

Dzīve bērniem ar 1. tipa neurofibromatozi (NF-1) – informatīvs materiāls pacientiem un aprūpētājiem



**Bērnu klīniskā
universitātes
slimnīca**

Materiāls tapis sadarbībā
ar BKUS neurofibromatozes
speciālistiem –
Dr. Sabīne Laktiņa,
Dr. Madara Auzenbaha,
Dr. Lauma Vasiļevska

Skaidrojums aprūpētājiem – kas ir NF-1?

- Kas ir NF-1 un kas to izraisa?
- Kā NF-1 tiek diagnosticēts?
- NF-1 pārvaldība (ārstēšana un kontrole)
- Kāda ir NF-1 ārstu komanda
- Dzīve ar NF-1



Bērnu klīniskā
universitātes
slimnīca

Materiāls tapis sadarbībā ar BKUS neurofibromatozes speciālistiem –
Dr. Sabīne Laktiņa, Dr. Madara Auzenbaha, Dr. Lauma Vasiļevska

Kas ir NF -1 un kas to izraisa?¹⁻⁷

1. tipa neirofibromatoze (NF-1) ir reta ģenētiska saslimšana, kas sastopama apmēram 1 no 3000 jaundzimušajiem visā pasaulē, un parasti to konstatē bērna vecumā.¹ Katram cilvēkam NF-1 izpaužas atšķirīgi – nav divu bērnu ar pilnīgi vienādiem simptomiem, un slimības ietekme uz viņu dzīvi var būt minimāla.² Šī rokasgrāmata ir tapusi, lai sniegtu jums pārskatu, taču nekas no šeit teiktā attiecībā uz jūsu bērnu nav “akmenī kalts”.

Viens no NF-1 galvenajiem simptomiem ir mezglveidīgi šūnu izaugumi uz nerviem. Lai gan tos bieži sauc par “audzējiem”, pārsvarā tie ir nekaitīgi (labdabīgi).² Tie var augt jebkurā vietā uz nervaudiem, tostarp muguras smadzenēs un uz nerviem, kas ir caurauguši ādu.

Jūsu veselības aprūpes komanda noteikti pārbaudīs, vai nav izveidojušās pleksiformas (“tīklveida”) neirofibromas (PN), kas sastopamas 30-50% NF-1 pacientu. Tās var izraisīt nopietnākus sarežģījumus, jo ir izmērā lielākas un var traucēt iekšējo orgānu darbību, kā arī radīt kosmētisku defektu un sāpes.^{3,4}

Pētījumi norāda uz nelielu varbūtību, ka PN var kļūt par ļaundabīgiem perifēro nervu apvalku audzējiem (MPNST). Proti, tie var sākt augt un izplatīties citviet organismā, nodarot tam kaitējumu. MPNST ir agresīvi audzēji, kas var apdraudēt dzīvību, tādēļ ir ļoti svarīgi, lai ārstu komanda tos konstatētu pēc iespējas agrināk un izmantotu piemērotas ārstēšanas iespējas.⁴

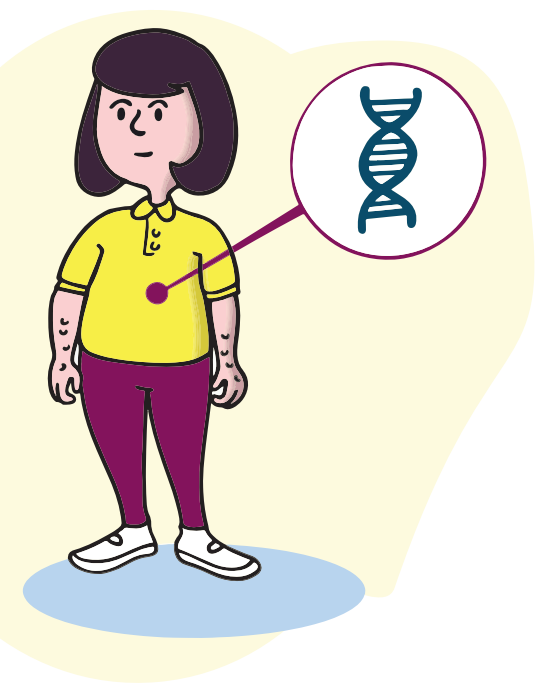
Citas NF-1 pazīmes ir tā dēvētie *café-au-lait* (“kafija ar pienu”) plankumi (vairāki līdzēni, gaiši brūni ādas plankumi), Liša mezglīņi (mazi punktiņi varavīksnenē – acs krāsainajā daļā) un vasaras raibumi padusēs.¹ Vairāk par NF-1 pazīmēm un simptomiem lasiet nodaļā “Kā NF-1 tiek diagnosticēts?”.

Kā rodas NF-1?^{5,6}

Katras šūnas aktivitāti organismā kontrolē bioloģisko īpašību kopums, ko sauc par DNS (dezoksiribonukleīnskābe). Bērns manto DNS no saviem bioloģiskajiem vecākiem. Dažādas DNS daļas, kuras satur norādījumus dažādām funkcijām, sauc par gēniem. Dzīves laikā DNS var tikt bojāts un rasties mutācijas, kas savukārt maina esošās īpašības. Ne visas mutācijas ir kaitīgas, un lielākā daļa tiek salabota automātiski, taču dažas var izraisīt tādas saslimšanas kā NF-1.^{5,6}

Apmēram pusi no NF-1 gadījumiem izraisa nejaušas (sauktas arī “*de novo*”) mutācijas spermatozoīdos un olšūnās, savukārt otrā pusē gadījumu tā tiek mantota no vecākiem, kam arī ir NF-1. NF-1 pacienta tiešajiem bioloģiskajiem radniekiem (vecāki, brāļi un māsas vai bērni) ir iespējams pārbaudīt, vai viņu DNS nav šī mutācija.⁶

Kā *NF1* gēna mutācija izraisa NF-1?¹⁻⁷



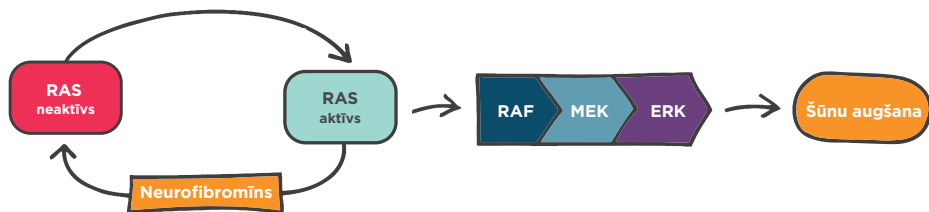
NF1 gēns sniedz norādes par ķīmiskas vielas, ko sauc par neurofibromīnu, veidošanu. Neurofibromīns ir iesaistīts tā dēvētajā RAS signāla ceļā, kas būtībā ir dažādu ķīmisku reakciju ķēdīte, kura kontrolē jūsu organisma šūnu izdzīvošanu un dalīšanos. Citiem vārdiem, neurofibromīns izslēdz minēto ceļu.¹

