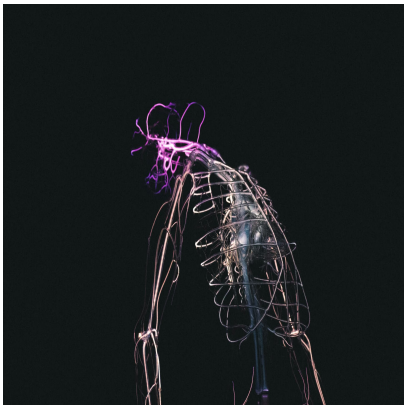

# Neurofibromatosi di tipo 1: al Meyer un nuovo modello di cura multidisciplinare per le complicanze oncologiche

### Descrizione

Prof. Renzo Guerrini, MD, FRCP, FAES, Direttore del Dipartimento di Neuroscienze e Genetica Umana, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Firenze.

Dott.ssa Mara Cavallin, MD PhD, responsabile del *Day Hospital* Neurofibromatosi di tipo 1, Dipartimento di Neuroscienze e Genetica Umana, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Firenze.

Dott.ssa Carla Fonte, MD, referente per le Neurofibromatosi SOSD Neuro-oncologia, *Cancer Genetics Program*, Dipartimento Testa-Collo, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Firenze.

Dott. Iacopo Sardi, MD PhD, Direttore SOSD Neuro-oncologia, *Cancer Genetics Program*, Dipartimento Testa-Collo, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Firenze.

**Abstract:** La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una malattia genetica rara e complessa, caratterizzata da un'elevata variabilità clinica e da un aumentato rischio di complicanze oncologiche. Dal 2024 l'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze ha attivato ambulatori specialistici multidisciplinari dedicati alla gestione delle forme oncologiche associate alla NF1. In questo ambito, i pazienti vengono valutati contemporaneamente dai diversi specialisti coinvolti, con restituzione immediata alla famiglia del programma personalizzato di monitoraggio clinico e diagnostico. Il *team*, composto da neurologo, neuro-oncologo, neurochirurgo, chirurgo plastico, dermatologo, oculista, radiologo, neuroradiologo e psicologo, opera secondo le linee guida europee ERN-Genturis, e garantisce una continuità assistenziale completa e coordinata.

## Neurofibromatosi di tipo 1: una malattia rara, complessa e multisistemica

La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una delle più comuni malattie genetiche rare, con un'incidenza stimata di 1 su 2.500–3.000 nati vivi. Causata da mutazioni del gene NF1, si manifesta con segni cutanei caratteristici – come le macchie "caffelatte" e i neurofibromi – ma può interessare numerosi organi e tessuti, in particolare il sistema nervoso centrale, l'occhio e lo scheletro.

Tra le complicanze più rilevanti figurano quelle oncologiche, che possono insorgere sin dall'età pediatrica e comprendono gliomi del nervo ottico, tumori cerebrali di basso e alto grado, oltre a tumori benigni e maligni dei nervi periferici.

Questi pazienti devono essere seguiti con un approccio coordinato e multidisciplinare, capace di integrare competenze mediche e chirurgiche e di considerare anche l'impatto psicologico che la malattia e il suo percorso di cura esercitano sulla vita del soggetto affetto e della famiglia.


Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri Via G.C. Vanini, 15 – 50129 Firenze Tel. 055 496522 Fax 055 481045 email protocollo@omceofi.it. Copyright by Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Firenze

## L’ambulatorio multidisciplinare NF1 del Meyer: una risposta integrata

Nel 2024 l’Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze ha istituito ambulatori multidisciplinari dedicati ai pazienti con Neurofibromatosi di tipo 1 con complicanze oncologiche. Durante la stessa sessione clinica, il bambino viene valutato contemporaneamente da tutti gli specialisti coinvolti – neurologo, neuro-oncologo, neurochirurgo, chirurgo plastico, dermatologo, oculista e psicologo – per una visione completa e condivisa del caso. Al termine dell’incontro, la famiglia riceve una restituzione immediata degli esiti degli accertamenti eseguiti in *Day Hospital* e un piano personalizzato di monitoraggio clinico e diagnostico. Questo approccio simultaneo e integrato consente di ridurre tempi e spostamenti, migliorare il coordinamento tra specialisti e offrire risposte più tempestive e coerenti alle famiglie. Il modello si ispira alle raccomandazioni ERN-Genturis, che promuovono una presa in carico integrata e centrata sul paziente.

## Il valore della multidisciplinarietà

L’approccio del Meyer non si limita al confronto tra specialisti, ma propone un percorso unitario di cura. Ogni figura professionale contribuisce con la propria competenza specifica: il neurologo coordina la sorveglianza clinica, il neuro-oncologo segue i trattamenti farmacologici, mentre il neurochirurgo e il chirurgo plastico valutano le possibili opzioni chirurgiche. Fondamentale, inoltre, inoltre il supporto del radiologo e del neuroradiologo per l’interpretazione delle risonanze magnetiche encefaliche e *total body*, fondamentali per lo studio e la stadiazione delle complicanze oncologiche. Dermatologo e oculista seguono il monitoraggio delle manifestazioni cutanee e visive, mentre lo psicologo sostiene pazienti e famiglie nell’affrontare l’impatto emotivo e sociale della malattia. Questa stretta collaborazione fra professionisti permette di affrontare la complessità della NF1 in modo integrato e tempestivo, migliorando la qualità di vita dei pazienti e favorendo decisioni cliniche condivise.

## Un modello replicabile

L’esperienza del Meyer offre un modello organizzativo innovativo e potenzialmente replicabile in altri centri italiani dedicati alle malattie genetiche rare. L’istituzione di ambulatori multidisciplinari integrati consente di ottimizzare le risorse, aumentare l’efficacia diagnostica e garantire uniformità di trattamento sul territorio. In una prospettiva futura, l’obiettivo è quello di potenziare la collaborazione con il territorio e i pediatri di libera scelta, definire protocolli condivisi di follow-up e integrare strumenti digitali avanzati per la diagnosi e il monitoraggio delle complicanze oncologiche della NF1.

## Conclusioni

La Neurofibromatosi di tipo 1 è una patologia complessa che richiede risposte organizzative adeguatamente articolate. L’esperienza del Meyer dimostra come l’approccio multidisciplinare e la restituzione immediata del percorso di cura alle famiglie possano migliorare concretamente l’aderenza al piano diagnostico-terapeutico e, di conseguenza, la qualità di vita dei pazienti. Un modello di medicina integrata che unisce competenza clinica, innovazione organizzativa e attenzione alla dimensione umana della cura.

renzo.guerrini@meyer.it

**CATEGORY**

1. Scienza e professione

**Categoria**

1. Scienza e professione

**Data di creazione**
22/01/2026
**Autore**
redazione-toscana-medica
**Campi meta**


Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri Via G.C. Vanini, 15 – 50129 Firenze Tel. 055 496522 Fax 055 481045 email protocollo@omceofi.it. Copyright by Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Firenze

**Nome E Cognome Autore 1 :** Renzo Guerrini
**Nome E Cognome Autore 2 :** Mara Cavallin, Carla Fonte, Iacopo Sardi
**Views :** 1812


Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri Via G.C. Vanini, 15 – 50129 Firenze Tel. 055 496522 Fax 055 481045 email protocollo@omceofi.it. Copyright by Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Firenze