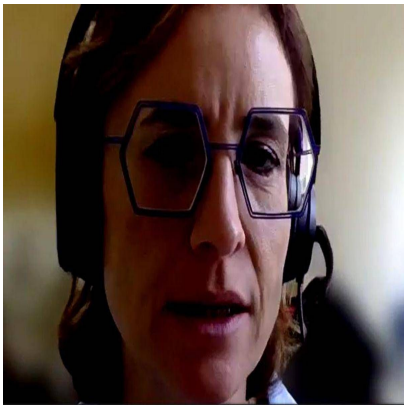


Neurofibromatosi di tipo 1, Leoni (Gemelli): â??Con mirdametinib nuove opportunitÃ per gli adultiâ?•

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? â??Fino a oggi, per i pazienti adulti le opzioni terapeutiche disponibili per il trattamento dei neurofibromi plessiformi erano sostanzialmente limitate alla chirurgia. Questi interventi, tuttavia, raramente consentono di risolvere completamente la morbilitÃ associata a queste lesioni spesso profonde, diffuse e infiltranti, che possono coinvolgere gli organi e le strutture circostanti. Garantire una completa radicalitÃ chirurgica, senza esiti postoperatori, Ã¨ quindi estremamente difficile. Di conseguenza, molti pazienti sono costretti a sottoporsi a numerosi interventi chirurgici nel corso della vita, con esiti che possono risultare deturpanti o invalidanti dal punto di vista estetico e funzionale. La disponibilitÃ di una terapia farmacologica, rappresenta una grande opportunitÃ per questa categoria di pazientiâ?•. CosÃ¬ Chiara Leoni, responsabile della Uos Malattie rare pediatriche e terapie innovative della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli Irccs, di Roma, spiega lâ??impatto di mirdametinib, che ha ottenuto il via libera di Aifa per il trattamento dei neurofibromi plessiformi associati alla neurofibromatosi di tipo 1 (Nf1) anche negli adulti.

â??Il trattamento â?? spiega Leoni â?? consente di ridurre il volume dei neurofibromi plessiformi e, di conseguenza, di intervenire anche sui sintomi clinici associati, come il dolore, i deficit funzionali e le alterazioni degli organi coinvolti dalla presenza delle lesioni. Si tratta quindi di unâ??importante innovazione terapeuticaâ?•. La neurofibromatosi di tipo 1 â??Ã¨ una condizione multisistemica, la cui gestione richiede necessariamente un approccio multidisciplinare â?? chiarisce lâ??esperta -. Ã? una patologia che esordisce in etÃ pediatrica, ma che accompagna il paziente per tutta la vita. Le prime manifestazioni si osservano generalmente durante lâ??infanzia e sono rappresentate dalle macchie caffellatte. Il quadro clinico puÃ² tuttavia evolvere con manifestazioni di gravitÃ variabile, che possono coinvolgere lâ??apparato visivo, lo sviluppo neuropsicomotorio e lâ??apparato cutaneo. Tra le manifestazioni piÃ¹ caratteristiche figurano i neurofibromi cutanei multipli, tipici soprattutto dellâ??adolescenza e dellâ??etÃ adulta, e i neurofibromi plessiformi. Questi ultimi rappresentano una delle manifestazioni piÃ¹ complesse da gestire nel tempo. Possono infatti raggiungere dimensioni considerevoli e determinare importanti alterazioni estetiche, soprattutto quando interessano aree del corpo visibili ed esposte. Possono inoltre essere associati a dolore e deficit funzionali, in relazione alla sede e alle strutture coinvolteâ?•.

La gestione multidisciplinare Ã¨ quindi â??fondamentale proprio per la natura sfaccettata della patologia â?? rimarca Leoni â?? La Nf1 puÃ² interessare diversi organi e apparati e richiede quindi un monitoraggio costante. Tra le complicanze piÃ¹ rilevanti vi sono quelle neurologiche e oncologiche. In etÃ pediatrica, per esempio, il glioma delle vie ottiche rappresenta la neoplasia piÃ¹ frequentemente associata alla malattia e puÃ² determinare una riduzione della vista. Ã? pertanto fondamentale seguire il paziente fin dallâ??infanzia e proseguire il monitoraggio anche in etÃ adulta, accompagnando nel tempo la famiglia e favorendo lâ??identificazione precoce delle possibili complicanze. Questo consente di intervenire tempestivamente con trattamenti mirati, specifici e personalizzati sulle esigenze del singolo pazienteâ?•.

Un aspetto particolarmente importante, per i pazienti, â??riguarda la necessitÃ di migliorare la presa in carico sia in etÃ pediatrica sia in etÃ adulta â?? evidenzia Leoni â?? Attualmente esiste una significativa popolazione pediatrica che probabilmente non riesce ancora ad accedere tempestivamente a centri di riferimento dotati di percorsi diagnostici adeguati e sufficientemente rapidi. Allo stesso tempo, numerosi pazienti adultiâ?• non sono piÃ¹ seguiti. â??Questo Ã¨ dovuto soprattutto alla carenza, sul territorio nazionale, di centri di riferimento dedicati al monitoraggio e alla valutazione multidisciplinare degli adulti. Tali strutture non sono presenti in tutte le regioni e, dove esistono, risultano spesso distribuite in modo frammentario e non adeguatamente integrateâ?•.

default watermark

Lâ??auspicio, per lâ??esperta, Ã¨ che â??gli investimenti siano indirizzati anche al rafforzamento dellâ??assistenza a questa fascia di popolazione. Da un lato, Ã¨ necessario migliorare la formazione dei professionisti sanitari che entrano in contatto con i pazienti in etÃ pediatrica, affinchÃ© possano riconoscere precocemente i segni della Nf1 e indirizzare tempestivamente i bambini verso un percorso multidisciplinare. Dallâ??altro â?? puntualizza â?? Ã¨ fondamentale recuperare i pazienti adulti che nel tempo hanno interrotto il follow-up e che oggi, grazie alle nuove opportunitÃ terapeutiche, potrebbero beneficiare di trattamenti prima non disponibili per loroâ?•.

Riprendere il monitoraggio Ã¨ importante â??non soltanto per valutare la possibilitÃ di accedere alle nuove terapie ma anche controllare le manifestazioni dâ??organo e identificare precocemente le complicanze caratteristiche dellâ??etÃ adulta. Lâ??obiettivo deve essere quello di garantire una presa in carico continuativa, dalla diagnosi in etÃ pediatrica fino allâ??etÃ adulta, attraverso una rete di centri specializzati e un approccio multidisciplinare capace di rispondere alle esigenze dei pazienti in ogni fase della loro vitaâ?•, conclude.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Novembre 2, 2026
Autore
redazione

default watermark