

NF1 tünetnapló és orvosi kérdéslista

Ez a dokumentum az NF1-gyel élők és családjaik számára készült, hogy megkönnyítse az orvosi konzultációkat és a fontos kérdések követését. Tematikus kérdéslistákat tartalmaz, melyek minden pontján jegyzetelési lehetőség biztosított, így könnyen rögzíthetők az adott vizsgálat eredményei és megfigyelései.

Az egyes vizsgálatokra célszerű magunkkal **vinni a korábbi ambuláns lapokat és leleteket**, minden típusú kórházi dokumentumot, amelyeket tematikusan és időrendben rendszerezve ajánlott tárolni. Ez segít az orvosnak átlátni a beteg állapotának alakulását, és hatékonyabbá teszi a kezelést.

Fontos figyelmeztetés

A dokumentumban szereplő kérdések kizárólag tájékoztató és segítő célt szolgálnak. Nem alkalmasak diagnózis felállítására, és nem helyettesítik az orvos szaktudását, tapasztalatát, valamint a részletes kivizsgálást és orvosi konzultációt.

A kérdések célja, hogy a szülők és gondviselők tudatosabban készülhessenek az orvosi vizsgálatokra, és ne feledkezzenek meg a fontos részletekről, tünetekről vagy következő lépésekről.

A dokumentumban foglalt információk nem tekinthetők orvosi tanácsadásnak, és nem vállalok felelősséget azok felhasználásáért.

Minden esetben kérj ki szakorvos véleményét, és kövesd az ő javaslatait a kezelés, a vizsgálatok gyakorisága és a további teendők kapcsán.

Saját orvosaim:

Neurológus neve:

kórház:

telefonszáma

e-mail



Szemész neve:

kórház:

telefonszáma

e-mail

Genetikus neve:

kórház:

telefonszáma

e-mail

Ortopédus neve:

kórház:

telefonszáma

e-mail

Onkológus neve:

kórház:

telefonszáma

e-mail

Gasztroenterológus neve:

kórház:

telefonszáma

e-mail

Tartalomjegyzék

NF1 tünetnapló és orvosi kérdéslista	1
Fontos figyelmeztetés.....	1
Saját orvosaim:	1
Neurológia	4
Szemészet	10
Genetika	14
Ortopédia	17
Onkológia	21
Gasztroenterológia	24
Plexiform neurofibromák	28

Neurológia

Nem feltétlen csak ezeket kérdezik meg, de hasonló kérdésekre lehet számítani.
Érdemes összeírni, mert nem biztos, hogy minden azonnal eszébe jut az embernek.

1. Hányadik terhességi hétre született a gyermek?
2. Milyen volt a születés módja (hüvelyi, császármetszés)?
3. Volt-e komplikáció a szülés során?
4. Mennyi volt a születési súlya és hossza?
5. Volt-e születés után sárgasága?
6. Születésekor kellett-e újraéleszteni vagy oxigént adni?
7. Hány napig volt kórházban a születése után?
8. Volt-e kórházi kezelése az újszülöttkorban?
 - Ha igen, akkor arról mit kell tudni erről az időszakról? (orvosi documentumok!)

- Milyen orvosok látták?
 - Mivel gondozták?
9. Milyen volt a mozgásfejlődése (megfordulás, kúszás, járás)?
 10. Mikor kezdett el beszélni?
 11. Volt-e beszédfejlődési elmaradás?
 12. Észlelték-e izomtónus problémát (pl. hypotónia)?
 13. Voltak-e görcsös mozgások, rohamok a korai életkorban?
 14. Van-e jelenleg mozgáskoordinációs nehézsége?



