



Οδηγός ασθενών
και φροντιστών
για παιδιά που
μεγαλώνουν με
νευροϊνωμάτωση
τύπου 1 (NF-1)

Έναρξη

Με την ευγενική υποστήριξη της φαρμακευτικής εταιρείας AstraZeneca.

AstraZeneca 

Αυτό το έγγραφο δεν προορίζεται να αντικαταστήσει τις ιατρικές συμβουλές της ομάδας φροντίδας υγείας σας.
Επικοινωνήστε μαζί τους εάν έχετε οποιοδήποτε ερωτήσεις.
Η επιστημονική επιμέλεια του κειμένου έγινε με την υποστήριξη της ιατρού Παιδονευρολόγου Πελαγίας Βοργιά.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΝΟΤΗΤΑ 1Α

Κατανόηση της NF-1 • Για παιδιά



- Τι είναι η NF-1 και τι την προκαλεί;
- Πώς γνωρίζει ο γιατρός μου ότι έχω NF-1;
- Ποιοι είναι οι ειδικοί της ομάδας που φροντίζει την υγεία μου;
- Μεγαλώνοντας με NF-1

ΕΝΟΤΗΤΑ 1Β

Κατανόηση της NF-1 • Για φροντιστές



- Τι είναι η NF-1 και τι την προκαλεί;
- Πώς γίνεται η διάγνωση της NF-1;
- Διαχείριση της NF-1
- Κατανόηση της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης της NF-1
- Μεγαλώνοντας με NF-1

ΕΝΟΤΗΤΑ 2

Πόροι και υποστήριξη



- Πώς να μιλήσετε με τους φίλους και την οικογένειά σας
- Πώς να μιλήσετε με την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης του παιδιού σας

ΕΝΟΤΗΤΑ 3 Προσωπικό ημερολόγιο



- Η NF-1 μου
- Πώς νιώθω;
- Τα ραντεβού μου
- Δημιουργικό ημερολόγιο και δραστηριότητες





ΕΝΟΤΗΤΑ 1Α

Κατανόηση της ΝΦ-Ι Για παιδιά

- Τι είναι η ΝΦ-Ι και τι την προκαλεί;
- Πώς γνωρίζει ο γιατρός μου ότι έχω ΝΦ-Ι;
- Ποιοι είναι οι ειδικοί της ομάδας που φροντίζει την υγεία μου;
- Μεγαλώνοντας με ΝΦ-Ι



Τι είναι η NF-1 και τι την προκαλεί;^{1,2}

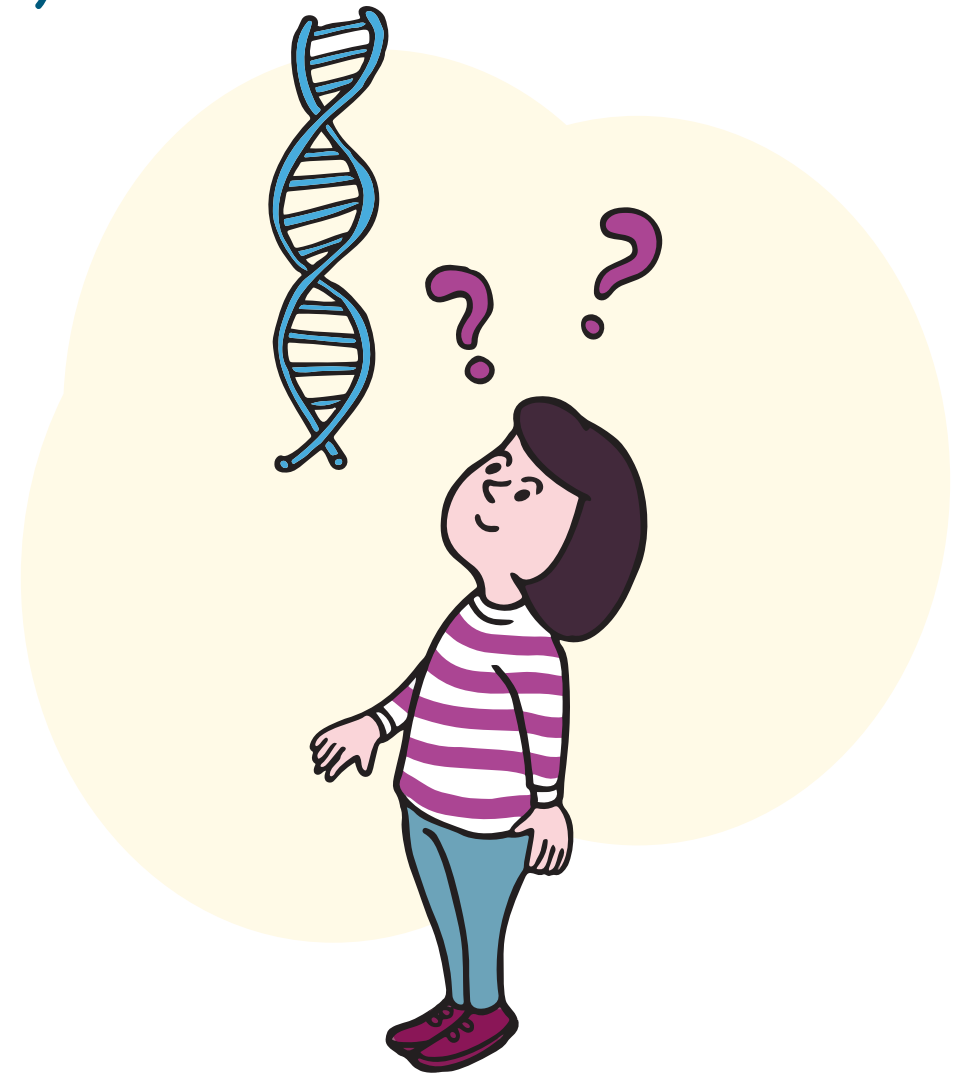
Τι είναι η NF-1;^{1,2}

Κάποια παιδιά γεννιούνται με μία νόσο που ονομάζεται νευροϊνωμάτωση τύπου 1.^{1,2} Συνήθως αναφερόμαστε σε αυτή τη νόσο με τον όρο NF-1 για λόγους ευκολίας. Η NF-1 μπορεί να δημιουργήσει κάποιες δυσκολίες στους ανθρώπους που την έχουν, επομένως ίσως χρειαστεί να επισκεφτούν αρκετές φορές το γιατρό τους.

Αυτό μπορεί μερικές φορές να προκαλεί θλίψη ή θυμό αλλά όταν κάποιος έχει NF-1 δεν σημαίνει ότι δεν μπορεί να διασκεδάσει και να ευχαριστηθεί τη ζωή του όπως κάθε άνθρωπος!

Ανάμεσα σε κάθε 3.000 παιδιά που γεννιούνται, ένα έχει NF-1, γι' αυτό οι γιατροί την αποκαλούν «σπάνια» πάθηση.¹ Ακούγεται μάλλον λίγο σαν εξαίρεση αυτό, αλλά γνωρίζουμε ότι καθημερινά σε ολόκληρο τον κόσμο γεννιούνται εκατοντάδες χιλιάδες παιδιά!

Σήμερα στον πλανήτη μας ζουν περισσότεροι από 2 εκατομμύρια άνθρωποι με NF-1.¹ Δεν είναι λοιπόν οι άνθρωποι με NF-1 και τόσο λίγοι ή μόνοι!



Πώς έπαθα την NF-1;³

Έχετε αναρωτηθεί ποτέ γιατί κάποιοι άνθρωποι έχουν καστανά και κάποιοι άλλοι έχουν μπλε μάτια, ή γιατί κάποιοι άνθρωποι είναι κοντοί ενώ άλλοι είναι ψηλοί; Αυτό οφείλεται σε κάτι που ονομάζεται DNA. Το DNA είναι ένα σύνολο πληροφοριών που καθοδηγεί το σώμα μας πώς να αναπτυχθεί. Παίρνουμε τις μισές από αυτές τις πληροφορίες από τον πατέρα σας και τις άλλες μισές από τη μητέρα μας.

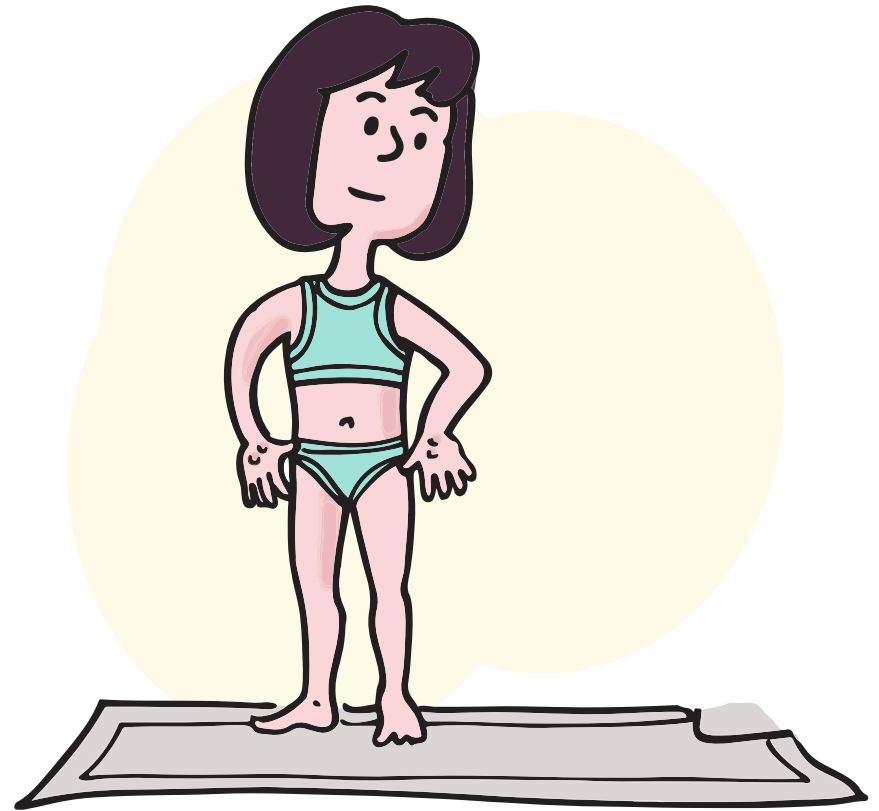
Το DNA του καθενός μας είναι μοναδικό και γι' αυτό κανένας άνθρωπος στη γη δεν είναι ακριβώς ίδιος με κάποιον άλλον με εξαίρεση κάποιους δίδυμους ανθρώπους. Το DNA μας, δίνει πληροφορίες που φτιάχνουν όλο το σώμα μας, ανάμεσα σε αυτές τις πληροφορίες για κάποια παιδιά, υπάρχουν και αυτές για να συμβεί η NF-1.³

Πώς γνώριζε ο γιατρός ότι έχω NF-1;^{1,2}

Υπάρχουν μερικά στοιχεία που όταν οι γιατροί τα δουν σκέφτονται ότι κάποιος μπορεί να έχει NF-1.

Οι άνθρωποι με NF-1 έχουν ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες στο δέρμα τους¹ - που ονομάζονται επίσης κηλίδες «café-au-lait», στη γαλλική γλώσσα αυτό σημαίνει «καφές με γάλα», γιατί αυτό ακριβώς είναι και το χρώμα που έχουν αυτά τα σημάδια!

Σε κάποιους άλλους ανθρώπους, η NF-1 εμφανίζεται με οζίδια ή για να το πούμε απλούστερα, με εξογκώματα στο δέρμα τους.² Τα εξογκώματα αυτά μπορεί μερικές φορές να προκαλούν φαγούρα ή πόνο, αλλά οι περισσότεροι άνθρωποι δεν τα αισθάνονται καθόλου!² Οι γιατροί τα αποκαλούν αυτά τα εξογκώματα και ινώματα, νευροϊνώματα, οζίδια ή ακόμα και όγκους. Όλα αυτά συχνά ακούγονται και είναι συχνά άγνωστες λέξεις που καμιά φορά μπορεί και να τρομάζουν, αλλά συνήθως είναι ακίνδυνα.²



Σχολείο και NF-1²

Μερικά παιδιά με NF-1 μπορεί να έχουν κάποιες δυσκολίες στο σχολείο.² Το να κάθεται ήσυχα και να ακούς τους δασκάλους δεν είναι πάντα τόσο εύκολο όσο ακούγεται. Ωστόσο, μπορείτε πάντα να πετύχετε καταπληκτικά πράγματα με λίγη επιπλέον βοήθεια.

Το παιχνίδι έξω από την τάξη συνήθως είναι διασκεδαστικό, όμως ούτε αρέσουν σε όλα τα παιδιά τα ίδια παιχνίδια ούτε και τα καταφέρνουν το ίδιο καλά στα ίδια παιχνίδια όλα τα παιδιά, είτε έχουν NF-1, είτε όχι. Για μερικά από τα παιχνίδια που παίζουν οι φίλοι σας μπορεί να πρέπει να τρέχετε γρήγορα ή να πιάνετε αντικείμενα πχ μία μπάλα και κάποια παιδιά με NF-1 μπορεί να δυσκολεύονται σε αυτό.

Υπάρχουν όμως πολλά παιδιά που θα ήθελαν να δοκιμάσουν διαφορετικά παιχνίδια, οπότε σκεφτείτε την ιδέα καινούργιων ή άλλων παιχνιδιών που μπορείτε να παίξετε μαζί.

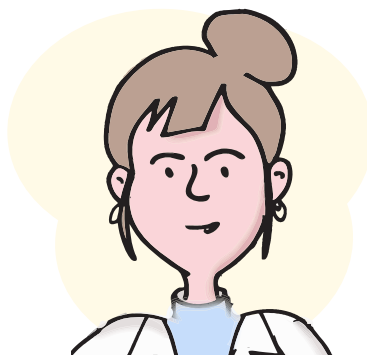
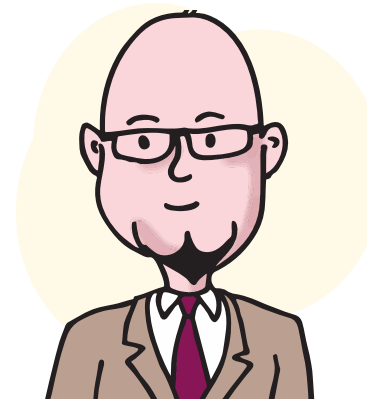
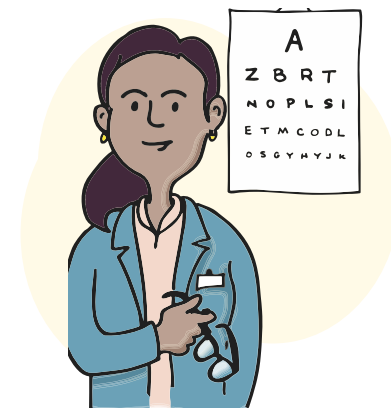
Το σχολείο σας μπορεί επίσης να προσφέρει ένα χώρο για τα παιδιά που θέλουν να κάνουν πιο ήσυχες δραστηριότητες με την παρέα τους. Ίσως οι δάσκαλοί σας να μπορούν να σας βοηθήσουν να εξερευνήσετε άλλα πράγματα που μπορείτε να απολαύσετε κατά τη διάρκεια του παιχνιδιού.



Συνάντηση με γιατρούς και νοσηλευτές²

Εάν έχετε NF-1, θα χρειαστεί πιθανότατα να γνωρίσετε αρκετούς ειδικούς γιατρούς και θεραπευτές που θα βοηθήσουν στη φροντίδα της υγείας σας. Για το λόγο αυτό θα χρειαστούν κάποιες επισκέψεις σε νοσοκομεία ή σε ιατρεία. Οι γιατροί και οι θεραπευτές σας, γνωρίζουν την NF-1 και μπορούν να σας βοηθήσουν να φροντίσετε την υγεία σας μεγαλώνοντας.

Όταν σας εξετάζουν οι γιατροί, μερικές φορές μπορεί να ρίχνουν φως στα μάτια σας ή κάποιες φορές μπορεί να χρειαστεί να πάτε να δείτε μερικά μεγάλα μηχανήματα που τραβούν φωτογραφίες από το εσωτερικό του σώματός σας, μην φοβηθείτε, δεν πρόκειται για επώδυνες εξετάσεις, ίσως λίγο ενοχλητικές καμιά φορά, είναι όμως απαραίτητες για τη σωστή παρακολούθησή σας.



Εάν αυτά σας αχχώνουν, υπάρχουν μερικά πράγματα που μπορείτε να κάνετε για να ηρεμήσετε και να αποσπάσετε την προσοχή σας όσο περιμένετε να εξεταστείτε:

- Να φέρνετε μαζί σας ένα βιβλίο ή το αγαπημένο σας παιχνίδι.
- Μπορείτε επίσης να παίξετε παιχνίδια που σας αρέσουν με το με το μυαλό σας.
- Μπορεί να υπάρχουν και άλλα παιδιά εκεί, σκεφθείτε ίσως να είναι κι ένα μέρος για να κάνετε καινούριους φίλους.

Μιλήστε, σας κάνει καλό!

Κάθε φορά που έχετε μια ερώτηση, μη διστάσετε να την κάνετε. Οι ερωτήσεις θα σας βοηθήσουν να νιώσετε πολύ καλύτερα!

Εάν δεν είστε σίγουροι σε ποιον μπορείτε να μιλήσετε, σκεφτείτε ποιους ανθρώπους εμπιστεύεστε:

- τους γονείς ή άλλους αγαπημένους συγγενείς σας
- τους δασκάλους σας
- τους γιατρούς σας και τους θεραπευτές σας

Εάν θέλετε να μιλήσετε με άλλα παιδιά με NF-1, ο γιατρός σας μπορεί να σας βοηθήσει να επικοινωνήσετε μαζί τους!