RAS, RAF, MEK un ERK var iztēloties pēc līdzības ar iekārtām ražošanas līnijā. Ja RAS ir aktīvs, tas ieslēdz RAF, kas ieslēdz MEK, kas savukārt ieslēdz ERK, kas liek šūnām dalīties. Neurofibromīns piesaistās pie aktīvā RAS un to izslēdz, kas līdz ar to aptur nākamos soļus.¹

NF1 gēna mutācija aptur neurofibromīna veidošanos vai būtiski maina tā struktūru, tādēļ tas vairs nedarbojas pareizi, RAS signāla ceļu nav iespējams izslēgt un šūnas daļās nekontrolēti. Tas izraisa NF-1 raksturīgo audzēju veidošanos uz nervu šķiedrām.¹

Pētnieki joprojām nezina, kas izraisa pārējās NF-1 pazīmes, piemēram “kafija ar pienu” plankumus vai mācīšanās grūtības, taču nesenie atklājumi ģenētikas jomā ir ļāvuši noskaidrot, kuri konkrētie *NF1* gēna varianti ir saistīti ar vairāk vai mazāk smagiem simptomiem.¹

Neskatoties uz pieejamo informāciju, NF-1 ārstēšana ir izaicinājumu pilna. Ir grūti tieši ietekmēt pašu RAS, tādēļ jaunu medikamentu klīniskie pētījumi ir pievērsušies citām minētā ceļa daļām.¹



Kā NF-1 tiek diagnosticēts?^{1-4,7-11}

1. tipa neurofibromatoze (NF-1) ir ģenētiska slimība, kas skar 1 no 3000-4000 cilvēkiem visā pasaulē – vairāk par NF-1 rašanos varat uzzināt nodaļā “Kas ir NF-1 un kas to izraisa?”.¹ NF-1 pazīmes un simptomi parādās bērnībā: dažiem jau kopš dzimšanas, dažiem – vēlāk pusaudžu gados.²

Tādas ģenētiskās slimības kā NF-1 tiek diagnosticētas, aplūkojot ģimenes slimību vēsturi un veicot medicīniskus izmeklējumus. NF-1 ir vairāki diagnostikas kritēriji, taču, lai apstiprinātu NF-1 diagnozi, cilvēkam nav obligāti jāatbilst visiem šiem kritērijiem:^{1-2,7}

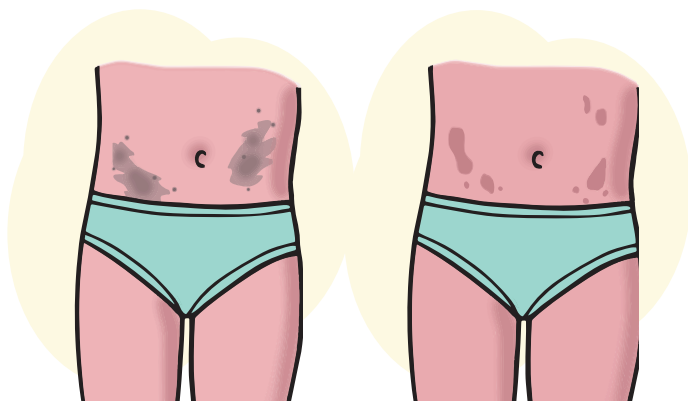
- Ja bērnam, kam ģimenē nav bijis NF-1, tiek konstatēti divi vai vairāki simptomi, viņam vai viņai var noteikt NF-1 diagnozi.
- Ja bērna vecākam jau ir diagnosticēta NF-1, bērnam ir nepieciešams tikai viens simptoms.

NF-1 simptomi¹⁻²

1. Vismaz seši “kafija ar pienu” plankumi^{1,2}

- Tie ir novērojami 99% cilvēku, kam ir NF-1²
- Tie parādās no dzimšanas brīža līdz 12 gadu vecumam²

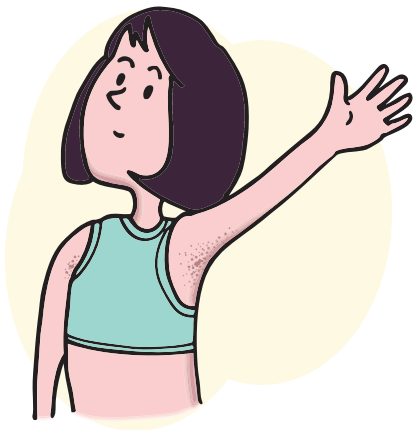
“Kafija ar pienu” plankumi ir gaiši brūni ādas plankumi, apmēram >0,5 cm lielumā bērniem un >1,5 cm lielumā pieaugušajiem.² Pētnieki joprojām nav noskaidrojuši, kāpēc NF-1 mutācija izraisa “kafija ar pienu” plankumus, bet tas ir viens no diagnostikas kritērijiem.¹



2. Vasaras raibumi padusēs vai cirkšņu rajonā^{1,2}

- Tie ir novērojami 85% cilvēku, kam ir NF-1²
- Tie parādās no 3 gadu vecuma līdz pieaugušo vecumam²

Vasaras raibumi ir novērojami padusēs vai cirkšņu rajonā. Citas raksturīgas vietas: virs acu plakstiņiem, ap kaklu, uz krūtīm/zem krūtīm, taču tos var atrast arī citviet.⁷



3. Redzes nerva audzējs (glioma)^{1,2}

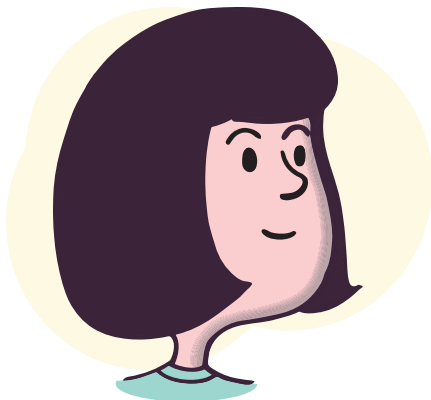
- Tas attīstās 15% cilvēku, kam ir NF-1²
- Vislielākais gliomas risks ir līdz 7 gadu vecumam²

Redzes nerva glioma ir redzes nerva audzējs, ko var konstatēt magnētiskās rezonanses (MR) izmeklējumā.⁷

Redzes nerva gliomas ietekmē redzi apmēram 1 no 3 gadījumiem, taču ir aizdomas, ka gadījumu skaits ir lielāks, jo bērni bieži vien nespēj pastāstīt par redzes problēmām.⁷

Ja audzējs sāk izplatīties un radīt problēmas, to var ārstēt ar ķīmijterapiju.⁷

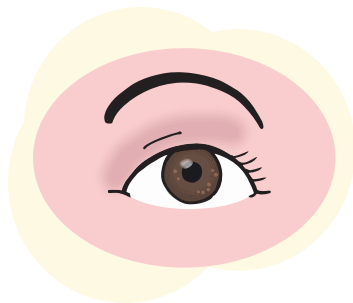
Šo audzēju lokalizācijas dēļ tie var izplatīties arī smadzeņu struktūrās, kas atbild par dzimumattīstību.⁸ Viens no šādiem simptomiem ir agrīna pubertāte.⁷