15. Vannak-e finommotoros problémák (pl. írás, gombolás)?
16. Tapasztaltak-e magatartásbeli problémákat?
17. Volt-e figyelemzavar vagy hiperaktivitás gyanú?
18. Járt-e korai fejlesztőhöz, gyógypedagógushoz?
19. Kapott-e logopédiai fejlesztést?
20. Van-e tanulási nehézsége az iskolában?
21. Hogyan viszonyul más gyerekekhez, milyen a szociális viselkedése?
22. Voltak-e hangulati ingadozások, dühkitörések?
23. Van-e alvászavara?
24. Tapasztaltak-e evési nehézségeket?
25. Érzékeny-e bizonyos hangokra, érintésre, ingerekre?
26. Volt-e valaha műtétje?
27. Szedett-e rendszeresen gyógyszert, vitamint?
28. Mikor volt utoljára gyermekneurológiai vizsgálaton?
29. Kapott-e valaha diagnózist neurológiai területen (pl. epilepszia, CP)?
30. Van-e családban ismert fejlődési rendellenesség, genetikai betegség?
31. Mikor kezdett el a gyermek először megfordulni (hanyattból hasra)?
32. Mikor kezdett el kúszni és mászni?
33. Kihagyott-e valamelyik mozgásfejlődési mérföldkövet (pl. mászás)?
34. Milyen volt az izomtónusa csecsemőkorban (túl laza, túl feszes)?
35. Tapasztalt-e orvos hypotóniát vagy izomtónus eltérést?
36. Volt-e szükség mozgásfejlesztésre vagy gyógytornára?
37. Milyen életkorban kezdett járni a gyermek?
38. Egyensúlyozása stabil volt a járás kezdetétől?

39. Járáskor gyakran elesik-e vagy botladozik?
40. Képes-e lépcsőn járni váltott lábbal kapaszkodás nélkül?
41. Tud-e egy lábon állni, egyensúlyozni?
42. Jellemző-e a "puha" izomzat érzete?
43. Voltak-e izomremegések, rángások?
44. Könnyen elfárad-e mozgásos tevékenységek során?
45. Nehézséget okoz-e a labdajáték (dobás, elkapás)?
46. Tud-e páros lábbal ugrani, ugróiskolát játszani?
47. Képes-e finommotoros mozgásokra (pl. gombolás, cipzár használata)?
48. Használja-e mindkét kezét, vagy egyik oldalt előnyben részesíti?
49. Van-e koordinációs nehézség öltözködés, önellátás során?
50. Tud-e önállóan cipőt kötni?
51. Volt-e gond a fej emelésével hason fekve csecsemőkorban?
52. Tud-e kerékpározni, rollerrel közlekedni?
53. Előfordul-e, hogy fáradtság miatt nem akar játszani, mozogni?
54. Járt-e valaha ortopédiai kivizsgáláson mozgásprobléma miatt?
55. Tapasztalt-e izomfájdalmat, izomgörcsöt fizikai terhelés után?
56. Volt-e izomerő gyengesége (pl. nehezen tartja meg magát)
57. Tartása megfelelő, vagy jellemző a hanyag testtartás?
58. Van-e gerincferdülés vagy ortopédiai elváltozás, amiről tud?
59. Fejlődési mozgásmintáiban volt-e visszaesés vagy stagnálás?
60. Kapott-e diagnózist mozgásfejlődési zavar (pl. hypotónia, CP) kapcsán?
61. Mikor kezdődtek a panaszai?
62. Milyen jellegű tünetei vannak (pl. fejfájás, zsibbadás, gyengeség)?

63. Hol jelentkeznek a tünetek?
64. Milyen gyakran jelentkeznek a tünetek?
65. Milyen hosszú ideig tartanak a tünetek?
66. Van-e kiváltó ok (pl. testhelyzet, stressz, terhelés)?
67. Volt-e tudatzavara, ájulása?
68. Tapasztalt-e beszédzavart?
69. Volt-e látászavara (homályos látás, kettőslátás)?
70. Érzett-e szédülést?
71. Tapasztalt-e egyensúlyzavart vagy bizonytalan járást?
72. Volt-e hányingere vagy hányt-e a tünetekkel összefüggésben?
73. Észlelt-e izomgyengeséget?
74. Észlelt-e izommerevséget vagy izomrángást?
75. Van-e zsibbadása, érzéskiesése?
76. Tapasztalt-e végtagremegést?
77. Van-e fejfájása?
78. Hol jelentkezik a fejfájás?
79. Milyen jellegű a fejfájás (lökötő, nyomó, szúró)?
80. Milyen erősségű a fejfájás egy 1–10-es skálán?
81. Van-e kísérő tünet a fejfájás mellett (pl. fényérzékenység)?
82. Észlelt-e memóriazavart?
83. Volt-e alvászavara?
84. Tapasztalt-e hangulati ingadozást, szorongást, depressziót?
85. Milyen a vizelet- és székletürítés kontrollja?
86. Volt-e epilepsziás roham?

