

TVOJA CESTA S OCHORENÍM NF1

Informácie uvedené v tejto brožúre slúžia ako všeobecný vzdelávací materiál na podporu pacientov žijúcich s neurofibromatózou 1. typu (NF1) a plexiformným neurofibrómom (PN). Nie sú určené na samodiagnostiku ani nenahrádzajú odporúčania lekára alebo zdravotníckeho pracovníka. Pre viac informácií o ochorení NF1 a možnostiach liečby sa, prosím, poraď so svojím lekárom alebo zdravotníckym pracovníkom.



OBSAH

NF1 A JEJ PRÍČINY

ČO JE NEUROFIBROMATÓZA 1. TYPU?

PREČO MÁM NF1?

AKO MÔJ LEKÁR ZISTIL, ŽE MÁM NF1

ŽIVOT S NF1

UČENIE A CHODENIE DO ŠKOLY S NF1

STRETÁVANIE SA S LEKÁRMÍ A SESTRAMI

JE DOBRÉ ROZPRÁVAŤ SA A KLÁŠŤ OTÁZKY!

PRÍZNAKY A PREJAVY NF1

PRÍZNAKY NF1

PRÍZNAK 1: ŠKVRNY TYPU CAFÉ-AU-LAIT

PRÍZNAK 2: PEHY

PRÍZNAK 3: OČI

PRÍZNAK 4: KOŽA

4

4

6

6

8

8

8

9

10

10

12

12

12

12

PRÍZNAK 5: KOSTI

PRÍZNAK 6: GÉNY

TVOJ ZDRAVOTNÍCKY TÍM

PEDIATER

RÁDIOLÓG

OFTALMOLÓG

NEUROLÓG

ONKOLÓG

