

## SLF E SCUOLA

In generale, avere la SLF non deve sconvolgere la vita quotidiana o scolastica. Avere la SLF non altera le capacità di qualcuno di imparare o raggiungere i propri obiettivi accademici a scuola, ma a volte avere il cancro con dei sintomi potrebbe influenzare l'impegno e la buona riuscita scolastica.

Per la necessità di esami ed indagini frequenti, a volte è necessario assentarsi per le visite mediche piuttosto spesso. Quando è possibile, è importante prenotare queste prevenzioni ed accertamenti in maniera da non disturbare l'impegno scolastico o attività extra scolastiche che si svolgono normalmente. Comunque, è importante che la salute venga al primo posto. Potrebbe succedere che delle persone siano impossibilitate ad essere presenti alle lezioni. Anche se la politica di ogni Istituto è diversa, deve essere concordato con il corpo docente la possibilità di assistere alle lezioni a distanza su Skype o altro.

Ci possono essere dei momenti di ansietà e preoccupazione riguardanti la sindrome. Questo può generare una serie di emozioni, dalla tristezza alla rabbia. Tutti questi sentimenti sono normali, ma nel caso siano di disturbo nello svolgimento della quotidianità o riuscita scolastica sarebbe importante affrontarli e parlarne. E' importante identificare persone di fiducia, come membri della famiglia, un buon amico, un consigliere scolastico o uno psicologo per parlare di questi sentimenti quando sorgono.

## SLF e AMICI

La decisione di dialogare con amici o un fidanzato sul fatto di essere portatori della sindrome è molto personale. Le persone devono aprirsi sulla SLF quando si sentono pronte ed a proprio agio. Dei buoni amici potrebbero essere degli ottimi appoggi in tutti i momenti della vita, sia quelli positivi che quelli negativi, incluso l'affrontare e convivere con la SLF. E' importante ricordarsi che ogni persona (con o senza la sindrome) vive dei momenti frustranti nella propria vita, a volte preoccupanti o sentimenti di essere diverso e, anche gli amici senza la sindrome, potrebbero essere di aiuto ed appoggio. Giovani con la SLF possono essere di grande aiuto condividendo esperienze simili. Il programma Giovanile della LFSA è un'ottima maniera di fare conoscenze ed amicizie con altri che vivono le stesse situazioni.



## PROGRAMMA PER I GIOVANI DELLA LFSA (LFSA YOUTH PROGRAM)

Il programma dei giovani della associazione LFSA è un programma ideato per fornire supporto agli adolescenti e giovani con la SLF (età tra i 13-26), fornendogli delle opportunità d'imparare di più sulla SLF tramite le informazioni ricevute da specialisti in maniera coinvolgente, divertente e positiva, come in Workshops per giovani, Webinars e bollettini informativi trimestrali apposta per loro. Il Programma dei giovani è molto importante e facilita l'amicizia tra di loro creando una rete di incontro ed appoggio. Un partecipante del programma ha detto "Mi sono accorto di non essere solo, e più di questo, mi sento stimolato da ogni adolescente e giovane. Io posso rispecchiarmi in loro e accorgermi che hanno gli stessi timori e insicurezze... Ho potuto percepire che non sono l'unico ad avere questa mutazione e che devo convivere e questo mi aiuta a lottare e vivere un giorno alla volta."

**Per sapere di più su questo programma LFSA per giovani, visita il sito:  
[www.lfsassociation.org/youth-program/](http://www.lfsassociation.org/youth-program/)**

# CONSAPEVOLEZZA SULLA SLF CONOSCENZA E' POTERE



Rendere consapevoli adolescenti e giovani adulti a condurre meglio aspetti relativi alla propria salute e a prendere delle decisioni.

**Scopri di più sulla Sindrome di Li-Fraumeni. (SLF)**



Impara di più in [LFSAssociation.org](http://LFSAssociation.org)

**AVVISO LEGALE:** Le informazioni presentate qui hanno l'obiettivo di fornire elementi generali per la comunità SLF. Non sostituisce la consulenza con professionisti e medici qualificati che sono familiarizzati con le condizioni di ogni individuo.

## COSE' LA SINDROME DI LI' FRAUMENI E QUALI SONO I RISCHI?

La Sindrome di Li-Fraumeni (SLF) è una condizione genetica che aumenta il rischio di sviluppare vari tipi di cancro. La SLF colpisce le persone indipendentemente dal sesso e viene identificata in famiglie in tutte le parti del mondo. I cancri collegati con questa condizione possono manifestarsi a qualsiasi età, inclusa quella infantile e giovane.



## CONOSCENDO LE CAUSE DELLA SLF

La SLF è causata da un cambiamento nel DNA (qualche volta chiamata variante o mutazione) nel codice del gene TP53. Quando lavorando in maniera corretta, il gene TP53 è il "guardiano de nostro genoma" che aiuta a prevenire che errori nel DNA accadano nelle nostre cellule. Il cancro è causato dall'accumulo di molti errori del DNA nelle nostre cellule, allora il TP53 è un gene importante che ci protegge dallo sviluppare dei cancri.