87. Szed-e jelenleg gyógyszereket?
88. Milyen betegségei vannak vagy voltak korábban?
89. Volt-e korábbi idegrendszeri betegsége vagy sérülése?
90. Volt-e agyi vagy gerinc MRI/CT vizsgálata?
91. Van-e a családban idegrendszeri betegség (pl. epilepszia, SM)?
92. Van-e ismert öröklődő genetikai betegsége (pl. NF1)?
93. Volt-e fejsérülése vagy gerincsérülése?
94. Érte-e bármilyen mérgezés, vegyi anyag?
95. Milyen a napi fizikai aktivitása?
96. Milyen a táplálkozási és folyadékfogyasztási szokása?
97. Tapasztalt-e változást a kéz- vagy lábmozgásban?
98. Előfordult-e nyelészavar?
99. Volt-e fülzúgása vagy hallásromlása?
100. Volt-e arczsibbadás, arcbénulás?
101. Van-e tanulási nehézsége, figyelemzavara?
102. Mikor volt utoljára neurológiai vizsgálaton?

[illegible]

válasz:

Szemészet

Szemészeti kérdéssor neurofibromatózis (NF1) esetén – gyermekek részére

Nem feltétlen csak ezeket kérdezik meg, de hasonló kérdésekre lehet számítani.
Érdemes összeírni, mert nem biztos, hogy minden azonnal eszébe jut az embernek.

A látás vizsgálatához

1. Van-e látásromlás?
 2. Panaszodik-e a gyermek homályos látásra?
 3. Előfordul-e kettős látás?
 4. Hirtelen romlott-e a látás az utóbbi időben?
 5. Különbözik-e a két szem látása?
 6. Meg tudja-e különböztetni a színeket?
 7. Olvasás közben gyorsan elfárad-e?
 8. Van-e fejfájása, amely látással összefügghet?
 9. Lát-e fényvillanásokat, foltokat?
 10. Nehezebben lát-e sötétben?
-

Szemmozgás, szemállás

11. Van-e szemmozgásbeli eltérés?
 12. Megfigyelhető-e kancsalság?
 13. Jellemző-e szemtekerezgés- ez egy akaratlan, ritmusos szemmozgás, (nystagmus)?
 14. Mozognak-e szinkronban a szemek?
 15. Van-e szemhéjcsüngés (ptosis)?
 16. Dörzsöli-e gyakran a szemét?
 17. Pislog-e túl gyakran?
-

Szemészeti leletek, elváltozások

18. Láthatók-e Lisch-csomók?
 19. Látható-e pigmentáció a szivárványhártyán?
 20. Találtak-e eltérést a szemfenéken?
 21. Szemnyomása normális?
 22. Van-e szemfenéki vizsgálat eredménye?
 23. Tapasztaltak-e duzzanatot, gyulladást?
 24. Van-e váladékozás, könnyezés?
-

Daganatokkal kapcsolatos kérdések

25. Van-e optikai glioma jele?
 26. Készült-e MRI a látóidegről?
 27. Ha van daganat, nőtt-e az utóbbi kontroll óta?
 28. Érinti-e a daganat a látóideg-keresztvezetést (chiasmát)?
 29. Befolyásolja-e a daganat a látást?
-

Speciális vizsgálatok, követés

30. Szükséges-e látótér-vizsgálat?
 31. Szükséges-e réslámpás vizsgálat?
 32. Készült-e optikai koherencia tomográfia (OCT)?
 33. Javasolták-e a színlátás vizsgálatát?
 34. Kell-e szemészeti MRI?
 35. Milyen gyakorisággal javasolt a kontroll?
 36. Előírták-e a rendszeres szemészeti utánkövetést?
-

Kezelés, ellátás

37. Szükséges-e valamilyen kezelés?
38. Kell-e gyógyszeres terápia (pl. MEK-inhibitor)?

- 39. Kell-e műtéti beavatkozás (ptosis vagy más ok miatt)?
 - 40. Szükséges-e szemüveg, és milyen erősségű?
 - 41. Kapott-e korábban vizuális segédeszközt?
-

Családi és kísérő körülmények

- 42. Van-e a családban más NF1-es szemészeti problémával?
 - 43. Van-e tanulási nehézsége, ami látással összefügghet?
 - 44. Panaszkodik-e iskolában a tábla leolvasására?
 - 45. Használ-e nagyítót vagy más tanulási segédeszközt?
 - 46. Előfordult-e iskolai elmaradás látás miatt?
-

