



La nostra battaglia contro le macchie "caffèlatte".

La **neurofibromatosi** è una malattia genetica caratterizzata dalla presenza di tumori benigni che originano dalle fibre nervose. La forma più

frequente, la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1), è caratterizzata sin dai primi anni di vita dalla presenza di un minimo di sei macchie caffèlatte; in seguito potrebbe comparire uno o più neurofibromi.

Recentemente sono stati individuati i geni la cui mutazione è responsabile della malattia, ma purtroppo non è stata ancora individuata una cura risolutrice vera e propria. Per questo motivo

l'unica arma che abbiamo a disposizione è quella della diagnosi precoce e del controllo periodico, ai fini preventivi e terapeutici.

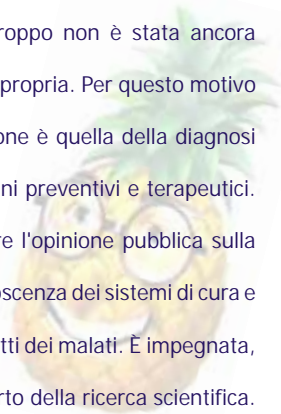
L'**ananas** si adopera per sensibilizzare l'opinione pubblica sulla neurofibromatosi, favorendone la conoscenza dei sistemi di cura e di assistenza, e per salvaguardare i diritti dei malati. È impegnata, inoltre, nella raccolta di fondi a supporto della ricerca scientifica.

Per ottenere risultati sempre più efficaci abbiamo, però, bisogno anche del tuo aiuto. Puoi darci una mano unendoti a noi

diventando socio, oppure semplicemente versando un tuo piccolo contributo sul nostro conto corrente postale n° 43188812. Puoi

raccogliere ulteriori informazioni e conoscere le varie iniziative che la nostra associazione sostiene collegandoti al nostro sito internet www.anasonline.it oppure chiamando la nostra segreteria al 06.61905148

Grazie!



ananas

associazione nazionale
aiuto per la neurofibromatosi
amicizia e solidarietà



A.N.A.N.a.s.
Via di Selvanera, 117 v/12
00166 - Roma
Tel./fax.06.61905148

Presidente
CLAUDIO BUTTARELLI
presidente@anasonline.it

Segreteria
DANIELA POSCA - PAOLO ZEPPA
segreteria@anasonline.it

Tesoreria
ANTONIO MALATESTA
tesoriere@anasonline.it

Ma le Macchie Caffè Latte!



ananas

associazione nazionale
aiuto per la neurofibromatosi
amicizia e solidarietà



www.alessandrocazzetta.it

Che cos'è la neurofibromatosi?

La neurofibromatosi è una malattia d'origine genetica caratterizzata dalla presenza di tumori benigni chiamati neurofibromi che originano dalle fibre nervose e che colpisce ugualmente uomini e donne senza distinzione di gruppo etnico. Sappiamo oggi che esistono varie forme di neurofibromatosi. La più frequente è la neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) alla quale si dà il nome di malattia di Von Recklinghausen. Un neonato su 2500/3000 nasce con questa alterazione genetica (ma sembra essere un'incidenza sottostimata). Un'altra neurofibromatosi ben individualizzata è quella di tipo 2 (NF2). Geneticamente e completamente diversa dalla NF1, la NF2 è molto più rara (1 caso su 40000 nascite) e comporta quasi sempre un interessamento del nervo acustico (neurinomi chiamati anche schwannomi). Sono state descritte, inoltre, altre neurofibromatosi che sono molto rare e non appartenenti a nessuna dei due tipi precedenti e che non si sa ad oggi, se corrispondano a delle entità genetiche distinte.

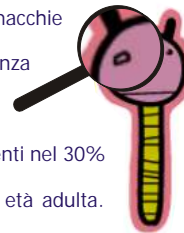


Come si riconosce la neurofibromatosi?

