

SPRIEVODCA CESTOU DIETĀŤA S NF1

Informácie uvedené v tejto brožúre slúžia ako všeobecný vzdelávací materiál na podporu pacientov s neurofibromatózou 1. typu (NF1). Nie sú určené na samodiagnostiku ani nenahrádzajú odborné odporúčania lekára alebo zdravotníckeho pracovníka.

Pre viac informácií o ochorení NF1 a možnostiach liečby sa, prosím, poraďte so svojím lekárom alebo zdravotníckym pracovníkom.



OBSAH

NF1 A JEJ PRÍČINY	6
AKO VZNIKÁ NF1?	9
AKÚ ÚLOHU ZOHRÁVAJÚ GENETICKÉ VARIANTY PRI NF1?	10
AKO SA NF1 DEDÍ?	13
PRÍZNAKY NF1	14
ĎALŠIE MOŽNÉ KOMPLIKÁCIE	21
STAROSTLIVOSŤ O PACIENTA S NF1	24
ZDRAVOTNÍCKY TÍM PRE NF1	26
VAŠE DIEŤA A DOSPIEVANIE S NF1	32
REFERENCIE	34

SPRIEVODCA CESTOU DIEŤAŤA S NF1

Táto brožúra bola vytvorená, aby vám pomohla lepšie porozumieť neurofibromatóze 1. typu (NF1) u vášho dieťaťa.

Vysvetľuje, čo je NF1, ako môže toto ochorenie ovplyvniť vaše dieťa a ako by sa jeho zdravotný stav mal sledovať. Je dôležité si uvedomiť, že skúsenosti každého dieťaťa s NF1 sú odlišné.¹ Žiadne dve deti nemajú úplne rovnaké príznaky a vplyv NF1 na kvalitu života sa môže výrazne líšiť.¹

Informácie uvedené v tejto brožúre preto slúžia ako prehľad možných prejavov a priebehu ochorenia, aby vám pomohli zorientovať sa a lepšie porozumieť tejto diagnóze.



NF1 A JEJ PRÍČINY

Neurofibromatóza 1. typu (NF1) je zriedkavé genetické ochorenie, ktoré sa zvyčajne prejavuje už v dojčenskom veku alebo v ranom detstve.²

NEURO ovplyvňujúca nervy
FIBROMATOSIS rast väzivového (Fibrózneho) tkaniva
1 1. typu

NF1 postihuje približne
1 z 3 000 narodených detí.³



Priebeh NF1 sa líši od človeka k človeku a žiadne dve deti nemajú úplne rovnaké príznaky.¹

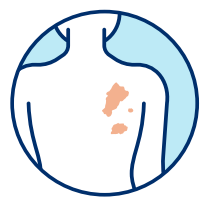
Až 50 % detí s NF1 môže mať nezhubné (nemalígne, nerakovinové) nádory, nazývané plexiformné neurofibrómy (PN), označované aj ako plexiformné nádory.^{4, 5} Tieto výrastky sa rozširujú pozdĺž nervov, môžu byť hmatateľné pod kožou a niektoré z nich sa dajú zistiť len pomocou celotelového vyšetrenia MRI.^{4, 5}

Viac ako **50 %** detí s NF1
má **plexiformný neurofibróm**.⁴

Váš zdravotnícky tím bude sledovať rast plexiformných (čo znamená „prepletených“) neurofibrómov (PN), ktoré sa vyskytujú u 30 – 50 % ľudí žijúcich s NF1.¹ Tieto nádory môžu spôsobiť závažnejšie zdravotné problémy, pretože sa môžu vyvíjať na miestach, kde vyvolávajú bolesť alebo tlačia na rastúce telo dieťaťa.⁴

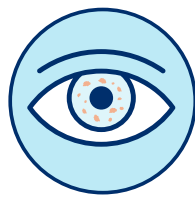
Ďalšie bežné príznaky NF1 zahŕňajú:³

ŠKVRNY CAFÉ-AU-LAIT



Škvryny café-au-lait sa prejavujú ako viacero plochých svetlohnedých škvŕn na koži.

LISCHOVE UZLÍKY



Lischove uzlíky sú malé bodky na farebnej časti oka (dúhovke).

PEHY



Pehy (freckling) sa môžu nachádzať v podpazuší alebo v okolí slabín. Ďalšími miestami výskytu môžu byť oblasť nad viečkami, okolie krku, hrudník alebo na koži pod prsiami, no môžu sa objaviť aj na iných častiach tela

Výskumy ukazujú, že pravdepodobnosť zmeny plexiformných neurofibrómov (PN) na malígny nádor (MPNST) je malá.¹ Na rozdiel od PN sú MPNST nádory zhubné, rýchlo rastú a môžu sa šíriť do iných častí tela.⁶ MPNST sú agresívne a môžu ohrozovať život, preto je veľmi dôležité, aby ste informovali zdravotníkov o akýchkoľvek neobvyklých zmenách PN u vášho dieťaťa a zúčastňovali sa s ním na pravidelných kontrolných vyšetreniach.^{7,8}

AKO VZNIKÁ NF1?