Orvos felé felteendő kérdések

- 47. Van-e szükség különleges vizsgálatra?
- 48. Milyen szakorvosi együttműködés javasolt (pl. onkológus)?
- 49. Milyen beavatkozás javasolt, ha romlik a látás?
- 50. Hol és mikor kell legközelebb kontrollra menni?
- 51. Van-e látásromlás?
- 52. Van-e szemmozgásbeli eltérés?
- 53. Láthatók-e Lisch-csomók?
- 54. Van-e optikai glioma jele?
- 55. Szemnyomása jó?
- 56. Szükséges-e látótér vizsgálat, ha igen, mennyi idő és hogy kell elképzelni?
- 57. Szükséges-e valamilyen kezelés?
- 58. Mennyi időnként kell kontrollra járni?
- 59. Szükséges-e MRI vizsgálat?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal blue or grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a slight shadow on the right side, suggesting it's resting on a surface.

[illegible]

Genetika

Genetikus által feltett kérdések

Nem feltétlen csak ezeket kérdezik meg, de hasonló kérdésekre lehet számítani.

Érdemes összeírni, mert nem biztos, hogy minden azonnal eszébe jut az embernek.

1. Mikor vették észre az első tüneteket?
2. Vannak-e café-au-lait foltok, és ha igen, hány darab?
3. Van-e szeplőződés a hónaljban vagy lágyékhajlatban?
4. Találhatóak-e bőrdaganatok a gyermek testén?
5. Volt-e szemészeti vizsgálat? (Lisch-csomók?)
6. Volt-e MRI vizsgálat, mutatott eltérést?
7. Tapasztaltak-e tanulási nehézséget?
8. Elmaradt-e a gyermek a fejlődésben?
9. Volt-e epilepsziás roham?
10. Van-e mozgásbeli elmaradás vagy hypotónia?
11. Vannak-e viselkedésbeli eltérések?
12. Mutat-e autisztikus tüneteket?
13. Van-e gerincferdülés vagy egyéb ortopédiai elváltozás?
14. Fájdalmas vagy növekvő bőr alatti csomók jelentkeztek-e?
15. Volt-e már daganat gyanúja vagy igazolt daganat?
16. Előfordul-e a családban NF1, NF2 vagy schwannomatosis?
17. Mely családtagok érintettek?
18. Mikor diagnosztizálták a családtagot?
19. Milyen tüneteket mutattak ők?
20. Voltak-e halálesetek idegrendszeri eredetű daganat miatt?
21. Volt-e genetikai vizsgálat korábban a családban?
22. Született-e korábban érintett testvér vagy vetélés?
23. Mi a gyermek születési súlya, hossza?
24. Volt-e terhességi komplikáció?
25. Koraszülött volt-e?
26. Volt-e újszülöttkori sárgaság, intenzív ellátás?
27. Kapott-e a gyermek korábban gyógyszert vagy terápiát?
28. Járt-e már más szakorvosnál (neurológus, szemész, ortopéd)?



29. Rendelkezik-e dokumentált orvosi leletekkel?
 30. Szükség lesz-e további szűrésre a családtagoknál?
-

Szülő által feltehető kérdések a genetikusnak

1. Milyen hosszú a genetikai vizsgálati eljárás?
2. Mennyit kell várni az eredményre?
3. Hány génre terjed ki a vizsgálat?
4. Mely gének vizsgálata történik (pl. NF1, SPRED1 stb.)?
5. Teljes génszekvenálás történik?
6. Mi történik, ha negatív lesz az eredmény, de vannak tünetek?
7. Mi a teendő, ha pozitív az eredmény? Javasolt-e szűrés a testvérek vagy szülők számára?
8. Genetikai szempontból örökölheto-e az NF1?
9. Van-e mozaicizmus gyanúja esetén külön vizsgálat?
10. Kell-e másik mintavétel, ha az első nem elegendő?
11. Javasolt-e genetikai tanácsadás más rokonoknak?
12. Milyen mértékű a betegség kockázata a családban?
13. Lehet-e előre megjósolni a tünetek súlyosságát?
14. Lehet-e prenatális vizsgálatot kérni a jövőben?
15. Érdemes-e részt venni genetikai kutatási programban?
16. Be kell-e vonni klinikai genetikuszt a továbbiakhoz?
17. Milyen dokumentumokat hozzunk a következő találkozóra?

This image shows a single sheet of white paper with horizontal blue or grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a slight shadow on the right side, suggesting it's resting on a surface.

válasz:

Ortopédia

Nem feltétlen csak ezeket kérdezik meg, de hasonló kérdésekre lehet számítani.

