



Νοσοκομείο Παιδών
"Η Αγία Σοφία"



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικών και Καποδιστριακών
Πανεπιστημίων Αθηνών
— ΙΔΡΥΘΕΝ 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 Καττάμης

Νευροϊνωμάτωση Τύπου 1 Ενημερωτικό φυλλάδιο

Κέντρο
Εμπειρογνωμοσύνης
Σπανίων Νοσημάτων
Γενετικής Προδιάθεσης σε
Καρκίνο

Επιστ.Υπεύθυνος:
Καθ. Αντώνης Καττάμης

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 1 (NF1)

✓ Είναι η πιο συχνή μορφή NF και υπολογίζεται ότι επηρεάζει 1 άτομο ανά 2500 γεννήσεις

✓ Η NF1 προκαλείται από μεταλλάξεις σε γονίδια που εντοπίζονται στο χρωμόσωμα 17

✓ Είναι γνωστή και ως νόσος von Recklinghausen

Διαγνωστικά κριτήρια NF1:

Η διάγνωση τίθεται εάν πληρούνται δύο ή περισσότερα από τα παρακάτω κριτήρια:

1. $6 \geq$ Café-au-lait κηλίδες μέγιστης διαμέτρου $>5\text{mm}$ σε προεφηβικούς ασθενείς και άνω των 15mm μετά την εφηβεία ≥ 2 νευρινώματα οποιουδήποτε τύπου ή >1 πλεγματοειδή νευρινώματα

3. φακίδωση στη μασχालαία ή στη βουβωνική χώρα

4. γλοιώμα οπτικής οδού

5. ≥ 2 οζίδια του Lisch (αμαρτώματα της ίριδας)

6. μία διακριτή οστική αλλοίωση όπως απλασία της πτέρυγας του σφηνοειδούς οστού ή λέπτυνση του φλοιού μακρών οστών (με ή χωρίς ψευδάρθρωση)

7. συγγενή πρώτου βαθμού (γονέα, αδερφό ή παιδί) με NF-1 σύμφωνα με τα παραπάνω κριτήρια

✓ Η διάγνωση συνήθως τίθεται στην παιδική ηλικία

✓ Υπολογίζεται ότι τα $2/3$ των παιδιών με NF1 δεν θα αναπτύξουν σημαντικά ιατρικά προβλήματα

✓ Τα πιο συχνά συμπτώματα στην NF1 περιλαμβάνουν café au lait κηλίδες. Ο αριθμός των κηλίδων δεν φαίνεται να σχετίζεται με την βαρύτητα της νόσου

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



Νοσοκομείο Παιδών
"Η Αγία Σοφία"



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
Εθνικόν και Καποδιστριακόν
Πανεπιστήμιον Αθηνών
ΙΔΡΥΘΕΝ 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 Καττάμης

Νευροϊνωμάτωση Τύπου 1

Ενημερωτικό
φυλλάδιο

Κέντρο
Εμπειρογνωμοσύνης
Σπανίων Νοσημάτων
Γενετικής Προδιάθεσης σε
Καρκίνο

Επιστ.Υπεύθυνος:

Καθ. Αντώνης Καττάμης

✓ Περίπου 50% των ασθενών με NF1 παρουσιάζουν **μαθησιακές δυσκολίες**

✓ Οι **φακίδες/εφηλίδες** εμφανίζονται συνήθως σε περιοχές του δέρματος που εκτίθενται στον ήλιο σε άτομα που δεν έχουν NF1. Ωστόσο σε NF1 ασθενείς εμφανίζονται σε διαφορετικά σημεία όπως οι μασχάλια ή οι βουβωνικές χώρες.

✓ Μερικοί ασθενείς με NF1 είναι δυνατό να αναπτύξουν μεγάλα νευρινώματα που δημιουργούν παραμορφώσεις

✓ Υπολογίζεται ότι μόλις το 1/3 των ασθενών με NF1 θα αναπτύξουν **πλεγματοειδές νευρίνωμα**. Το πλεγματοειδές νευρίνωμα είναι καλοήθης όγκος που συνήθως έχει μεγαλύτερες διαστάσεις από ένα νευρίνωμα. Μερικές φορές είναι δυνατό να υποστεί «κακοήθη εξαλλαγή»

✓ Σημαντικός πόνος, αδυναμία στο χέρι ή στο πόδι, ή γρήγορη αύξηση των διαστάσεων ή σκλήρυνση του όγκου είναι σημεία που θα πρέπει άμεσα να εκτιμηθούν από τον γιατρό σας

✓ Οι ασθενείς με NF1 είναι δυνατό να αναπτύξουν **γλοίωμα οπτικού χιάσματος**- έναν όγκο στο νεύρο που συνδέει το μάτι με τον εγκέφαλο. Το γλοίωμα οπτικού χιάσματος εμφανίζεται στην παιδική ηλικία και χωρίς την κατάλληλη διάγνωση, παρακολούθηση και θεραπεία μπορεί να δημιουργήσει προβλήματα στην όραση μέχρι και τύφλωση. Μόνο το 15-20% των παιδιών με NF1 αναπτύσσουν οπτικό γλοίωμα και από αυτά περίπου τα μισά δεν θα αντιμετωπίσουν πρόβλημα με την όρασή τους

✓ Η **διενέργεια γονιδιακού ελέγχου για την διάγνωση της NF1** καλό είναι να συζητείται με τον γιατρό σας

✓ 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 NF1, ωστόσο υπάρχουν ενθαρρυντικά αποτελέσματα στην αντιμετώπιση κάποιων από τις εκδηλώσεις της νόσου

✓ Οι ασθενείς με NF1 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