DNA je súbor biologických informácií, ktoré riadia správanie každej bunky v tele. DNA dieťaťa je zdedená od jeho biologických rodičov. Rôzne časti DNA obsahujú pokyny pre rôzne funkcie – tieto časti sa nazývajú gény.⁹

Počas života sa časti DNA môžu náhodne meniť, keď sa bunky delia. Tieto zmeny sa nazývajú varianty. Nie všetky varianty sú škodlivé, no niektoré z nich, označované ako patogénne varianty, môžu viesť k ochoreniam, ako je NF1.¹⁰

Takmer polovica všetkých prípadov NF1 vzniká náhodne počas tvorby spermií alebo vajíčok (tento proces sa označuje ako de novo), zatiaľ čo druhá polovica je zdedená od biologického rodiča, ktorý má tiež NF1.¹⁰

Blízki biologickí príbuzní (rodičia, súrodenci alebo deti) osoby s diagnostikovanou NF1 by mali byť vyšetrení na prítomnosť tohto ochorenia.¹⁰



AKÚ ÚLOHU ZOHRÁVAJÚ GENETICKÉ VARIANTY PRI NF1?

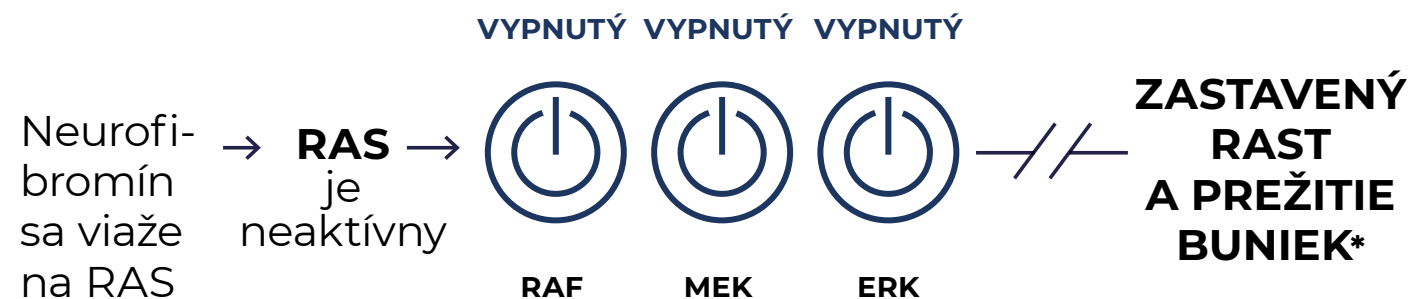
Gén NF1 poskytuje inštrukcie na tvorbu proteínu nazývaného neurofibromín. Neurofibromín zohráva dôležitú úlohu v riadení bunkového procesu, nazývaného signálna dráha RAS, ktorý prebieha najmä v nervových bunkách. Signálna dráha RAS je zodpovedná za prežitie a množenie buniek v tele. Úlohou neurofibromínu je tento proces utlmiť (potláčať).³

Predstavte si RAS, RAF, MEK a ERK ako sériu strojov na výrobnéj linke, ako je znázornené na obrázku nižšie.

Keď je RAS aktivovaný rastovým hormónom, zapne RAF, ktorý následne zapne MEK, ten zase aktivuje ERK – a výsledkom je, že bunky rastú, množia sa a odumierajú podľa určitého programu. RAS, RAF, MEK a ERK sú skratky pre bielkovinové molekuly vnútri bunky, ktoré pôsobia ako poslovia prenášajúci signály z vonkajšieho prostredia do vnútra bunky.



Neurofibromín sa viaže na aktivovaný RAS a vypína ho, čím zastavuje celú „výrobnú linku“ a zabraňuje ďalším krokom v procese.³ Bez rastového signálu existujúce bunky pokračujú vo svojom prirodzenom programe zániku.³



Patogénne varianty v géne NF1 môžu zabrániť tvorbe neurofibromínu, alebo zmeniť jeho štruktúru natol'ko, že nefunguje správne. To znamená, že signálna dráha RAS sa nedokáže spomaliť. Bunky sa potom nekontrolovane množia a žijú dlhšie, než by mali, čo vedie k rastom nádorov pozdĺž nervov – hlavnému príznaku NF1-PN.³

Príčiny ďalších prejavov NF1 (napr. škvrny café-au-lait alebo poruchy učenia) sú zatiaľ nejasné, ale nedávny genetický výskum identifikoval konkrétne varianty génu NF1, ktoré sú spojené s miernejšími alebo závažnejšími príznakmi.³

Napriek týmto novým poznatkom liečba NF1 zostáva náročná, pretože RAS je ťažké cielene ovplyvniť. Klinické štúdie s novými liekmi sa preto zameriavajú na RAS a príbuzné signálne dráhy.³

* Bez rastového signálu bunky začnú proces programovanej bunkovej smrti.