4. Vismaz divi Liša mezgliņi (varavīksnenes hamartomas), kurus konstatē spraugas lampas izmeklējumā^{1,2}

- Tie ir novērojami 90–95% cilvēku, kam ir NF-1²
- Tie parasti parādās pēc 3 gadu vecuma²

Liša mezgliņi ir izciļņi, kas aug varavīksnenē (acs krāsainajā daļā).¹ Parasti tie neietekmē redzi.⁷



5. Vismaz divas jebkura veida neurofibromas vai viena tīklveida neurofibroma^{1,2}

- Audzēji uz ādas/zem ādas:
 - Tie ir novērojami 99% cilvēku, kam ir NF-1²
 - Tie parādās pēc 7 gadu vecuma, parasti pusaudža gados²
- Tīklveida audzējs:
 - Tie ir novērojami 30% cilvēku, kam ir NF-1²
 - Tie parādās no dzimšanas līdz 18 gadu vecumam²

Neurofibromas parasti ir labdabīgi audzēji, kas aug uz ādas nerviem. Tie var radīt ādas izciļņus (uz ādas) vai palikt zem tās virsmas (zem ādas).²

Parasti tie nav sāpīgi, taču dažreiz var radīt zināmu kairinājumu vai ķerties aiz drēbēm. Operācija ne vienmēr ir labākā izvēle, jo var veidoties daudz rētaudu un neurofibromas var atkal atgriezties. Parasti ārsti izvairās operēt zemādas neurofibromas, jo pastāv lielāks nervu bojājumu risks.⁷

Pleksiformas neurofibromas ir izmēra ziņā lielāki “tīklveida” audzēji, kas var augt uz nerviem.³ Tie ir novērojami apmēram 30% bērnu, kam diagnosticēta NF-1, un to augšanas tendences ir neprognozējamas.⁷

Ir ļoti svarīgi cieši novērot pleksiformas neurofibromas, jo tās var radīt sarežģījumus vēlāk dzīvē. Nedaudzas no tām kļūst par ļaundabīgiem perifēro nervu apvalku audzējiem (MPNST),^{2,7} kas var ātri augt un izraisīt veselības problēmas.⁴



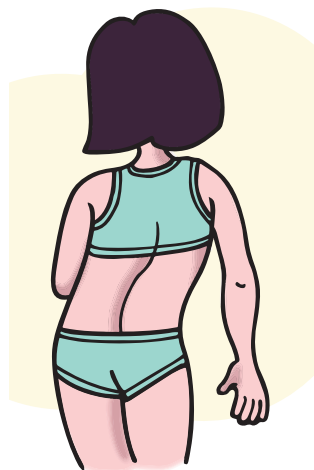
6. Kaula bojājumi/skeleta displāzija (it īpaši spārnkaula displāzija vai garā kaula izliekums)^{1,2}

• Spārnkaula displāzija:

- Tā ir novērojama mazāk nekā 1% cilvēku, kam ir NF-1²
- Ja tā ir, tad ir novērojama jau kopš dzimšanas²

• Lielā lielakaula pseidoartroze:

- Tā ir novērojama 2% cilvēku, kam ir NF-1²
- Tā parādās no dzimšanas līdz 3 gadu vecumam²



Kaula bojājumi ir deformācijas vai izmaiņas kaulos. Skeleta displāzijas dēļ bērni, kam ir NF-1, var būt salīdzinoši īsi savam vecumam, vai arī smagākos gadījumos viņu mugurkaulam var būt ļoti ievērojams izliekums. Šādā gadījumā viņiem var būt nepieciešams fizisks atbalsts visas dzīves garumā.⁷

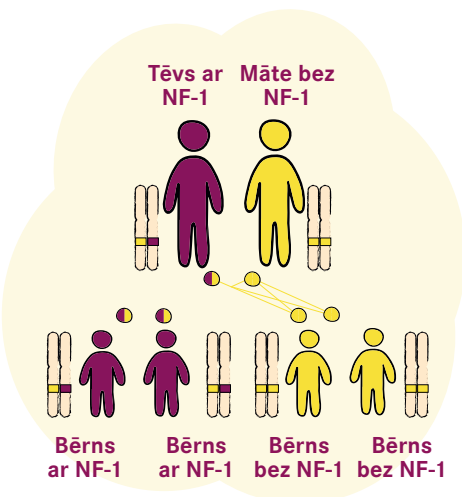
“Spārnkaula displāzija” nozīmē, ka spārnkauls ir vai nu maza izmēra, vai trūkst vispār (šis kauls veido galvaskausa daļu acu rajonā).⁹ Garo kaulu izliekšanās (parasti lielais lielakauls vai apakšstilba kauls) ir pamanāma, jo kājas ir izliektas uz ārpusi; rentģena izmeklējumā ir konstatējams būtisks kaulu izliekums.¹⁰ Tas notiek, jo kaula cietā, ārējā virsma ir pārāk plāna, tādēļ kauliem ir grūti noturēt ķermeņa svaru.⁷ Kaulu vājuma dēļ var būt atkārtoti kaula lūzumi.⁷

7. Patogēns *NF1* gēna variants heterozigotā stāvoklī.^{1,2}

NF-1 izraisa *NF1* gēna mutācija. Vairāk par šo procesu varat lasīt nodaļā “Kas ir NF-1 un kas to izraisa?”.

Mēs mantojam gēnu kopumu no saviem bioloģiskajiem vecākiem. “Heterozigots” nozīmē, ka slimību izraisošā mutācija ir klātesoša tikai vienā no diviem, nevis abos gēnu kopumos.¹¹

Pārmantošanas shēma, ja kādam no vecākiem ir NF-1¹¹



Vēl bez sākotnējiem NF-1 simptomiem pastāv citas komplikācijas, kas var attīstīties vēlāk^{2,7}

Neiroloģiski traucējumi⁷

Apmēram 6-7% bērnu, kam ir NF-1, attīstās kāda no epilepsijas formām, lai gan tā parasti ir vieglā formā.²

Ja neurofibromas veidojas muguras smadzenēs, tās var izraisīt to nervu funkcijas zudumu, kas kontrolē sajūtas un kustības.⁷

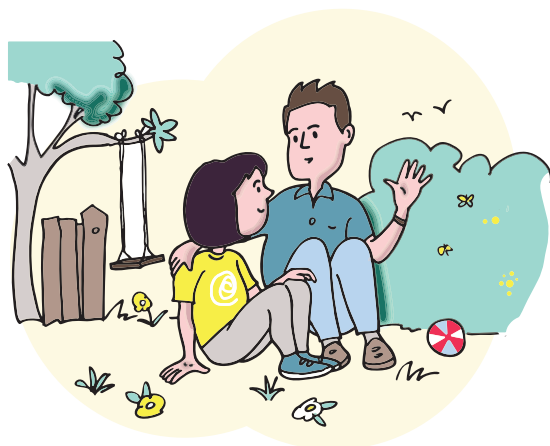
Sirds-asinsvadu slimības⁷

Bērniem, kam ir NF-1, ir lielāks sirds un asinsvadu veselības problēmu un paaugstināta asinsspiediena risks nekā pārējiem.⁷ Pēc diagnozes uzstādīšanas bērniem vajadzētu regulāri, vismaz reizi gadā, pārbaudīt asinsspiedienu. Vēlamais asinsspiediens ir mazāks par 140/90 mmHg.⁷