Μιλήστε,
σας κάνει καλό!



Βιβλιογραφικές αναφορές

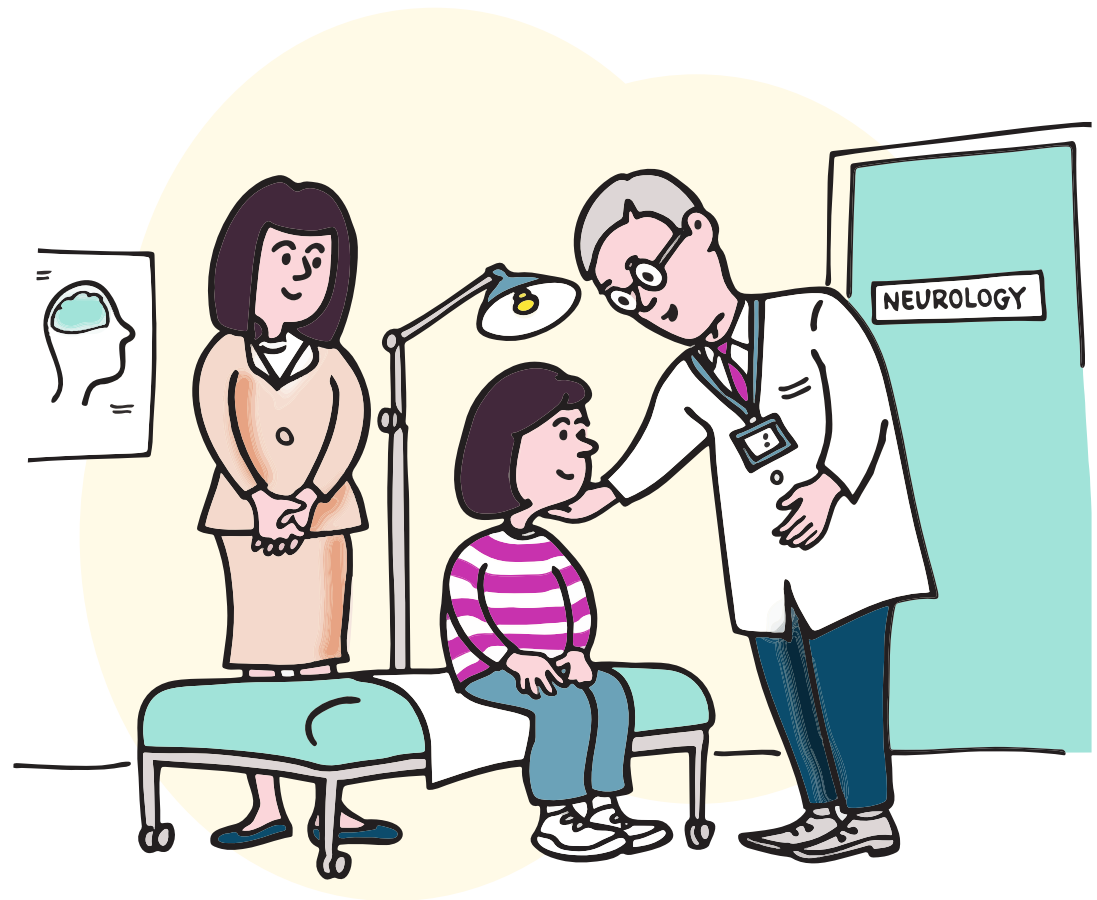
1. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. Int J Mol Sci. 2021; 22(11):5850.
2. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007, 44 (2): 81-8.
3. Cancer Research UK. Genes, DNA and cancer. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.cancerresearchuk.org/about-cancer/what-is-cancer/genes-dna-and-cancer. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.



Πώς γνωρίζει ο γιατρός μου ότι έχω NF-1;!

Ορισμένες χαρακτηριστικές εκδηλώσεις της NF-1 σας θα υπάρχουν στο σώμα σας από τότε που ήσασταν μωρό. Κάποιες άλλες εμφανίζονται ενώ μεγαλώνετε. Μπορείτε να δείτε μερικές από αυτές στο σώμα σας και ίσως ακόμα να μπορέσετε και κάποιες να τις νιώσετε πιάνοντάς τις με το χέρι σας, να τις ψηλαφήσετε όπως λέγεται στη γλώσσα των γιατρών.

Οι χαρακτηριστικές εκδηλώσεις της NF-1 εμφανίζονται συνήθως στο δέρμα και στα μάτια σας, άλλες πάλι εμφανίζονται στα οστά σας (κόκαλα) καθώς αυτά αναπτύσσονται. Ορισμένα μάλιστα σημεία της NF-1 δεν είναι εμφανή. Οι γιατροί σας έχουν τρόπους να ελέγξουν όλα αυτές τις εκδηλώσεις που μπορεί να συνοδεύουν την NF-1 που εσείς και η οικογένειά σας δεν μπορείτε να αντιληφθείτε μόνοι σας.



Παρακάτω ακολουθούν μερικά από τα στοιχεία που θα βοηθήσουν τον γιατρό σας να διαπιστώσει εάν έχετε NF-1!



Ένδειξη 1: Ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες!

Οι άνθρωποι με NF-1 έχουν ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες (σημαδάκια άλλα μικρότερα άλλα μεγαλύτερα) σε όλο τους το σώμα. Οι γιατροί δεν γνωρίζουν ακριβώς το λόγο, όμως γνωρίζουν ότι τις κηλίδες αυτές τις έχει η μεγάλη πλειοψηφία των ανθρώπων με NF-1, σχεδόν το 95%.

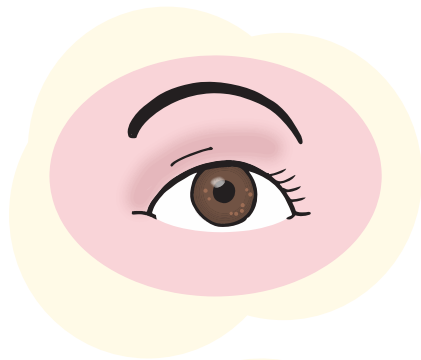


Ένδειξη 2: Φακίδες!

Μερικοί άνθρωποι με NF-1 έχουν πολλές φακίδες (πολύ μικρά ανοιχτόχρωμα καφέ σημαδάκια) στις μασχάλες τους, στο κάτω μέρος της κοιλιάς τους και στο επάνω τμήμα των ποδιών τους. Μπορεί επίσης να έχουν φακίδες στα βλέφαρα, στο στήθος και στο λαιμό τους!



Παρακάτω ακολουθούν μερικά από τα στοιχεία που θα βοηθήσουν τον γιατρό σας να διαπιστώσει εάν έχετε NF-1!



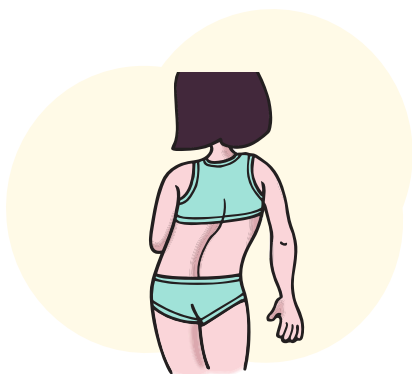
Ένδειξη 3: Μάτια!

Ο οφθαλμίατρος θα εξετάσει τα μάτια σας για εκδηλώσεις της NF-1 χρησιμοποιώντας έντονο φως ή και ένα μηχάνημα.



Ένδειξη 4: Δέρμα!

Πολλοί άνθρωποι με NF-1 έχουν εξογκώματα πάνω στο δέρμα τους ή και κάτω από αυτό. Οι δερματολόγοι αλλά και άλλες ιατρικές ειδικότητες θα αναζητήσουν με την εξέτασή τους αυτά τα εξογκώματα.

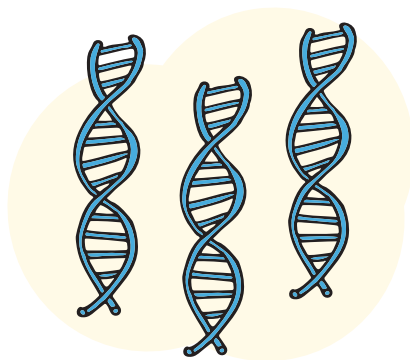


Ένδειξη 5: Οστά!

Εξαιτίας της NF-1, τα οστά των ανθρώπων μπορεί να αναπτύσσονται λίγο διαφορετικά. Ο παιδίατρος ή ο ορθοπαιδικός σας λοιπόν θα ελέγξει το ύψος σας ή το πόσο ίσια είναι τα πόδια σας.

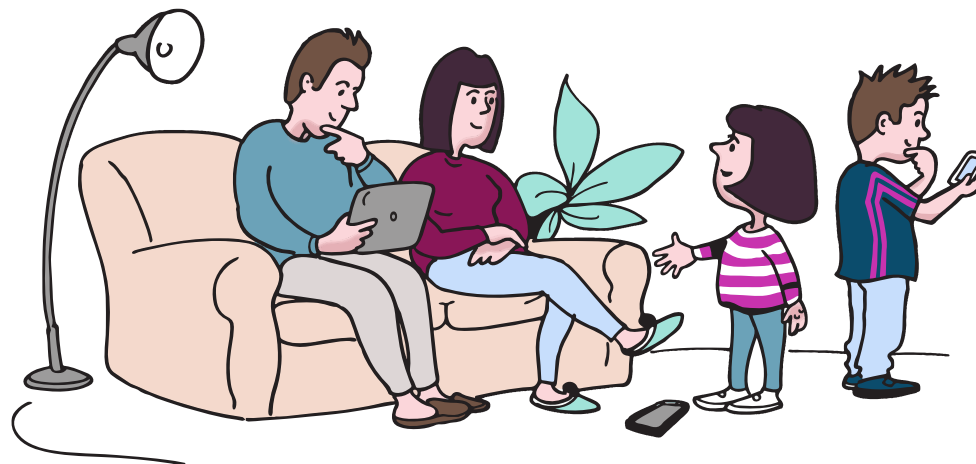


Παρακάτω ακολουθούν μερικά από τα στοιχεία που θα βοηθήσουν τον γιατρό σας να διαπιστώσει εάν έχετε NF-1!



Ένδειξη 6: Γονίδια!

Ένας επιστήμονας που ονομάζεται γενετιστής θα αναζητήσει πληροφορίες στο DNA σας που υπάρχουν μόνο σε άτομα με NF-1.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. Int J Mol Sci. 2021;22(11)5850.



Ποιοι συμμετέχουν στην ομάδα που φροντίζει την υγεία μου;¹

Η ζωή με την NF-1 σημαίνει ότι θα επισκεφτείτε πολλούς και διαφορετικούς γιατρούς εντός ή εκτός νοσοκομείου για να σας εξετάσουν. Αυτοί οι άνθρωποι είναι η ομάδα που φροντίζει την υγεία σας. Δουλειά τους είναι να βεβαιωθούν ότι έχετε κάνει τις εξετάσεις και ότι παίρνετε τα φάρμακα που χρειάζεστε για να αισθάνεστε καλύτερα.

Όταν κάποιος συναντάει πολλούς καινούριους ανθρώπους, μπορεί να δυσκολευτεί λίγο να τους θυμάται κάθε φορά. Ακολουθεί μια βοηθητική λίστα: ¹



Παιδίατρος:¹

Ο παιδίατρος είναι ένας γιατρός που φροντίζει τα παιδιά από τη γέννησή τους και είναι συνήθως ο πρώτος γιατρός που θα υποψιαστεί ότι μπορεί να έχει κάποιο παιδί NF-1 και αυτός θα ξεκινήσει τους ειδικούς ελέγχους που θα χρειαστούν για να αποδειχτεί αυτή η διάγνωση. Ο παιδίατρός σας θα σας εξετάζει τουλάχιστον μια φορά το χρόνο και κάποιες φορές θα ζητάει να κάνετε κάποιες εξετάσεις. Θα σας κάνει ερωτήσεις που αφορούν όλα τα σημεία του σώματός σας και είναι πολύ σημαντικό να του πείτε αν πονάτε κάπου και αν παρατηρείτε κάτι διαφορετικό στο σώμα σας. Θα πρέπει επίσης να του πείτε εάν υπάρχει κάτι που σας κάνει να αισθάνεστε λυπημένοι ή θυμωμένοι.

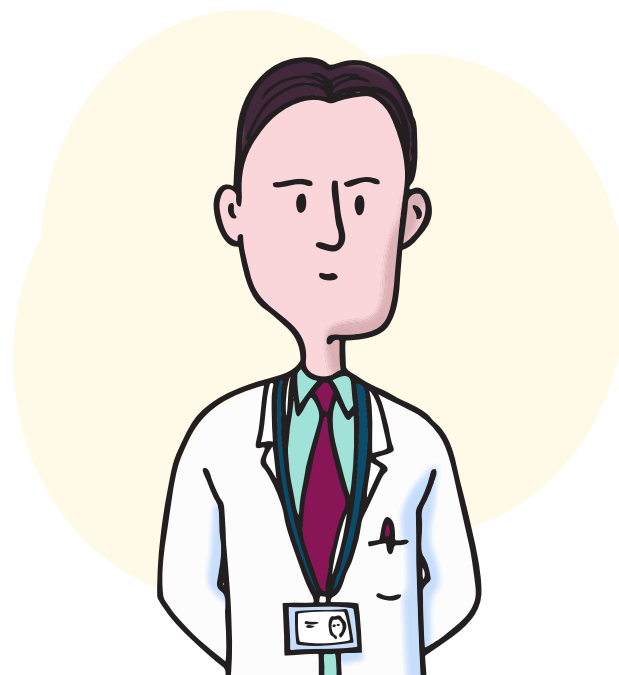
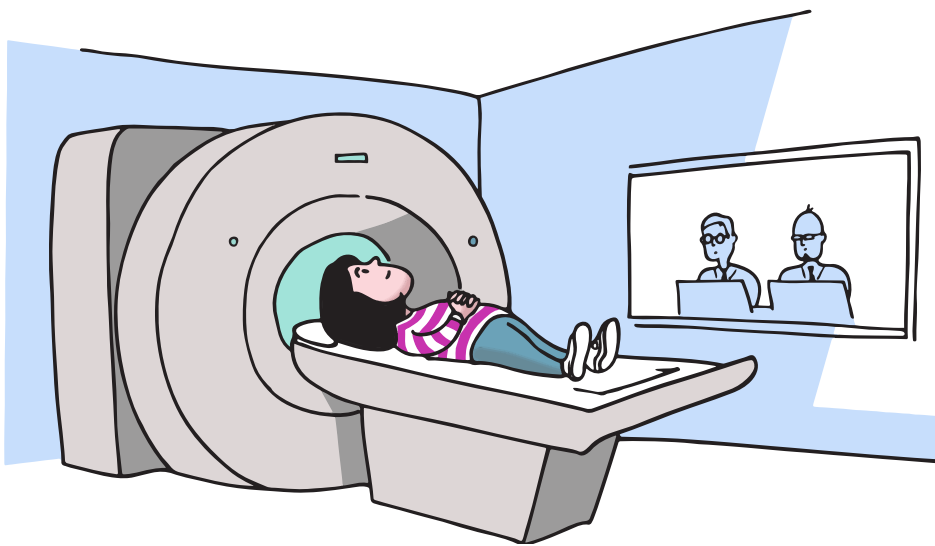
Παθολόγος ή γενικός γιατρός:

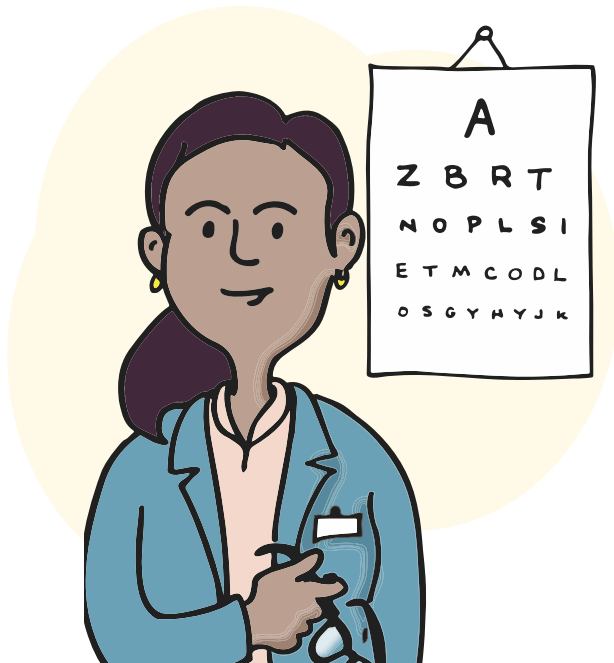
Ο παθολόγος ή ο γενικός γιατρός είναι γιατροί που φροντίζουν κυρίως ενήλικες. Ο γιατρός αυτός θα σας εξετάζει μια φορά το χρόνο (ή ίσως πιο συχνά) και κάποιες φορές θα ζητάει να κάνετε κάποιες εξετάσεις. Θα σας κάνει ερωτήσεις που αφορούν όλα τα σημεία του σώματός σας και είναι πολύ σημαντικό να του πείτε αν πονάτε κάπου και αν παρατηρείτε κάτι διαφορετικό στο σώμα σας. Θα πρέπει επίσης να του πείτε εάν υπάρχει κάτι που σας κάνει να φοβάστε ή να αγχώνεστε.



Ακτινολόγος:!