AKO SA DIAGNOS- TIKUJE NF1

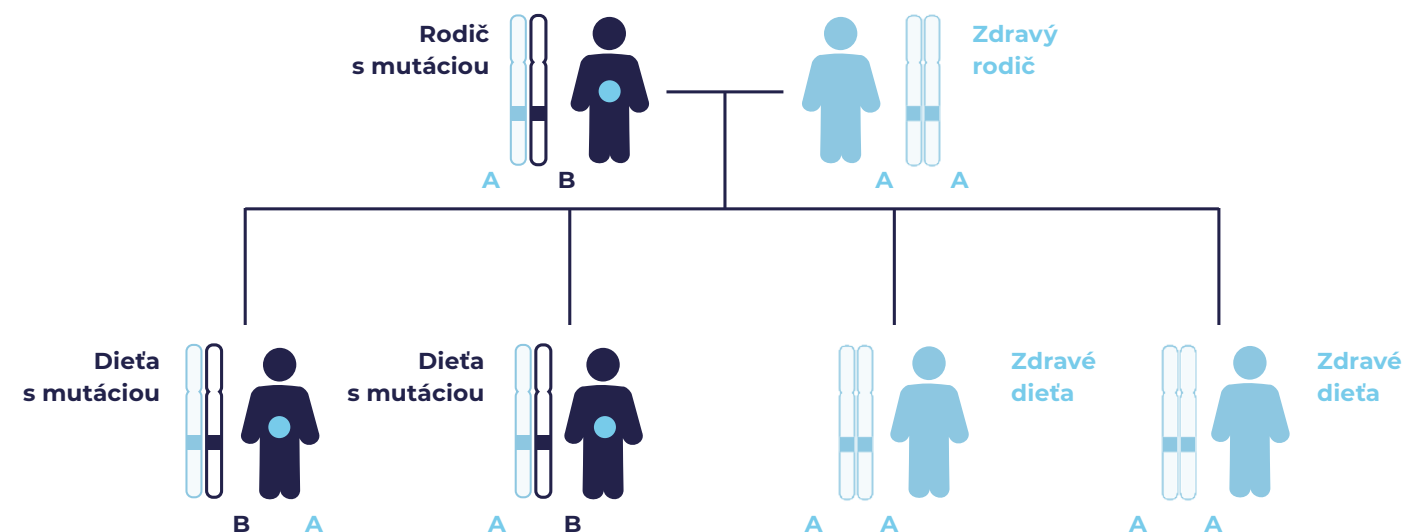
Neurofibromatóza 1. typu (NF1) je genetické ochorenie, ktoré sa vyskytuje približne u jedného z 2500 až 3000 ľudí na celom svete.³

Príznaky a prejavy NF1 sa zvyčajne objavujú v detstve – niektoré už od narodenia, iné v období dospievania.¹ Na stanovenie diagnózy NF1 sa používa kombinácia viacerých faktorov – rodinná anamnéza, zobrazovacie vyšetrenia a fyzikálne vyšetrenia, pri ktorých sa sleduje súbor znakov, príznakov a charakteristík typických pre NF1. Existuje niekoľko diagnostických kritérií pre NF1, no pre potvrdenie diagnózy nie je nutné, aby boli všetky prítomné.^{1, 3, 11, 12}

Každý človek zdedí jeden súbor génov od každého biologického rodiča. Pojem „heterozygotný“ znamená, že človek má odlišné verzie toho istého génu od oboch rodičov.¹³

AKO SA NF1 DEDÍ?

NF1 sa dedí podľa autozomálne dominantného modelu. To znamená, že každé dieťa má 50 % pravdepodobnosť, že zdedí patogénny variant génu od rodiča, ktorý je nosičom mutácie.



A = Chromozóm s normálnym génom NF1
B = Chromozóm s patogénnym variantom v géne NF1

PRÍZNAKY NF1

1.



NAJMEŇEJ ŠEŠŤ ŠKVRŇŇ CAFÉ-AU-LAIT^{1, 11}

Škvvrny café-au-lait, čítaj „kafé o lé” sa prejavujú ako svetlohnedé ploché miesta na koži, ktoré merajú viac ako 0,5 cm pred pubertou a viac ako 1,5 cm po puberte.¹

Hoci vedci presne nerozumejú, prečo mutácie v géne NF1 spôsobujú vznik škvvrn café-au-lait, ide o kľúčový znak pri stanovení diagnózy.³

Škvvrny café-au-lait sa vyskytujú u **99 %** ľudí s NF1

a objavujú sa od narodenia až približne do 12. roku života.¹

2.



PEHY V PODPAZUŠÍ ALEBO OKOLO SLABÍN^{1, 11}

Pehy (freckling) sa najčastejšie objavujú v podpazuší alebo v oblasti slabín, no môžu sa vyskytnúť aj inde – napríklad nad viečkami, okolo krku či na hrudníku alebo pod prsiami.¹²

Pehy v podpazuší alebo v oblasti slabín sa vyskytujú u **85 %** ľudí s NF1 a objavujú sa vo veku približne od 3 rokov až do obdobia dospievania.¹

3.