CHIRURG

GENETIK

DERMATOLÓG

DOSPIEVANIE S NF1

POZNÁMKY

REFERENCIE

13

13

15

15

16

16

16

17

17

17

17

18

20

23

NF1 A JEJ PRÍČINY^{1, 2}

ČO JE NEUROFIBROMATÓZA 1. TYPU?^{1, 2}

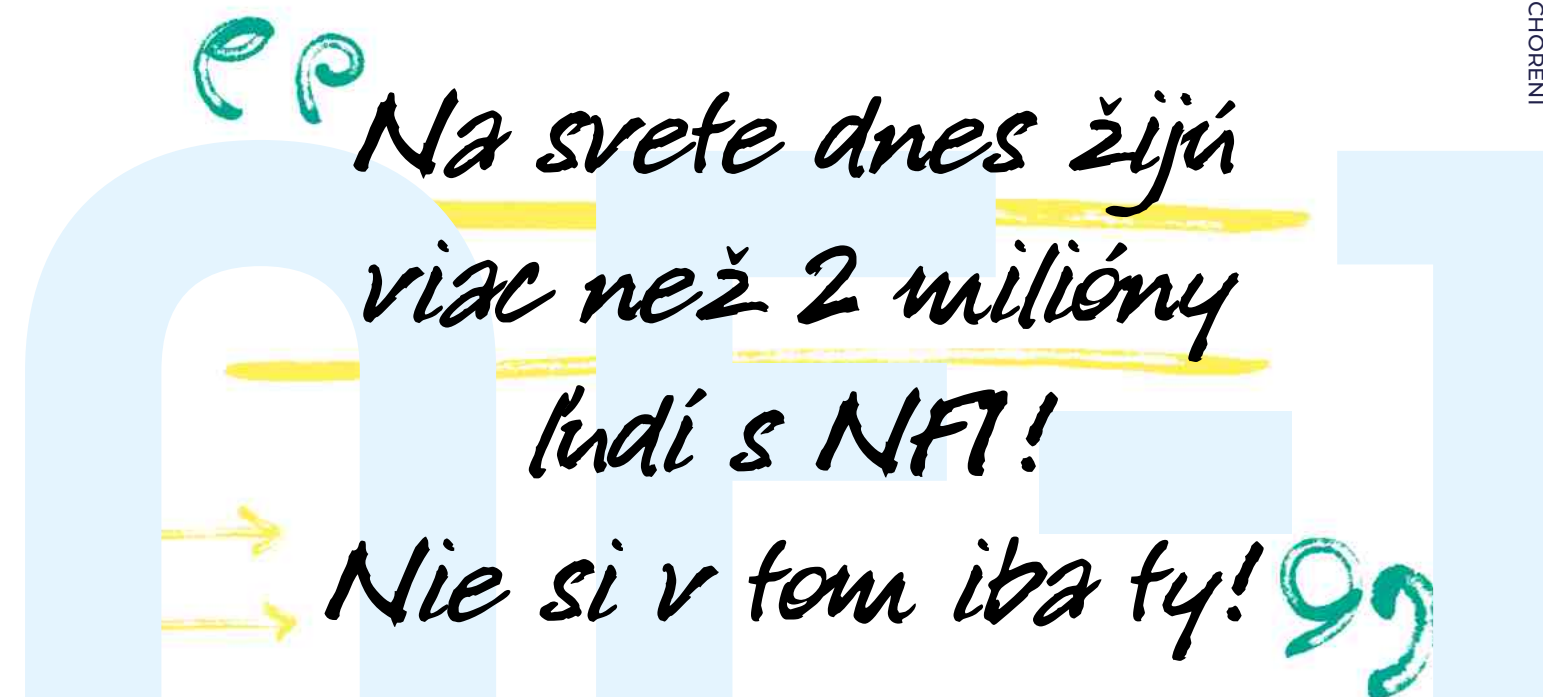


Niekedy sa deti narodia s ochorením nazývaným neurofibromatóza 1. typu.^{1, 2} Skrátené ju voláme NF1, pretože je to jednoduchšie ako vyslovovať „neurofibromatóza“. Vďaka NF1 budeš možno musieť častejšie navštevovať lekára a absolvovať pravidelné kontroly. Chodenie k lekárovi nie je vždy to, po čom túžiš. Napriek tomu mať NF1 neznamená, že si nemôžeš užívať život rovnako ako ostatní.

NF1 je zriedkavé ochorenie, pretože sa s ním narodí približne 1 z 3 000 detí.¹ Možno to znie trochu osamelo, ale nezabudni, že na celom svete dnes žijú viac než 2 milióny ľudí s NF1.¹

VIEŠ, ŽE...

... každý deň sa narodí 120 detí s NF1, čo znamená, že každých 12 minút sa narodí niekto s NF1?³ Nie si v tom iba ty!