Mācīšanās grūtības²

Visi medicīniskie izmeklējumi NF-1 diagnozes noteikšanai pamatā ir fizikāli izmeklējumi, taču NF-1 ir saistīts arī ar mācīšanās grūtībām. Tās var būt vispārējas, piemēram, grūtības iemācīties runāt un staigāt,⁷ vai arī izpausties citos stāvokļos, teiksim kā autiskā spektra traucējumi un uzmanības deficīta un hiperaktivitātes sindroms (UDHS).²

NF-1 diagnozes noteikšana ir pirmais solis jūsu un jūsu bērna dzīvē ar NF-1. Lai gan simptomu cēloņa noskaidrošana var sniegt zināmu atvieglojumu, jums var rasties arī stress. Veltot laiku plašākas informācijas noskaidrošanai par NF-1, jūs varat noskaidrot, kas varētu būt sagaidāms.



Dzīve ar NF-1^{2,12}

Kā jau noskaidrojāt citās šī materiāla sadaļās, 1. tipa neurofibromatoze (NF-1) ir komplekss stāvoklis, kam nepieciešama palīdzība no dažādu nozaru speciālistiem. Kā vecākiem, kuru bērnam ir diagnosticēta NF-1, var būt nomācoši apzināties, cik liels atbalsts bērnam būs nepieciešams visas dzīves laikā.

Taču ir svarīgi atcerēties, ka atbalsts IR pieejams. Jūsu veselības aprūpes komanda palīdzēs ar padomiem un resursiem. Lai apbruņotos ar faktiem, mēs esam izveidojuši šo īso rokasgrāmatu par pieejamajām standarta ārstēšanas iespējām bērniem, kam ir diagnosticēta NF-1.

Kosmētiska ārstēšana^{2,12}

Lai gan NF-1 gadījumā ir daudzas ar veselību saistītas problēmas, NF-1 var ietekmēt arī bērna izskatu.^{2,12}

NF-1 redzamās izpausmes var būt “kafija ar pienu” plankumi, ādas un zemādas neurofibromas un dažos gadījumos arī izmaiņas mugurkaulā un sejas vaibstos.²

“Kafija ar pienu” plankumi parasti nav saistīti ar medicīniskām komplikācijām, un tos var nomaskēt ar kosmētikas līdzekļiem. Nav pierādījumu, kas atbalstītu to noņemšanu ar lāzeru, taču šādas iespējas varat apspriest ar bērna ārstu komandu.²

Ādas neurofibromas parasti nerada kaitējumu, taču tās ir ne tikai redzamas, bet arī var radīt neērtības un ķerties aiz apģērba. Jūsu bērns var arī sūdzēties par niezi vai dzelšanas sajūtu.²

Šos izciļņus ir iespējams likvidēt ar operācijas vai lāzera palīdzību,² taču, ja neurofibromas atrodas uz sejas vai kakla, noteikti konsultējieties ar plastiskās ķirurģijas speciālistu. Operācija rada rētu veidošanās risku un pastāv iespēja, ka neurofibromas ataug atpakaļ.²

Ortopēdiskā ārstēšana²

Ja bērnam ir garo kaulu izliekums, tas būs novērojams jau pirmajos dzīves mēnešos.² Atkarībā no atrašanās vietas un bojājuma pakāpes, to var novērst ar ķirurģijas palīdzību. Jautājumu vai šaubu gadījumā, lūdzu, konsultējieties ar bērna veselības aprūpes komandu.

Dažiem bērniem, kam ir NF-1, ir izliekta mugura. Tā ir jāpārbauda ikgadējās pārbaudēs. Līdzīgi kā ar daudziem NF-1 simptomiem, arī šis izpaužas atšķirīgi katram bērnam. Tas var izraisīt stājas traucējumus vai smagākos gadījumos – deformēt mugurkaulu, kas savukārt var ietekmēt elpošanu. Dažreiz to koriģē ar operācijas palīdzību, bet NF-1 speciālists noteiks, vai tas ir iespējams.²

Neiroloģiskā ārstēšana²

Bērna nervu funkciju pārbaude ir jāveic ikgadējās veselības pārbaudes ietvaros, taču, ja bērnam rodas jušanas traucējumi vai biežas galvassāpes, nekavējoties par to informējiet veselības aprūpes komandu. Ja rodas šādas problēmas, to cēlonis var būt NF-1 aktivitāte, kas izpaužas kā nervaudu nospiešana, un var būt nepieciešama steidzama ķirurģiska iejaukšanās. Ja bērnam NF-1 izraisa epilepsiju, jums vajadzētu konsultēties ar veselības aprūpes komandu par bērnam labākajām ārstēšanas iespējām (piem., medikamentiem).²

Smadzeņu funkcija un psiholoģiskā ārstēšana²

Apmēram 30-60% bērnu, kam ir NF-1, sastopas ar zināmām mācīšanās grūtībām, un šiem bērniem ir īpaši raksturīgi autiskā spektra traucējumi un uzmanības deficīta un hiperaktivitātes sindroms. Daudziem bērniem, kam ir NF-1, ir raksturīgs zems pašvērtējums, trauksme un depresija, kā arī var tikt ietekmēta viņu spēja saprast sociālo kontekstu.²

Šie traucējumi ikdienā var radīt daudz izaicinājumu vecākiem un aprūpētājiem. Ja esat nonākuši grūtībās, ir iespējas saņemt palīdzību, lai jūs varētu atbalstīt bērnu un parūpēties arī par sevi.

Jūsu bērna ārstu komanda sniegs tiešu vai netiešu atbalstu arī jums, nodrošinot citus resursus, kas var jums palīdzēt izdarīt izvēli par bērna izglītības vai emocionālajām vajadzībām.