GLIÓM ZRAKOVÉHO NERVU^{1, 11}

Gliómy zrakového nervu sú zvyčajne nezhubné nádory, ktoré sa môžu vytvoriť kdekoľvek na zrakovom nerve medzi mozgom a okom. Ovpływujú zrak približne v 1 z 3 prípadov, môžu však byť poddiagnostikované, pretože deti často neuvádzajú problémy so zrakom.¹²

Gliómy zrakového nervu sa vyskytujú u **15 %** ľudí s **NF1** a objavujú sa **od narodenia až približne do 7 rokov veku.**¹

4.



NAJMEŇEJ DVA LISCHOVE UZLÍKY (HAMARTÓMY DÚHOVKY) IDENTIFIKOVANÉ PRI VYŠETRENÍ ŠTRBINOVOU LAMPOU

ALEBO 2 A VIAC CHOROIDÁLNYCH ABNORMALÍT ZOBRAZENÝCH POMOCOU OPTICKEJ KOHERENČNEJ TOMOGRAFIE.^{1, 11}

Lischove uzlíky sú malé hrbolčeky, ktoré rastú v dúhovke.³ Zvyčajne nemajú žiadny vplyv na zrak.¹²

Lischove uzlíky sa vyskytujú u **90 – 95 %** ľudí s **NF1** a zvyčajne sa objavujú **po 3. roku života.**¹

5.



NAJMEŇEJ DVA NEUROFIBRÓMY ĽUBOVOĽNÉHO TYPU ALEBO JEDEŇ PLEXIFORMNÝ NEUROFIBRÓM^{1, 11}

Neurofibrómy sú zvyčajne nezhubné nádory, ktoré rastú na nervoch prebiehajúcich v koži. Môžu vyčnievať z povrchu kože (kožné neurofibrómy) alebo zostať pod povrchom (podkožné neurofibrómy).¹ Tieto nádory väčšinou nie sú bolestivé, ale môžu spôsobovať mierne podráždenie, napríklad pri zachytávaní o oblečenie.

Plexiformné neurofibrómy (PN) sú väčšie nádory s „prepletenou“ štruktúrou, ktoré rastú pozdĺž nervov.¹⁴

Sú druhým najčastejším typom nezhubných nádorov u pacientov s NF1 a najrýchlejšie rastú v detstve.⁴

Chirurgický zákrok je najlepšou možnosťou, ak je PN malý a dá sa úplne alebo takmer úplne odstrániť. Kvôli svojej štruktúre však úplné odstránenie často nie je možné a môže byť rizikové, ak sa nádor nachádza v blízkosti dôležitých orgánov. V niektorých prípadoch môže časť nádoru znovu narásť, čo si vyžaduje ďalšiu operáciu. Väčšie nádory môžu byť bohato prekrvené, preto treba dobre zvážiť ich odstránenie pre riziko silného krvácania.^{4, 15 – 18}

Plexiformné („prepletené“) neurofibrómy (PN)
sa vyskytujú u **30 – 50 %** ľudí žijúcich s NF1.^{14, 18}

6.

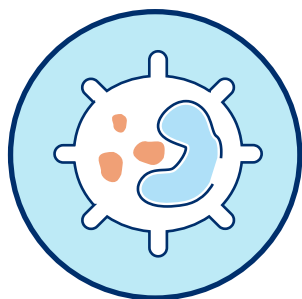


KOSTNÉ LÉZIE/KOSTNÁ DYSPLÁZIA (NAJMÄ SFENOIDÁLNA DYSPLÁZIA ALEBO ZAKRIVENIE DLHÝCH KOSTÍ)^{1, 11}

Kostné lézie sú zmeny alebo poškodenie kostí. Kostná dysplázia môže spôsobiť, že deti s NF1 sú nižšie ako ich rovesníci, alebo sa stav môže zhoršiť, ak dôjde k výraznému zakriveniu chrbtice. V takom prípade môžu potrebovať celoživotnú fyzickú podporu.¹²

„Sfenoidálna (krídlová) dysplázia“ znamená, že kosť sfenoid (klinová kosť), ktorá tvorí časť lebky okolo očí, je nedostatočne vyvinutá alebo chýba.¹⁹ Zakrútenie dlhých kostí sa prejavuje vychýlením končatín smerom von – na röntgenových snímkach sú kosti viditeľne zakrivené.²⁰

Sfenoidálna dysplázia sa vyskytuje u menej ako **1 %** ľudí s NF1, a ak sa objaví, je prítomná už pri narodení.¹



HETEROZYGOTNÝ PATOGENNÝ VARIANT GÉNU NF1,¹¹

Ak má dieťa heterozygotný patogénny variant génu NF1 s podielom variantnej alely 50 % v zdanlivo normálnom tkanive, napríklad v bielych krvinkách.^{1,3}

DIAGNÓZA NF1 SA STANOVUJE NA ZÁKLADE:

KRITÉRIA A¹¹

Ak dieťa nemá rodinnú anamnézu NF1, ale má dva alebo viac z nasledujúcich siedmich znakov alebo symptómov, spĺňa kritériá pre stanovenie diagnózy.

