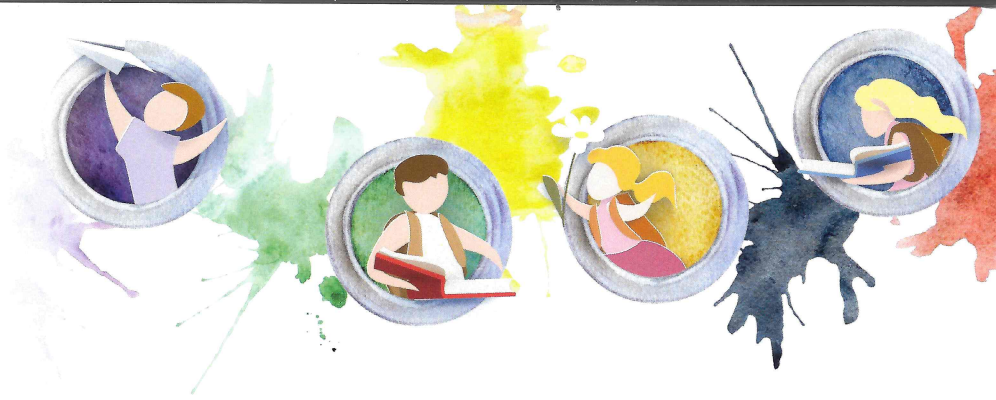
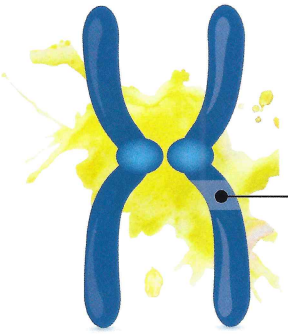
SIAMO I NFINITE SFUMATURE

Oltre i segni della neurofibromatosi



LA NEUROFIBROMATOSI DI TIPO 1 (NF1) È UNA MALATTIA GENETICA RARA CAUSATA DA MUTAZIONI DEL GENE NF1[1]



Cromosoma 17

Ereditaria

Mutazioni spontanee

LA PIÙ COMUNE TRA LE RARE

1:3000 persone

Viene diagnosticata nella prima infanzia[2]

I segni clinici sono **molto variabili**

Tra questi:

Almeno **20.000** persone in Italia

macchie caffè latte e lentiggini

neurofibromi cutanei e sottocutanei multipli

neurofibromi plessiformi (PN)

displasia e lesioni ossee

complicazioni oculari, neurologiche e oncologiche[5]

COSA SONO?

- tumori benigni della guaina dei nervi
- presenti nel 30%-50% dei pazienti con NF1[3],
- 10% possono diventare maligni[4],
- possono causare dolori e problemi funzionali, deficit motori, ostruzione delle vie aeree

QUALITÀ DI VITA NEI BAMBINI

A causa della malattia, i bambini sperimentano ansia, sintomi depressivi, stress psicologico, difficoltà motorie, difficoltà di relazione e stigma sociale.[6]

La diagnosi di NF1 presenta alcune sfide

- I pazienti vedono più specialisti a causa della **grande variabilità** nelle manifestazioni cliniche[7]
- Un medico **esperto di NF1 può essere indispensabile** per fare una diagnosi accurata[8]
- I segni clinici possono manifestarsi **in fasce di età differenti**[8]

1. Cawthon, RM; Weiss, R; Xu, GF et al. A Major Segment of the Neurofibromatosis Type 1 Gene: Cdna Sequence, Genomic Structure, and Point Mutations. Cell. 1990; 62(1):193-201. **2.** Evans, DG; Howard, E; Giblin, C et al. Birth Incidence and Prevalence of Tumor-Prone Syndromes: Estimates from a Uk Family Genetic Register Service. American journal of medical genetics Part A. 2010; 152a(2):327-332. **3.** Nguyen R, Kluwe L, Fuensterer C, et al. Plexiform neurofibromas in children with neurofibromatosis type 1: frequency and associated clinical deficits. J Pediatr. 2011 Oct; 159(4):652-5.e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2011.04.008. **4.** Gerber PA et al. Eur J Med Res 2009;14:102–105; **5.** 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):81-88. **6.** Lai, JS; Jensen, SE; Charrow, J et al. Patient Reported Outcomes Measurement Information System and Quality of Life in Neurological Disorders Measurement System to Evaluate Quality of Life for Children and Adolescents with Neurofibromatosis Type 1 Associated Plexiform Neurofibroma. The Journal of pediatrics. 2019; 206:190-196. **7.** Boyd KP et al. J Am Acad Dermatol, 2009;61:1-16. **8.** Miller DR et al. Pediatrics 2019;143:e20190660.

Siamo iNFinite sfumature è un progetto promosso da

ananas

ANF Associazione Neurofibromatosi

infa Lottiamo insieme contro le neurofibromatosi

in collaborazione con

ALEXION AstraZeneca Rare Disease

M/IT/UNB-U/0109