Οι ακτινολόγοι είναι οι γιατροί που χρησιμοποιούν ειδικά μηχανήματα για να φωτογραφίσουν το εσωτερικό του σώματός σας. Βοηθούν την ομάδα των γιατρών που σας φροντίζει να καταλάβουν αν συμβαίνει κάτι διαφορετικό από το συνηθισμένο μέσα στο σώμα σας. Τα μηχανήματα που παράγουν τις εικόνες από το εσωτερικό του σώματός σας μπορεί μερικές φορές να είναι λίγο εντυπωσιακά και να σας φοβίσουν, αλλά οι ακτινολόγοι μπορούν να σας εξηγήσουν με απλό και φιλικό τρόπο πως λειτουργούν και να φροντίσουν να αισθάνεστε ασφαλείς και άνετα όταν κάνετε τις εξετάσεις αυτές.



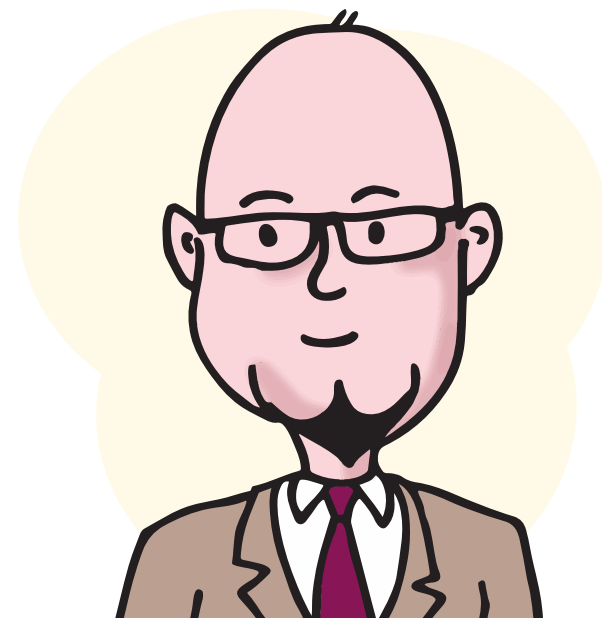


Οφθαλμίατρος:!

Μερικές φορές η NF-1 μπορεί να επηρεάσει τα μάτια σας και να σας δυσκολέψει λίγο την όραση. Οι οφθαλμίατροι χρησιμοποιούν έντονα φώτα και μηχανήματα για να εξετάσουν τα μάτια σας. Αυτές οι εξετάσεις δεν βλάπτουν ούτε προκαλούν πόνο, αλλά μπορείτε πάντα να τους ρωτήσετε να σας εξηγήσουν τι πρόκειται να κάνουν κατά την εξέταση.

Παιδοψυχίατρος-Ψυχίατρος:!

Οι παιδοψυχίατροι είναι γιατροί που γνωρίζουν και καταλαβαίνουν πώς αισθάνονται τα παιδιά ενώ οι ψυχίατροι οι ενήλικες. Η δουλειά τους είναι να βοηθήσουν εσάς και την οικογένειά σας να βρείτε τρόπους που θα σας διευκολύνουν στο σχολείο, στο παιχνίδι και στη συμπεριφορά σας αν είστε παιδί ή αν είστε ενήλικος στη σχολή σας, στη δουλειά σας αλλά και στον κοινωνικό σας περίγυρο. Εάν αντιμετωπίζετε προβλήματα πχ στο σχολείο αν είστε παιδί ή στη δουλειά σας αν είστε ενήλικος, αυτοί οι γιατροί μπορούν να σας βοηθήσουν.



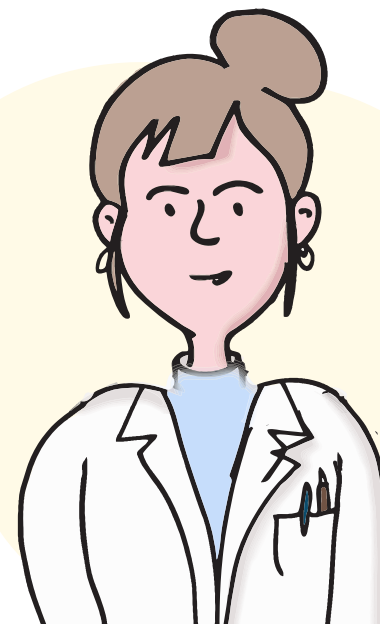


Γενετιστής!

Τα άτομα με NF-1 έχουν στο DNA τους κάποιες πληροφορίες που δεν έχουν τα άτομα χωρίς NF-1. Οι γενετιστές χρησιμοποιούν εξειδικευμένες εξετάσεις που μπορούν να διαβάσουν αυτές τις πληροφορίες.

Ογκολόγος!

Αυτοί είναι γιατροί που μόνο μερικά άτομα με NF-1 θα χρειαστεί να επισκεφθούν κάποια στιγμή. Οι ογκολόγοι βοηθούν άτομα που έχουν όγκους εξαιτίας της NF-1.





Χειρουργός!

Μερικές φορές τα εξογκώματα του δέρματος που εμφανίζουν άτομα με NF-1 μπορεί να χρειαστεί να αφαιρεθούν. Πριν προχωρήσετε στην αφαίρεσή τους θα επισκεφτείτε και θα μιλήσετε γι' αυτό με το χειρουργό σας. Η δουλειά του είναι να σας απαντήσει κατανοητά και φιλικά σε όλες τις ερωτήσεις σας.



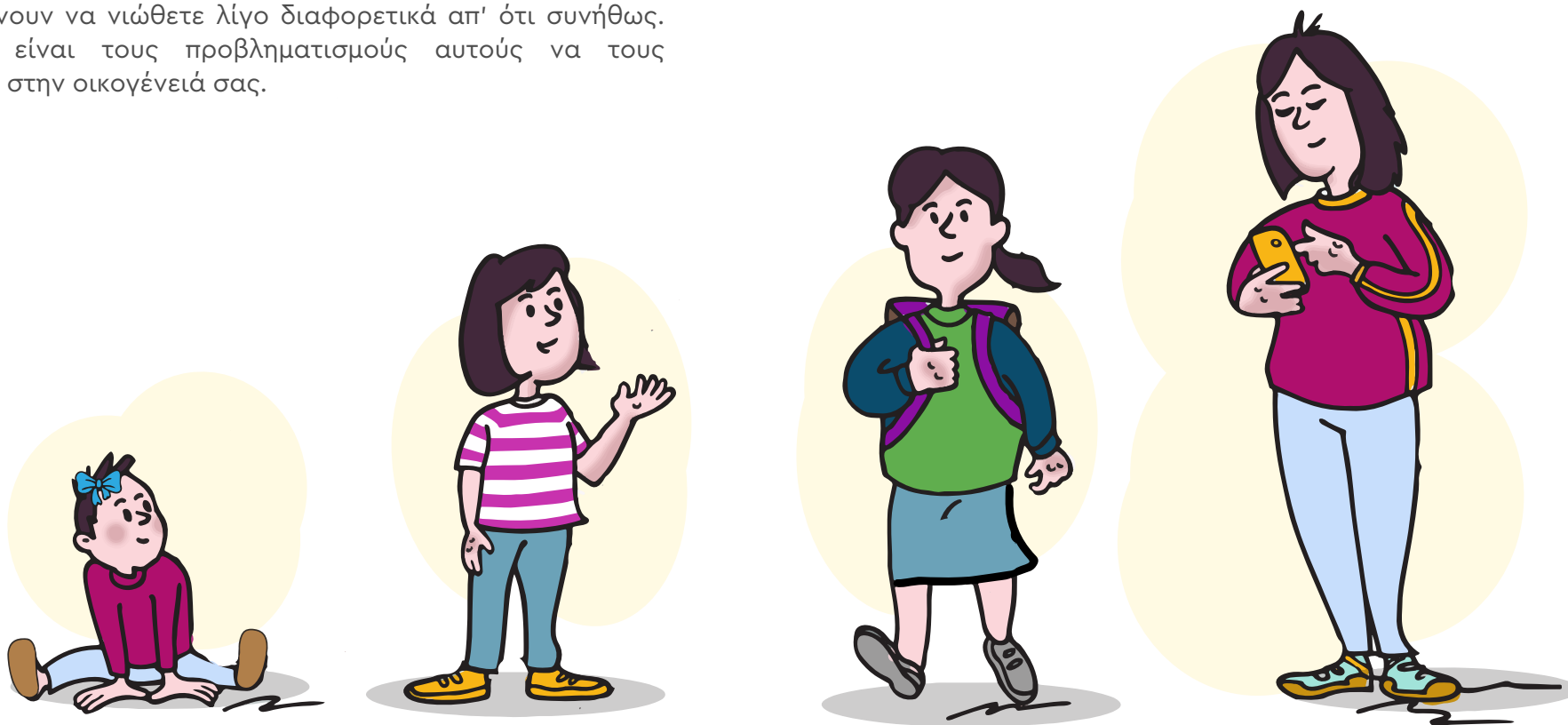
Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet.* 2007;44(2):81-8.



Μεγαλώνοντας με την ΝF-1⁴

Καθώς μεγαλώνετε, αντιλαμβάνεστε φυσιολογικά πολλές αλλαγές στο σώμα σας.¹ Κάποιες αλλαγές όμως που συμβαίνουν σε εσάς μπορεί να είναι διαφορετικές από αυτές που συμβαίνουν σε άλλους και γενικά συμβαίνουν μεταξύ της ηλικίας των 7 και των 16 ετών.² Όλα είναι μέρος της διαδικασίας της ενηλικίωσης, όμως μπορεί να σας προβληματίσουν αρκετά ή να σας κάνουν να νιώθετε λίγο διαφορετικά απ' ότι συνήθως. Καλό θα είναι τους προβληματισμούς αυτούς να τους αναφέρετε στην οικογένειά σας.



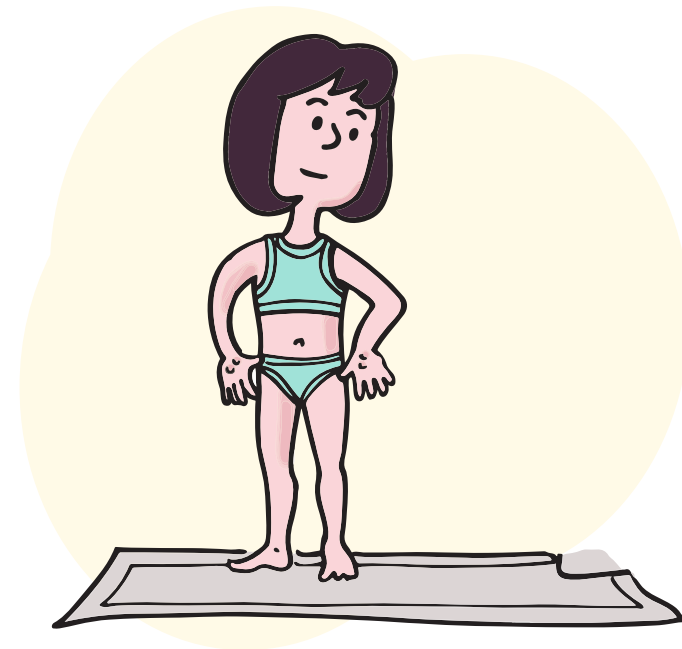
Η NF-1 μπορεί επίσης να αλλάζει καθώς μεγαλώνετε, γι' αυτό φροντίστε να πείτε σε κάποιον εάν βλέπετε εξογκώματα που είναι νέα ή έχουν αλλάξει σχήμα ή εάν αρχίσετε να έχετε πονοκεφάλους ή αλλαγές στην όρασή σας.¹

Άλλα πράγματα που πρέπει να προσέξετε είναι αν αισθανθείτε ξαφνικά κάποιο πόνο ή αν λιποθυμήσετε. Εσείς μόνο γνωρίζετε αν κάτι δεν πάει καλά, γι' αυτό μιλήστε για να είστε ασφαλείς!¹

Ενώ συμβαίνουν στο σώμα σας οι αλλαγές αυτές, θα αρχίσετε επίσης να βλέπετε διαφορετικά τον κόσμο γύρω σας. Θα γνωρίσετε νέους ανθρώπους που μπορεί να μην σκέφτονται όπως εσείς, που μπορεί όμως να σας βοηθήσουν να δείτε τα πράγματα διαφορετικά, περισσότερο αισιόδοξα.

Οι άνθρωποι όμως δεν είναι όλοι ίδιοι, έτσι μπορεί να συναντήσετε και ανθρώπους που μπορεί να σας πουν ή να κάνουν κάτι που θα σας στεναχωρήσει.^{3,4} Εάν σας συμβεί κάτι τέτοιο, θα πρέπει να μιλήσετε με κάποιον που εμπιστεύεστε: πχ με τους γονείς σας, κάποιον συγγενή, ένα δάσκαλο ή το γιατρό σας. Εάν δε μιλήσετε, δεν υπάρχει τρόπος οι γύρω σας να ανακαλύψουν ότι είστε αγχωμένοι ή στενοχωρημένοι όσο και αν σας νοιάζονται. Ακόμα κι αν δεν θέλετε να το συζητήσετε πολύ, απλά αν πείτε ότι αισθάνεστε λίγο διαφορετικά από το συνηθισμένο, μπορεί να βοηθήσει τους άλλους να σας καταλάβουν και να σας βοηθήσουν.

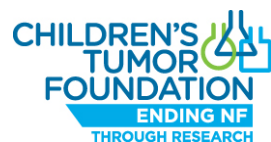
Όλοι νιώθουν μερικές φορές έτσι, είτε είναι παιδιά είτε είναι μεγάλοι.



Μπορείτε να βρείτε περισσότερες πληροφορίες στο Διαδίκτυο - απλώς βεβαιωθείτε ότι έχετε έναν ενήλικο κοντά σας για να σας βοηθήσει να βρείτε τις σωστές πηγές.



Κάντε κλικ εδώ



Κάντε κλικ εδώ



Αυτοί οι σύνδεσμοι θα σας μεταφέρουν σε μια ιστοσελίδα με διαφορετική σημείωση απορρήτου και όρους χρήσης. Οι σύνδεσμοι παρέχονται ως ευγενική παραχώρηση μόνο για ενημερωτικούς σκοπούς. Δεν ασπαζόμαστε ούτε υπονοούμε ότι ασπαζόμαστε καμία εξωτερική ιστοσελίδα.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-8.
2. Bizzarri C, Bottaro G. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. Horm Res Paediatr. 2015;83(4):232-41.
3. Washington University School of Medicine. Neurofibromatosis (NF) Center. Εκπαιδευτικά έντυπα. Μιλώντας για την NF-1: Εφηβοι. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: https://nfccenter.wustl.edu/wp-content/uploads/2010/10/SLC6906_NeurofibromatosisTeenBrochureR1.pdf. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
4. Children's Tumor Foundation. Μόνο για εφήβους: Ζώντας με την NF-1. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.ctf.org/images/uploads/NF_Teens_brochure_Singles-web.pdf. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.





ΕΝΟΤΗΤΑ 1Β

Κατανόηση της ΝΦ-Ι Για φροντιστές

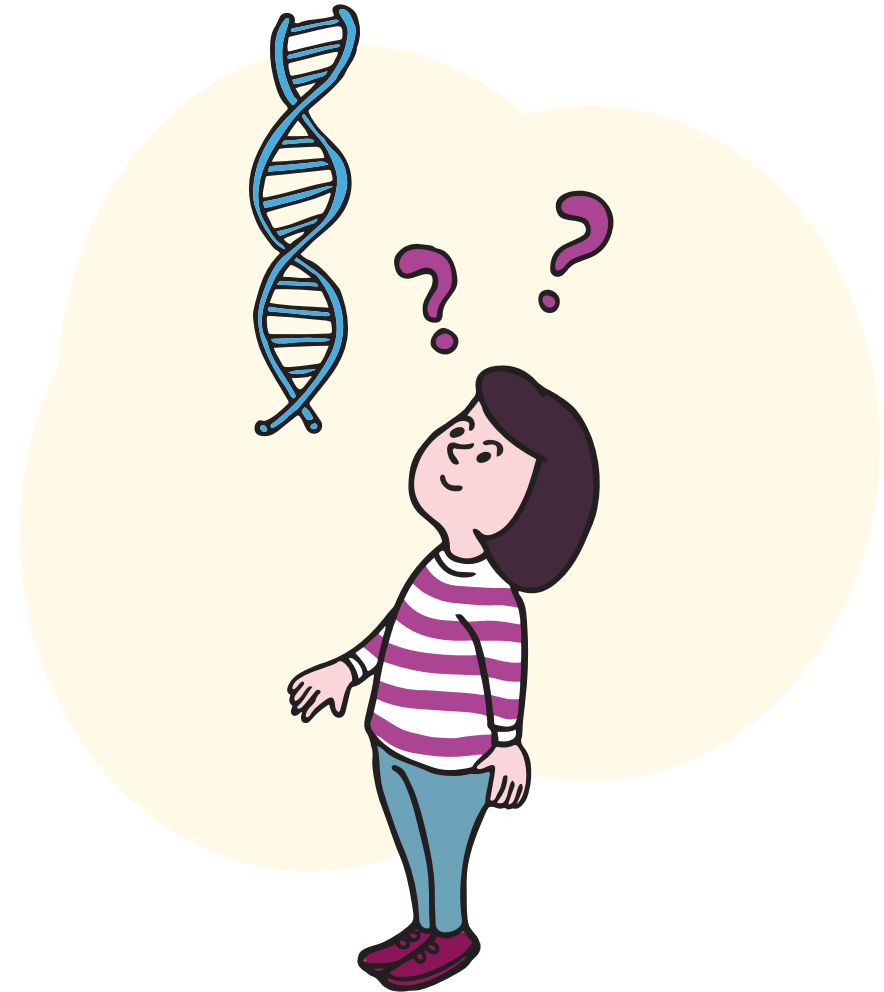
- Τι είναι η ΝΦ-Ι και τι την προκαλεί;
- Πώς γίνεται η διάγνωση της ΝΦ-Ι;
- Διαχείριση της ΝΦ-Ι
- Κατανόηση της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης της ΝΦ-Ι
- Μεγαλώνοντας με την ΝΦ-Ι



Τι είναι η NF-1 και τι την προκαλεί;¹⁻⁷

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF-1) είναι μια σπάνια γενετική πάθηση, που εμφανίζεται σε περίπου σε 1 στις 3.000 γεννήσεις παγκοσμίως, η οποία συνήθως εμφανίζεται στην παιδική ηλικία.¹ Κάθε άτομο βιώνει την NF-1 με διαφορετικό τρόπο - κανένα παιδί δεν έχει ακριβώς τα ίδια συμπτώματα και ο αντίκτυπος που έχει στη ζωή του εξαρτάται από πολλούς παράγοντες και ποικίλει από ελάχιστος έως σημαντικός.² Αυτός ο οδηγός έχει γραφτεί για να σας παρέχει πληροφορίες για όλες τις πιθανές επιπτώσεις της νόσου, αλλά τίποτα εδώ δεν είναι απόλυτο για το δικό σας παιδί.

