i genitori**

Sapevi che...?

Circa la metà dei bambini e degli adulti con NF1 ha difficoltà di apprendimento e potrebbe aver bisogno di qualche forma di assistenza all'apprendimento.

“I disturbi dell’apprendimento vanno spesso di pari passo con la NF1 e vedere Denver avere difficoltà a scuola mi ha fatto capire che anch’io ho lottato con gli stessi disturbi dell’apprendimento, e per questo motivo è stato così difficile per me completare gli studi.

Ho imparato ad essere più paziente con Denver; so cosa sta attraversando ed è davvero dura”.

—Katy, mamma di Denver,
entrambi affetti da NF1



Operatori sanitari specializzati in NF

Poiché attualmente non esiste una cura per la neurofibromatosi (NF), la gestione medica si concentra sul rilevamento precoce delle complicanze e sulla gestione dei sintomi. Poiché i sintomi variano da persona a persona, anche i trattamenti e i tipi di operatori sanitari che forniscono assistenza possono variare.

È importante affidarsi a operatori sanitari che conoscono la NF. Poiché la NF1 coinvolge molti sistemi diversi dell'organismo, nella fornitura delle cure per la NF possono essere coinvolti numerosi operatori sanitari con specializzazioni diverse. Ciò avviene più comodamente presso una clinica specializzata nel trattamento della NF. Sul sito web della Children's Tumor Foundation, all'indirizzo **ctf.org/doctor** c'è un elenco di cliniche specialistiche nella cura della NF. Come parte del piano di trattamento, è possibile rivolgersi a diversi professionisti sanitari esperti in diversi ambiti correlati alla NF1.

Molte cliniche specializzate nella NF offrono cure coordinate in modo che gli specialisti siano in comunicazione tra loro. A volte i pazienti possono essere visitati da più di un operatore sanitario nello stesso giorno, tra cui medici, operatori sanitari avanzati e altri tipi di operatori sanitari nei seguenti campi:

Cardiologia. I cardiologi sono specializzati nel cuore e nei grandi vasi sanguigni.

Dermatologia. I dermatologi valutano e trattano le condizioni di pelle, capelli e unghie.

Genetica. I genetisti hanno esperienza nella diagnosi, nella gestione e nel trattamento dei disturbi genetici. I consulenti genetici forniscono formazione e consulenza sulle malattie genetiche e discutono le opzioni per il processo decisionale in ambito riproduttivo.

Neurologia. I neurologi sono addestrati nella diagnosi, nella gestione e nel trattamento di condizioni che colpiscono il cervello e i nervi.

Neuropsicologia. I neuropsicologi sono specializzati nella valutazione del comportamento e della funzione cognitiva. Possono offrire consulenze a scuola quando un individuo ha difficoltà di apprendimento.

Oncologia. Gli oncologi sono specializzati nella diagnosi e nel trattamento di diversi tipi di tumori benigni e maligni.

Oftalmologia. Gli oftalmologi diagnosticano, monitorano e trattano condizioni che interessano gli occhi e le strutture correlate alla vista.

Ortopedia. Gli ortopedici si occupano di condizioni che coinvolgono i muscoli e le ossa, compresa la colonna vertebrale.

Psichiatria/psicologia. Gli psichiatri diagnosticano e curano i problemi emotivi e comportamentali, mentre gli psicologi forniscono consulenza e altri interventi comportamentali per aiutare i pazienti ad affrontare questi problemi.

Intervento chirurgico. Esistono diversi tipi di chirurghi che si occupano di trattare la NF.

- I *chirurghi generali* sono formati in un ampio spettro di condizioni che coinvolgono quasi tutte le aree del corpo
- I *neurochirurghi* sono specializzati in condizioni che coinvolgono il cervello e il midollo spinale
- I *chirurghi plastici* sono specializzati in problemi estetici o cosmetici
- I *chirurghi ortopedici* sono specializzati nella gestione dei problemi alle ossa

Terapia. Esistono diversi tipi di terapisti che possono occuparsi di trattare la NF.