La NF1 rappresenta oltre il 90 per cento di tutti i casi della malattia ed è molto spesso caratterizzata dalla comparsa sul corpo, fin dai primi mesi di vita, delle c.d. "macchie caffè latte" (in numero di almeno 6). Queste, oltre al problema estetico, non hanno nessuna conseguenza importante. Altro criterio molto forte di diagnosi è quello della presenza dei neurofibromi, tumori benigni che originano dalle fibre nervose e che sono più frequenti a livello della cute, noduli cutanei, la cui palpazione non comporta nessun dolore, o possono, più raramente, svilupparsi in forma sottocutanea,



neurofibromi nodulari, che si sviluppano lungo il decorso dei nervi (possono evocare dolore alla palpazione). Possono, infine, svilupparsi in maniera importante in qualunque parte del corpo, i neurofibromi plessiformi, che raggiungendo grandi dimensioni mostrano un comportamento di tipo invasivo. Essi appaiono molto presto nella vita (prima dei 5 anni a differenza degli altri tipi di neurofibromi che, la maggior parte delle volte, iniziano ad apparire intorno alla pubertà) ma è spesso la loro crescita durante la pubertà a farli notare. Un altro segno di supporto diagnostico che come le macchie caffè latte non comporta nessun disturbo, è la presenza dei "noduli di Lisch", piccoli noduli dell'iride (la parte colorata dell'occhio) totalmente benigni sono presenti nel 30% dei casi prima dei sei anni e nel 90% dei casi in età adulta. Infine le lentiggini, piccole macchie pigmentate di 1-3 mm di diametro, riscontrate nell'80% dei casi e appaiono in generale già durante l'infanzia (per la diagnosi è significativa la loro presenza nel cavo ascellare e inguinale).



Quali sono le possibilità di trasmissione?

La NF1 è provocata dalla mutazione a carico di un gene dominante. Nel caso di un genitore affetto da NF1, esiste una possibilità su due di trasmissione ai propri figli. Ma non tutte le persone affette da NF1 hanno ereditato la malattia dai genitori, infatti, nel 50% dei casi la malattia è attribuibile ad una "mutazione spontanea". Geneticamente non esistono portatori sani per la NF, tuttavia alcune persone malate di NF possono avere sintomi così lievi da non essere neanche diagnosticati, pur potendo, però, potenzialmente trasmetterla ai propri figli.



Quando compaiono i primi sintomi?

Si ritiene che la comparsa delle prime manifestazioni avvenga nei primi sei anni di vita, mentre la comparsa delle complicanze si osserva più frequentemente tra i 20 e i 30 anni di età. Superata quest'età, il rischio di complicanze si riduce.

Quali complicazioni si associano alla NF1?

La NF1 comporta disturbi estremamente variabili la cui gravità varia molto: da casi lievi dove i segni, anche in età adulta, si limitano alle macchie caffè latte e a qualche neurofibroma cutaneo, fino ai casi più gravi in cui una o più complicazioni possono svilupparsi. Non è possibile prevedere se si tratterà di una forma leggera oppure se ci saranno delle complicazioni più serie.

Come affrontare la malattia?

Purtroppo l'elenco delle complicanze, anche gravi, associate all'evoluzione di questa malattia è lungo e sebbene sia stato individuato il gene la cui mutazione è responsabile della NF1, non esiste ancora una cura risolutrice vera e propria. Per questo motivo l'unica arma che abbiamo a disposizione è quella della diagnosi precoce e del controllo periodico, a fini preventivi e terapeutici. È, infatti, di fondamentale importanza individuare quanto prima la possibile evoluzione della malattia per prevenirne o comunque mitigarne le possibili gravi conseguenze. Inoltre, l'estrema variabilità della NF1 e delle complicanze ad essa associate richiedono un'assistenza medica di tipo interdisciplinare in cui, cioè, il paziente affetto da neurofibromatosi è seguito da medici specialisti che conoscono la NF1 nell'ambito della propria specialità. Per questo è necessario rivolgersi ad uno dei Presidi o Centri di Riferimento accreditati per la prevenzione, la diagnosi e la terapia della neurofibromatosi e che fanno parte della Rete Nazionale delle malattie rare.