Redzes nerva gliomas ārstēšana²

Redzes nerva gliomas (RNG) ir audzēji, kas aug uz redzes nerva starp smadzenēm un acīm, un dažkārt var ietekmēt jūsu bērna redzi. Dažas RNG var izraisīt redzes miglošanos, krāsu redzes zudumu un redzes lauka daļēju zudumu, taču šādas situācijas notiek diezgan reti un parasti līdz 7 gadu vecumam.²

Ja nepieciešams, RNG var ārstēt ar ķīmijterapiju, un ārstēšana būs atkarīga no audzēja izmēra un lokalizācijas. Apstarošanu parasti neizmanto, ja vien tā nav absolūti nepieciešama, jo pastāv liels turpmāko NF-1 komplikāciju risks.²

Sirds-asinsvadu slimību ārstēšana²

Bērniem, kam ir NF-1, standarta veselības pārbaudes ietvaros vajadzētu vismaz reizi gadā pārbaudīt asinsspiedienu. Ideālā gadījumā tam vajadzētu būt zem 140/90 mmHg, lai mazinātu slodzi uz sirdi un asinsvadiem. Augstu asinsspiedienu var ārstēt ar hipertensijas medikamentiem.²

Ir svarīgi ārstēt augstu asinsspiedienu, jo NF-1 ir saistīts ar vairākiem asinsvadu traucējumiem, piemēram, no sirds nākošā galvenā asinsvada sašaurinājumu vai artērijas, kas nogādā asinis nierēm, sašaurinājumu. Pēdējo var ārstēt ķirurģiski, taču vēlāk šī problēma var atgriezties.²

Pleksiformas neirofibromas ārstēšana¹⁻³

Pleksiformas neirofibromas ir lieli “tīklveida” audzēji, kas plešas visā nerva garumā un var ietvert vairākus atzarojumus un iespieties arī apkārtējos audos. Dažreiz, bet ne vienmēr, tos var ārstēt ķirurģiski.² Pleksiformām neirofibromām ir neprognozējams augšanas raksturs – tās kādu brīdi var augt strauji un tad pēkšņi apstāties. Šajā audzējā veidojas arī jauni asinsvadi, kas apgādā tīklveida neirofibromu ar asinīm, kas vēl vairāk apgrūtina ķirurģisku iejaukšanos.²

Ļaundabīgi perifēro nervu apvalku audzēji²

Neliels skaits pleksiformu neirofibromu vēlāk var pārveidoties par ļaundabīgiem perifēro nervu apvalku audzējiem (MPNST), kas ir ļoti agresīvi un dažreiz arī dzīvību apdraudoši. Šo audzēju standarta ārstēšana ir operācija, pēc kuras, iespējams, ir nepieciešama staru terapija.²

Šis nav pilns saraksts ar NF-1 ārstēšanas iespējām, un visu laiku tiek attīstītas jaunas tehnoloģijas un medikamenti. Ja raizējaties par konkrētu NF-1 aspektu un tā pārvaldības un kontroles iespējām, lūdzu, konsultējieties ar sava bērna ārstu komandu.

Kāda ir NF-1 ārstu komanda²

Tā kā 1. tipa neurofibromatoze (NF-1) ir ļoti kompleksa saslimšana, kam raksturīga plaša pazīmju un simptomu mainība, jūsu bērnu aprūpēs vairāki atšķirīgi speciālisti. Šī multidisciplinārā ārstu komanda sniedz atbalstu visai ģimenei.

Jums var būt grūti atcerēties visus, kas ietilpst bērna veselības aprūpes komandā, tādēļ esam izveidojuši sarakstu, iekļaujot tajā dažādus medicīnas speciālistus, kas varētu būt iesaistīti šajā procesā.

Neirologi²

Neirologi izvērtē jūsu bērna nervu funkcijas. Izmaiņas jušanā, piemēram, taustē vai redzē, var būt agrīns brīdinājums par nopietnāku NF-1 simptomu parādīšanos. Līdzīgi arī pastāvīgas galvassāpes vai motorās kontroles zaudēšana ir jāizmeklē steidzami.²



Ģenētiķi^{2,13}

Ģenētiķi būs iesaistīti bērna aprūpē no paša sākuma. NF-1 diagnozes noteikšanas ietvaros var tikt veikta *NF1* gēna izmeklēšana.² Vairāk par *NF1* gēnu varat izlasīt nodaļā “Kas ir NF-1 un kas to izraisa?”. Pēc diagnozes uzstādīšanas ģenētiķis var jūs aicināt uz sarunu, kurā pārrunās iespēju, ka kādam no jūsu ģimenes arī varētu būt NF-1 – retos gadījumos mēdz būt, ka slimība pastāv, taču cilvēks par to pat nenojauš.¹³ To ir vērts noskaidrot, jo tas var ietekmēt ģimenes plānošanu.



Fizioterapeiti¹⁴

Fizioterapeiti var pievienoties veselības aprūpes komandai, ja NF-1 ietekmē bērna kustību spējas vai kāds no ārstēšanas veidiem (piemēram, ortopēdiska operācija) ir ietekmējusi kustību diapazonu.¹⁴



Ķirurgi²

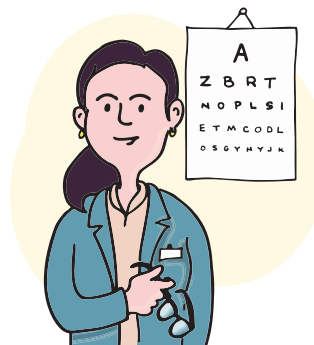
Ķirurgi ir veselības aprūpes komandas daļa. Viņu loma var būt pavisam vienkārša, piemēram, novērst ādas nei-rofibromu kosmētiskos defektus, vai arī sarežģīta, pie-mēram, operēt pleksiformas neurofibromas, kas ir apvi-jušās ap dzīvību nodrošinošām iekšējām struktūrām.² Svarīgi, lai bērna aprūpē tiktu iesaistīts ķirurgs ar pieredzi NF-1 ārstēšanā. Ir vairāku veidu ķirurgi, kas varētu tikt pieaicināti ārstēt konkrētu NF-1 izpausmi:

- **Neiroķirurgi ar specializāciju galvas un muguras smadzeņu ķirurģijā**
- **Mugurkaula ķirurgi**
- **Bērnu ķirurgi**
- **Plastiskie ķirurgi (specializējas miksto audu un ādas ķirurģijā)**
- **Mutes, sejas un žokļu ķirurgi**
- **Ortopēdiskie ķirurgi (specializējas kaulu un locītavu ķirurģijā)**



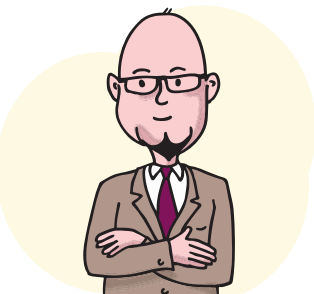
Oftalmologi²

Oftalmologi iesaistās, ja NF-1 ir ietekmējusi jūsu bērna redzi, vai uz redzes nerva ir konstatēts audzējs. Viņu uzde-vums ir pārraudzīt izmaiņas bērna redzē un pārliecināties par nepieciešamās ārstēšanas sākšanu iespējami drīzāk.²



Psihiatri²

Psihiatri palīdzēs jums un jūsu bērnam risināt ar NF-1 saistītās mācīšanās grūtības un garastāvokļa traucēju-mus. Atkarībā no bērna personīgajām vajadzībām, tas var būt ieteikums par piemērotāko skolu, emocionālā atbal-sta sniegšana vai medikamentu izrakstīšana uzmanības deficīta un hiperaktivitātes sindroma gadījumā.²



Radiologi^{15,16}

Radiologi specializējas medicīniskās tehnoloģijas izmantošanā, lai novērotu bērna organismu no iekšpuses un konstatētu izmaiņas. Šādi izmeklējumi ir rentgens un magnētiskā rezonanse.^{15,16} Jūsu bērnu var izmeklēt:

- **Muskuļu-skeleta radiologi (specializējas muskuļu un kaulu izmeklējumos)**
- **Neiroradiologi (specializējas smadzeņu izmeklējumos)**



Onkologi¹

Onkologi ir speciālisti, kas ārstē tādus vēža veidus kā MPNST. Ārstēšana var ietvert ķirurģiju, ķīmijterapiju un citus medikamentus. NF-1 bērnu ārstēšanā reti izmanto staru terapiju, jo pastāv liels blakņu risks.² Onkoloģijas jomā dažādi ārsti palīdz konkrētām pacientu grupām.