- I *terapisti occupazionali* assistono i pazienti nelle attività quotidiane e nelle capacità motorie fini, tra cui capacità di scrivere, vestirsi e usare utensili
- I *fisioterapisti* aiutano i pazienti a sviluppare le loro capacità motorie tra cui forza fisica e capacità di muoversi, come camminare
- I *logopedisti* assistono i pazienti con le funzioni orali e il linguaggio

Sapevi che...?

Il paziente è un membro importante del team sanitario. Essere attivi, coinvolti, e informati farà la differenza nell'assistenza ai pazienti con NF.

Dirlo agli altri

A volte, i familiari hanno difficoltà a decidere cosa dire agli altri sulla neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). Ciò può essere dovuto al fatto che non sanno da dove iniziare o quanto dire. Possono anche temere che il proprio bambino venga trattato in modo diverso quando viene rivelata una diagnosi di NF1.

Sebbene ognuno abbia le proprie idee e il proprio livello di disinvoltura nel condividere informazioni personali, ci sono alcuni aspetti da considerare che possono contribuire a rendere il processo più semplice. Coinvolgere il bambino nelle conversazioni e nel processo decisionale su cosa dire e a chi può essere utile, oltre che essere una esperienza preziosa e stimolante per il bambino.

A chi dirlo

Spesso, la diagnosi viene condivisa principalmente con familiari e amici stretti. Poiché la NF1 può influire sulle prestazioni scolastiche, potrebbe essere necessario condividere la diagnosi con insegnanti, consulenti e infermieri scolastici, il che può aiutare a garantire che il bambino riceva tutto il supporto e i servizi aggiuntivi di cui potrebbe aver bisogno.

Per i bambini più grandi e gli adulti, può essere utile informare il proprio datore di lavoro, soprattutto se è necessario assentarsi dal lavoro per appuntamenti dal medico o altri problemi di salute correlati alla NF1.

In altri casi, non è raro che venga diagnosticata la NF, soprattutto se un individuo presenta segni visibili di NF1 all'esterno del corpo, difficoltà di apprendimento o problemi comportamentali evidenti agli altri.



Parlare con i bambini

La neurofibromatosi di tipo 1 può essere un argomento difficile da discutere con un bambino. Quando e come informare un bambino della diagnosi varia in base all'età del bambino, alle sue capacità cognitive, allo stato emotivo e al livello di maturità. Alcuni genitori si rivolgono a un operatore sanitario affinché li aiuti a condividere le informazioni, mentre altri preferiscono farlo da soli.

In ogni caso, è importante che le informazioni siano accurate. Essere aperti e onesti è fondamentale. Quando un bambino ha la sensazione che un genitore non sia collaborativo o nasconda qualcosa, ciò può causare problemi di fiducia e aumentare l'ansia, poiché il bambino potrebbe fare supposizioni errate o cercare informazioni altrove.

I bambini di qualsiasi età spesso reagiscono allo stato d'animo delle persone che li circondano. Pertanto, è importante considerare il modo in cui un genitore ha accettato e reagito alla diagnosi di fronte al figlio. Sebbene la NF1 sia una questione grave, è utile rimanere calmi durante queste discussioni. È importante inoltre dedicare alla conversazione tutto il tempo necessario e che non avvenga di fretta.

Le discussioni sulla diagnosi di NF sono spesso conversazioni in corso che si sviluppano nel tempo. In tenera età, un bambino potrebbe aver bisogno solo di informazioni di base, come il nome del disturbo, le parti del corpo colpite, come verrà trattato (se verrà trattato) e come la sua vita sarà influenzata nel breve termine. Se il bambino ha una domanda specifica, i genitori possono limitare la risposta per rispondere solo alla domanda specifica che il bambino pone senza una spiegazione dettagliata, a meno che il bambino non ponga ulteriori domande o abbia bisogno di chiarimenti. Man mano che un bambino cresce, è possibile fornire più informazioni e, man mano che un individuo diventa giovane adulto, spesso vengono esaminate la genetica e l'ereditarietà.