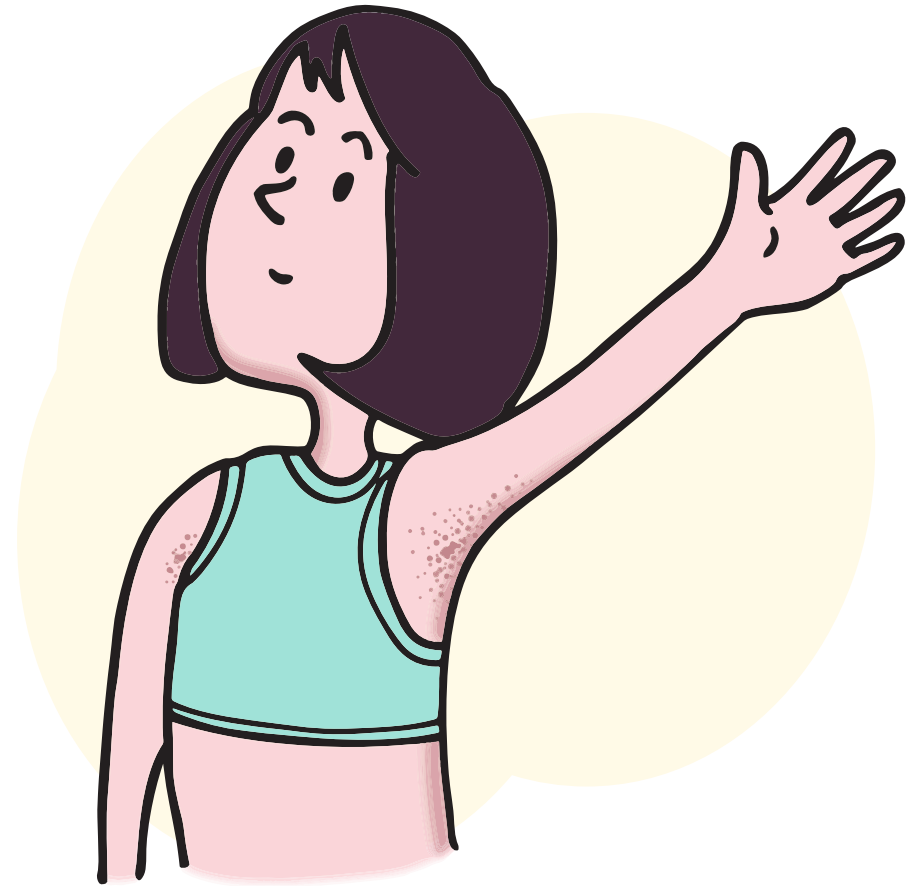
Ένα βασικό χαρακτηριστικό της NF-1 είναι η ανάπτυξη συσσωματώσεων κυττάρων στα νεύρα. Οι συσσωματώσεις αυτές αν και ονομάζονται συχνά «όγκοι», είναι γενικά αβλαβείς (καλοήθεις),² μπορούν δε, να αναπτυχθούν οπουδήποτε βρίσκεται νευρικός ιστός, συμπεριλαμβανομένου του νωτιαίου μυελού και των περιφερικών νεύρων.¹ Τα νευροϊνώματα όπως ονομάζονται αυτοί οι γενικώς καλοήθεις όγκοι χρειάζονται σταθερή και τακτική ιατρική παρακολούθηση.



Μία από τις εκδηλώσεις της NF-1 που αναζητά η ομάδα υγειονομικής περίθαλψης είναι η ανάπτυξη πλεξοειδών (που σημαίνει ότι έχουν τη μορφή πλεξούδας) νευροϊνωμάτων (PNs), τα οποία εμφανίζονται στο 30-50% των ατόμων με NF-1. Αυτά μπορεί να προκαλέσουν ενοχλήσεις καθώς ενδέχεται να αναπτυχθούν σε τέτοια μέρη του σώματος που να προκαλούν πόνο ή να ασκούν πίεση στο σώμα του παιδιού σας ή του ατόμου που φροντίζετε.^{3,4}

Έρευνες έχουν δείξει ότι υπάρχει μια μικρή πιθανότητα τα PNs να μετασχηματιστούν σε κακοήθεις όγκους των ελύτρων των περιφερικών νεύρων (MPNSTs). Αυτό σημαίνει ότι μπορεί να αρχίσουν να αναπτύσσονται και να εξαπλώνονται, προκαλώντας βλάβη. Οι MPNST είναι επιθετικοί και μπορεί να γίνουν απειλητικοί για τη ζωή, επομένως είναι σημαντικό να εντοπιστούν έγκαιρα και να αξιολογηθούν οι θεραπευτικές επιλογές.⁴

Άλλα σημεία της NF-1 αποτελούν οι λεγόμενες ανοικτόχρωμες καφέ κηλίδες (café-au-lait κηλίδες) (πολλαπλές επίπεδες, κηλίδες στο δέρμα), τα οζίδια Lisch (μικρά στίγματα στην ίριδα - το έγχρωμο μέρος του ματιού σας) και φακίδες στις μασχάλες.¹



Από πού προέρχεται η NF-1;^{5,6}

Η συμπεριφορά κάθε κυττάρου στο σώμα καθορίζεται από ένα σύνολο βιολογικών πληροφοριών που ονομάζεται DNA. Το DNA κληρονομείται από τους βιολογικούς γονείς ενός παιδιού. Το DNA αποτελείται από επιμέρους τμήματα που περιέχουν όλες τις πληροφορίες που αφορούν το σώμα μας και ονομάζονται γονίδια. Τα γονίδια με τη σειρά τους είναι υπεύθυνα για την παραγωγή ουσιών που ονομάζονται πρωτεΐνες και είναι υπεύθυνες για μία πλειάδα λειτουργιών που χρειάζεται το σώμα μας για να λειτουργήσει. Από τη σύλληψή μας ήδη αλλά και κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ανθρώπου το DNA μπορεί να περιέχει αλλαγές ή και να του συμβούν αλλαγές - να παραλλαχθεί - με αποτέλεσμα οι πληροφορίες να ξεφεύγουν από το σύνηθες. Δεν είναι όλες οι μεταλλάξεις επιβλαβείς και οι περισσότερες διορθώνονται αυτόματα, αλλά ορισμένες μπορεί να προκαλέσουν καταστάσεις όπως η NF-1.^{5,6}

Σε κάποιες περιπτώσεις, η NF-1 συμβαίνει λόγω τυχαίων (ονομάζονται επίσης de novo) αλλαγών (παθολογικών παραλλαγών) στο σπέρμα και στα ωάρια των βιολογικών γονιών, αλλά σε κάποιες άλλες περιπτώσεις κληρονομούνται από έναν γονέα που έχει επίσης NF-1. Οι άμεσοι βιολογικοί συγγενείς (γονείς, αδέρφια ή παιδιά) ενός ατόμου με NF-1 θα πρέπει να ελέγχονται για αυτές τις παθολογικές παραλλαγές.⁶



Πώς η μετάλλαξη του γονιδίου *NF-1* προκαλεί *NF-1*;^{1,7}

Το υπεύθυνο γονίδιο για τη *NF-1* δίνει πληροφορίες για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται νευροϊνωμίνη. Η νευροϊνωμίνη ενέχεται σε μια διαδικασία που ονομάζεται μονοπάτι κυτταρικής σηματοδότησης *RAS*, το οποίο είναι μια αλυσίδα διαφορετικών χημικών αντιδράσεων που ελέγχει την επιβίωση και τον πολλαπλασιασμό των κυττάρων στο ανθρώπινο σώμα. Πιο συγκεκριμένα, η νευροϊνωμίνη απενεργοποιεί το μονοπάτι αυτό.

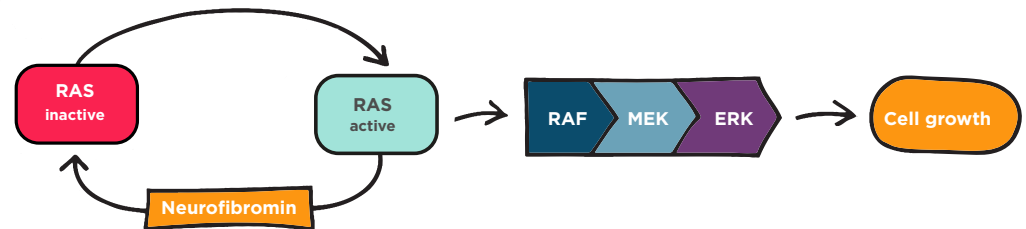
Φανταστείτε ότι το σηματοδοτικό μονοπάτι *RAS* όπως λέγεται και που περιλαμβάνει πρωτεΐνες, που κωδικοποιούνται από γονίδια, όπως οι *RAS*, *RAF*, *MEK* και *ERK* ως μια σειρά από μηχανήματα σε μια γραμμή παραγωγής. Όταν η *RAS* είναι ενεργή, ενεργοποιεί τη *RAF*, η οποία με τη σειρά της ενεργοποιεί τη *MEK*, με τελικό στόχο την ενεργοποίηση της *ERK*, με αποτέλεσμα τον πολλαπλασιασμό των κυττάρων. Η νευροϊνωμίνη συνδέεται με το ενεργό *RAS* γονίδιο και το απενεργοποιεί, εμποδίζοντας την πραγματοποίηση των επόμενων βημάτων.

Εάν οι παθολογικές παραλλαγές στο γονίδιο *NF1* σταματήσουν τη δημιουργία της νευροϊνωμίνης ή αλλάξουν τη δομή της αρκετά ώστε να μην λειτουργεί σωστά, το μονοπάτι κυτταρικής σηματοδότησης *RAS* δεν μπορεί να απενεργοποιηθεί και τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται ανεξέλεγκτα. Αυτό οδηγεί στην ανάπτυξη όγκων κατά μήκος των νεύρων που αποτελεί και ένα από τα χαρακτηριστικά της *NF-1*.

Οι ερευνητές εξακολουθούν να μην γνωρίζουν με σαφήνεια τι προκαλεί άλλα χαρακτηριστικά της *NF-1*, όπως τις ανοικτόχρωμες καφέ κηλίδες (*café-au-lait* κηλίδες) ή τις μαθησιακές δυσκολίες, αλλά οι πρόσφατες εξελίξεις στη γενετική έρευνα έχουν εντοπίσει συγκεκριμένες παραλλαγές στο γονίδιο *NF1* που συνδέονται με λιγότερο ή περισσότερο σοβαρές εκδηλώσεις της νόσου.

Παρά τις διαθέσιμες πληροφορίες, η θεραπεία της *NF-1* εξακολουθεί να αποτελεί μια πρόκληση. Είναι δύσκολο να στοχευθεί άμεσα το *RAS*, επομένως οι κλινικές δοκιμές για νέα φάρμακα έχουν επικεντρωθεί στα άλλα τμήματα του μονοπατιού.

Η *NF-1* πιστεύεται ότι προκαλείται από μια αποτυχία στο μονοπάτι *RAS* - μια από τις βιολογικές διεργασίες που ελέγχει τότε πολλαπλασιάζονται τα κύτταρα.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2 and Schwannomatosis. Int J Mol Sci. 2021;22(11)5850.
2. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-8.
3. Radiopaedia.org. Plexiform neurofibroma. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://radiopaedia.org/articles/plexiform-neurofibroma>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
4. Prudner BC, Ball T, Rathore R, et al. Diagnosis and management of malignant peripheral nerve sheath tumors: Current practice and future perspectives. Neurooncol Adv. 2020;2(Suppl 1):i40-i9.
5. Cancer Research UK. Genes, DNA and cancer. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.cancerresearchuk.org/about-cancer/what-is-cancer/genes-dna-and-cancer. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
6. University of Alabama at Birmingham: School of Medicine Neurofibromatosis Program. Inheritance and Genetics of Neurofibromatosis Type 1 (NF-1). Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.uab.edu/medicine/nfprogram/learn/neurofibromatosis-type-1-nf1/inheritance-genetics. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.



Πώς γίνεται η διάγνωση της NF-1;¹⁻⁹

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF-1) είναι μια γενετική διαταραχή που επηρεάζει έναν στους 3.000-4.000 ανθρώπους παγκοσμίως.¹ Τα σημεία και συμπτώματα της NF-1 εμφανίζονται ήδη από την παιδική ηλικία: άλλα στη γέννηση και άλλα αργότερα στην εφηβεία.²

Γενετικές παθήσεις όπως η NF-1 διαγιγνώσκονται συνδυάζοντας στοιχεία από το οικογενειακό ιστορικό, την κλινική εξέταση και τις ιατρικές εξετάσεις. Υπάρχουν πολλά διαγνωστικά κριτήρια για την NF-1, αλλά δεν είναι απαραίτητο να πληρούνται όλα ή συγχρόνως για να διαγνωστεί κάποιος με την NF-1.¹⁻³

- Εάν ένα παιδί χωρίς οικογενειακό ιστορικό NF-1 πληροί δύο ή περισσότερα κριτήρια, μπορεί να διαγνωστεί με NF-1.
- Εάν υπάρχει ένας γονέας που έχει ήδη NF-1, ένα διαγνωστικό κριτήριο επαρκεί για τη διάγνωση.

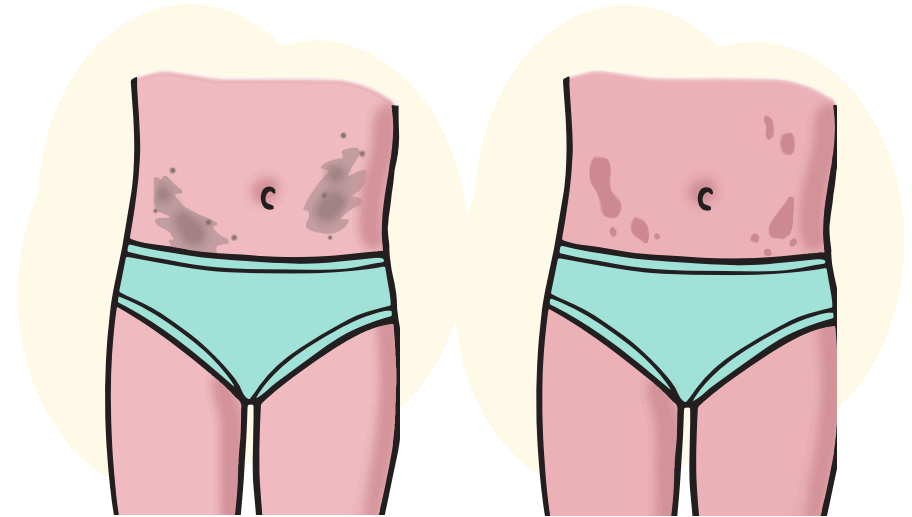


Διαγνωστικά κριτήρια της NF-1^{1,2}

1. Τουλάχιστον έξι ανοιχτόχρωμες καφέ (café au lait) κηλίδες^{1,2}

- Αυτές παρατηρούνται στο 95% των ατόμων με NF-1²
- Εμφανίζονται από τη γέννηση έως την ηλικία των 12 ετών²

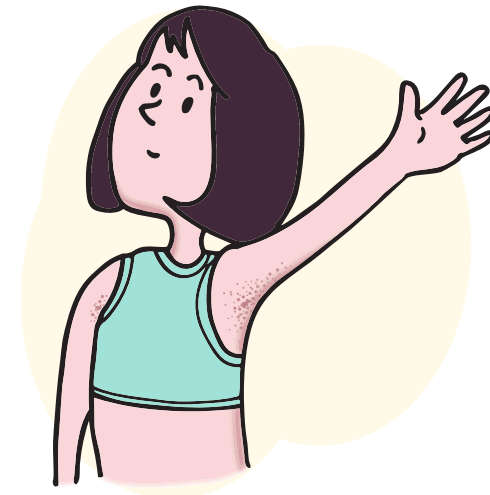
Οι ανοιχτόχρωμες δερματικές καφέ κηλίδες πρέπει να έχουν διάμετρο >0,5 εκατοστά στα παιδιά και >1,5 εκατοστά στους εφήβους και στους ενήλικες.² Αν και δεν είναι ακόμα επιστημονικά τεκμηριωμένο με ποιο μηχανισμό παθογόνες παραλλαγές στο γονίδιο *NF1* προκαλούν τις κηλίδες αυτές, αποτελούν ένα από τα βασικά και συχνότερα διαγνωστικά κριτήρια της NF-1.¹



2. Φακίδες στις μασχάλες ή στη βουβωνική χώρα^{1,2}

- Αυτές παρατηρούνται στο 85% των ατόμων με NF-1²
- Εμφανίζονται από την ηλικία των 3 ετών έως την εφηβεία²

Οι φακίδες εντοπίζονται συχνότερα στις μασχάλες και στη βουβωνική χώρα, όμως μπορούν να παρατηρηθούν και σε άλλες περιοχές του σώματος όπως άνωθεν των βλεφάρων, γύρω από το λαιμό, πάνω ή κάτω από το στήθος και αλλού.³



3. Γλοιώμα οπτικής οδού^{1,2}

- Τα γλοιώματα της οπτικής οδού παρατηρούνται στο 15% των ατόμων με NF-1² και εμφανίζονται συνήθως έως την ηλικία των 7 ετών²

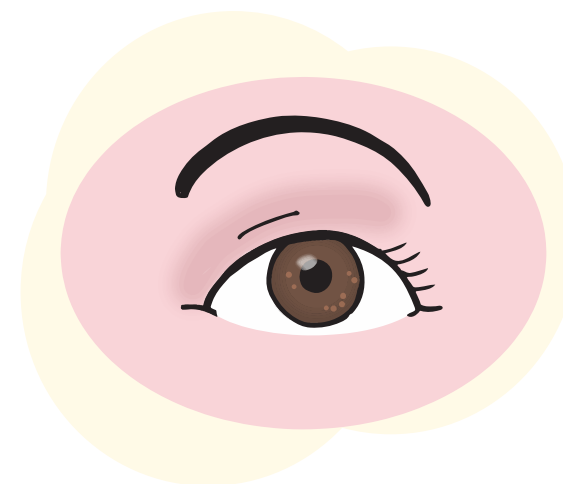
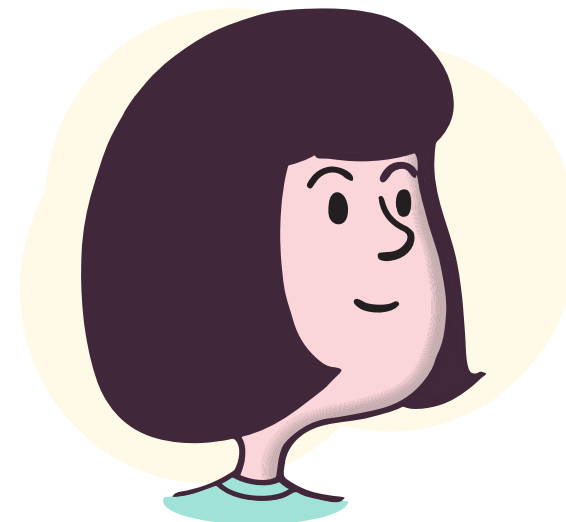
Η διάγνωση ενός οπτικού γλοιώματος, ενός όγκου του οπτικού νεύρου, γίνεται απεικονιστικά χρησιμοποιώντας τη μαγνητική τομογραφία (MRI).

Τα γλοιώματα της οπτικής οδού επηρεάζουν την όραση μόνο σε 1 στις 3 περιπτώσεις περίπου, αλλά μπορεί να αναφέρονται σε ακόμη λιγότερους ασθενείς καθώς τα παιδιά δεν αναφέρουν συχνά ότι αντιμετωπίζουν προβλήματα στην όραση.³ Η αντιμετώπιση ενός γλοιώματος σε περίπτωση αύξησης του μεγέθους του, με αποτέλεσμα να προκαλεί δυσλειτουργία από προσβολή γειτονικών εγκεφαλικών δομών, γίνεται με χρήση φαρμάκων^{3,4}. Ένα παράδειγμα είναι η πρόωμη έναρξη της εφηβείας από εξάπλωση σε δομές του εγκεφάλου που σχετίζονται με την ενήβωση.

4. Τουλάχιστον δύο οζίδια Lisch (αμαρτώματα της ίριδας) που εντοπίζονται με ειδική οφθαλμολογική εξέταση με χρήση σχισμοειδούς λυχνίας^{1,2}

- Αυτά παρατηρούνται στο 90-95% των ατόμων με NF-1²
- Τείνουν να εμφανίζονται μετά την ηλικία των 3 ετών²

Τα οζίδια Lisch είναι μικροσκοπικές διογκώσεις που αναπτύσσονται στην ίριδα (το έγχρωμο μέρος του ματιού) και γίνονται ορατές μόνο με οφθαλμολογική εξέταση με τη σχισμοειδή λυχνία.¹ Δεν φαίνεται να έχουν καμία επίδραση στην όραση.³



5. Τουλάχιστον δύο νευροϊνώματα οποιαδήποτε τύπου ή ένα πλεξοειδές νευροϊνώμα^{1,2}

● Δερματικά /υποδόρια:

- Τα νευροϊνώματα παρατηρούνται στο 99% των ατόμων με NF-1²
- Εμφανίζονται μετά την ηλικία των 7 ετών, συνήθως στην ύστερη εφηβεία²

● Πλεξοειδή:

- Τα νευροϊνώματα παρατηρούνται στο 30% των ατόμων με NF-1²
- Εμφανίζονται από τη γέννηση έως την ηλικία των 18 ετών²

Τα νευροϊνώματα είναι συνήθως καλοήθεις όγκοι που αναπτύσσονται στα νεύρα που διατρέχουν το δέρμα. Μπορεί να προεξέχουν από το δέρμα (δερματικά) ή να παραμείνουν κάτω από την επιφάνεια του δέρματος (υποδόρια).² Τα νευροϊνώματα δεν είναι γενικά επώδυνα όμως κάποιες φορές μπορεί να παρουσιάσουν κάποιον ερεθισμό ή να κολλάνε στα ρούχα. Η χειρουργική εξαίρεσή τους δεν αποτελεί συχνή επιλογή γιατί αφήνει ουλές ενώ μπορεί να ξανασχηματιστούν αργότερα και υπάρχει ενδεχόμενο να τραυματιστεί το νεύρο από το οποίο εκπορεύονται³.

Τα πλεξοειδή νευροϊνώματα είναι μεγαλύτεροι όγκοι «σε μορφή πλεξούδας» που μπορούν να αναπτυχθούν στα νεύρα⁵, εμφανίζονται περίπου στο 30% των παιδιών με NF-1 και χρειάζονται παρακολούθηση³, γιατί ένας μικρός αριθμός μπορεί να αλλάξει συμπεριφορά και μετατραπεί σε κακοήθεις όγκους των ελύτρων των περιφερικών νεύρων (MPNSTs)^{2,3,6}.

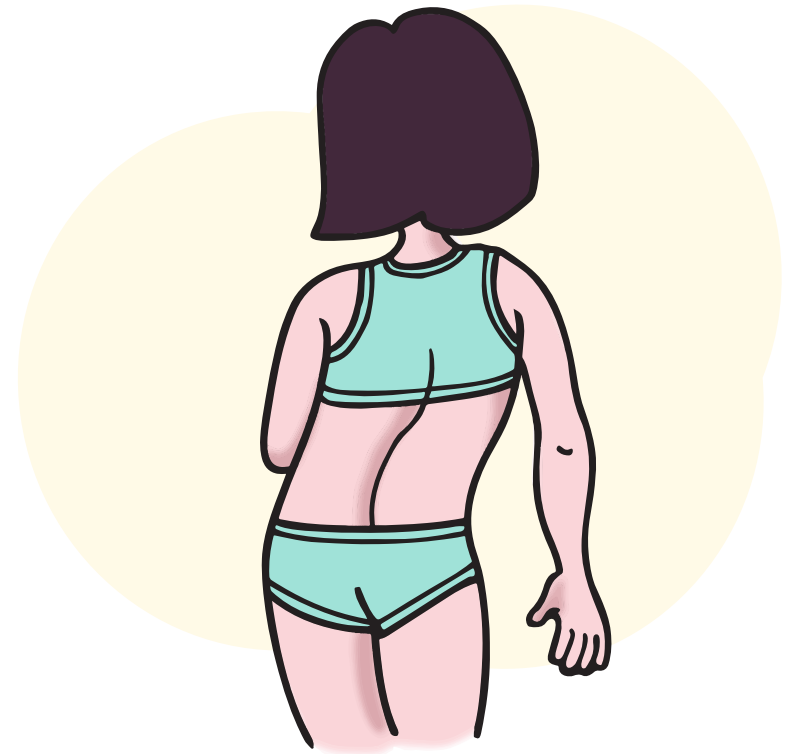


6. Οστικές βλάβες/σκελετική δυσπλασία (συγκεκριμένα δυσπλασία της πτέρυγας του σφηνοειδούς ή κάμψη μακρού οστού)^{1,2}

- **Δυσπλασία της πτέρυγας του σφηνοειδούς:**
 - Παρατηρείται σε λιγότερο από το 1% των ατόμων με NF-1²
 - Εάν υπάρχει, εντοπίζεται κατά τη γέννηση²
- **Ψευδοάρθρωση της κνήμης:**
 - Παρατηρείται στο 2% των ατόμων με NF-1²
 - Εντοπίζεται από τη γέννηση έως την ηλικία των 3 ετών²

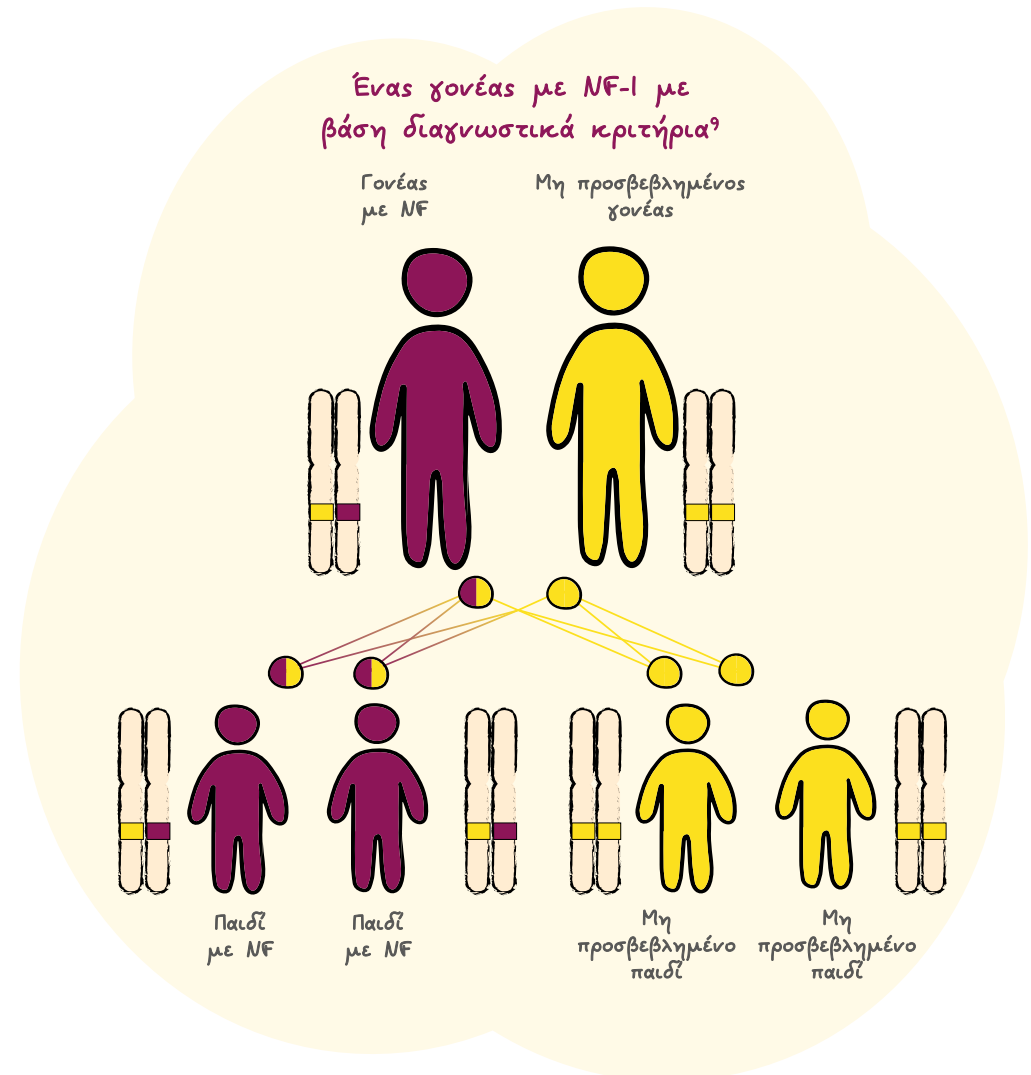
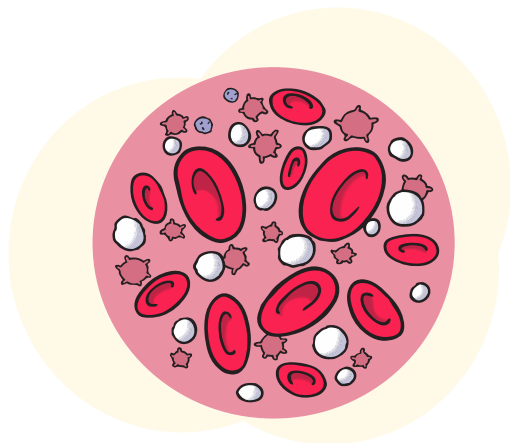
Τα παιδιά με NF-1 μπορεί να έχουν χαμηλό ύψος σε σχέση με αυτό που αντιστοιχεί στην ηλικία τους ή να παρουσιάζουν σκολίωση της σπονδυλικής στήλης. Αν συμβεί αυτό, μπορεί να χρειαστούν υποστήριξη του κορμού τους.³

Η δυσπλασία της πτέρυγας του σφηνοειδούς οστού σημαίνει ότι το σφηνοειδές οστό (ένα οστό που αποτελεί μέρος του κρανίου γύρω από τα μάτια) είναι μικρότερο ή απουσιάζει πλήρως.⁷ Η κάμψη των μακρών οστών (συνήθως της κνήμης) είναι εμφανής λόγω της προς τα έξω καμπυλότητας των ποδιών που φαίνεται και στην ακτινογραφία.⁸ Αυτό συμβαίνει επειδή η εξωτερική επιφάνεια του οστού στα άτομα με NF-1 είναι λεπτότερη, με αποτέλεσμα τα οστά να δυσκολεύονται να υποστηρίξουν το βάρος του σώματος και κάποιες φορές αυτό να οδηγεί σε κατάγματα.³



7. Μια ετερόζυγη παθογόνος παραλλαγή της NF-1^{1,2}

Η NF-1 προκαλείται από παθογόνο παραλλαγή στο γονίδιο *NF1*. Κάθε άνθρωπος κληρονομεί το 50% του συνόλου των γονιδίων του από κάθε βιολογικό του γονέα. «Ετεροζυγώτια» ενός γονιδίου σημαίνει ότι μία παραλλαγή ενός γονιδίου υπάρχει μία φορά στο DNA μας, την έχουμε δηλαδή κληρονομήσει από τον ένα γονέα μας ενώ «ομοζυγώτια» ενός γονιδίου σημαίνει ότι έχουμε κληρονομήσει την ίδια ακριβώς παραλλαγή και από τους δύο γονιούς μας. Αν μία παραλλαγή είναι αρκετή για να προκαλέσει ασθένεια τότε ονομάζεται επικρατής παθογόνος παραλλαγή ενώ αν απαιτούνται δύο τότε ονομάζεται υπολειπόμενη παθογόνος παραλλαγή.⁹ Στην NF-1, απαιτείται μία παθογόνος παραλλαγή για να συμβεί το νόσημα.



Εκτός από τα αρχικά κριτήρια της NF-1, μπορεί να υπάρχουν και άλλες πιθανές εκδηλώσεις που μπορεί να προκύψουν στο μέλλον.^{2,3}

Νευρολογικές εκδηλώσεις³

Περίπου το 6-7% των παιδιών με NF-1 αναπτύσσουν κάποια μορφή επιληψίας, αν και συνήθως αυτή είναι ήπια.²

Εάν αναπτυχθούν νευροϊνώματα στο νωτιαίο μυελό, μπορεί να επηρεάσουν τη λειτουργία των νωτιαίων νεύρων με αποτέλεσμα δυσλειτουργία που σχετίζεται με το προσβεβλημένο νεύρο(α) και μπορεί να αφορά την αισθητικότητα και την κινητικότητα της περιοχής που ελέγχει το συγκεκριμένο(α) νεύρο(α).³

Καρδιαχειρειακές εκδηλώσεις³

Τα άτομα με NF-1 διατρέχουν επίσης μεγαλύτερο κίνδυνο να αναπτύξουν καρδιολογικά προβλήματα, προβλήματα με τα αγγεία τους και υψηλή αρτηριακή πίεση σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό.³ Μετά τη διάγνωση που γίνεται συνήθως στην παιδική ηλικία, θα πρέπει να παρακολουθείται η αρτηριακή πίεση των παιδιών τουλάχιστον μία φορά το χρόνο.³

Μαθησιακές δυσκολίες²

Η NF-1 έχει επίσης συνδεθεί με μαθησιακές δυσκολίες. Αυτές μπορεί να είναι ειδικές μαθησιακές δυσκολίες που αφορούν το λόγο ή το συντονισμό της κίνησης³ ή μπορεί να έχουν τη μορφή άλλων καταστάσεων όπως η διαταραχή του αυτιστικού φάσματος και η διαταραχή ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ).



Η διάγνωση της NF-1 είναι το πρώτο βήμα σε ένα μεγάλο ταξίδι για εσάς και το παιδί σας. Η γνώση της αιτιολογίας των συμπτωμάτων μπορεί συγχρόνως να σας ανακουφίσει αλλά και να σας προκαλέσει πολύ άγχος. Αφιερώστε χρόνο για να μάθετε περισσότερα για τη NF-1 καθώς αυτό θα σας βοηθήσει να μάθετε τι να περιμένετε.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. *Int J Mol Sci.* 2021;22(11)5850.
2. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet.* 2007;44(2):81-8.
3. Williams VC, Lucas J, Babcock MA, et al. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics.* 2009;123(1):124-33.
4. Radiopaedia.org. Optic pathway glioma. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://radiopaedia.org/articles/optic-pathway-glioma?lang=gb>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
5. Radiopaedia.org. Plexiform neurofibroma. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://radiopaedia.org/articles/plexiform-neurofibroma>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
6. Prudner BC, Ball T, Rathore R, et al. Diagnosis and management of malignant peripheral nerve sheath tumors: Current practice and future perspectives. *Neurooncol Adv.* 2020;2(Suppl 1):i40-i49.
7. Radiopaedia.org. Sphenoid wing dysplasia. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://radiopaedia.org/articles/sphenoid-wing-dysplasia?lang=gb>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
8. Radiopaedia.org. Congenital pseudoarthrosis of the tibia. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://radiopaedia.org/articles/congenital-pseudoarthrosis-of-the-tibia?lang=gb>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
9. University of Alabama at Birmingham: School of Medicine Neurofibromatosis Program. Inheritance and Genetics of Neurofibromatosis Type 1 (NF-1). Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.uab.edu/medicine/nfprogram/learn/neurofibromatosis-type-1-nf1/inheritance-genetics. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.



Διαχείριση της NF-1¹⁻³

Όπως θα έχετε μάθει από άλλες ενότητες αυτού του φυλλαδίου, η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF-1) είναι μια περίπλοκη πάθηση που απαιτεί τη συμβολή και τη συνεργασία πολλών διαφορετικών ειδικών. Από τη θέση του γονέα ή του φροντιστή ενός παιδιού/ατόμου με NF-1, η συνειδητοποίηση της υποστήριξης που μπορεί να χρειαστεί αυτός ο άνθρωπος σε όλη του τη ζωή μπορεί να σας προκαλέσει δέος, όμως η ενημέρωση για το νόσημα θα σας προστατεύσει και θα σας βοηθήσει να γίνεται αποτελεσματικότερος για τη διατήρηση μιας καλής ποιότητας ζωής για το παιδί/άτομο που φροντίζετε αλλά και για εσάς.

Το σημαντικό που πρέπει να θυμάστε ότι κάθε άνθρωπος με NF-1 χρειάζεται μία ομάδα ειδικών που γνωρίζουν τον ίδιο και το νόσημά του για να τον πλαισιώσει. Οι οικογένειες που φροντίζουν άτομα με NF-1 πρέπει επίσης να γνωρίζουν την υποστήριξη που μπορούν να διεκδικήσουν από το σχολείο και το κράτος γενικότερα αλλά και να έρθουν σε επαφή με οργανώσεις ασθενών με NF-1. Για τους παραπάνω λόγους, έχουμε συγκεντρώσει αυτόν τον σύντομο οδηγό για παιδιά με NF-1.



Αισθητική περιποίηση^{1,2}

Εκτός από τις πολλές ανησυχίες που σχετίζονται με την υγεία των ατόμων με NF-1, ένας άλλος σημαντικός παράγοντας προβληματισμού είναι ο αντίκτυπος που μπορεί να έχει η NF-1 στην εμφάνιση ενός παιδιού/ατόμου με NF-1.^{1,2}

Οι οπτικά εμφανείς εκδηλώσεις της NF-1 μπορεί να περιλαμβάνουν ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες, δερματικά και υποδόρια νευροϊνώματα και, σε ορισμένες περιπτώσεις, αλλαγές στη σπονδυλική στήλη και τα χαρακτηριστικά του προσώπου.²

Οι ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες συνήθως δεν συνδέονται με ιατρικές επιπλοκές και ίσως να μπορούν να καλυφθούν με μέικ-απ. Δεν υπάρχουν στοιχεία που να υποστηρίζουν τη θεραπεία με λέιζερ, αλλά μπορεί να θέλετε να συζητήσετε όλες τις διαθέσιμες επιλογές με την ομάδα υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας.²

Τα δερματικά νευροϊνώματα γενικά δεν εξελίσσονται αρνητικά, αλλά, εκτός από το γεγονός ότι είναι εμφανή, μπορεί να προκαλούν κάποια δυσφορία και να κολλάνε στα ρούχα. Το παιδί σας μπορεί επίσης να παραπονιέται για φαγούρα ή τσούξιμο.²

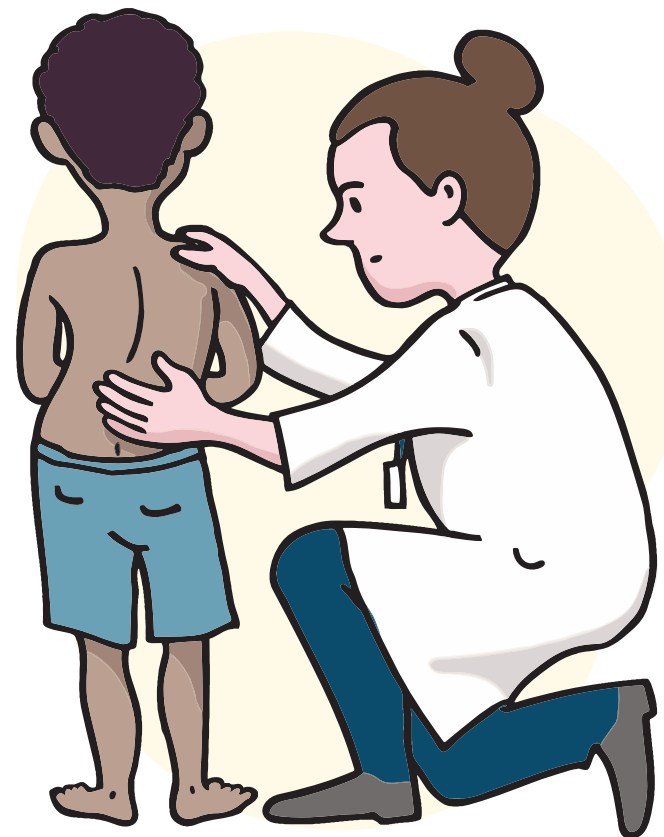
Τα εξογκώματα μπορούν να αφαιρεθούν με χειρουργική επέμβαση ή θεραπεία με λέιζερ,² αλλά εάν τα νευροϊνώματα είναι στο πρόσωπο ή στο λαιμό θα πρέπει οπωσδήποτε να συμβουλευτείτε έναν ειδικό πλαστικό χειρουργό. Ωστόσο, η χειρουργική επέμβαση εγκυμονεί επίσης τον κίνδυνο να μείνουν ουλές ενώ τα νευροϊνώματα είναι πιθανό να επανεμφανιστούν.



Ορθοπαιδική παρέμβαση²

Τα παιδιά που παρουσιάζουν κάμψη των μακρών οστών θα εμφανίσουν αυτές τις εκδηλώσεις κατά τους πρώτους μήνες της ζωής.² Ανάλογα με τη θέση και την έκταση της βλάβης, μπορεί να είναι δυνατή η αποκατάστασή της με χειρουργική επέμβαση.² Τις ερωτήσεις ή τις ανησυχίες σας καλό είναι να τις απευθύνετε στην ομάδα υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας.

Μερικά παιδιά με NF-1 παρουσιάζουν σκολίωση της σπονδυλικής στήλης άλλοτε άλλης σοβαρότητας. Αυτή πρέπει να ελέγχεται στα πλαίσια των ετήσιων εξετάσεών τους και να αντιμετωπίζεται σύμφωνα με τη βαρύτητά της. Αυτό μερικές φορές διορθώνεται με χειρουργική επέμβαση, αλλά ένας ειδικός στην NF-1 θα καθορίσει την θεραπευτική επιλογή που υπάρχει.²



Νευρολογική παρέμβαση²

Η νευρολογική αξιολόγηση ενός παιδιού με NF-1 θα πρέπει να διεξάγεται ετησίως, αν και θα πρέπει να ενημερώσετε αμέσως την ομάδα υγειονομικής φροντίδας εάν το παιδί σας εμφανίσει πχ απώλεια αισθήσεων ή συχνούς πονοκεφάλους ή οποιοδήποτε άλλο νέο επίμονο σύμπτωμα που δεν εξηγείται προφανώς. Εάν το παιδί σας εμφανίσει επιληπτικές κρίσεις, θα πρέπει να επικοινωνήσετε με τον υπεύθυνο νευρολόγο σας προκειμένου να διερευνηθεί και να επιλεγεί η κατάλληλη θεραπεία.²

Νευροψυχιατρικές συννοσηρότητες και θεραπεία²

Περίπου το 30-60% των παιδιών με NF-1 έχουν κάποια μαθησιακή δυσκολία, με τη διαταραχή του αυτιστικού φάσματος και τη διαταραχή ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας να είναι ιδιαίτερα συχνές μεταξύ των παιδιών αυτών. Πολλά παιδιά με NF-1 εμφανίζουν χαμηλή αυτοεκτίμηση, άγχος και κατάθλιψη, τα οποία μπορεί επίσης να επηρεάσουν αρνητικά την ποιότητα της ζωής τους και πρέπει να αντιμετωπιστούν.² Αναζητήστε βοήθεια και ενημέρωση από τους γιατρούς σας αλλά και από οικογένειες που αντιμετωπίζουν ανάλογες δυσκολίες με τις δικές σας.

Θεραπεία γλοιώματος της οπτικής οδού²

Τα γλοιώματα της οπτικής οδού (OPGs) είναι όγκοι που αναπτύσσονται στο οπτικό νεύρο και μερικές φορές μπορεί να επηρεάσουν την όραση του παιδιού σας, κάτι που συμβαίνει αρκετά σπάνια. Όταν εμφανίζονται, παρατηρούνται συνήθως σε παιδιά ηλικίας 7 ετών ή μικρότερα.²

Όταν είναι απαραίτητο, τα OPG μπορούν να αντιμετωπιστούν με χημειοθεραπεία και ανάλογα με το μέγεθος και τη θέση τους. Δεν εφαρμόζεται ακτινοθεραπεία εκτός εάν είναι απολύτως απαραίτητο.²



Καρδιαχχειακά νοσήματα²

Τα παιδιά με NF-1 θα πρέπει να παρακολουθούν την αρτηριακή τους πίεση ετησίως τουλάχιστον, στο πλαίσιο του τυπικού τους ελέγχου. Η υψηλή αρτηριακή πίεση μπορεί και πρέπει να αντιμετωπιστεί με κατάλληλη θεραπεία ανάλογα με την αιτιολογία της.²

Θεραπεία πλεξοειδούς νευροϊνώματος¹⁻³

Τα πλεξοειδή νευροϊνώματα είναι όγκοι ποικίλου μεγέθους που μοιάζουν με «πλεξούδες» που εξαπλώνονται κατά μήκος ενός νεύρου και μπορεί εισβάλλουν στον περιβάλλοντα χώρο και να προκαλέσουν προβλήματα από πίεση. Μερικές φορές είναι δυνατή η αφαίρεσή τους με χειρουργική επέμβαση, αλλά όχι πάντα.²

Κακοήθεις όγκοι των ελύτρων περιφερικού νεύρου²

Ένας μικρός αριθμός πλεξοειδών νευροϊνωμάτων μπορεί να εξελιχθεί σε κακοήθεις όγκους των ελύτρων περιφερικών νεύρων (MPNSTs) που μπορεί να γίνουν πολύ επιθετικοί και μερικές φορές και απειλητικοί για τη ζωή. Η καθιερωμένη θεραπεία για αυτούς τους όγκους είναι η χειρουργική επέμβαση, ακολουθούμενη πιθανώς από ακτινοθεραπεία.²

Όλα όσα προηγήθηκαν δεν είναι σε καμία περίπτωση μια πλήρης λίστα με όλες τις πιθανές θεραπείες για την NF-1. Αναπτύσσονται συνεχώς νέες τεχνικές και φάρμακα. Εάν ανησυχείτε για μια συγκεκριμένη πτυχή της NF-1 και για τον τρόπο διαχείρισης της, μιλήστε με την ομάδα υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Vranceanu AM, Merker VL, Park E, et al. Quality of life among adult patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. *J Neurooncol.* 2013;114(3):257-62.
2. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet.* 2007;44(2):81-8.



ΑΝΑΓΚΗ ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗΣ ΟΜΑΔΑΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ¹

Η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF-1) είναι ένα νόσημα που μπορεί να προσβάλει πολλά όργανα στο ανθρώπινο σώμα, με μεγάλη ποικιλία σημείων και συμπτωμάτων, με αποτέλεσμα το παιδί σας να χρειαστεί να φροντίδα από αρκετούς διαφορετικούς ειδικούς. Αυτοί οι άνθρωποι θα αποτελέσουν τη διεπιστημονική ομάδα υγειονομικής φροντίδας του και θα πρέπει να βρίσκονται σε επικοινωνία προκειμένου να παρέχουν υποστήριξη σε ολόκληρη την οικογένεια.

Μπορεί να είναι δύσκολο να παρακολουθείτε όλα τα μέλη της ομάδας υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας, γι' αυτό έχουμε συγκεντρώσει μια λίστα με τους διαφορετικούς ειδικούς που ενδέχεται να εμπλέκονται.





Παιδονευρολόγοι (για άτομα έως 18 ετών) Νευρολόγοι ενηλίκων¹ (για άτομα άνω των 18 ετών)

Οι νευρολόγοι είναι ειδικευμένοι ιατροί για το νευρικό σύστημα και αξιολογούν νευρολογικά το παιδί σας. Έτσι πχ. αλλαγές στην αισθητικότητα (μουδιάσματα) ή στις αισθήσεις όπως η όραση, επίμονοι πονοκέφαλοι ή δυσκολία στην κίνηση θα πρέπει να διερευνηθούν, νευρολογικά, άμεσα.



Γενετιστές^{1,2}

Οι γενετιστές θα εμπλακούν από την αρχή στη διερεύνηση του παιδιού σας. Μέρος της διάγνωσης της NF-1 περιλαμβάνει τον έλεγχο για μια συγκεκριμένη παθολογία στο γονίδιο *NF1*.¹ Μετά τη διάγνωση, ο κλινικός γενετιστής ή ο παιδονευρολόγος/νευρολόγος ενηλίκων, μπορεί να σας μιλήσει για την πιθανότητα άλλα μέλη της οικογένειάς σας να έχουν επίσης NF-1. Σε σπάνιες περιπτώσεις είναι πιθανό να έχετε μια ήπια μορφή της νόσου και να μην το γνωρίζετε καν.² Είναι καλό να το γνωρίζετε γιατί μπορεί να επηρεάσει το μελλοντικό οικογενειακό σας προγραμματισμό.



Φυσικοθεραπευτές³

Οι φυσιοθεραπευτές μπορούν να ενταχθούν στην ομάδα υγειονομικής φροντίδας εάν η NF-1 επηρεάσει την κινητικότητα του παιδιού σας.³

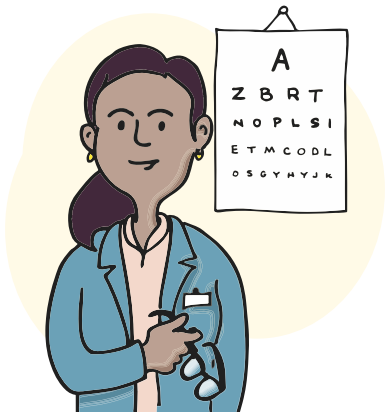




Χειρουργοί¹

Οι χειρουργοί αποτελούν βασικό μέρος της ομάδας υγειονομικής φροντίδας. Ο ρόλος τους αφορά στη μείωση της αισθητικής επίδρασης των νευροϊνωμάτων στο δέρμα αλλά και στην αφαίρεση πλεξοειδών νευροϊνωμάτων που προκαλούν δυσλειτουργίες σε εσωτερικά όργανα. Υπάρχουν πολλές διαφορετικές ειδικότητες χειρουργών που μπορούν να βοηθήσουν στη θεραπεία συγκεκριμένων εκδηλώσεων της NF-1 με απαραίτητο κοινό χαρακτηριστικό την εμπειρία στη νόσο:

- Νευροχειρουργοί
- Χειρουργοί σπονδυλικής στήλης
- Χειρουργοί περιφερικών νεύρων
- Παιδοχειρουργοί
- Πλαστικοί χειρουργοί
- Χειρουργοί κρανίου-προσώπου
- Ορθοπαιδικοί χειρουργοί



Οφθαλμίατροι¹

Οι οφθαλμίατροι εμπλέκονται εάν η όραση του παιδιού σας έχει επηρεαστεί από την NF-1. Η δουλειά τους είναι να παρακολουθούν τις αλλαγές στην όραση του παιδιού σας και να διασφαλίζουν ότι οποιαδήποτε απαραίτητη θεραπεία θα ξεκινήσει το συντομότερο δυνατό.¹





Παιδοψυχίατροι (για άτομα έως 18 ετών) Ψυχίατροι¹ (για άτομα άνω των 18 ετών)

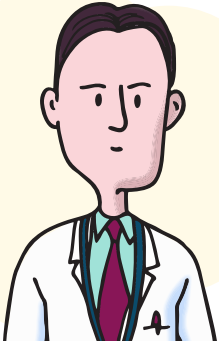
Οι παιδοψυχίατροι/ψυχίατροι μπορούν να βοηθήσουν εσάς και το παιδί σας να διαχειριστείτε τυχόν μαθησιακές δυσκολίες και διαταραχές της διάθεσης που σχετίζονται με την NF-1. Ανάλογα με τις προσωπικές ανάγκες του παιδιού σας, αυτό μπορεί να περιλαμβάνει συμβουλές για την εύρεση του κατάλληλου σχολείου, παροχή συναισθηματικής συμβουλευτικής υποστήριξης ή συνταγογράφηση φαρμάκων για τη διαχείριση πχ της διαταραχής ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας που μπορεί να συνοδεύουν την NF-1.¹

Ακτινολόγοι^{4,5}

Οι ακτινολόγοι ειδικεύονται στη χρήση ιατρικής τεχνολογίας, όπως είναι οι **ακτινογραφίες** και η **μαγνητική τομογραφία** (MRI), για να δουν το εσωτερικό του σώματος του παιδιού σας και να παρακολουθήσουν τυχόν αλλαγές.⁴⁻⁵ Το παιδί σας μπορεί να εξεταστεί από τους εξής:

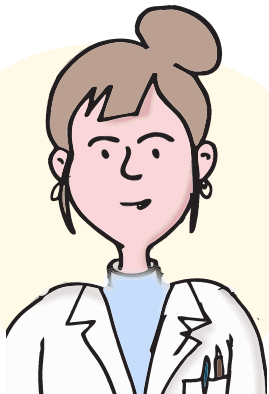
- **Ακτινολόγους του μυοσκελετικού συστήματος (με εξειδίκευση στην απεικόνιση μυών και οστών)**
- **Νευροακτινολόγους (με εξειδίκευση στην απεικόνιση του εγκεφάλου)**

Αυτοί οι σύνδεσμοι θα σας μεταφέρουν σε μια ιστοσελίδα με διαφορετική σημείωση απορρήτου και όρους χρήσης. Οι σύνδεσμοι παρέχονται ως ευγενική παραχώρηση μόνο για ενημερωτικούς σκοπούς. Δεν ασπαζόμαστε ούτε υπονοούμε ότι ασπαζόμαστε καμία εξωτερική ιστοσελίδα.