Tutti noi nasciamo con due coppie del gene TP53 in ognuna delle nostre cellule. Per le persone con Li-Fraumeni una delle nostre coppie del gene TP53 sta funzionando e l'altra ha un'alterazione che non la fa funzionare adeguatamente. Il test genetico analizza le due coppie del gene TP53 con i quali sei nato e cerca le alterazioni nel DNA che fanno sì che il gene non funzioni. Questo normalmente è fatto tramite un prelievo del sangue o della saliva.

La maggior parte delle persone che hanno la Sindrome di Li-Fraumeni hanno ereditato

l'alterazione nel TP53 da uno dei genitori. Un piccolo numero di persone sono i primi delle loro famiglie ad avere la SLF, presentando una mutazione inedita nel gene, ossia, non ereditata.

Quando un bambino o un giovane scoprono di avere una mutazione nel TP53, è raccomandato che i suoi genitori e fratelli (o altri parenti diretti) si rivolgano ad un consulente genetico per discutere sulla possibilità di un test anche se nessuno della famiglia ha sviluppato un cancro.

La SLF è ereditata, o, "trasmessa" nelle famiglie in maniera chiamata "eredità dominante". Questo significa che ereditare un gene TP53 alterato, è sufficiente per avere la SLF. Una persona con la SLF, ha 50% di probabilità che ogni figlio possa ereditarla o 50% di probabilità di non ereditarla. Per questa ragione, è importante parlare con un medico o consulente genetico quando si hanno progetti futuri di formare una famiglia.

**HO SENTITO DIRE CHE IL TP53 VIENE DESCRITTO COME UN "SUPEREROE" DEL GENOMA. QUANDO VEDE UNA CELLULA ACCUMURE ERRORI DEL DNA CHE PROVOCANO IL CANCRO, LUI TENTA SANARE LA CELLULA E, SE NON RIESCE, LA DISTRUGGE. LA SLF VIENE QUANDO UNA DELLE "BRACCIA" DEL TP53 E' ROTTA, ALLORA RESTA SOLO UN BRACCIO PER COMBATTERE QUESTA BATTAGLIA."**

Nonostante il rischio di sviluppare il cancro sia significativamente maggiore nelle persone con SLF, è importante sapere che non tutti coloro che hanno la sindrome obbligatoriamente lo svilupperanno. Alcuni tipi di cancro più comuni diagnosticali in Li-Fraumeni sono elencati sotto.

### **Cancri trovati più frequentemente in bambini e giovani con SLF includono:**

- Sarcoma dei tessuti molli (cancro nei tessuti che sono adiacenti ad altre strutture del corpo come muscoli e grasso)
- Osteosarcomi (cancro che inizia nelle ossa)
- Tumori del cervello
- Cancro nella ghiandola surrenale (questa ghiandola è un piccolo organo localizzato sopra ogni rene e ci aiuta a regolare gli ormoni)
- Leucemia (cancro nelle cellule sanguigne)

### **Altri tipi di cancro che colpiscono con più frequenza adulti con SLF, includono:**

- Cancro alla mammella
- Cancro al colon
- Melanoma (cancro della pelle)

I tipi di cancro e l'età possono variare nelle varie famiglie e anche tra i membri di una stessa famiglia. Alcune persone con la SLF sviluppano due o più tipi separatamente durante la propria vita. E' molto importante per tutti coloro che hanno la sindrome essere monitorati con scadenza regolare ed essere presi in carico da medici che sono informati e hanno familiarità con tale sindrome..

## PERCHE' LA DIAGNOSI DELLA SLF E' IMPORTANTE

Nonostante la diagnosi della LSF possa spaventare, è importante che gli adolescenti e giovani siano consapevoli della propria condizione, di quali siano le migliori misure da prendere per sorvegliare e curare la propria salute, come scegliere uno stile di vita adeguato (come per esempio, non fumare e proteggere la pelle con una protezione solare per minimizzare l'esposizione al sole). Visto che le persone con SLF sviluppano dei cancri precocemente, i follow-up regolari ed esami di indagini sono estremamente importanti - quanto prima un cancro viene diagnosticato, migliori saranno le possibilità di una terapia efficace. L'accompagnamento individuale con altri professionisti della salute è cruciale per garantire che la diagnosi della SLF sia preso in considerazione nel trattamento di altre condizioni, particolarmente per ciò che concerne l'applicazione della radioterapia.

## CONSULENTI E CONSULENZA GENETICA

I consulenti genetici sono professionisti della salute specializzati nel parlare con le persone sulle malattie genetiche. Normalmente, le famiglie si rivolgono ad un consulente genetico quando la SLF viene diagnosticata. Per alcuni giovani, questa consulenza può essere stata fatta quando erano ancora bambini. E' importante sapere che la consulenza genetica può essere un ricorso che aiuta anche dopo la diagnosi della SLF. Questi professionisti possono orientare le persone con la sindrome ad intraprendere migliori abitudini di salute nelle proprie vite - specialmente nei momenti importanti di transizione, come adolescenti, giovani ed anche quando le persona inizia a pensare a formare una propria famiglia. In alcuni casi, la persona può avere bisogno di un accompagnamento professionale con uno psicologo o assistente sociale per un lungo periodo di tempo per parlare sull'aspetto emozionale del convivere con la SLF. Il consulente genetico può anche orientare per questo tipo di aiuto. Il sito della LFSA ha un elenco di Consulenti Genetici, dove potrai incontrare un professionista dell'area nelle tue vicinanze.