La Children's Tumor Foundation ha sviluppato una serie di risorse educative per i bambini e i loro genitori, molte delle quali presentano le nostre divertenti mascotte Moxie e Sparx. Questi libri educativi per bambini, fumetti, pagine da colorare e attività divertenti possono aiutarti a parlare con tuo figlio della NF1 e insegnare ai bambini a parlarne da soli. Ulteriori informazioni sono disponibili su ctf.org/education.



Esempio di messaggio per familiari e amici

Gentile familiare/amico,

vogliamo informarti che al nostro bambino è stata diagnosticata la neurofibromatosi di tipo 1.

La neurofibromatosi di tipo 1, o NF1, è una malattia che colpisce circa 1 neonato su 2.500. La gravità e le caratteristiche dell'NF1 variano notevolmente da persona a persona. La neurofibromatosi di tipo 1 è una malattia genetica congenita, anche se potrebbe non essere diagnosticata subito perché alcune delle sue caratteristiche si sviluppano nel tempo. In genere, il segno più evidente di NF1 è la comparsa di chiazze marrone chiaro sulla pelle chiamate macchie color caffè-latte. La neurofibromatosi di tipo 1 può anche causare neoformazioni benigne chiamate neurofibromi, che solitamente non sono maligne. Alcune persone affette da NF1 possono anche avere difficoltà di apprendimento.

Le persone affette da NF1 necessitano di cure mediche specialistiche, ma di solito sono in grado di condurre una vita piena e attiva. La neurofibromatosi di tipo 1 è causata da un'alterazione genetica (DNA), che però non è sempre ereditaria. La NF1 non è contagiosa e non è causata da alcun errore commesso da un genitore. Medici e scienziati stanno lavorando per comprendere meglio la NF1 e come trattarla. Ulteriori informazioni sono disponibili sul sito www.ctf.org.

Apprezziamo il tuo affetto e il tuo sostegno.

Cordiali saluti,

Il tuo nome

Assistenza e risorse aggiuntive

Ci auguriamo che la lettura di questa guida ti sia stata utile. Proseguendo nel tuo viaggio NF, potresti provare una serie di emozioni. Alcune persone hanno difficoltà a dare un senso ai propri sentimenti oppure potrebbero negare la diagnosi. Accettare una notizia difficile è un processo che per alcune persone dura più a lungo di altre. I singoli membri della famiglia possono attraversare questo processo in momenti diversi, per questo è importante comunicare e comprendersi a vicenda. Invece di combattere contro questi sentimenti, è importante riconoscerli e stabilire come prendersi cura di sé e della propria famiglia.

Nell'ambito della sua missione, la Children's Tumor Foundation si dedica alla creazione e alla condivisione di risorse educative per pazienti e famiglie

affetti da tutti i tipi di neurofibromatosi. Una raccolta completa di risorse sui vari sintomi della neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) e sulle preoccupazioni specifiche dei pazienti, adolescenti, adulti, insegnanti, genitori e famiglie colpiti può essere scaricata gratuitamente all'indirizzo ctf.org/education.

La risorsa migliore per cercare informazioni sulla NF1 è il medico. Se trovi informazioni che ti confondono o se hai semplicemente delle domande, assicurati di parlarne con il tuo operatore sanitario.

NF1
si riferisce alla neurofibromatosi di tipo 1

NF1 è una condizione genetica che causa la crescita dei tumori sui nervi

La NF1 si verifica in 1 su 2.500 nascite

La NF1 colpisce tutte le popolazioni, i sessi e le etnie allo stesso modo

La NF1 è caratterizzata da macchie color caffè-latte (marrone chiaro) e neurofibromi (piccoli tumori benigni) sulla pelle o sotto la pelle

CIRCA IL 50% dei soggetti con NF1 presenta disturbi dell'apprendimento

LA NF1 NON SI PUÒ CONTRARRE, si ha dalla nascita

La NF1 è più spesso diagnosticata durante l'infanzia

Non esiste una cura...
PER ORA!