ALEBO

KRITÉRIA B¹¹

Ak má dieťa biologického rodiča s diagnostikovanou NF1, na stanovenie diagnózy postačuje prítomnosť jedného zo siedmich uvedených symptómov.

ĎALŠIE MOŽNÉ KOMPLIKÁCIE

Môžu sa vyskytnúť aj ďalšie komplikácie, ktoré sa objavia v priebehu života, okrem počiatočných príznakov NF1.^{1,3}



NEUROLOGICKÉ STAVY

Približne u 6 – 7 % osôb s NF1 sa rozvinie nejaká forma epilepsie, pričom väčšina prípadov je mierna.¹

Ak sa neurofibrómy vyvinú na mieche, môžu spôsobiť stratu funkcie nervov, ktoré riadia zmysly a pohyb.¹²



KARDIOVASKULÁRNE STAVY

U detí s NF1 existuje zvýšené riziko srdcových ochorení, problémov so žilami a tepnami a vysokého krvného tlaku v porovnaní s bežnou populáciou.¹²



PORUCHY UČENIA A SPRÁVANIA

Hoci sú všetky testy na diagnostiku NF1 založené na fyzickom vyšetrení, NF1 sa často spája aj s ťažkosťami pri učení. NF1 môže v rôznej miere spôsobovať deficity vo vizuálno-priestorových, jazykových schopnostiach, učení, adaptívnom správaní, pozornosti, výkonných funkciách, motorických zručnostiach, afektívnej a behaviorálnej regulácii a spánku. Môže mať aj podobu špecifických porúch, ako je porucha autistického spektra alebo porucha pozornosti spojená s hyperaktivitou (ADHD).^{1,21}



Stanovenie diagnózy NFI je prvým krokom na dôležitej ceste pre vás aj vaše dieťa. Keď konečne pochopíte, čo spôsobujú symptómy, ktoré sa u vášho dieťaťa prejavujú, môže to priniesť úľavu, no zároveň môže diagnóza vyvolať aj veľké napätie a stres. Ak si nájdete čas a naučíte sa o NFI čo najviac, pomôže vám to lepšie pochopiť, čo môžete očakávať a ako bude táto cesta pokračovať.

STAROSTLIVOSŤ O PACIENTOV S NF1

Neurofibromatóza 1. typu (NF1) je komplexné ochorenie, ktoré si vyžaduje spoluprácu viacerých odborníkov.

Ako rodič alebo opatrovatel' dieťaťa s NF1 môžete zistiť, že podpora, ktorú bude vaše dieťa počas života potrebovať, môže byť väčšia, než ste si mysleli.

Je dôležité mať na pamäti, že pomoc je k dispozícii – zdravotnícky tím je tu preto, aby vám poskytol potrebné zdroje a usmernenia.

Na nasledujúcej strane nájdete stručný prehľad možností starostlivosti, ktoré sú k dispozícii pre deti s NF1.

- Príznaky a komplikácie spojené s NF1 sa môžu líšiť medzi jednotlivcami v tej istej rodine a dokonca aj u tej istej osoby počas života.¹⁰
- Vzhľadom na rozsah príznakov a komplikácií, ktoré môže vaše dieťa zažívať, je pravdepodobné, že bude potrebné, aby ho sledovalo viacero odborníkov uvedených na nasledujúcej strane.¹⁰
- Mali by ste pozorne dodržiavať odporúčania špecialistu pre NF1 a zabezpečiť, aby vaše dieťa chodilo na pravidelné kontroly, vďaka ktorým budú jeho príznaky dôsledne sledované a správne manažované.
- Ak má vaše dieťa rôzne príznaky postihujúce viacero častí tela, bude v starostlivosti viacerých odborníkov.
- Títo odborníci spolupracujú ako tím, aby bola poskytnutá starostlivosť koordinovaná a komplexná. Tento tím odborníkov sa nazýva multidisciplinárny tím, skrátene MDT.



ZDRAVOTNÍCKY TÍM PRE NF1

Neurofibromatóza 1. typu (NF1) je komplexné ochorenie so širokou škálou príznakov a prejavov. Z tohto dôvodu môže vaše dieťa navštevovať viacerých odborníkov, ktorí zabezpečia komplexnú starostlivosť.

Nasleduje zoznam rôznych zdravotníckych špecialistov, ktorí sa môžu podieľať na starostlivosti o vaše dieťa.²



Neurológovia



Genetici



Fyzioterapeuti



Rádiológovia



Chirurgovia



Oftalmológovia



Psychiatri



Onkológovia



Dermatológovia



NEUROLÓGOVIA

Neurológovia sú zodpovední za posudzovanie funkcie nervov. Neurologické príznaky, ako sú zmeny v zmysloch (napr. hmatu alebo zraku), môžu byť včasným varovným signálom, že sa začínajú objavovať vážnejšie príznaky NF1.