Érdemes összeírni, mert nem biztos, hogy minden azonnal eszébe jut az embernek

Az orvos által feltett kérdések

1. Tapasztaltak-e testtartási rendellenességet?
2. Van-e gerincferdülés (scoliosis) gyanúja?
3. Volt-e ortopédiai szűrés korábban?
4. Jelentkezett-e sántítás, járási nehézség?
5. Panaszodik-e a gyermek csont- vagy ízületi fájdalomra?
6. Van-e a végtagokban deformitás?
7. Egyforma hosszúak-e a végtagok?
8. Volt-e csonttörése? Ha igen, milyen körülmények között?
9. Gyógyultak-e megfelelően ezek a törések?
10. Előfordult-e álízület (pseudoarthrosis)? Ha igen, hol?
11. Tapasztalható-e hajlított sípcsont (tibia dysplasia)?
12. Mutat-e eltérést a csípőízület mozgása?
13. Járás közben megfigyelhető-e kóros minta (pl. bicegés)?
14. Jelen van-e veleszületett lábdeformitás (pl. dongaláb)?
15. Van-e gerinctorzulás tapintható plexiform tumor miatt?
16. Észlelhető-e bordatorzulás vagy mellkasi aszimmetria?
17. Tapintható-e csomó a gerinc mentén vagy a végtagokon?
18. Volt-e MRI vagy röntgenvizsgálat ortopédiai célból?
19. Szabályos-e a csontnövekedés üteme?
20. Állandó vagy terhelésre fokozódó fájdalmat jelez-e?
21. Volt-e korábban ortopédiai műtét?
22. Viselete-e ortézist, fűzöt vagy más segédeszközt?
23. Részt vesz-e gyógytornában, mozgásterápiában?
24. Tapasztalt-e izomgyengeséget?
25. Mennyire aktív mozgásában a gyermek?
26. Elmarad-e testmagasságban a kortársaitól?



27. Mutat-e fokozott hajlékonyságot (hiperelaszticitás)?
 28. Van-e gerinc melletti izomtónus eltérés?
 29. Jelentkeztek-e mozgáskoordinációs nehézségek?
 30. Tervez-e további szakorvosi kivizsgálást?
-

Szülő által feltehető kérdések

31. Van-e gerincferdülés vagy csak tartáshiba?
32. Mekkora a ferdülés mértéke? Szükséges-e kezelni?
33. Kell-e röntgen vagy MRI a pontosabb diagnózishoz?
34. Milyen gyakran kell kontrollra járni?
35. Milyen következményei lehetnek a scoliosisnak, ha NF1 miatt van?
36. Lehet-e, hogy plexiform tumor tolja el a gerincet?
37. Kell-e ortopédiai eszköz (pl. fűző)?
38. Számítani lehet-e pseudoarthrosis kialakulására?
39. Mit tehetünk annak megelőzésére?
40. Milyen csontelváltozások jellemzőek NF1 esetén?
41. Mely életkorokban kell kiemelten figyelni a fejlődést?
42. Kell-e speciális cipő vagy talpbetét?
43. Befolyásolja-e az állapot a sportolási lehetőségeket?
44. Javasolt-e gyógytorna? Ha igen, milyen típus?
45. Van-e teendő a növekedési eltérésekkel kapcsolatban?
46. Hogyan követhető a végtaghossz különbség?
47. Mikor érdemes újra képalkotó vizsgálatot végezni?
48. Lehet-e műtéti megoldásra szükség?
49. Milyen mozgások kerülendők az állapot romlása miatt?
50. Szükséges-e testnevelés óra alóli felmentés?
51. Mennyi időnként szükségesek a kontroll vizsgálatok?

Koselugó / Selumetinib kezelés – szülői kérdések

51. Indokolt-e gyermekem számára a Koselugó (selumetinib) kezelés?
52. Mik a kezelés feltételei és kritériumai?
53. Milyen vizsgálatokra van szükség a gyógyszer felírásához?
54. Ki írhatja fel ezt a gyógyszert?
55. Kell-e NEAK (Nemzeti Egészségbiztosítási Alapkezelő) engedély hozzá?
56. Ki intézi a NEAK kérelmet?
57. Mennyi idő alatt bírálják el a gyógyszerigénylést?
58. Milyen dokumentumokat kell beadni a NEAK-hoz?
59. Kell-e külön orvosi vélemény, MRI vagy onkológiai javaslat?
60. Van-e kórház, ahol ez rutinszerűen zajlik?
61. Milyen mellékhatásai lehetnek a Koselugónak?
62. Milyen gyakran kell kontrollra járni a gyógyszer szedése alatt?
63. Milyen hosszú ideig tart a kezelés?
64. Mikor tekinthető eredményesnek a kezelés?
65. Megszünteti vagy csak lassítja a daganat növekedését?
66. Befolyásolja-e a gyermek más gyógyszereit?
67. Hogyan adják be a gyógyszert (pl. kapszula, oldat)?
68. Van-e írásos tájékoztató a kezeléssel?
69. Visszavonható-e a kezelés, ha mellékhatás jelentkezik?
70. Mit tehet a szülő, ha elutasítják a NEAK-igénylést?