- **Bērnu hematoonkologi (specializējas bērnu ārstēšanā)**
- **Neiroķirurgi (specializējas smadzeņu audzējos)**



Pediatri

Pediātrs jeb bērnu ārsts uzrauga bērna veselību, veic profilaktiskas pārbaudes, seko līdzi bērna attīstībai un sūdzībām, kā arī nepieciešamības gadījumā aprūpē iesaista iepriekšminētos speciālistus.



Iespējams, ka šos speciālistus nekad nesatiksiet personīgi, tādēļ var šķist, ka bērna aprūpē ir iesaistīts mazāks cilvēku skaits. Ir svarīgi atcerēties, ka visiem šeit aprakstītajiem speciālistiem palīdz medmāsas, veselības aprūpes palīgi un brīvprātīgie, kas vēlas labākos iespējamus rezultātus jūsu bērnam. **JŪS NEESAT VIENI.**

Ja jums ir vēl kādi jautājumi par bērna aprūpē iesaistītajiem speciālistiem, lūdzu, vaicājiēt savai ārstu komandai.

Attīstības gadi ar NF-1^{12,17-19}

Ar NF-1 diagnosticētiem bērniem augot vai ejot cauri pubertātes posmam un kļūstot pieaugušiem, var parādīties jaunas slimības izpausmes. Tas notiek dažādos vecumos, taču nenozīmē, ka notiks ar ikvienu.²

Bērniem ar NF-1 pubertāte mēdz iestāties vēlāk vai agrāk nekā vienaudžiem (pirms 7-9 gadu vecuma, dēvēta arī par priekšlaicīgu pubertāti).² Agrīna pubertāte ir vairāk raksturīga tiem, kam ir redzes nerva glioma, par kuru varat lasīt iepriekš šajā sadaļā.¹⁷

Bērni ar NF-1 mēdz būt arī īsāki par saviem vienaudžiem, un šī atšķirība visizteiktākā ir 7 gadu vecumā meitenēm un 12 gadu vecumā zēniem.¹⁷

Bērni, kam ir NF-1, piedzīvo spēcīgu stresu, pamanot šīs atšķirības, it sevišķi, ja viņiem ir citas redzamas slimības izpausmes.¹⁸ Ja raizējaties, ka bērns ir nomākts vai viņam ir trauksme, domājot par savu dzīvi, pastāstiet to viņa ārstu komandai, lai saņemtu psiholoģisko un emocionālo atbalstu.

Citi bērni var būt nežēlīgi jautājumos, kas viņiem nav saprotami, un jums var nākties sadarboties ar skolotājiem un vecākiem, lai pārliecinātos, ka par bērnu atbilstoši rūpējas un viņš ārpus mājām jūtas ērti.¹⁹

Cits faktors, kas jāņem vērā, ir emocionālie satricinājumi, kas ir saistīti ar pašu pubertāti nevis NF-1. Var gadīties, ka jūsu bērns vairs nav tik atklāts pret jums kā kādreiz.¹⁹

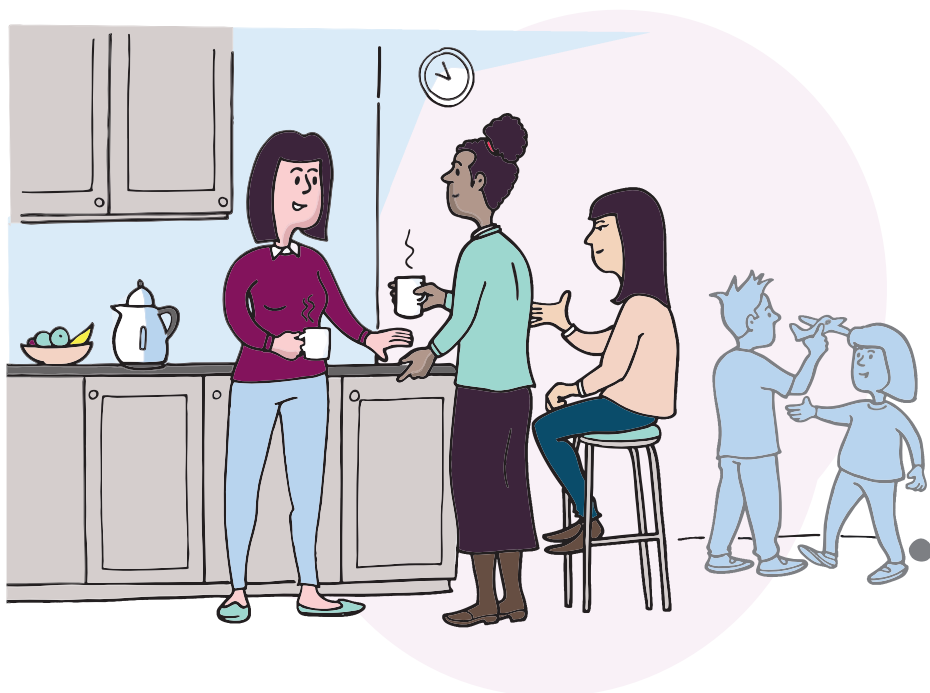
Daudziem cilvēkiem, kas rūpējas par pusaudžiem, ir grūti saprast šī perioda uzvedības izmaiņas, un to dēļ var rasties konflikti, kad jauniešiem ir garastāvokļa maiņas, miega paradumu izmaiņas vai arī kad viņš vai viņa ārēji nesaprotamu iemeslu dēļ sadarbojas mazāk.²⁰

Šādā gadījumā ir svarīgi joprojām paust savu atbalstu un darīt viņam zināmu, ka esat gatavi sarunai viņam ērtā laikā.



Kā par to runāt ar draugiem un ģimeni²¹

Ja jums ir bērns ar NF-1 diagnozi, tas ieviesīs izmaiņas jūsu ikdienā. Tas var skart arī jūsu sociālo dzīvi. Draugi, ģimenes locekļi un pat darba kolēģi var pamanīt un interesēties par notiekošo. Dažreiz tas var novest pie sarežģītām sarunām, tādēļ ir labāk, ja jums jau būs dažas atbildes šai situācijai.



Ja jūs atklāti pastāstīsiet par situāciju apkārtējiem, viņiem būs iespēja jūs atbalstīt, un dažkārt pat ļoti negaidītos veidos.