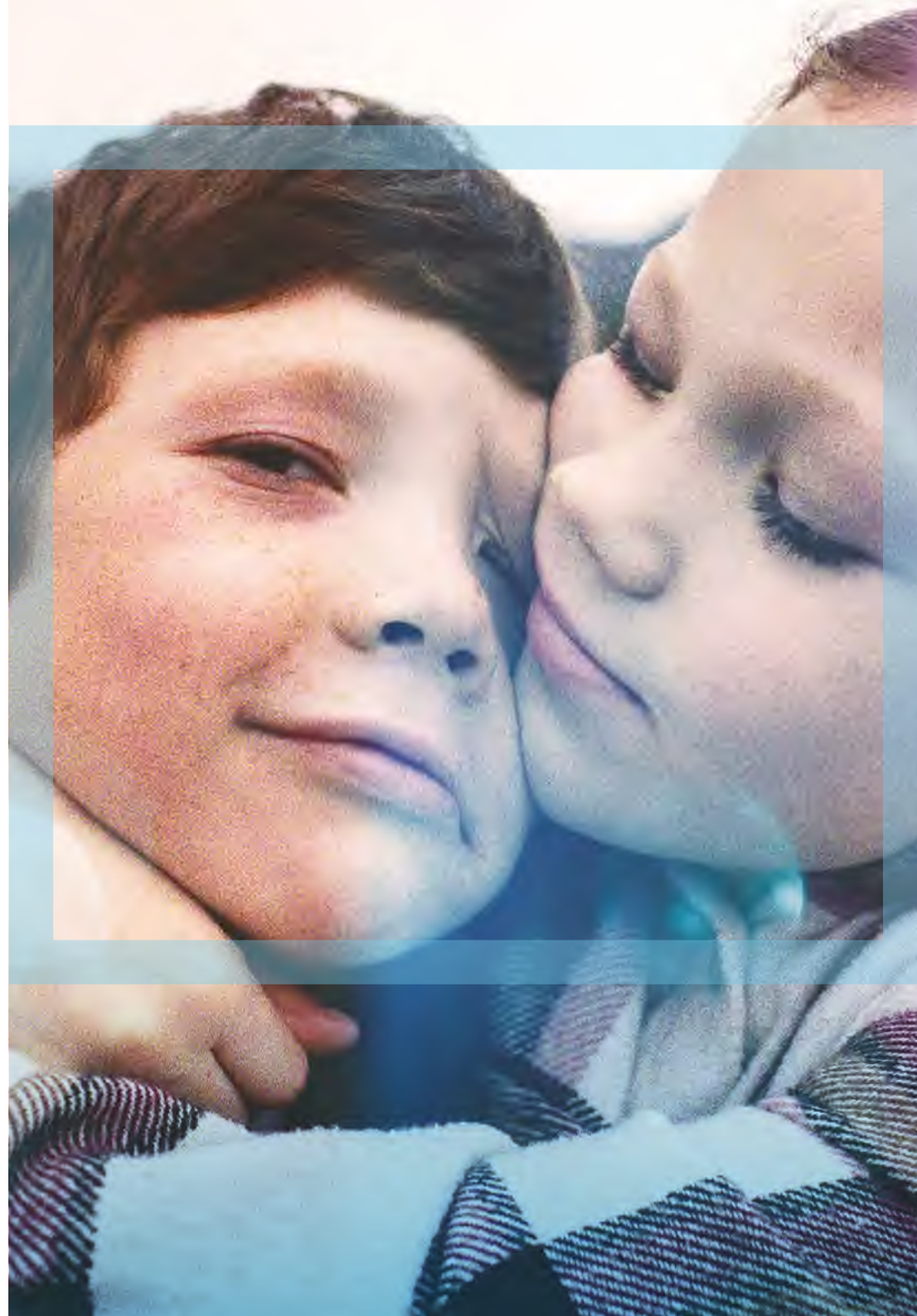
PREČO MÁM NF1?⁴

Premýšľaš niekedy nad tým, prečo sú niektorí ľudia vysokí a iní nízki, alebo prečo má niekto hnedé vlasy a iný blond či čierne?



Je to preto, že každý človek má vlastnú DNA. DNA je súbor inštrukcií, ktorý hovorí telu, ako sa má vyvíjať. Polovica týchto inštrukcií pochádza od mamy a polovica od otca. Každá takáto informácia sa nachádza v inej časti DNA – tieto časti sa nazývajú gény.

DNA každého človeka je jedinečná, a preto nie sú dvaja ľudia úplne rovnakí. Inštrukcie, ktoré tvoja DNA dáva telu, sa môžu mierne líšiť od inštrukcií DNA iných ľudí. Napríklad niektorí ľudia majú hnedé oči, zatiaľ čo iní modré alebo zelené.



AKO MÔJ LEKÁR ZISTIL, ŽE MÁM NF1?²

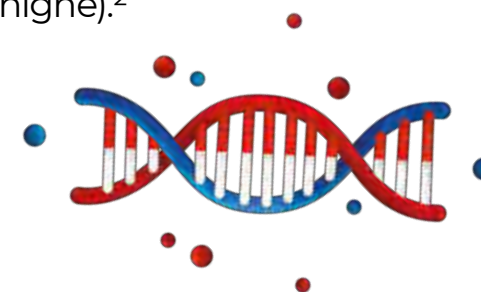
Keď si lekári myslia, že niekto môže mať NF1, hľadajú určité znaky a indície.

U niektorých ľudí spôsobuje NF1 svetlohnedé škvrny na koži, nazývané škvrny typu café-au-lait.¹

Café-au-lait [čítaj "kafé o lé"] je francúzsky výraz pre „káva s mliekom“, čo vystihuje farbu týchto škvŕn od svetlohnedej až po tmavohnedú.