[illegible][illegible]

Onkológia

Nem feltétlen csak ezeket kérdezik meg, de hasonló kérdésekre lehet számítani.

Érdemes összeírni, mert nem biztos, hogy minden azonnal eszébe jut az embernek

Az orvos által feltett kérdések

1. Tapasztaltak-e újonnan megjelenő csomót vagy duzzanatot?
2. Észrevettek-e gyors növekedésű tumort?
3. Fájdalmas-e az adott terület?
4. Tapintható-e kemény vagy rögzített duzzanat?
5. Megváltozott-e a bőr színe vagy állaga a csomó fölött?
6. Jelentkezett-e éjszakai fájdalom vagy nyomásérzékenység?
7. Van-e láz, éjszakai izzadás, fogyás?
8. Észlelték-e visszatérő hányást vagy fejfájást?
9. Van-e neurológiai tünet (pl. gyengeség, zsibbadás)?
10. Volt-e korábban plexiform neurofibroma?
11. Tapasztaltak-e változást a plexiform növekedésében?
12. Születéskor volt-e látható daganat?
13. Jelentkezett-e már korábban MPNST (rosszindulatú perifériás idegrendszeri daganat)?
14. Volt-e már daganat miatt képalkotó vizsgálat?
15. Szükséges-e új MRI vagy CT az aktuális állapot felméréséhez?
16. Volt-e biopszia? Mi lett az eredmény?
17. Jelentkezett-e áttetre utaló panasz (pl. csontfájdalom)?
18. Tapasztalható-e mozgáskorlátozottság, bénulás?
19. Megváltozott-e a gyermek viselkedése vagy hangulata?
20. Jelenleg milyen kezelést kap (ha van)?
21. Volt-e kemoterápia, sugárkezelés, műtét?
22. Hogyan viseli a kezelést a gyermek?
23. Vannak-e ismert MPNST-kockázati tényezők a családban?
24. Mikor volt utoljára onkológiai kontroll?
25. Jelenleg ki követi onkológiailag a gyermeket?
26. Részt vesz-e klinikai vizsgálatban?
27. Kap-e fájdalomcsillapító vagy egyéb palliatív kezelést?
28. Érinti-e a daganat az életminőséget vagy mozgást?



29. Tapasztalható-e bőr alatti gyors növekedésű elváltozás?
30. Szükséges-e onkológiai team konzultáció?
-

Szülő által feltehető kérdések

31. Van-e ok aggodalomra az észlelt duzzanat miatt?
32. Lehet-e ez MPNST vagy más rosszindulatú tumor?
33. Milyen tünetek utalhatnak rosszindulatú elváltozásra?
34. Milyen képalkotó vizsgálat szükséges és mikor?
35. Indokolt-e biopszia, és milyen kockázatokkal jár?
36. Mennyi idő alatt érkezik meg az eredmény?
37. Ki értelmezi az eredményt? Másodvéleményt kérhetünk?
38. Milyen daganattípusok jellemzők NF1-nél?
39. Mekkora az esélye az MPNST kialakulásának?
40. Van-e szűrővizsgálat a korai felismerésre?
41. Milyen tüneteket kell otthon figyelni?
42. Milyen gyakran kell kontrollra járni?
43. Ki dönti el, hogy kell-e kezelés?
44. Milyen terápiás lehetőségek vannak, ha daganatot találnak?
45. Lehet-e a daganat jóindulatú még akkor is, ha gyorsan nő?
46. Ha plexiform növekedést látunk, mikor szóljunk azonnal? Ezeket hogy ismerem fel?
47. Van-e lehetőség genetikai szűrésre daganatra hajlamosító mutációk miatt?
48. Javasolt-e preventív műtét egyes elváltozásoknál?
49. Hová fordulhatunk lelki segítségért, ha diagnózist kapunk?
50. Mennyi időnként szükségesek a kontroll vizsgálatok?
- vérvétel
 - MRI,
 - kardiológia,
 - neurológia
 - szemészet
 - ortopédia

This image shows a single page of white paper with horizontal blue or grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page, leaving small margins at the top and bottom. There are no vertical margin lines, text, or other markings on the page.