Siamo qui per aiutarti. Per ulteriori informazioni, contatta la Children's Tumor Foundation al numero 1-800-323-7938 o visita il sito ctf.org

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH

Materiali didattici CTF per te e la tua famiglia

- Per aiutare i genitori di bambini affetti da NF1 e dalle difficoltà di apprendimento, comportamentali o sociali a essa correlate, la CTF ha sviluppato una **Guida all'NF1 per i genitori**, una risorsa di 160 pagine da utilizzare a casa, pensata per fornire supporto e informazioni a te e alla tua famiglia. La Guida all'NF per i genitori è un luogo in cui trovare idee, strategie e suggerimenti per genitori e bambini. Questa risorsa può essere scaricata gratuitamente su **ctf.org/nfparentguidebook**.
- I bambini che convivono con la NF1, insieme ai loro fratelli e amici, possono trovare un'interessante raccolta di fumetti, video e attività di **Moxie & Sparx**, nonché libri per bambini sponsorizzati dalla CTF e guide per genitori su **ctf.org/education**.
- Per supportare ulteriormente le famiglie dei bambini con disabilità di apprendimento e i loro insegnanti, sul sito **ctf.org/education** sono disponibili le brochure **Imparare con la NF1** e **Guida all'NF1 per gli educatori**.
- Sebbene la NF1 venga diagnosticata più spesso durante l'infanzia, è una condizione che dura tutta la vita e la Children's Tumor Foundation è pronta a supportare i pazienti affetti da NF di tutte le età. Un opuscolo specifico per **adulti con NF1** è disponibile sul sito **ctf.org/education**.
- La Children's Tumor Foundation è un'organizzazione globale e sta lavorando per tradurre le nostre risorse educative, compresa questa, in diverse lingue. Per saperne di più, visita il sito **ctf.org/education**.
- Può essere utile e confortante leggere storie di altre persone con NF e delle loro famiglie. Il notiziario della CTF pubblica spesso **Storie di NF** all'indirizzo **ctf.org/news**.
- Puoi trovare numerosi video di pazienti di tutte le età con NF1 sui canali YouTube della Children's Tumor Foundation e di Make NF Visible.
YouTube.com/ChildrensTumor
YouTube.com/MakeNFVisible

Trovare assistenza per la NF

La Children's Tumor Foundation (CTF) sa quanto sia importante trovare professionisti sanitari che abbiano esperienza nella diagnosi e nell'assistenza ai pazienti con NF. La CTF ha creato una rete nazionale di cliniche per la NF chiamata Neurofibromatosis Clinic Network (NFCN), che include le cliniche che forniscono un'assistenza medica completa alle persone affette da NF. Per trovare una clinica inclusa nella NFCN, nonché altri specialisti in tutto il Paese che hanno esperienza con la NF, visita la nostra pagina **Trova un medico** all'indirizzo ctf.org/doctor.

Sappiamo che non tutti hanno la possibilità di rivolgersi a uno specialista in NF, per questo la CTF ha sviluppato l'app mobile **NF Diagnosis** per medici di base e altri operatori sanitari, disponibile per iPhone e telefoni Android. L'app contiene informazioni diagnostiche aggiornate sulla NF, specificatamente pensate per medici e clinici, con link a importanti pubblicazioni per i medici di base. Chiedi al tuo medico di visitare il sito ctf.org/nfapp per ulteriori informazioni.

Risorse aggiuntive
sono reperibili
all'indirizzo
ctf.org/education

—Marcus,
affetto da NF1

“Far parte del Registro NF mi consente di unirmi alla battaglia per contrastare la sofferenza causata dalla NF. È una scelta personale che ho fatto per partecipare alla lotta per porre fine alla NF”.