U iných ľudí môže NF1 viesť k vzniku hrčiek a výrastkov na koži.² Niekedy tieto hrčky svrbia alebo sú citlivé. Niektorí ľudia ich vôbec necítia.²

Lekári tieto hrčky niekedy nazývajú strašidelným slovom nádory alebo neurofibrómy, no väčšinou sú neškodné (lekári hovoria benígne).²



UČENIE SA A CHODENIE DO ŠKOLY S NF1²

Deti s NF1 môžu mať niekedy školu o trochu náročnejšiu.²

Sedieť potichu a pozorne počúvať učiteľa nie je vždy jednoduché, ale aj s malou pomocou sa dajú dosiahnuť úžasné veci.

Mimo triedy môže byť prestávka alebo hra na dvore veľmi zábavná, no nie všetky deti sú dobré v rovnakých hrách. Tvoji kamaráti možno radi behajú, skáču alebo sa hrajú s loptou – pre niektoré deti s NF1 môžu byť takéto hry ťažšie.

Je však veľa detí, ktoré chcú skúšať aj iné typy hier, pri ktorých sa toľko nebehá – tak prečo nevymyslieť niečo nové, čo si môžete zahrať spolu? Môžeš sa tiež opýtať svojho učiteľa, či nemá nejaké tipy. V škole možno existuje aj miesto, kde sa môžu deti venovať pokojnejším aktivitám. Tvoji učitelia ti určite radi pomôžu objaviť veci, ktoré ťa môžu počas prestávky baviť.

STRETÁVANIE SA S LEKÁRMÍ A SESTRAMI²

Ak máš NF1, pravdepodobne tráviš nejaký čas v nemocnici, kde poznáš lekárov a zdravotné sestry, ktorí sa o teba starajú. Vedia veľa o NF1 a tešia sa, že ti môžu pomáhať a podporovať ťa. Niektoré dni ti lekári a sestry môžu posvietiť do očí alebo ťa zoberú k veľkým prístrojom, ktoré robia obrázky vnútra tvojho tela.

Ak máš obavy z návštev u lekára, existuje niekoľko vecí, ktoré ti môžu pomôcť cítiť sa lepšie:

Vezmi si so sebou svoju obľúbenú hračku alebo knihu, ktorú máš rád/rada. Zahraj si hru, ako napríklad „Hádaj, na čo myslím“, a daj indíciu o niečom, čo je okolo teba. V nemocnici môžu byť aj iné deti – možno tam dokonca nájdeš nových kamarátov.

JE DOBRÉ ROZPRÁVAŤ SA A KLÁŠŤ OTÁZKY!

Kedykoľvek máš otázku, určite sa opýtaj. Odpovede na tvoje otázky ti pomôžu cítiť sa oveľa lepšie. Ak si si neistý, na koho sa obrátiť, porozmýšľaj o dospelých, ktorým dôveruješ.

Môžu to byť napríklad:

- tvoji rodičia alebo starí rodičia,
- tvoji učitelia,
- lekári a zdravotné sestry.