Rovnako, ak vaše dieťa pociťuje pretrvávajúce bolesti hlavy alebo stratu motorickej kontroly, je potrebné tieto príznaky okamžite vyšetriť.¹



GENETICI

Diagnostika NF1 zahŕňa vyšetrenie na prítomnosť špecifickej mutácie v géne NF1, preto sa genetici často zapájajú do diagnostiky NF1 už na začiatku. Po potvrdení diagnózy sa genetik môže zaujímať o to, či aj ďalší členovia rodiny majú NF1.

V zriedkavých prípadoch môže mať človek miernu formu NF1 bez toho, aby o tom vedel.²²



FYZIOTERAPEUTI

Ak NF1 ovplyvňuje pohybové schopnosti dieťaťa alebo je akokoľvek ovplyvnený rozsah pohybu, fyzioterapeuti sa môžu stať súčasťou zdravotníckeho tímu.²³



RÁDIOLÓGOVIA

Rádiológovia sa špecializujú na využívanie zobrazovacích metód, ako sú röntgenové snímky a magnetická rezonancia (MRI), aby bolo možné nahliadnuť do vnútra tela vášho dieťaťa a sledovať prípadné zmeny.^{24, 25}



CHIRURGOVIA

Úloha chirurgov môže siahať od bežných zákrokov, ako je zníženie kozmetického vplyvu neurofibrómov na koži, až po komplexné operácie, ako je odstraňovanie plexiformných neurofibrómov, ktoré obopínajú dôležité vnútorné štruktúry. Chirurgovia sú preto kľúčovými členmi zdravotníckeho tímu vášho dieťaťa.¹

Bez ohľadu na aktuálne potreby dieťaťa by ste mali vždy trvať na tom, aby sa na starostlivosti podieľal chirurg so skúsenosťami s NF1.





OFTALMOLÓGOVIA

Oftalmológovia sú špecialisti na oči, ktorí by sa mali zapojiť do starostlivosti, ak má vaše dieťa problémy so zrakom spôsobené NF1. Počas každoročnej prehliadky je dôležité naplánovať vyšetrenie s oftalmológom, aby zhodnotil zrakové príznaky, zmerať zrakovú ostrosť a vykonal skríning na prítomnosť gliómu zrakového nervu alebo glaukómu, až kým dieťa nedosiahne vek približne 7 rokov.⁷



PSYCHIATRI, PSYCHOLÓGOVIA ALEBO SOCIÁLNI PRACOVNÍCI

Úlohou týchto odborníkov je pomôcť vám a vášmu dieťaťu zvládať poruchy učenia a poruchy nálad spojené s NF1. Môžu pomáhať pri výbere vhodnej školy podľa individuálnych potrieb dieťaťa, poskytovať emocionálne poradenstvo a v niektorých prípadoch aj predpisovať lieky na zvládnutie poruchy pozornosti s hyperaktivitou (ADHD).¹