—Alwyn, affetto da NF1



Registro NF

Il Registro NF è una risorsa orientata al paziente volta ad accelerare la ricerca e a trovare trattamenti per tutte le forme di neurofibromatosi (NF). Questo strumento sicuro ed efficace consentirà ai pazienti con NF e ai loro caregiver di assumere un ruolo attivo nel progresso della ricerca sulla NF.

Iscrivendoti al Registro NF avrai accesso alle ultime scoperte sui molteplici effetti che la convivenza con la NF può avere sugli individui e sulle famiglie. Ciò aiuterà te e la tua famiglia a trovare le migliori cure possibili. In qualità di partecipante al registro NF, dovrai completare un sondaggio annuale sulla salute. Questi dati aiutano i ricercatori a studiare come la NF colpisce ogni individuo in modo diverso e come cambia nel tempo. Puoi quindi scegliere se ricevere e-mail personalizzate su uno o tutti i seguenti argomenti:

- Sperimentazioni cliniche e studi di ricerca rilevanti per te o tuo figlio
- Aggiornamenti alle raccomandazioni per la cura della NF
- Annunci di ricerche e notizie
- Sondaggi progettati per ottenere il contributo dei pazienti sulle principali sfide poste dalla NF
- Materiali didattici specifici per te
- Risorse di supporto nel percorso con la NF

Il principio di base del Registro NF è che i pazienti hanno sempre il controllo delle proprie informazioni. Condividi solo ciò che vuoi condividere e puoi controllare le autorizzazioni per stabilire se e quando essere contattato. Tutte le informazioni sono protette attentamente secondo i più rigorosi protocolli di privacy in vigore.

Anche se scegli di non essere contattato, la tua partecipazione aiuta i ricercatori a imparare dai veri esperti: i pazienti affetti da NF e le loro famiglie.

Per saperne di più o per partecipare al Registro NF, vai su nregistry.org.

Sapevi che...?

L'iscrizione al registro NF ti consentirà di accedere alle più recenti ricerche sulla NF e di essere informato su sperimentazioni cliniche e studi di ricerca di tuo interesse.

La Children's Tumor Foundation

Indipendentemente dal fatto che la tua neurofibromatosi (NF) sia una nuova diagnosi o che tu ne sia a conoscenza da molto tempo, la Children's Tumor Foundation (CTF) desidera guidarti e supportarti nel tuo percorso. Fondata nel 1978, la CTF è stata la prima organizzazione di base dedicata esclusivamente all'obiettivo di trovare trattamenti per la NF. Oggi, la CTF è una fondazione senza scopo di lucro molto riconosciuta a livello mondiale, la forza trainante nella lotta per porre fine alla NF e un modello per altre iniziative di ricerca innovative.

La nostra missione: Guidare la ricerca, ampliare le conoscenze e promuovere le cure per la comunità affetta da NF.

La nostra visione: Porre fine alla NF.

Partecipa

La Children's Tumor Foundation offre molte opportunità per aiutarti a gestire la tua NF, a saperne di più, a sentirti supportato e a sapere che non sei solo.

- **Facciamo chiarezza.** Leggi e condividi le informazioni contenute in questa brochure e visita il nostro sito Web all'indirizzo **ctf.org** per saperne di più o trovare un simposio educativo (di persona o in un ambiente virtuale) per acquisire maggiori conoscenze sulla NF.
- **Scarica l'app per i pazienti NF Care.** Per i pazienti affetti da NF e per i loro caregiver, le app NF Care della Children's Tumor Foundation offrono un rapido accesso al notiziario della CTF, agli aggiornamenti sulla ricerca, alle risorse per i pazienti e altro ancora. Un'app mobile specifica per i pazienti con NF1 sarà disponibile gratuitamente per gli utenti iPhone e Android all'indirizzo **ctf.org/nfapp**.
- **Iscriviti alla ricerca.** Iscriviti al Registro NF all'indirizzo **nfregistry.org** per conoscere e partecipare alla ricerca scientifica avanzata per la NF. Maggiori informazioni a pagina 25 di questo opuscolo.
- **Essere coinvolti.** Programmi nazionali come Shine a Light NF Walk, NF Endurance, Classrooms that Care e NF Camp sono ottimi modi per rafforzarsi, incontrare altre persone, aumentare la consapevolezza e supportare l'assistenza e la ricerca sulla NF. Ulteriori informazioni sono disponibili su **ctf.org/getinvolved**.



