



Προληπτικός έλεγχος για έγκαιρη ανίχνευση όγκων οπτικού νεύρου σε παιδιά με νευροϊνωμάτωση τύπου-1 (Nf1)

Νικολάου Μ.¹, Ζαμπογιάννης Α.¹, Τουρκαντώνη Ν.¹,
Νίκας Ι.², Χασιώτου Μ.², Σφακιανός Γ.³, Προδρόμου Ν.³,
Μοσχόβη Μ.¹

¹Μονάδα Αιματολογίας/Ογκολογίας, Ά Παιδιατρική Πανεπιστημιακή Κλινική Αθηνών, Ογκολογική Μονάδα Παίδων «ΜΑΡΙΑΝΝΑ Β. ΒΑΡΔΙΝΟΓΙΑΝΝΗ-ΕΛΠΙΔΑ» Νοσοκομείο Παίδων «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα

²Τμήμα Μαγνητικού και Αξονικού Τομογράφου, Νοσοκομείο Παίδων «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα

³Νευροχειρουργική Κλινική, Νοσοκομείο Παίδων «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα



Νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (NF-1)

- ▶ Πολυσυστηματική γενετική διαταραχή που οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου στο χρωμόσωμα 17, υπεύθυνο για την κυτταρική διαίρεση.
- ▶ Συχνότητα: 1/3.000
- ▶ Συνήθως στην παιδική ηλικία
- ▶ (<10 ετών το πρώτο σύμπτωμα)
- ▶ Συμπτώματα κυρίως από :
 1. Το δέρμα (café au lait κηλίδες, νευρίνωμα)
 2. Το κεντρικό νευρικό σύστημα
 3. Τα μάτια (οζίδια Lisch)



Κριτήρια Νευροϊνωμάτωσης NF-1

1. >6 cafe au lait με διάμετρο > 5 mm (προεφηβική ηλικία) ή 15 mm (μεταεφηβική ηλικία)
1. >2 νευρινώματα οποιουδήποτε τύπου ή 1 πλεγματοειδές νευρίνωμα
2. Εφηλίδες μασχालιαίας ή βουβωνικής χώρας
4. Γλοίωμα οπτικού νεύρου
5. Οζίδια του Lisch στον οφθαλμό
6. Χαρακτηριστικό οστικό φαινότυπο
(δυσπλασία σφηνοειδούς, λέπτυνση του φλοιού των μακρών οστών με ή χωρίς ψευδάρθρωση).
4. Έναν συγγενή πρώτου βαθμού με νευροϊνωμάτωση

Γλοΐωμα οπτικής οδού

Φυσιολογικά, η NF1 πρωτεΐνη έχει ογκοκατασταλτική δράση. Αδρανοποίηση ενός γόνου του Ras δημιουργεί παθολογική NF1 πρωτεΐνη, με αποτέλεσμα ανάπτυξη καλοήθων όγκων (νευρίνωμα, κλπ).

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ

- ❖ 15-20% σε παιδιά με νεροϊνωμάτωση





▶ ΣΥΝΕΠΕΙΕΣ

- ❑ Απώλεια όρασης
- ❑ Νευρολογικές διαταραχές

▶ Υψηλό ποσοστό νοσηρότητας και θνησιμότητας

▶ Καλύτερη πρόγνωση σε παιδιά που έχουν γλοίωμα οπτικού νεύρου σε έδαφος NF1

Σκοπός της μελέτης

Η σημασία της έγκαιρης διάγνωσης του γλοιώματος της οπτικής οδού σε παιδιά με NF1, προκειμένου να διασωθεί η όρασή τους.

Υλικό και Μέθοδος

- Είκοσι παιδιά με γλοίωμα οπτικής οδού που διαγνώσθηκαν και αντιμετωπίστηκαν στην Μονάδα Αιματολογίας-Ογκολογίας της Ά Πανεπιστημιακής Κλινικής Αθηνών.
- Η ηλικία διάγνωσης κυμάνθηκε από 3 μηνών-10 χρονών.
(med: 2 χρονών)
- Όλοι οι ασθενείς συνεχίζουν να βρίσκονται υπό παρακολούθηση.

Οι ασθενείς ομαδοποιήθηκαν σε :

Group 1: χωρίς café-au-lait κηλίδες
με κλινική συμπτωματολογία από τον όγκο.

Group 2: με café-au-lait κηλίδες και
προληπτική τακτική παρακολούθηση με MRI εγκεφάλου

Group 3: με café-au-lait κηλίδες
χωρίς τακτική παρακολούθηση,
διαγνώσθηκαν λόγω σοβαράς μείωσης ή και
απώλειας της όρασης.

Αποτελέσματα

	Group 1	Group 2	Group 3
Ασθενείς, n (%)	6 (30%)	7 (35%)	7 (35%)
Διακύμανση ηλικίας medium, yrs	3 μηνών-6 χρονών 4	8 μηνών-3 χρονών 2	3 χρονών-10 χρονών 3
Τακτική παρακολούθηση για NF1	καμία	MRI εγκεφάλου	καμία
Κλινική εικόνα	Απώλεια όρασης (μετά από βιοψία), στραβισμό, πονοκέφαλο, διαταραχή βάδισης	Café-au-lait κηλίδες, μειωμένη οπτική δραστηριότητα	Café-au-lait κηλίδες, πολύ μειωμένη οπτική δραστηριότητα
Θεραπεία	Χημειοθεραπεία	Χημειοθεραπεία	Χημειοθεραπεία
Οπτική δραστηριότητα μετά την θεραπεία		Σημαντική βελτίωση	Καμία βελτίωση

Συμπεράσματα

- 1) Τα παιδιά με Café au lait κηλίδες χρειάζονται: **τακτικό οφθαλμολογικό έλεγχο και MRI εγκεφάλου** για τον έλεγχο της οπτικής οδού.
- 1) Σε παιδιά με café au lait κηλίδες και γλοίωμα οπτικού νεύρου, η βιοψία πρέπει να αποφεύγεται γιατί μπορεί να οδηγήσει σε τύφλωση.
- 2) Γλοίωμα της οπτικής οδού που δεν διαγιγνώσκεται έγκαιρα, δεν φαίνεται να ανταποκρίνεται στη χημειοθεραπεία.

Η έγκαιρη ανίχνευση της απώλειας όρασης και η έγκαιρη διάγνωση του όγκου αυξάνει τα ποσοστά βελτίωσης της όρασης μετά από χημειοθεραπεία.



- ▶ Ομάδα I: 6 ασθενείς ηλικίας 3 μηνών-6 ετών (Μέση: 4 χρ)
 - 1 ασθενής: διαγνώσθηκε λόγω τύφλωσης σε βρεφική ηλικία
 - 2 ασθενείς: καλή όραση αλλά απώλεια όρασης μετά από βιοψία
 - 1 ασθενής: χωρίς προβλήματα όρασης
 - 2 ασθενείς: δεν εκτιμήθηκε η όραση λόγω μη καλής συνεργασίας
- ▶ Ομάδα II: 7 ασθενείς, ηλικίας από 8 μηνών-3 ετών (Μέση: 2 χρ)
 - όλοι είχαν μειωμένη οπτική οξύτητα
 - βελτιώθηκε σημαντικά μετά τη χημειοθεραπεία
- ▶ Ομάδα III: 7 ασθενείς, ηλικίας από 3-10 ετών (Μέση: 3 χρ)
 - όλοι είχαν μειωμένη οπτική οξύτητα .
 - Δεν υπήρξε καμία βελτίωση μετά τη χημειοθεραπεία.