[illegible]

Gasztroenterológia

Nem feltétlen csak ezeket kérdezik meg, de hasonló kérdésekre lehet számítani.

Érdemes összeírni, mert nem biztos, hogy minden azonnal eszébe jut az embernek. Ha vannak friss leletek ultrahang, vérvétel ne felejtsd el.

Általános anamnézis, panaszok

1. Vannak-e emésztési problémák (puffadás, fájdalom, hányás, székrekedés, hasmenés)?
2. Előfordul-e gyakran hasi fájdalom? Hol, milyen jellegű?
3. Változott-e az étvágy az utóbbi időben?
4. Volt-e hirtelen fogyás vagy hízás?
5. Vannak-e nyelési nehézségek?
6. Érez-e a gyermek teltségérzetet kis mennyiségű étel elfogyasztása után?
7. Volt-e vér a székletben vagy sötét, szurokszéklet?
8. Előfordult-e hányás vérrel?
9. Hányás után enyhül-e a fájdalom?
10. Tapintható-e duzzanat vagy érzékenység a hasban?

Növekedés, táplálkozás

11. A gyermek testsúlya és testmagassága megfelelő ütemben fejlődik?
12. Volt-e étvágytalanság vagy táplálkozási zavar?
13. Kap-e a gyermek táplálékkiegészítőt?
14. Szükség volt-e kiegészítő vagy szondás táplálásra?
15. Van-e korlátozás bizonyos élelmiszerekben (pl. tejfehérje, glutén)?
16. Átlagosan hányszor van széklete naponta/héten?
17. Van-e fájdalom székletürítéskor?
18. Tart-e még a szobatisztaság tanulása?
19. Van-e éjszakai bepisilés vagy székletürítés?

NF1-hez kapcsolódó speciális kérdések

20. Van-e daganatra utaló jel a hasüregben (pl. mesenterialis neurofibroma)?

21. Történt-e hasi ultrahang vagy MRI vizsgálat?
22. Tapasztaltak-e máj-, lép-, vagy vese-megnagyobbodást?
23. Volt-e gyanú mellékvesetumorra (pheochromocytoma)?
24. Kell-e hormonprofil vagy vérnyomásmonitorozás emiatt?
25. Van-e korábbi vastagbél vagy gyomor endoszkópos vizsgálati eredmény?
26. Van-e emelkedett gasztrin- vagy kortizolszint?
27. Előfordult-e rekeszsérv vagy reflux?
28. Diagnosztizáltak-e gyulladásos bélbetegséget?

Gyógyszerszedés, kísérő betegségek

29. Szed a gyermek bármilyen gyógyszert, amely érinti az emésztőrendszert?
30. Szed a gyermek hashajtót, probiotikumot vagy egyéb táplálékkiegészítőt?
31. Van-e allergiás reakció bizonyos ételekre vagy gyógyszerekre?
32. Voltak-e súlyos hasi infekciói, kórházi kezelése?
33. Kapott-e antibiotikumot, ami bélflórát károsíthatott?

Vizsgálatok, szűrés, kezelés

34. Szükség van-e laborvizsgálatra (vas, vitaminok, gyulladásos markerek)?
35. Kell-e laktóz-, fruktóz-, vagy gluténérzékenység irányába vizsgálni?
36. Szükség van-e székletvizsgálatra (parazita, vér, calprotectin)?
37. Szükséges-e endoszkópos vizsgálat (gyomortükrözés, vastagbéltükrözés)?
38. Szükséges-e hasi MR vagy CT a panaszok miatt?
39. Kell-e diétás tanácsadás, dietetikus bevonása?

Szülői kérdések – kezelés, életminőség

40. Mitől alakulnak ki a panaszok? Van összefüggés a neurofibromatózissal?
41. Várható-e, hogy a panaszok romlanak?
42. Kell-e speciális diéta?
43. Lehet-e óvodába, iskolába járni a jelenlegi állapotban?
44. Befolyásolja-e az emésztőrendszeri állapot a gyermek fizikai aktivitását?
45. Milyen gyakran javasolt gasztroenterológiai kontroll?
46. Milyen tünetek esetén kell azonnal visszajönni?