- **Diffondi la parola.** Ogni maggio, le famiglie e le organizzazioni di tutto il mondo partecipano al Mese della sensibilizzazione sulla NF e si uniscono alle attività e alle campagne **Make NF Visible** e **Shine A Light** della Children's Tumor Foundation. Puoi condividere le nostre infografiche e i nostri video sui social media, ottenere una proclamazione nella vostra città o nel vostro Stato, illuminare un punto di riferimento locale e persino sostenere il finanziamento della ricerca sulla NF. Ulteriori informazioni sono disponibili su ctf.org/nfawareness.
- **Creare connessioni.** Contatta la CTF per verificare se c'è un contatto o un evento nella tua zona. Abbiamo molti volontari e membri del personale in tutto il Paese che sono disponibili e vogliono aiutarti. Per parlare direttamente con qualcuno, invia un'e-mail all'indirizzo info@ctf.org o chiama il numero 1-800-323-7938.
- **Resta aggiornato.** Visita il sito web CTF all'indirizzo ctf.org per restare aggiornato sulla ricerca sulla NF o trovare un calendario degli eventi. Puoi iscriverti alla nostra newsletter o alla nostra mailing list visitando il sito ctf.org/signup.
- **Diventa social.** Oltre agli eventi di persona in tutto il Paese, puoi connetterti con i pazienti affetti da NF e le loro famiglie su qualsiasi canale social media della Children's Tumor Foundation.

