



Νοσοκομείο Παιδών
"Η Αγία Σοφία"



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικών και Καποδιστριακών
Πανεπιστημίων Αθηνών
— ΔΙΔΡΥΘΕΝ ΤΟ 1837 —

**ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ
«Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»
ΟΓΚΟΛΟΓΙΚΗ ΜΟΝΑΔΑ ΠΑΙΔΩΝ
«ΜΑΡΙΑΝΝΑ Β. ΒΑΡΔΙΝΟΓΙΑΝΝΗ –
ΕΛΠΙΔΑ»
Α' ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ
Διευθύντρια: Καθ. Χριστίνα Κανακά-
Gantenbein
Πανεπιστημιακή Ογκολογική
Αιματολογική Μονάδα
(Π.Ο.Αι.Μ. /Κ.Ε.Θ.)
Υπεύθυνος: Καθ. Αντώνης Κατάρης**

Νευροϊνωμάτωση Τύπου 2 Ενημερωτικό φυλλάδιο

**Κέντρο
Εμπειρογνωμοσύνης
Σπανίων Νοσημάτων
Γενετικής Προδιάθεσης σε
Καρκίνο**

Επιστ.Υπεύθυνος:
Καθ. Αντώνης Κατάρης

Τι είναι νευροϊνωμάτωση;

Ο όρος νευροϊνωμάτωση (NF) χρησιμοποιείται για να περιγράψει ένα σύνολο γενετικών καταστάσεων που χαρακτηρίζονται από την τάση ανάπτυξης πολλαπλών καλοήθων συνήθως νεοπλασμάτων που αναπτύσσονται στα νεύρα. Ανήκει στα νευροδερματικά νοσήματα με εκδηλώσεις από το δέρμα και το νευρικό σύστημα. Περίπου στο 50% των περιπτώσεων υπάρχει κληρονομικότητα από ένα γονέα με NF, ενώ στο υπόλοιπο 50% εμφανίζεται χωρίς προηγούμενο οικογενειακό ιστορικό, ως αποτέλεσμα de novo μεταλλάξεων.

Νευροϊνωμάτωση τύπου 2 (NF2)

✓ Είναι η 2^η πιο συχνή μορφή NF και υπολογίζεται ότι επηρεάζει 1 άτομο ανά 25000 γεννήσεις

✓ Η NF2 προκαλείται από μεταλλάξεις σε γονίδια που εντοπίζονται στο χρωμόσωμα 22

✓ Τα σημεία και συμπτώματα της NF2 συνήθως εμφανίζονται σε έφηβους ή νεαρούς ενήλικες. Περίπου 10% των ασθενών με NF2 είναι δυνατό να εκδηλώσουν συμπτώματα από την παιδική ηλικία

✓ Η NF2 χαρακτηρίζεται από την ανάπτυξη καλοήθων όγκων που ονομάζονται ακουστικά νευρινώματα και εντοπίζονται στο 8ο κρανιακό νεύρο, το οποίο μεταφέρει τον ήχο και πληροφορίες για την ισορροπία στον εγκέφαλο

✓ Ασθενείς με NF2 είναι δυνατό να αναπτύξουν άλλους όγκους σε κύτταρα και μεμβράνες που περιβάλλουν τον εγκέφαλο και τον νωτιαίο μυελό, τα οποία ονομάζονται μηνιγγιώματα και επενδύσματα

✓ Η NF2 σχετίζεται με την ανάπτυξη νεανικού καταρράκτη, που μπορεί να επηρεάσει την όραση

✓ Τα πιο συχνά συμπτώματα στην NF2 περιλαμβάνουν εμβοές ώτων, απώλεια όρασης και διαταραχές στην ισορροπία (αστάθεια)

✓ Δεν υπάρχει διαφορά ως προς το φύλο, την φυλή ή την εθνικότητα

✓ Αν και είναι νόσημα με το οποίο γεννιέσαι, ορισμένα συμπτώματα αναπτύσσονται σταδιακά σε βάθος χρόνων. Η σοβαρότητα της κατάστασης μπορεί να ποικίλει από άτομο σε άτομο

✓ Σήμερα δεν υπάρχει θεραπεία για την NF2, ωστόσο υπάρχουν ενθαρρυντικά αποτελέσματα στην αντιμετώπιση κάποιων από τις εκδηλώσεις της νόσου

✓ Οι ασθενείς με NF2 καλό είναι να παρακολουθούνται από εξειδικευμένη πολυεπιστημονική ομάδα. Στην Μονάδα μας λειτουργεί διατομεακό ιατρείο νευροδερματικών νοσημάτων

Για περισσότερες πληροφορίες:

<https://www.firstpediatrics-uoa.gr/monades/monada-aimatologias/>

Το διατομεακό ιατρείο νευροδερματικών νοσημάτων λειτουργεί την 1η Πέμπτη κάθε μήνα κατόπιν ραντεβού μέσω 1535 (ΚΩΔΙΚΟΣ ΙΑΤΡΕΙΟΥ:08492)

Email: neurocutaneous.agiasofia@gmail.com