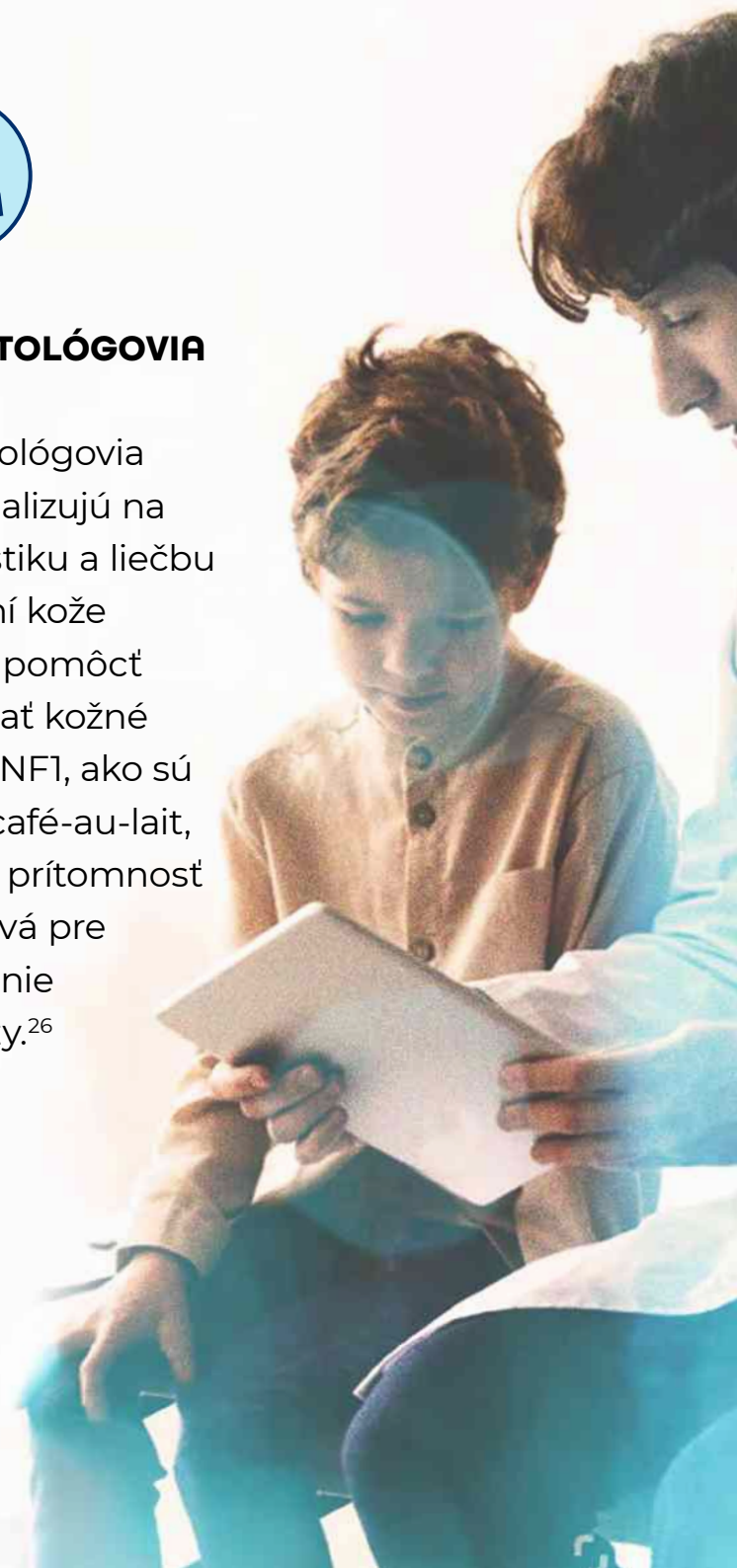
ONKOLÓGOVIA

Onkológovia sú odborníci na liečbu nádorov. Môžu predpisovať chemoterapiu alebo iné lieky zamerané na nádorové bunky.¹



DERMATOLÓGOVIA

Dermatológovia sa špecializujú na diagnostiku a liečbu ochorení kože a môžu pomôcť rozpoznať kožné prejavy NF1, ako sú škvrny café-au-lait, ktorých prítomnosť je kľúčová pre potvrdenie diagnózy.²⁶



Niektorých z týchto zdravotníckych odborníkov možno vôbec nenavštívite – závisí to od príznakov alebo ťažkostí, ktoré má vaše dieťa. Všetci spomenutí špecialisti a tímy zdravotných sestier majú spoločný cieľ – dosiahnuť čo najlepšie výsledky pre vaše dieťa. Pamätajte, že v tom nie ste sami.

Ak máte akékoľvek ďalšie otázky o špecialistoch, ktorí sa podieľajú na starostlivosti o vaše dieťa, neváhajte sa opýtať svojho zdravotníckeho pracovníka.

VAŠE DIEŤA A DOSPIEVANIE S NF1

Ako deti s NF1 rastú, prechádzajú pubertou a dospievajú, môžu sa u nich objaviť nové prejavy ochorenia. Tento proces môže nastať v rôznom veku, no nemusí sa vyskytnúť u každého.²⁷

Deti s NF1 môžu vstúpiť do puberty v inom veku ako ich rovesníci.¹

Puberta sa môže začať neskôr alebo, naopak, skôr.¹ Ak sa začne pred 8. – 9. rokom života, hovoríme o predčasnej puberte.²⁸

Predčasný nástup puberty sa častejšie vyskytuje u detí s gliómom zrakovej dráhy.²⁹

Deti s NF1 mávajú tiež v priemere nižší vzrast ako ich rovesníci. Tento rozdiel býva zvyčajne viditeľný od približne 7 rokov u dievčat a od 12 rokov u chlapcov.³⁰

Uvedomovanie si týchto rozdielov môže byť pre deti s NF1 psychicky náročné, najmä ak majú aj iné viditeľné príznaky.¹

Ak máte pocit, že vaše dieťa pociťuje smútok, úzkosť alebo depresiu v súvislosti so svojim ochorením, porozprávajte sa

s jeho zdravotníckym tímom – môže zabezpečiť poradenstvo a emocionálnu podporu.

Iné deti môžu reagovať nepochopením alebo zraňujúco na veci, ktorým nerozumejú, preto môže byť potrebné spolupracovať s učiteľmi a rodičmi, aby sa vaše dieťa cítilo bezpečne a prijato – či už v škole, alebo mimo domova.³¹ Keď nastúpi puberta, prináša so sebou množstvo emocionálnych zmien, ktoré nesúvisia priamo s NF1. Môžete si všimnúť, že sa vám vaše dieťa už nezdôveruje ako kedysi. Mnohí rodičia a opatrovatelia majú problém porozumieť týmto zmenám v správaní. Dospievajúci môžu prejavovať výkyvy nálad, zmeny spánkových návykov a môžu byť menej ochotní spolupracovať bez zjavného dôvodu, čo môže doma viesť k napätiu.³²

Je však dôležité, aby ste počas tohto obdobia prejavovali podporu a uistili svoje dieťa, že ste pripravení sa rozprávať, kedykoľvek sa na to bude cítiť pripravené.

REFERENCIE

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis. *J Med Genet*. 2007;44(2):81-8.
2. Ly, K Ina, and Jaishri O Blakeley. “The Diagnosis and Management of Neurofibromatosis Type 1.” *The Medical clinics of North America* vol. 103,6 (2019): 1035-1054.
3. Tamura R. Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. *Int J Mol Sci*. 2021;22(11)5850.
4. Nguyen, Rosa et al. “Plexiform neurofibromas in children with neurofibromatosis type 1: frequency and associated clinical deficits.” *The Journal of pediatrics* vol. 159,4 (2011): 652-5.e2.
5. Mautner, Victor-F et al. “Assessment of benign tumor burden by whole-body MRI in patients with neurofibromatosis 1.” *Neuro-oncology* vol. 10,4 (2008): 593-8.
6. Merriam-Webster. (n.d.). Malignant tumor. In Merriam-Webster.com dictionary. Accessed October 2023, from <https://www.merriam-webster.com/dictionary/malignant%20tumor>
7. Carton, Charlotte et al. “ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1.” *EClinicalMedicine* vol. 56 101818. 13 Jan. 2023.
8. Kolberg, Matthias et al. “Survival meta-analyses for >1800 malignant peripheral nerve sheath tumor patients with and without neurofibromatosis type 1.” *Neuro-oncology* vol. 15,2 (2013): 135-47.
9. Cambridge University Press. (n.d.). DNA. In Cambridge dictionary. Accessed September 27, 2023 from <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/dna>
10. Miller, David T et al. “Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1.” *Pediatrics* vol. 143,5 (2019): e20190660.
11. Legius, Eric et al. “Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation.” *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics* vol. 23,8 (2021): 1506-1513.
12. Williams VC, Lucas J, Babcock MA, et al. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics*. 2009;123(1):124-33.
13. Cambridge University Press. (n.d.). Heterozygous. In Cambridge dictionary. <https://dictionary.cambridge.org/dictionary/english/heterozygous>. Last accessed October 2023.
14. Radiopaedia.org. Plexiform neurofibroma. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/plexiform-neurofibroma>. Last accessed October 2023.
15. Friedrich, Reinhard E et al. “Resection of small plexiform neurofibromas in neurofibromatosis type 1 children.” *World journal of surgical oncology* vol. 3,1 6. 31 Jan. 2005.
16. Iheanacho, Ike et al. “Epidemiological and clinical burden associated with plexiform neurofibromas in pediatric neurofibromatosis type-1 (NF- 1): a systematic literature review.” *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology* vol. 43,2 (2022): 1281-1293.
17. Needle, M N et al. “Prognostic signs in the surgical management of plexiform neurofibroma: the Children's Hospital of Philadelphia experience, 1974-1994.” *The Journal of pediatrics* vol. 131,5 (1997): 678-82.
18. 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.
19. Radiopaedia.org. Sphenoid wing dysplasia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/sphenoid-wing-dysplasia?lang=gb>. Last accessed October 2023.
20. Radiopaedia.org. Congenital pseudoarthrosis of the tibia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/congenital-pseudoarthrosis-of-the-tibia?lang=gb>. Last accessed October 2023.
21. Domon-Archambault, Vincent et al. “Psychosocial Features of Neurofibromatosis Type 1 in Children and Adolescents.” *Journal of child neurology* vol. 33,3 (2018): 225-232.
22. 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.
23. NHS UK. Neurofibromatosis type 1. Available at: www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1. Last accessed October 2023.
24. Patient.info. X-ray test. Available at: <https://patient.info/treatment-medication/x-ray-test>. Last accessed October 2023.
25. Patient.info. MRI scan. Available at: <https://patient.info/treatment-medication/mri-scan>. Last accessed October 2023.
26. Boyd, Kevin P et al. “Neurofibromatosis type 1.” *Journal of the American Academy of Dermatology* vol. 61,1 (2009): 1-14; quiz 15-6.
27. Korf BR. Plexiform neurofibromas. *Am J Med Genet* 1999, 89:31–7.
28. Kota AS, Ejaz S. Precocious Puberty. *StatPearls*. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK544313/#>. Last accessed October 2023.
29. Kocova, Mirjana et al. “Optic glioma and precocious puberty in a girl with neurofibromatosis type 1 carrying an R681X mutation of NF1: case report and review of the literature.” *BMC endocrine disorders* vol. 15 82. 15 Dec. 2015,
30. Bizzarri C, Bottaro G. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. *Horm Res Paediatr*. 2015;83(4):232-41.Children's Tumor Foundation. Just for Teens: Living with NF1. Available at: www.ctf.org/images/uploads/NF_Teens_brochure_Singles-web.pdf. Last accessed October 2023.
31. Healthline. Is This Typical Teenage Behavior or a Warning Sign of Mental Illness? Available at: www.healthline.com/health-news/teen-behavior. Last accessed October 2023. TBC



Ešte raz o.z.
www.esteraz.sk

Vydalo občianske združenie Ešte raz
s finančnou podporou AstraZeneca AB o.z.
Rok vydania: 2026