Facebook: facebook.com/childrenstumor

Twitter: twitter.com/childrenstumor

Instagram: instagram.com/childrenstumor

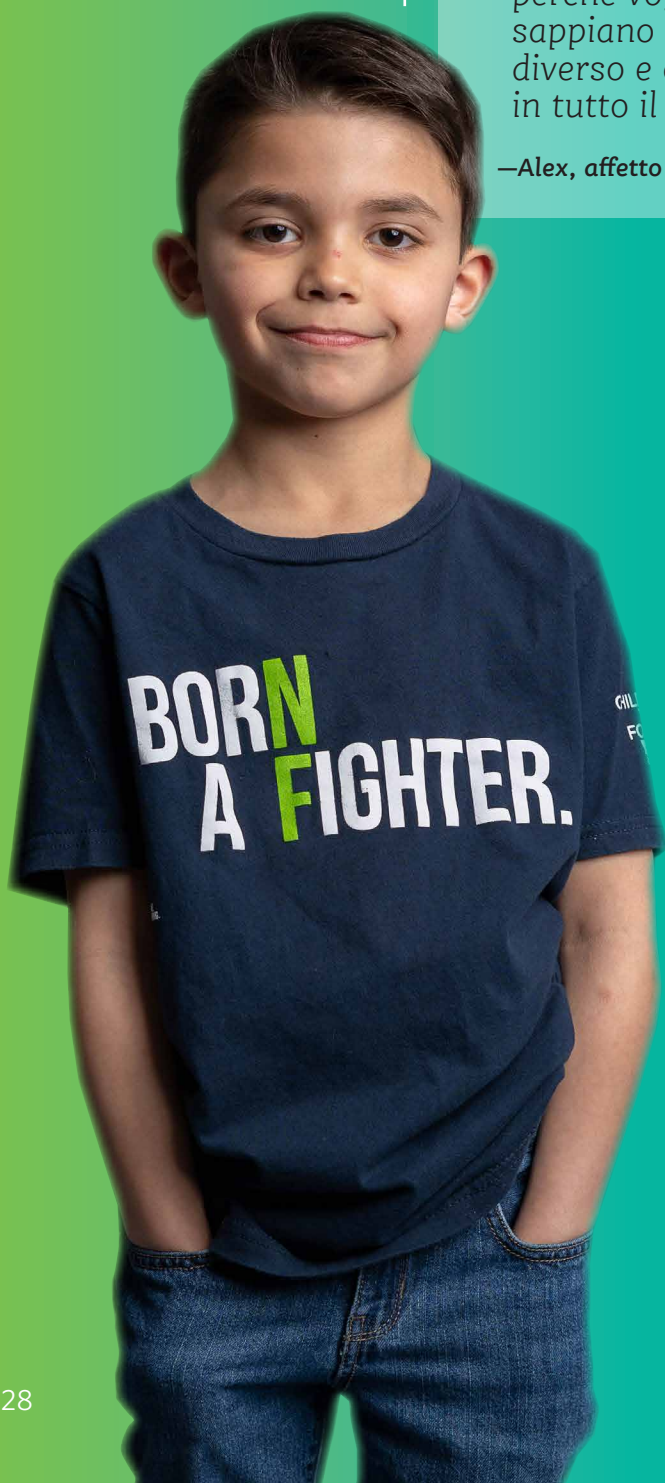
YouTube: youtube.com/childrenstumor

LinkedIn: linkedin.com/company/children's-tumor-foundation

- **CTF Europa.** La Children's Tumor Foundation Europe, lanciata nel 2018, ha lavorato duramente per promuovere la ricerca, approfondire le conoscenze e migliorare l'assistenza per gli oltre 250.000 europei che convivono con la neurofibromatosi. Ulteriori informazioni sono disponibili su ctfeurope.org.

“Voglio che i miei amici
sappiano che ho la NF,
perché voglio che le persone
sappiano che sono un po’
diverso e che ho più tumori
in tutto il corpo”.

—Alex, affetto da NF1



Incoraggiamo le famiglie a utilizzare solo siti Web affidabili e a non eseguire ricerche generali online sulla NF, che possono essere imprecise o mostrare gli scenari peggiori. Inoltre, sconsigliamo di ricevere consigli medici personali dalle piattaforme dei social media. Le persone devono rivolgersi al proprio assistente sanitario se hanno domande specifiche riguardanti la propria salute o le complicanze della NF.

Bibliografia

Legius, E., Messiaen, L., Wolkenstein, P. et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med* (2021). <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01170-5>

Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660. doi: 10.1542/peds.2019-0660.

Stewart DR, Korf BR, Nathanson KL, Stevenson DA, Yohay K. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2018;20(7):671-682. doi: 10.1038/gim.2018.28.

Collaboratori

Questo opuscolo per il paziente è stato redatto dalla Children's Tumor Foundation e approvato dal Clinical Care Advisory Board della CTF del 2021.

Un ringraziamento speciale a

Dott. Tena Rosser; Dott. Nicole Ullrich, PhD; Heather Radtke, MS, CGC; Alwyn Dias, paziente con NF1; Vanessa Shealy Younger; Susanne Preinfalk

*Crediti foto: Sulla copertina, in foto, Heather e suo figlio Ryan, foto di London & Michaud Photography LLC
Copertina interna, pagine 3, 9, 15, 23, 24, 27 e 28, per gentile concessione del fotografo Craig Warga*

Siamo qui per aiutarti.

Per ulteriori informazioni sulla NF1
e su tutti i tipi di NF, contatta la
Children's Tumor Foundation.


—Michelle,
affetta da NF1



Sponsored by

AstraZeneca 

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease

**CHILDREN'S
TUMOR
FOUNDATION** 
**ENDING NF
THROUGH RESEARCH**

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
132 E. 43rd St., Suite 418
New York, NY 10017, USA
info@ctf.org | ctf.org
1-800-323-7938
1-212-344-6633