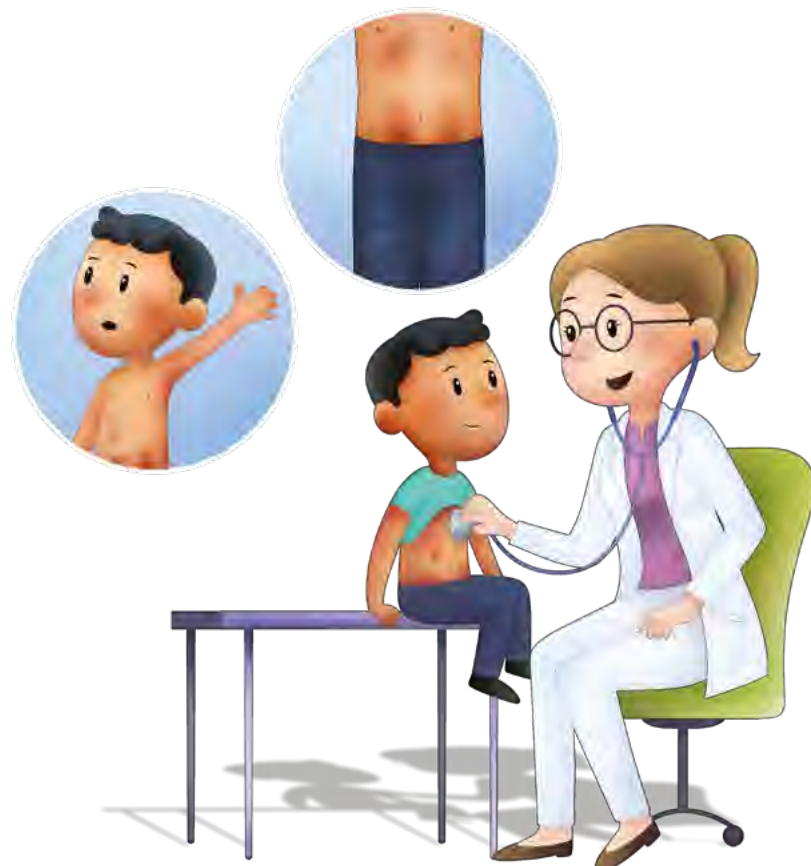
Možno sa budeš chcieť porozprávať s inými deťmi, ktoré majú NF1. Tvoj lekár alebo občianske združenie Ešte raz (www.esteraz.sk) ti môžu pomôcť spojiť sa s týmito deťmi a dozvedieť sa, čo prežívajú.

PRÍZNAKY A PREJAVY NF1

PRÍZNAKY NF1

Niektoré prejavy NF1 sa mohli na tvojom tele objaviť už vtedy, keď si bol/ bola bábätko, zatiaľ čo iné sa môžu ukázať až teraz. Niektoré z týchto príznakov môžeš vidieť na svojom tele, iné môžeš cítiť.

Niektoré príznaky NF1 sa prejavujú na koži alebo v očiach. Ďalšie sa ukazujú na kostiach, ktoré môžu rásť trochu inak. A existujú aj také príznaky NF1, ktoré nie je vôbec vidno. Ale neboj sa – tvoji lekári a sestry majú spôsoby, ako skontrolovať všetky príznaky NF1, dokonca aj tie, ktoré ty nevidíš!



TU JE NIEKOĽKO PRÍZNAKOV, KTORÉ POMÁHAJÚ TVOJMU LEKÁROVI ZISTIŤ, ČI MÁŠ NF1.¹

Príznak 1: Škvryny typu café-au-lait¹

Jedným z najjednoduchších spôsobov, ako zistiť, či má niekto NF1, je prítomnosť šiestich alebo viacerých svetlohnedých až tmavohnedých škvŕn na tele. Lekári presne nevedia, prečo sa tieto škvryny objavujú, ale mnohí ľudia s NF1 ich majú.

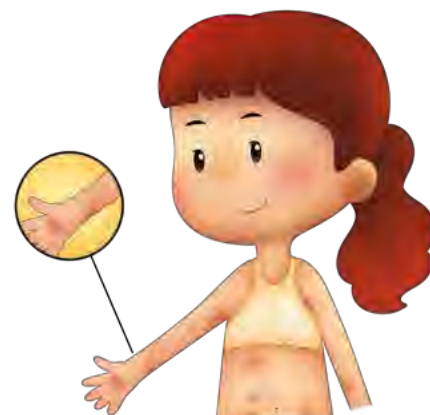


Príznak 2: Pehy¹

Niektorí ľudia s NF1 majú pehy v záhyboch kože, napríklad v podpazuší alebo v spodnej časti brucha.

Príznak 3: Oči¹

Lekár sa môže pozrieť na tvoje oči pomocou silného svetla, aby zistil, či sa v nich nenachádzajú znaky NF1. Niekedy môže použiť aj špeciálny prístroj, ktorým sa pozrie dovnútra tvojich očí.



Príznak 4: Koža¹

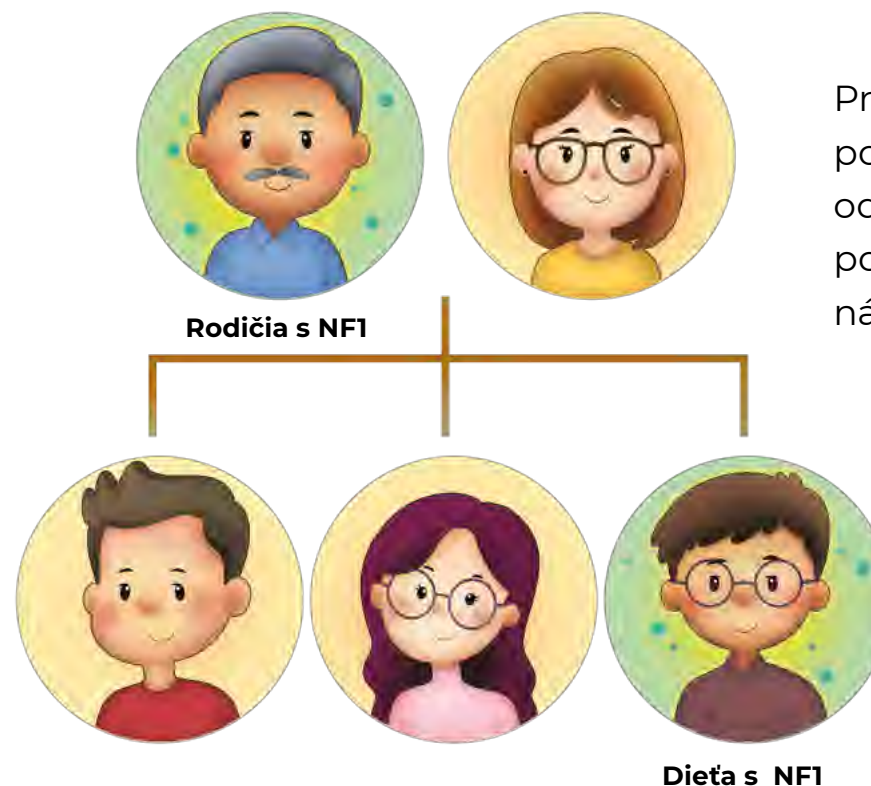
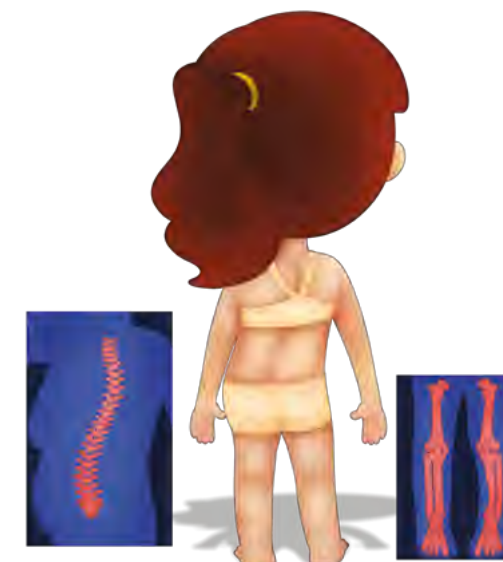
Lekári a sestry budú hľadať hrčky na koži alebo pod ňou, pretože až polovica ľudí s NF1 ich má.

Príznak 5: Kostí¹

Pri NF1 môžu tvoje kosti rásť trochu inak, preto tvoj lekár môže chcieť skontrolovať, aká je tvoja výška a či máš rovný chrbát a nohy.

Príznak 6: Gény¹

Genetik je špecializovaný lekár, ktorý skúma zmeny v DNA, nachádzajúce sa iba u ľudí s NF1.

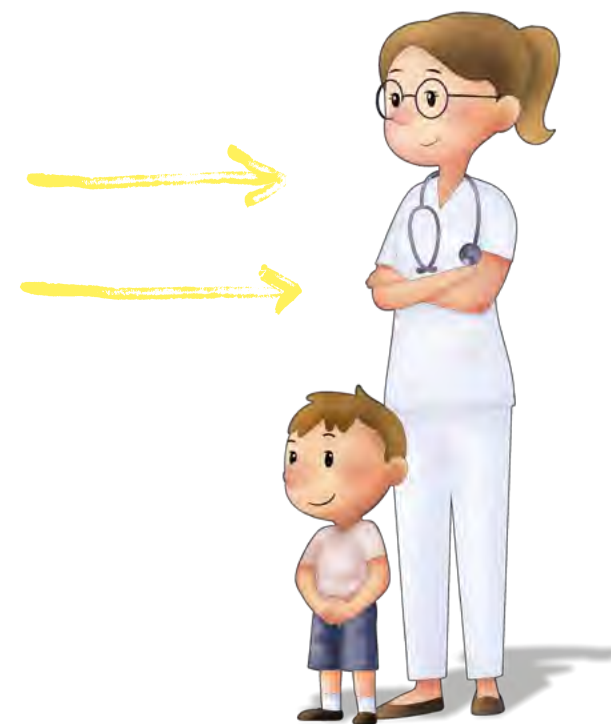


Približne v polovici prípadov pochádza táto zmena v DNA od jedného z rodičov. V druhej polovici prípadov vznikne náhodne.

TVOJ ZDRAVOTNÍCKY TÍM²

Mať NF1 znamená, že možno budeš navštevovať nemocnicu alebo rôzne miesta, kde sa stretnieš s viacerými lekármi a sestrami. Títo odborníci tvoria tvoj zdravotnícky tím a ich úlohou je starať sa o teba. Zabezpečia, aby si mal/mala všetky potrebné vyšetrenia a lieky, ktoré ti pomôžu cítiť sa čo najlepšie.

Keď sa stretávaš s toľkými novými ľuďmi, môže byť ťažké si všetkých zapamätať. Aby to bolo ľahšie, tu je zoznam niektorých lekárov, s ktorými sa môžeš stretnúť.²



PEDIATER²

Pediatra je lekár, ktorý sa stará o deti. Svojho pediatra uvidíš aspoň raz ročne na preventívnej prehliadke. Spýta sa ťa na rôzne časti tela a na to, ako sa cítiš. Je veľmi dôležité, aby sa dozvedel, ak ťa niečo bolí alebo si všimneš niečo nezvyčajné na svojom tele. Môžeš mu tiež povedať, ak sa cítiš smutne alebo nahnevane.

RÁDIOLÓG²

Rádiológ je lekár, ktorý používa špeciálne prístroje na snímanie vnútorných častí tela. Pomáha pediatrovi zistiť, čo sa deje vnútri tvojho tela. Prístroje, ktoré používa, môžu niekedy pôsobiť trochu strašidelne, ale rádiológovia sú veľmi milí a postarajú sa o to, aby si sa počas vyšetrenia cítil/cítila bezpečne a spokojne.



OFTALMOLÓG²

NF1 môže niekedy ovplyvniť zrak a spôsobiť, že vidíš horšie. Oftalmológ je očný lekár, ktorý používa silné svetlo a špeciálne prístroje, aby sa mohol pozrieť dovnútra tvojich očí. Tieto vyšetrenia nebolia a vždy sa môžeš opýtať na všetko, čo ťa zaujíma.

NEUROLÓG²

Neurológ je lekár, ktorý kontroluje, či tvoj nervový systém funguje správne. Nervy pomáhajú tvojmu telu komunikovať s mozgom, a preto môže neurológ skontrolovať napríklad rovnováhu, silu svalov, zrak a iné zmysly.



ONKOLÓG²

Onkológ je lekár, ktorý pomáha ľuďom s hrčkami a výrastkami nazývanými nádory. Možno ho nebudeš musieť navštíviť, ale ak áno, onkológ sa postará o to, aby si dostal/dostala tú najvhodnejšiu liečbu.

CHIRURG²

Niekedy je potrebné odstrániť hrčky, ktoré spôsobuje NF1. Chirurg ich opatrne vyberie a ešte pred zákrokom sa s tebou porozpráva o tom, ako všetko prebehne.



GENETIK²

Genetik je lekár, ktorý pomocou špeciálnych testov skúma zmeny v DNA, ktoré sa vyskytujú iba u ľudí s NF1.



DERMATOLÓG²

Dermatológ je kožný lekár, ktorý dokáže rozpoznať rôzne škvrny a zmeny na koži, ktoré spôsobuje NF1. V niektorých prípadoch ti môže pomôcť, aby boli menej viditeľné.



DOSPIEVANIE S NF1^{2, 5-7}

Ako rastieš, prechádzaš množstvom zmien.² Jedného dňa sa môžeš zobudiť a všimnúť si, že tvoje telo vyzerá alebo sa cíti inak, než si pamätáš, aj keď väčšina zmien prichádza postupne, v priebehu času. Obdobie, kedy sa tieto zmeny objavajú, môže byť u každého iné, no zvyčajne je to medzi 7. a 16. rokom života.⁵ Tieto zmeny môžu byť niekedy matúce, ale sú bežnou súčasťou dospievania.

Aj tvoje NF1 sa môže časom meniť, preto nezabudni povedať niekomu zo svojho zdravotníckeho tímu, ak si všimneš nové hrčky, zmenu ich tvaru alebo ak začneš mať bolesti hlavy či zmeny videnia.² Ďalšie príznaky, na ktoré si treba dávať pozor, sú náhla bolesť bez príčiny alebo mdloby. Pamätaj, že len ty vieš, keď sa s твоjím telom niečo deje inak, ako má – preto je dôležité o tom hovoriť, aby tvoje telo zostalo silné a zdravé!²

Počas toho, ako sa budeš meniť, bude sa meniť aj svet okolo teba. Stretnieš nových ľudí, ktorí možno nebudú rozmýšľať tak ako ty – ale práve oni ti môžu pomôcť vidieť veci z iného uhla pohľadu.

Nie všetci noví ľudia však budú vždy milí – niektorí sa môžu správať tak, že ťa to zarmúti alebo nahnevá.^{6,7}

Ak sa to stane, určite o tom povedz niekomu blízkeму – napríklad rodičovi, učiteľovi, ktorému dôveruješ, alebo jednému zo svojich lekárov či sestier.

Všetky tieto zmeny sa budú diať súčasne s tým, ako sa bude meniť tvoje telo, takže to môže byť veľmi matúce obdobie. Môžeš mať pocit, že nemáš všetko pod kontrolou alebo že tvoje pocity ovládajú teba.

Je to úplne normálne – aj dospelí sa tak niekedy cítia. Ľudia okolo teba nebudú vedieť, ako sa cítiš, pokiaľ im to nepovieš. A aj keď sa ti možno nechce hovoriť, už len to, že niekomu povieš, že to máš ťažké, môže pomôcť ostatným pochopiť tvoje pocity a lepšie sa o teba postarať.



POZNÁMKY

REFERENCE:

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. Children's Tumor Foundation. Diagnosed with Neurofibromatosis Type 1 (NF1). Available at: https://www.ctf.org/wp-content/uploads/2023/11/CTF-Diagnosed_NF1_Brochure.pdf (Navštívené: 9. 12. 2025).
4. Cancer Research UK. Genes, DNA and cancer. Available at: <https://www.cancerresearchuk.org/about-cancer/what-is-cancer/genes-dna-and-cancer> (Navštívené: 9.12.2025).
5. Bizzarri C, Bottaro G. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. *Horm Res Paediatr.* 2015;83(4):232-41.
6. Washington University School of Medicine. Neurofibromatosis (NF) Center. Educational Brochures. Talking about NF1: Teens. Available at: https://nfcenter.wustl.edu/wp-content/uploads/2010/10/SLC6906_NeurofibromatosisTeenBrochureR1.pdf (Navštívené: 9. 12. 2025).
7. Children's Tumor Foundation. Just for Teens: Living with NF1. Available at: https://ctfchildrenstumourfound.blob.core.windows.net/assets/pages/NF-Just-For-Teens_Living-with-NF.pdf (Navštívené: 9. 12. 2025).



Ešte raz o.z.
www.esteraz.sk

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