Ογκολόγοι¹

Οι ογκολόγοι είναι ειδικοί στη θεραπεία κακοήθων όγκων όπως τα MPNST. Η θεραπεία μπορεί να περιλαμβάνει χειρουργική επέμβαση, χημειοθεραπεία και άλλα φάρμακα. Τα παιδιά με NF-1 σπάνια υποβάλλονται σε ακτινοθεραπεία επειδή υπάρχει υψηλός κίνδυνος παρενεργειών.¹



Άλλες ειδικότητες

Ανάλογα με τις ανάγκες του παιδιού σας μπορεί να χρειαστεί να εμπλακούν και άλλες ειδικότητες στη διεπιστημονική ομάδα φροντίδας σας, όπως παιδοενδοκρινολόγοι, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, παιδοψυχολόγοι, ειδικοί παιδαγωγοί. Χρειάζεστε για όλα τα παραπάνω ένα γιατρό συντονιστή. Το ρόλο αυτό αναλαμβάνει συνήθως ο παιδίατρος ή ο παιδονευρολόγος σας.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-8.
2. Ejerskov C, Raundahl M, Gregersen PA, et al. Clinical features and disease severity in patients with mosaic neurofibromatosis type 1: a single-center study and literature review. Orphanet J Rare Dis. 2021;16(1):180.
3. NHS UK. Νευροϊνωμάτωση τύπου 1. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1.
4. Πληροφορίες για τους ασθενείς. Εξετάσεις ακτινογραφίας. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://patient.info/treatment-medication/x-ray-test>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
5. Πληροφορίες για τους ασθενείς. Μαγνητική τομογραφία. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://patient.info/treatment-medication/mri-scan>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.



Μεγαλώνοντας με την NF-1¹⁻⁴

Καθώς τα παιδιά με NF-1 μεγαλώνουν, περνούν την εφηβεία και ενηλικιώνονται, μπορεί να εμφανίσουν νέες εκδηλώσεις της νόσου τους, ένα ενδεχόμενο που δεν ισχύει απαραίτητα για όλους.¹

Στα παιδιά με NF-1 η εφηβεία μπορεί να έλθει αργότερα από ότι συνήθως, ή να ξεκινήσει νωρίτερα (πριν από την ηλικία των 7-9 ετών· φαινόμενο επίσης γνωστό ως πρόωμη ήβη). Η πρόωμη εφηβεία είναι συχνότερη σε άτομα με γλοιώμα της οπτικής οδού, για το οποίο μπορείτε να βρείτε περισσότερες πληροφορίες σε προηγούμενο σημείο της ενότητας αυτής.²

Τα παιδιά με NF-1 τείνουν επίσης να έχουν χαμηλότερο ύψος από τους συνομηλίκους τους, με τη διαφορά να γίνεται σαφής στην ηλικία των 7 ετών για τα κορίτσια και των 12 ετών για τα αγόρια.²

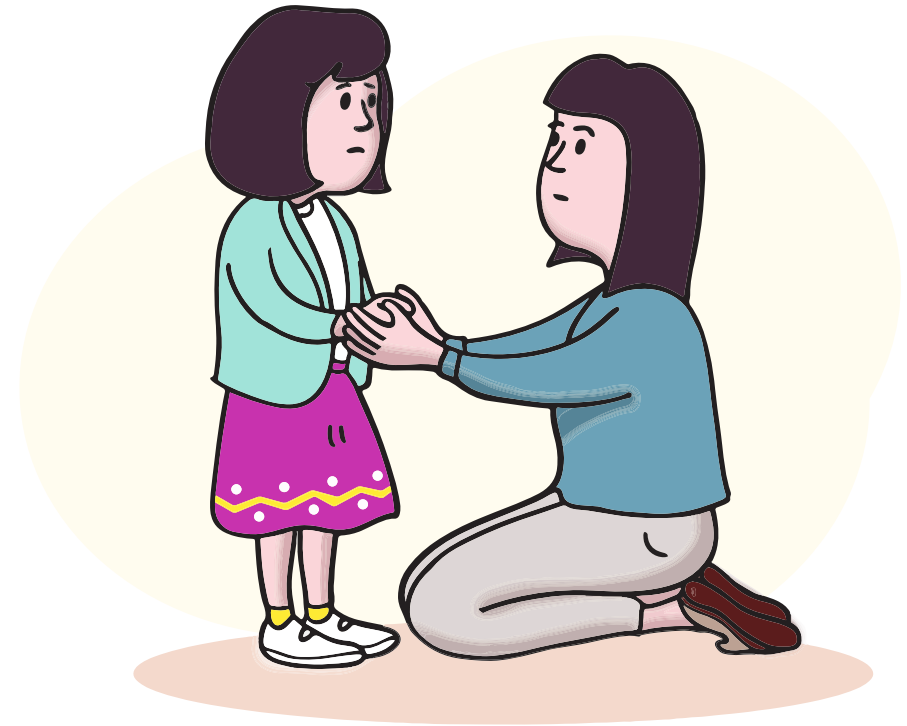


Η συνειδητοποίηση αυτών των διαφορών από τα ίδια τα παιδιά με NF-1 μπορεί να γίνει οδυνηρή, ειδικά αν έχουν και άλλες εμφανείς εκδηλώσεις.³ Εάν ανησυχείτε ότι το παιδί σας έχει συμπτώματα κατάθλιψης ή ότι ανησυχεί για τη ζωή του, θα πρέπει να μιλήσετε στον παιδοψυχίατρο ή στον ψυχίατρο ενηλίκων, αν το παιδί σας είναι άνω των 18 ετών, προκειμένου να σας κατευθύνει σε συμβουλευτική ή και άλλη υποστήριξη.

Κάποιοι συνομήλικοι μπορεί να φερθούν με αγένεια στο παιδί σας λόγω άγνοιας. Για το λόγο αυτό μπορεί να χρειαστεί να συνεργαστείτε με δασκάλους και γονείς για να βεβαιωθείτε ότι το παιδί σας αισθάνεται άνετα όταν βρίσκεται εκτός σπιτιού.⁴

Ένας άλλος παράγοντας που πρέπει να λάβετε υπόψη σας είναι ότι η εφηβεία συνοδεύεται από πολλές συναισθηματικές μεταβολές και εντάσεις που δεν σχετίζονται με την NF-1. Μπορεί να διαπιστώσετε ότι καθώς το παιδί σας μεγαλώνει δεν σας ανοίγεται πλέον όπως παλιά.⁴

Πολλοί άνθρωποι που φροντίζουν εφήβους δυσκολεύονται να κατανοήσουν τις αλλαγές στη συμπεριφορά τους κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου και μπορεί να υπάρξουν προστριβές εάν το έφηβο παιδί παρουσιάζει αλλαγές στη διάθεσή του, αλλαγές στον ύπνο του ή γίνει λιγότερο συνεργάσιμο.⁵ Σε αυτή την περίπτωση, είναι αρκετό να είστε υποστηρικτικοί και να δηλώσετε διαθέσιμοι για συζήτηση όταν αισθάνονται άνετα.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-8.
2. Bizzarri C, Bottaro G. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. Horm Res Paediatr. 2015;83(4):232-41.
3. Washington University School of Medicine. Neurofibromatosis (NF) Center. Εκπαιδευτικά έντυπα. Μιλώντας για την NF-1: Εφηβοι. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: https://nfccenter.wustl.edu/wp-content/uploads/2010/10/SLC6906_NeurofibromatosisTeenBrochureR1.pdf. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος 2023.
4. Children's Tumor Foundation. Μόνο για εφήβους: Ζώντας με την NF-1. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.ctf.org/images/uploads/NF_Teens_brochure_Singles-web.pdf. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος του 2023.
5. Healthline. Είναι αυτή χαρακτηριστική συμπεριφορά εφήβου ή ένα προειδοποιητικό σημάδι ψυχικής ασθένειας; Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.healthline.com/health-news/teen-behavior. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος του 2023.



ΕΝΟΤΗΤΑ 2

Πόροι και υποστήριξη

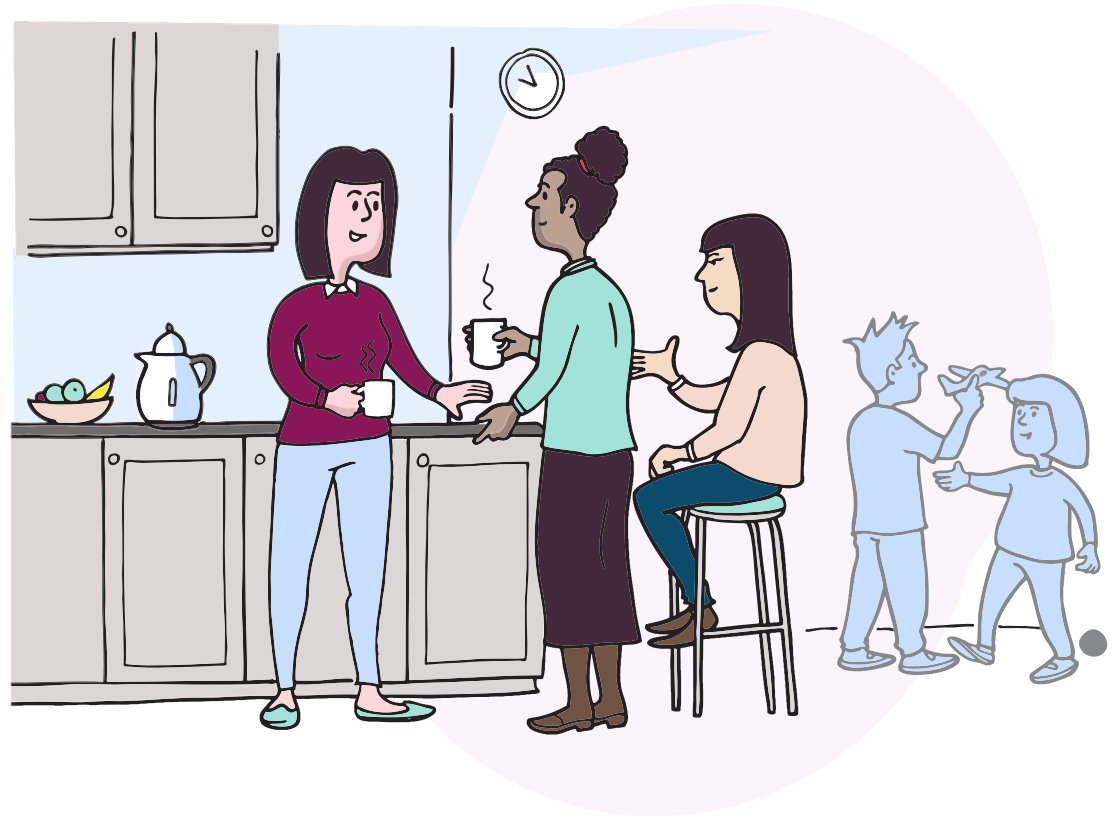


- Πώς να μιλήσετε με τους φίλους και την οικογένειά σας
- Πώς να μιλήσετε στην ομάδα υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας



Πώς να μιλήσετε με τους φίλους και την οικογένειά σας

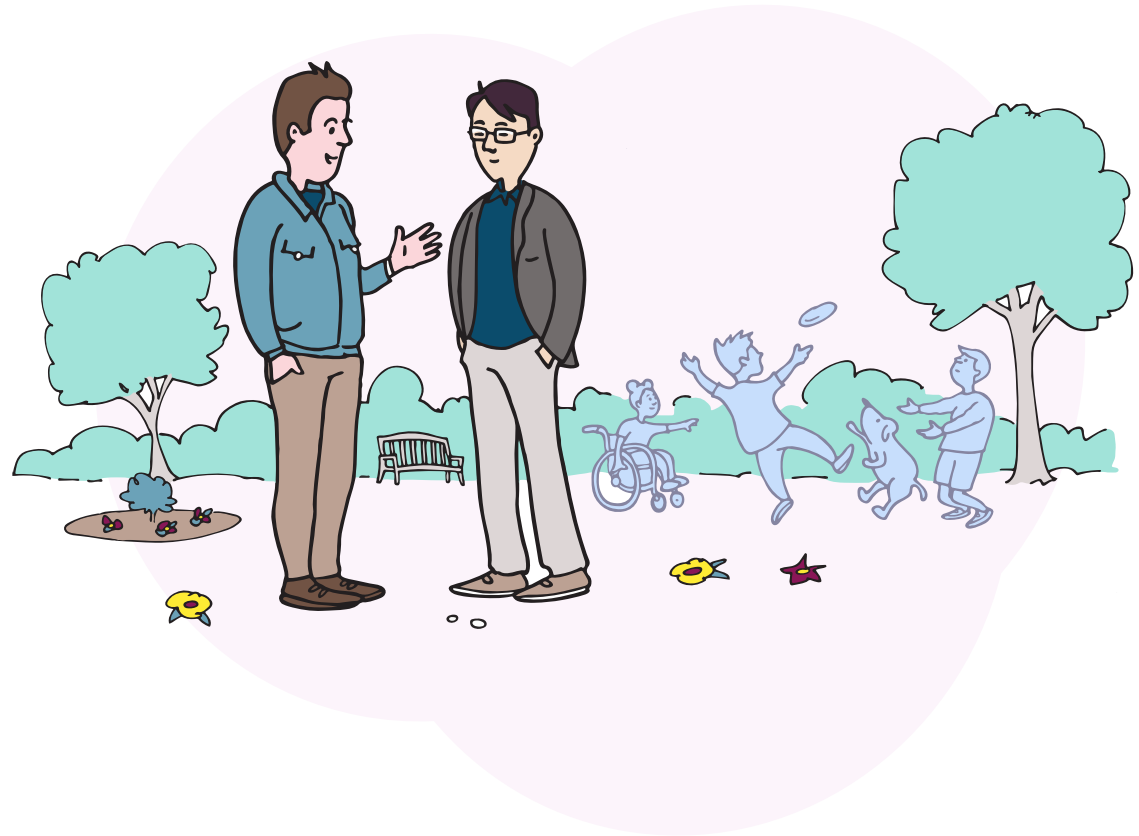
Η ζωή με την NF-1 αναπόφευκτα επιφέρει αλλαγές στην καθημερινότητα του παιδιού σας αλλά και της οικογένειάς σας. Οι αλλαγές αυτές μπορεί να επηρεάσουν και την κοινωνική σας ζωή. Οι φίλοι, η οικογένεια, ακόμη και οι συνάδελφοι σας μπορεί να σας κάνουν ερωτήσεις. Αυτό μερικές φορές μπορεί να οδηγήσει σε δύσκολες συζητήσεις, οπότε είναι καλό να έχετε προετοιμάσει απαντήσεις στην περίπτωση που προκύψει η ανάγκη.



Είναι προτιμότερο να μιλήσετε στους ανθρώπους γύρω σας, αυτό θα τους δώσει την ευκαιρία να σας καταλάβουν και να σας υποστηρίξουν, καμιά φορά και με τρόπο που δεν το περιμένετε.

Μπορεί να διαπιστώσετε ότι οι φίλοι και η οικογένειά σας μπορούν να σας βοηθήσουν σε ανάγκες της καθημερινότητάς σας όταν ο χρόνος είναι περιορισμένος και πιεστικός, εάν πχ είναι απαραίτητο να πάρετε άδεια για παρατεταμένα χρονικά διαστήματα προκειμένου να πραγματοποιήσετε τα ιατρικά ραντεβού του παιδιού σας, ίσως να πρέπει να συζητήσετε με τον εργοδότη σας. Ορισμένοι εργοδότες επιτρέπουν την εργασία από το σπίτι ή προσφέρουν ευέλικτο ωράριο αν κάποιος το χρειάζεται.