Piemēram, draugi un ģimenes locekļi var palīdzēt ar pārtikas iegādi vai bērnu pie-skatīšanu, ja jums ir vēl citi bērni. Ja jums nepieciešama ilgāka prombūtne no dar-ba, jo bērns jāved vizītēs pie ārstiem, ir vērts pārrunāt situāciju ar savu priekšnie-ku. Daži darbinieki var saņemt iespēju strādāt no mājām vai arī elastīgāk pielāgot darba stundas.

Ir svarīgi atcerēties, ka attiecībā ar apkārtējiem **JUMS VIENMĒR IR TIESĪBAS
NERUNĀT PAR TO, KO NEVĒLATIES**. Runājiet par šīm tēmām tikai tik daudz, lai
jums būtu ērti, un, ja jūtat spiedienu par to runāt, tad varat pieklājīgi, taču skaidri
atteikties no tā.

Šeit būs dažas vienkāršas atbildes uz biežāk uzdotajiem jautājumiem²²

“Kas ir NF-1?”²²

NF-1 ir saslimšana, kas izraisa izaugumu veidošanos uz mana bērna nerviem. Šie izaugumi var parādīties jebkurā ķermeņa vietā, taču uz ādas tie ir visredzamākie.



“Kā tavs bērns saslīma ar NF-1?”²²

NF-1 nav lipīga slimība, tādēļ to nevar nodot citiem saskarsmes ceļā. To izraisa problēmas mana bērna gēnos, taču neviens pie tā nav vainīgs.

“Vai NF-1 var izārstēt?”²²

Pagaidām to nevar izārstēt, taču visu laiku tiek attīstīti jauni ārstēšanas veidi un nākotne vieš daudz cerību.

Jūs varat paši izlemt, cik detalizēti vēlaties pastāstīt par šo problēmu, atkarībā no sarunu biedra. Jūsu bērna ārstu komandai arī vajadzētu jums sniegt padomu par sarežģītāku aspektu skaidrojumu.

Jums varētu būt ērtāk runāt par šo pieredzi ar citiem cilvēkiem, kas arī rūpējas par bērniem ar NF-1 diagnozi. Dalīšanās ar cilvēkiem, kas saprot, kam jūs ejat cauri, var sniegt lielu emocionālu atvieglojumu.

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.** Radiopaedia.org. Plexiform neurofibroma. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/plexiform-neurofibroma>. Last accessed February 2023. **4.** 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-i49. **5.** Cancer Research UK. Genes, DNA and cancer. Available at: www.cancerresearchuk.org/about-cancer/what-is-cancer/genes-dna-and-cancer. Last accessed February 2023. **6.** University of Alabama at Birmingham: School of Medicine Neurofibromatosis Program. Inheritance and Genetics of Neurofibromatosis Type 1 (NF1). Available at: www.uab.edu/medicine/nfprogram/learn/neurofibromatosis-type-1-nf1/inheritance-genetics. Last accessed February 2023. **7.** Williams VC, Lucas J, Babcock MA, et al. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics.* 2009;123(1):124-33. **8.** Radiopaedia.org. Optic pathway glioma. Available <https://radiopaedia.org/articles/optic-pathway-glioma?lang=gb>. Last accessed February 2023. **9.** Radiopaedia.org. Sphenoid wing dysplasia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/sphenoid-wingdysplasia?lang=gb>. Last accessed February 2023. **10.** Radiopaedia.org. Congenital pseudoarthrosis of the tibia. Available at: <https://radiopaedia.org/articles/congenitalpseudoarthrosis-of-the-tibia?lang=gb>. Last accessed February 2023. **11.** University of Alabama at Birmingham: School of Medicine Neurofibromatosis Program. Inheritance and Genetics of Neurofibromatosis Type 1 (NF1). Available at: www.uab.edu/medicine/nfprogram/learn/neurofibromatosis-type-1-nf1/inheritance-genetics. Last accessed February 2023. **12.** Vranceanu AM, Merker VL, Park E, et al. Quality of life among adult patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. *J Neurooncol.* 2013;114(3):257-62. **13.** 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. **14.** NHS UK. Neurofibromatosis type 1. Available at: www.nhs.uk/conditions/neurofibromatosis-type-1. Last accessed February 2023. **15.** Patient.info. X-ray test. Available at: <https://patient.info/treatment-medication/x-ray-test>. Last accessed February 2023. **16.** Patient.info. MRI scan. Available at: <https://patient.info/treatment-medication/mri-scan>. Last accessed February 2023. **17.** Bizzarri C, Bottaro G. Endocrine implications of neurofibromatosis 1 in childhood. *Horm Res Paediatr.* 2015;83(4):232-41. **18.** 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. Last accessed February 2023. **19.** 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 February 2023. **20.** Healthline. Is This Typical Teenage Behavior or a Warning Sign of Mental Illness? Available at: www.healthline.com/health-news/teen-behavior. Last accessed February 2023. **21.** NHS Inform. Talking about your condition. Available at: www.nhsinform.scot/care-support-and-rights/palliativecare/talking-to-people-about-your-condition/talking-about-your-condition. Last accessed February 2023. **22.** NIH National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Neurofibromatosis Fact Sheet. Available from: www.ninds.nih.gov/neurofibromatosis-fact-sheet. Last accessed February 2023.

Materiāls paredzēts ārstiem, speciālistiem, pacientiem un viņu aprūpētājiem
Materiāls izdots ar AstraZeneca Latvija atbalstu.
SIA "AstraZeneca Latvija"
Skanstes iela 50A, Rīga, LV-1013, Latvija
Tālrunis: 67377100, fakss: 67377004, www.astrazeneca.com
Materiāls sagatavots 2025. gada maijā. LV-1980-05-2025-RARE

Veidosim
pieredzi
Petajās slimībās
KOPA!

AstraZeneca 

Kā runāt ar bērna ārstu komandu.¹

Arī tad, ja zināt vairāk zinātnisko faktu, kas ir NF-1 pamatā, un pieejamās ārstēšanas iespējas, var nebūt viegli saprast, kuru bērna ārstu no visas speciālistu komandas uzrunāt vispirms. Bērna slimībā varētu būt tādi aspekti, par kuriem jūs vēlaties iegūt vairāk informācijas.



Zemāk ir aprakstīti vairāki vispārējie temati, kurus jūs varbūt vēlēšities pārrunāt ar ārstu komandu.

Padomāji par to, ko vēlaties uzzināt

1. Kādas izmaiņas mana bērna veselībā vai uzvedībā man būtu jāpamanā?

2. Cik bieži manam bērnam ir nepieciešama medicīniska izmeklēšana?

3. Vai cilvēkiem ar NF-1 ir pieejamas vietējās pacientu atbalsta grupas?

4. Vai ir kādas aktivitātes, no kurām manam bērnam vajadzētu izvairīties NF-1 dēļ?

5. Vai ir kādi medikamenti, no kuriem manam bērnam vajadzētu izvairīties NF-1 dēļ?

Pirms došanās uz konsultāciju jums, iespējams, būs noderīgi pārdomāt pēdējā laika notikumus un attiecīgi sakopot savas domas un jautājumus. Varbūt vēlaties uzzināt kaut ko vairāk par šajā materiālā izlasīto? Lūk, daži jautājumi, par kuriem padomāt pirms katras vizītes.

