

سگمنتال نوروفیبروماتوزیس: گزارش دو مورد

دکتر بهاره ملک افضلی *

* بخش پوست، بیمارستان بوعلی، دانشکده پزشکی، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد پزشکی تهران

چکیده

نوروفیبروماتوزیس اختلال ژنتیکی است که با ایجاد تومور در اطراف اعصاب و اختلالات پاتولوژیکی دیگر مشخص می‌گردد. دو فرم اصلی آن NF1 و NF2 می‌باشد. نوروفیبروماتوزیس نوع ۱ (NF1) شایعتر بوده و با ضایعات پوست، سیستم عصبی مرکزی، استخوان و غدد اندوکرین مشخص می‌گردد. نوروفیبروماتوزیس تیپ ۲ (NF2) با اکوستیک نوروماهای دو طرفه و سایر تومورهای عصبی مشخص می‌گردد. سگمنتال نوروفیبروماتوزیس (NF5) بیماری نادر است که تاکنون ۱۰۰ مورد از آن گزارش شده است و با نوروفیبروماهای جلدی یا بدون علائم پوستی و محدود به یک منطقه از بدن مشخص می‌گردد.

در این مقاله دو خانم ۱۹ و ۲۰ ساله مبتلا به سگمنتال نوروفیبروماتوزیس معرفی می‌شوند.

واژگان کلیدی: نوروفیبروماتوزیس، سگمنتال نوروفیبروماتوزیس، اکوستیک نوروما، نوروفیبرومای جلدی.

مقدمه

نوروفیبروماتوزیس شامل حداقل ۲ اختلال اتوزومال غالب با شیوع تقریبی ۱ در ۳۰۰۰ می‌باشد که با بروز تومورهای در اطراف اعصاب مشخص می‌گردد (۱).

نوروفیبروماتوزیس تیپ ۱ (NF1) شایعترین است که به صورت اتوزومال غالب به ارث می‌رسد و تا سن ۵ سالگی خود را نشان می‌دهد. موارد اسپرادیک این نوع نیز گزارش شده است که ناشی از موتاسیون ژنتیکی است (۱).

ژن NF1 بر روی کروموزوم ۱۷ قرار دارد. این ژن پروتئینی به نام نوروفیبرومین را کد می‌کند که این پروتئین بر روی کراتینوسیت‌ها و ملانوسیت‌ها در پوست طبیعی فرد بالغ طبیعی وجود دارد. ماست سل‌ها در نوروفیبروماها زیاد می‌شوند و این ممکن است بیان‌کننده نقش آنها در ایجاد و رشد تومورهای نوروفیبروما باشد.

معیارهای تشخیصی در NF1 بر اساس ۲ یا بیشتر از موارد زیر است: (۱،۲)

- ۱- ماکولهای شیر-قهوه ۶ یا بیشتر با قطری بزرگتر از ۵mm در افراد قبل از بلوغ و بیش از ۱/۵cm در افراد بعد از بلوغ
 - ۲- دو یا بیشتر نوروفیبروما از هر نوعی
 - ۳- Freckling آگزیا یا منطقه اینگوینال
 - ۴- Opticglioma (گلیومای عصب اپتیک)
 - ۵- Iish nodule ۲ یا بیشتر (هامارتومای عنبیه)
 - ۶- ضایعه مشخص استئوس مثل دیسپلازی اسفونوئید یا نازک شدن کورتکس استخوانهای بلند با یا بدون پسودوآرتروزیس
 - ۷- وجود NF1 در خانواده درجه ۱ که معیارهای ذکر شده را داشته باشد (۱)
- نوروفیبرومای تیپ ۲ (NF2) به صورت اتوزومال غالب به ارث می‌رسد و ژن این بیماری بر روی کروموزوم ۲۲ قرار دارد (۱). ژن NF2 پروتئینی به نام شوانونمین را کد می‌کند که کلاس جدیدی از سرکوب‌گرهای تومورال می‌باشد. NF2 با اکوستیک نورومای دو طرفه و سایر تومورهای سیستم عصبی مرکزی مشخص می‌گردد (۲).

مورد بیماری

بیمار اول: خانمی ۱۹ ساله جهت درمان ماکولهای هیپرپیگمانته در بالا و پایین شکم و پستان در سمت چپ بدن

آدرس نویسنده مسئول: تهران، بیمارستان بوعلی، بخش پوست، دکتر: دکتر بهاره ملک افضلی
(email: bmalekafzali@yahoo.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۴/۱۲/۲۰

تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۸۵/۲/۲۵