Αυτό βέβαια που πρέπει να έχετε πάντα να έχετε στο μυαλό σας όταν επικοινωνείτε με άλλους είναι ότι **έχετε πάντα το δικαίωμα να μη μιλήσετε για οτιδήποτε δεν επιθυμείτε**. Πρέπει πάντα να μοιράζεστε με τους άλλους μόνο πληροφορίες που αισθάνεστε άνετα να μοιραστείτε. Αν αισθάνεστε πιεσμένοι, τότε μπορείτε να αποφύγετε ευγενικά να απαντήσετε.



Ακολουθούν μερικές απλές απαντήσεις σε συνήθεις ερωτήσεις που μπορεί να σας τεθούν:²

«Τι είναι η NF-1;»²

«Η NF-1 είναι μια κατάσταση που προσβάλει το δέρμα και το νευρικό σύστημα και εμφανίζεται με ανοιχτόχρωμες καφέ κηλίδες στο δέρμα και με οζίδια (εξογκώματα) σε διάφορα όργανα του σώματος με προτίμηση το δέρμα, τον εγκέφαλο και τα νεύρα. Τα οζίδια μπορούν να εμφανιστούν οπουδήποτε στο σώμα, αλλά αυτά στο δέρμα είναι τα πιο εμφανή.»

«Γιατί νόσησε το παιδί σας από την NF-1;»²

«Η NF-1 είναι μία γενετική νόσος και σχετίζεται με πρόβλημα στα γονίδια του παιδιού μου και συνέβη τυχαία, όπως συμβαίνει με όλα τα γενετικά νοσήματα. Δεν πρόκειται για μεταδοτικό νόσημα.»

«Υπάρχει θεραπεία για την NF-1;»²

«Δεν υπάρχει ακόμη θεραπεία, αλλά αναπτύσσονται συνεχώς νέες θεραπείες και υπάρχουν πολλές ελπίδες για το μέλλον.»

Μπορείτε να αποφασίσετε πόσες λεπτομέρειες θέλετε να μοιραστείτε ανάλογα με το ποιον επικοινωνείτε. Οι γιατροί σας μπορούν να σας βοηθήσουν σε αυτό.

Μπορεί να αισθανθείτε καλύτερα αν μοιραστείτε τις εμπειρίες σας με άλλα άτομα που φροντίζουν παιδιά με NF-1. Μία τέτοια κίνηση μπορεί να σας προσφέρει μεγάλη συναισθηματική ανακούφιση.



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. NHS Inform. Talking about your condition. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: www.nhsinform.scot/care-support-and-rights/palliative-care/talking-to-people-about-your-condition/talking-about-your-condition. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος του 2023.
2. NIH National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Neurofibromatosis Fact Sheet. Διαθέσιμο από: www.ninds.nih.gov/neurofibromatosis-fact-sheet. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος του 2023.



Πώς να μιλήσετε στην ομάδα υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας!

Ακόμη και όταν ενημερωθείτε λεπτομερώς για την NF-1 και τις διαθέσιμες θεραπευτικές επιλογές, μπορεί να σας είναι δύσκολο να ξεκινήσετε μία συζήτηση με την ομάδα υγειονομικής φροντίδας του παιδιού σας γιατί ενδέχεται να εξακολουθούν να υπάρχουν ερωτήματα για τα οποία πιστεύετε ότι χρειάζεστε περισσότερες πληροφορίες.



Ακολουθούν ορισμένα γενικά θέματα που μπορεί να θέλετε να συζητήσετε με τους γιατρούς σας.

Σκεφτείτε τι θέλετε να μάθετε

1. Ποιες αλλαγές στην υγεία ή στη συμπεριφορά του παιδιού μου πρέπει να προσέχω;
2. Πόσο συχνά πρέπει το παιδί μου να κάνει ιατρικές εξετάσεις;
3. Υπάρχει κάποια τοπική ομάδα υποστήριξης για άτομα με NF-1;
4. Υπάρχουν δραστηριότητες που πρέπει να αποφεύγει το παιδί μου λόγω της NF-1;
5. Υπάρχουν φάρμακα που πρέπει να αποφεύγει το παιδί μου λόγω της NF-1;



Πριν συναντήσετε τους γιατρούς σας καλό θα ήταν να καταγράψετε και να οργανώσετε τις ερωτήσεις σας. Μπορεί επίσης να θέλετε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με κάτι που διαβάσατε σε αυτό το έντυπο. Ακολουθούν ορισμένες ερωτήσεις που πρέπει να σκεφτείτε καθώς πλησιάζει κάθε ραντεβού:

Σκεφτείτε τι θέλετε να μάθετε

1. Πώς θα βαθμολογούσατε τη γενική υγεία του παιδιού σας, από **1** (χειρότερη δυνατή κατάσταση) έως το **10** (καλύτερη δυνατή κατάσταση);
Είναι καλύτερα ή χειρότερα από τον προηγούμενο μήνα;
 2. Πώς θα βαθμολογούσατε την ψυχική υγεία του παιδιού σας, από το **1** (χειρότερη δυνατή κατάσταση) έως το **10** (καλύτερη δυνατή κατάσταση);
Είναι καλύτερα ή χειρότερα από τον προηγούμενο μήνα;
 3. Έχετε παρατηρήσει κάποια επιδείνωση των εκδηλώσεων της NF-1 του παιδιού σας; (π.χ. κόπωση, πονοκέφαλοι, συγκέντρωση)
-



4. Εναλλακτικά, έχουν βελτιωθεί κάποιες από τις εκδηλώσεις της NF-1 του παιδιού σας;

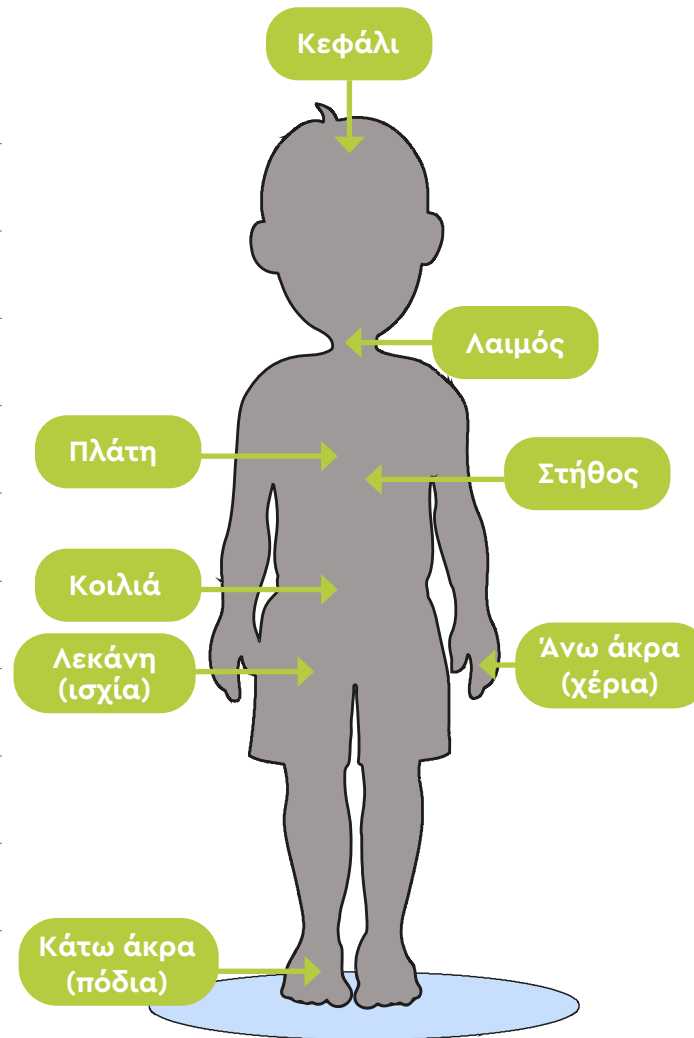
5. Είχε το παιδί σας κάποια δυσκολία να πάρει τα φάρμακά του για τη διαχείριση της NF-1 του;

6. Το παιδί σας είχε παρενέργειες από τα φάρμακά του για τη διαχείριση της NF-1;

7. Έχει νιώσει το παιδί σας κάποιο νέο ή επιδεινούμενο πόνο; Εάν ναι, σημειώστε τα σημεία του σώματος στην εικόνα στην επόμενη σελίδα.



Σημειώστε όλα σημεία του σώματος όπου αισθάνεστε ενόχληση



Σκεπτόμενοι το μέλλον:

1. Υπάρχουν κάποια σημαντικά γεγονότα που θα πρέπει να γνωρίζει η ομάδα των γιατρών σας;
2. Έχετε ερωτήσεις σχετικά με τις εκδηλώσεις της NF-1; (π.χ. πλεξοειδή νευροϊνώματα)
3. Έχετε ερωτήσεις σχετικά με τη μελλοντική θεραπεία του παιδιού σας; (π.χ. αλλαγές στα φάρμακα)
4. Έχετε ερωτήσεις σχετικά με μελλοντικές ιατρικές εξετάσεις που μπορεί να χρειαστεί το παιδί σας; (π.χ. πότε να αναμένετε την επόμενη οφθαλμολογική εξέταση)
5. Έχετε ερωτήσεις σχετικά με την πρόσβαση του παιδιού σας σε εκπαιδευτική υποστήριξη; (π.χ. επίσκεψη σε ειδικό για μαθησιακές δυσκολίες)
6. Έχετε ερωτήσεις σχετικά με την πρόσβαση σε πρακτική υποστήριξη, για εσάς ή το παιδί σας; (π.χ. οικονομικές συμβουλές ή συμβουλές απασχόλησης)
7. Έχετε ερωτήσεις σχετικά με την πρόσβαση σε συναισθηματική υποστήριξη, για εσάς ή το παιδί σας; (π.χ. συμβουλευτική)



Βιβλιογραφικές αναφορές

1. InfoAboutKids.org. Working with your child's health care team: Communication tips for parents to help reduce stress. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://infoaboutkids.org/blog/working-with-your-childs-health-care-team-communication-tips-for-parents-to-help-reduce-stress>. Τελευταία πρόσβαση Φεβρουάριος του 2023



ΕΝΟΤΗΤΑ 3

Προσωπικό ημερολόγιο



- Μέρος 1: Εγώ και η ΝF-I
- Μέρος 2: Πώς νιώθω;
- Μέρος 3: Τα ραντεβού μου
- Μέρος 4: Δημιουργικό ημερολόγιο και δραστηριότητες



Το προσωπικό σας ημερολόγιο

Καλώς ήλθατε στο ημερολόγιο σας για την NF-1. Αυτός είναι ένας χώρος για να καταγράψετε τις βασικές σας πληροφορίες σχετικά με την NF-1. Έχουν δημιουργηθεί ειδικές σελίδες για να σας βοηθήσουν να παρακολουθείτε πώς αισθάνεστε και τι ακολουθεί στο πρόγραμμα αντιμετώπισης της NF-1 σας. Γνωρίζουμε ότι η NF-1 μπορεί να είναι απρόβλεπτη, επομένως είναι απαραίτητο να μπορείτε να προσαρμόζεστε.

Δεν είστε σίγουροι για το πως θα χρησιμοποιήσετε το ημερολόγιο; Πηγαίνετε κατευθείαν στις σελίδες ημερολογίου και ανακαλύψτε το!



Μέρος Ι: Εγώ και η NF-1

Ημερομηνία διάγνωσης: _____

Η μέχρι τώρα θεραπεία μου: _____

[illegible]

ΤΩΡΑ ΒΛΕΠΕΤΕ ΤΗΝ ΕΝΟΤΗΤΑ 3

Μέρος Ι: Εγώ και η ΝF-1

Η ομάδα υγειονομικής μου περίθαλψης. Για παράδειγμα, ο γιατρός σας, που είναι ειδικός στην ΝF-1, το νοσηλευτικό προσωπικό για την ΝF-1 κ.λπ.:

Τίτλος: _____

Στοιχεία
επικοινωνίας: _____

Τίτλος: _____

Στοιχεία
επικοινωνίας: _____

Τίτλος: _____

Στοιχεία
επικοινωνίας: _____

Τίτλος: _____

Στοιχεία
επικοινωνίας: _____

Τίτλος: _____

Στοιχεία
επικοινωνίας: _____

Τίτλος: _____

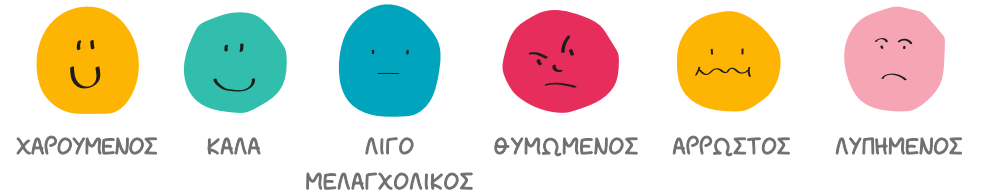
Στοιχεία
επικοινωνίας: _____



Μέρος 2: Πώς νιώθω;

ΤΟ ΦΑΣΜΑ ΤΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ

Εδώ είναι μια σειρά από συναισθήματα που μπορεί να βιώνετε από μέρα σε μέρα. Επιλέξτε το συναίσθημα που μπορεί να νιώθετε σήμερα και γράψτε γιατί νομίζετε ότι μπορεί να αισθάνεστε έτσι.



Δευτέρα • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...

Τρίτη • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...



Τετάρτη • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...

Παρασκευή • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...

Πέμπτη • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...

Σάββατο • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...



Κυριακή • Ημερομηνία: _____

Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...



Αυτή την εβδομάδα ένιωσα κυρίως:

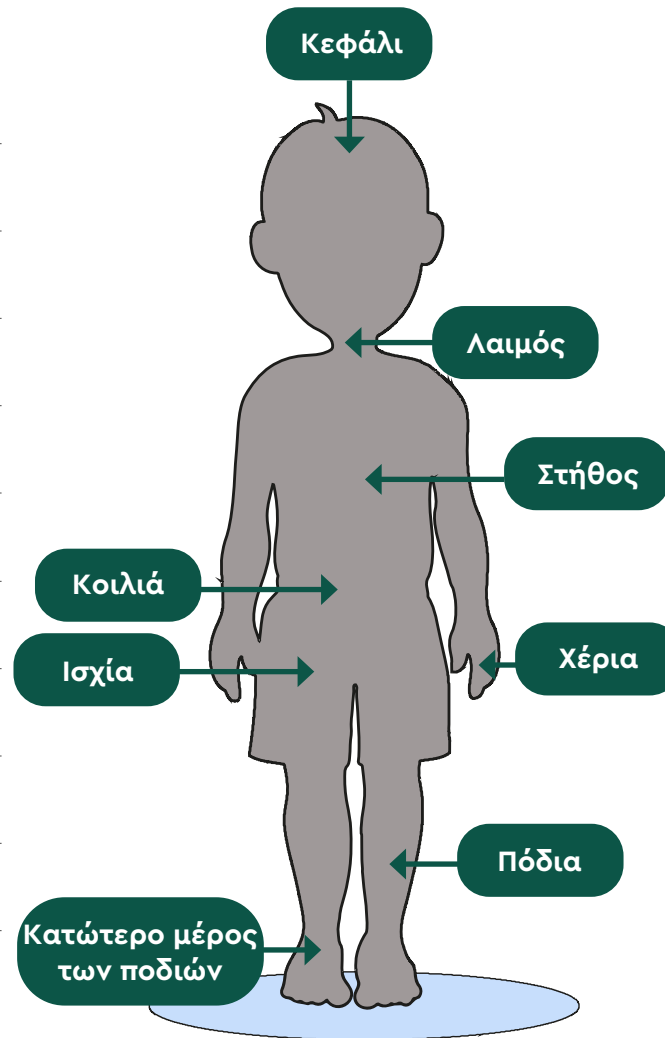
Σήμερα νιώθω (κύκλωσε αυτό που νιώθεις):



Νιώθω έτσι γιατί...



Σημείωσε τα σημεία στο σώμα σου που δεν αισθάνεσαι καλά



Μέρος 3: Τα ραντεβού μου

Ημερομηνία: _____

Πού: _____

Ποιον θα συναντήσω: _____

Τι θα συζητήσω: _____

Ημερομηνία: _____

Πού: _____

Ποιον θα συναντήσω: _____

Τι θα συζητήσω: _____



Μέρος 4: Ενότητα δημιουργικού ημερολογίου/δραστηριότητας

Πώς νιώθω σήμερα;

Επιλέξτε το κουτάκι που αντιστοιχεί στο συναίσθημα που νιώθετε:



ΧΑΡΟΥΜΕΝΟΣ



ΚΑΛΑ



ΛΙΓΟ
ΜΕΛΑΓΧΟΛΙΚΟΣ



ΘΥΜΩΜΕΝΟΣ



ΑΡΡΩΣΤΟΣ



ΛΥΠΗΜΕΝΟΣ

Τι με στενοχωρεί

Αναφέρετε τα πράγματα που σας στενοχωρούν παρακάτω:

Τι με ευχαριστεί

Καταγράψτε τα πράγματα που σας ευχαριστούν παρακάτω:

Τι με κάνει να νιώσω καλύτερα

Αναφέρετε τα πράγματα που σας κάνουν να αισθάνεστε καλύτερα παρακάτω:



ΤΕΛΟΣ