Padomāji par to, ko vēlaties uzzināt

1. Kā jūs vērtētu sava bērna vispārējo veselības stāvokli, kur **1** ir pavisam slikti, bet **10** – pavisam labi? Vai tas ir labāks vai sliktāks nekā pirms mēneša?

2. Kā jūs vērtētu sava bērna garīgās veselības stāvokli, kur **1** ir pavisam slikti, bet **10** – pavisam labi? Vai tas ir labāks vai sliktāks nekā pirms mēneša?

3. Vai esat pamanījuši bērna NF-1 simptomu/pazīmju pasliktināšanos? (piem., nogurums, galvassāpes, koncentrēšanās spējas)

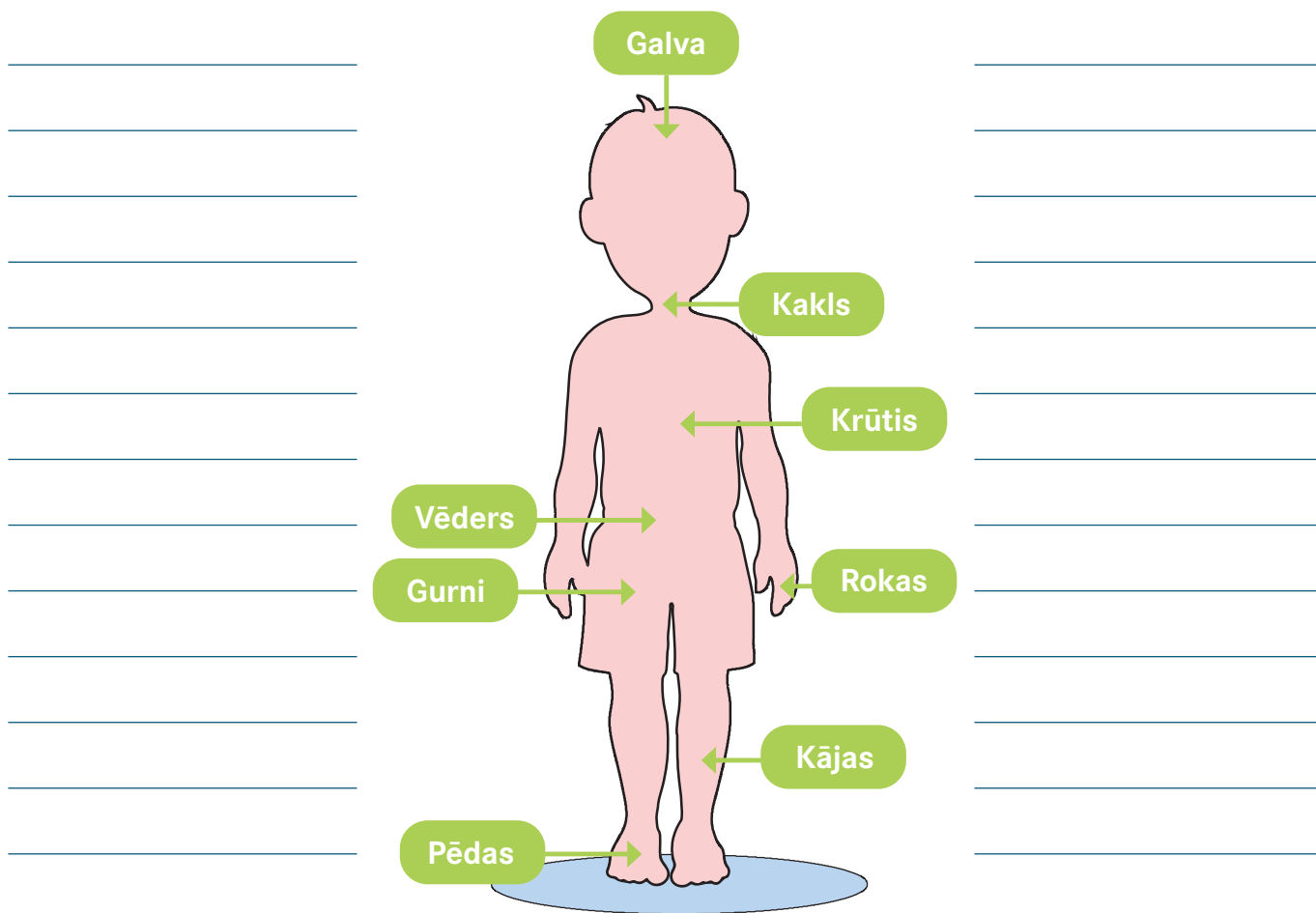
4. Varbūt kādas jūsu bērna NF-1 izpausmes ir uzlabojušās?

5. Vai jūsu bērnam bija grūtības lietot medikamentu(s), kas paredzēti NF-1 ārstēšanai?

6. Vai jūsu bērnam bija blaknes no medikamenta(iem), kas paredzēti NF-1 ārstēšanai?

7. Vai bērnam ir radušās jaunas sāpes vai pasliktinājušās esošās? Ja tā, lūdzu, atzīmējiet tās nākamajā lapā esošajā ķermeņa attēlā.

Lūdzu atzīmējiet vietas uz ķermeņa, kurās nav īsti labas sajūtas



Domājot par nākotni.

1. Vai ir gaidāmi kādi svarīgi notikumi, par ko jūsu ārstu komandai vajadzētu zināt?
2. Vai jums ir kādi jautājumi par NF-1 izpausmēm? (piem., pleksiformām neurofibromām)
3. Vai jums ir kādi jautājumi par bērna ārstēšanu nākotnē? (piem., medikamentu izmaiņas)
4. Vai jums ir kādi jautājumi par nākotnē gaidāmiem medicīniskiem izmeklējumiem, kas jūsu bērnam varētu būt nepieciešami? (piem., kad būtu jāveic nākamā redzes pārbaude)
5. Vai jums ir kādi jautājumi par izglītības atbalsta pieejamību savam bērnam? (piem., asistenta palīdzības nodrošināšana bērnam skolā vai kādā citā izglītības iestādē)
6. Vai jums ir kādi jautājumi par praktiska atbalsta pieejamību savam bērnam? (piem., valsts un pašvaldības atbalsts bērniem ar invaliditāti)
7. Vai jums ir kādi jautājumi par emocionāla atbalsta pieejamību savam bērnam? (piem., psiholoģiskā palīdzība)

Atsauces

1. InfoAboutKids.org. Working with your child's health care team: Communication tips for parents to help reduce stress. Available at: <https://infoaboutkids.org/blog/working-with-your-childs-health-care-team-communicationtips-for-parents-to-help-reduce-stress>. Last accessed February 2023.