47. Hol lehet a legjobb ellátást kapni ezzel a diagnózissal?
48. Van-e lehetőség másodvéleményre?
49. Tud-e a gasztroenterológus NF1-ben jártas szakorvost ajánlani?
50. Kapcsolódik-e más szervrendszer a jelenlegi panaszokhoz (pl. endokrinológia)?

[illegible]

válasz:

Plexiform neurofibromák

Diagnózissal és elhelyezkedéssel kapcsolatos kérdések

1. Hol helyezkedik el a plexiform neurofibroma?
2. Mely szöveteket vagy szerveket érint (bőr, izmok, idegek, mély struktúrák)?
3. Milyen méretű a daganat?
4. Látható-e kívülről? Tapintható-e?
5. Érint-e létfontosságú területet (pl. gerinccsatorna, légút, szemideg, arcideg, nyelőcső)?
6. Növekszik-e jelenleg a daganat?
7. Lassú vagy gyors növekedést mutat?
8. Tapasztalható-e fájdalom vagy zsibbadás a környékén?
9. Befolyásolja-e a mozgást, érzékelést vagy egyéb működést?
10. Van-e kockázata, hogy a daganat rosszindulatúvá válik?

Képalkotó vizsgálatokra vonatkozó kérdések

11. Milyen képalkotó vizsgálat történt eddig (MRI, CT, ultrahang)?
12. Milyen gyakran kell MRI-vel kontrollálni?
13. A jelenlegi képalkotók alapján történt-e változás?
14. Szükséges-e újabb szövetmintavétel (biopszia)?
15. Lehet-e pontosan meghatározni a daganat határait?

Tünetekre és működési zavarokra vonatkozó kérdések

16. Okozhat-e bénulást vagy izomgyengeséget?
17. Befolyásolja-e a gyermek légzését vagy nyelését?
18. Okozhat-e alvási problémákat?
19. Van-e mozgáskoordinációs zavara?
20. Befolyásolja-e a hallást vagy látást?
21. Érint-e vegetatív idegeket (szívritmus, bélműködés)?
22. Fájdalmas a tapintása?
23. Időnként változik-e a mérete (pl. gyulladásra)?

Kezeléssel kapcsolatos kérdések

24. Jelenleg szükséges-e beavatkozás vagy csak megfigyelés alatt van?
25. Milyen lehetőségek vannak: műtét, gyógyszer, klinikai vizsgálat?
26. Javasolt-e MEK-gátló kezelés (pl. selumetinib)?
27. Hol érhető el ez a kezelés Magyarországon?
28. Van-e nemzetközi klinikai vizsgálat, amibe bekerülhetne?
29. Mikor javasolt a műtét?
30. Mik a műtét kockázatai (pl. idegsérülés)?
31. Várható-e teljes eltávolítás?
32. Mi történik, ha nem kezeljük?
33. Befolyásolja-e a daganat a gyermek iskolai vagy szociális életét?

Követés, életminőség, adminisztratív kérdések

34. Milyen gyakori kontrollvizsgálatok szükségesek?
35. Változhat-e serdülőkorban a daganat viselkedése?
36. Kell-e rehabilitáció vagy gyógytorna?
37. Kapcsolódik-e fájdalomkezelés a daganathoz?
38. Milyen dokumentációt kell rendszeresen vezetni?
39. Kell-e pszichológusi támogatás?
40. Milyen papírokat kell beadni NEAK vagy szakorvosi bizottság felé?
41. Kapható-e segédeszköz, ha a daganat mozgáskorlátozottságot okoz?

Szülők kérdései a jövőre vonatkozóan

42. Mi a várható prognózis a daganat jelenlegi állapotában?
43. Okozhat-e később komoly szövődményt?
44. Milyen jelekre kell otthon figyelniük?
45. Változhat-e a daganat hormonális hatásra?
46. Nőhet-e új plexiform daganat más helyen?
47. Vannak-e más családtagoknál hasonló elváltozások?
48. Mennyire örökletes ez a típusú elváltozás?
49. Hol találhatunk sorstársi közösséget?
50. Mit érdemes tudni a gyermek óvodai/iskolai környezetéről ilyen diagnózis mellett?



This image shows a single sheet of white paper with horizontal blue or grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are approximately 20 lines visible. The paper has a slight shadow on the right side, suggesting it's resting on a surface.

válasz: