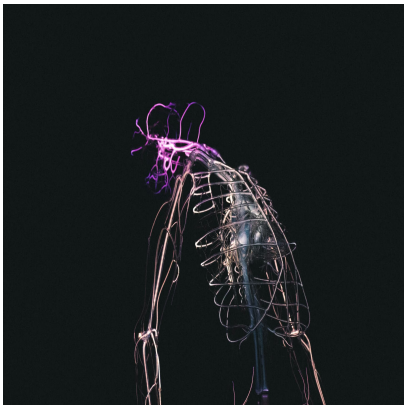

Neurofibromatosi di tipo 1: al Meyer un nuovo modello di cura multidisciplinare per le complicanze oncologiche

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