

آشنایی و درک بیماری

نوروفیبروماتوز:

راهنمایی برای بیماران و والدین

نویسنده: دکتر جیمز تونگار

ترجمه: زهرا رزمی، ترجمه و ویرایش علمی: دکتر لیلیا

جویباری (هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی گلستان)

بنیاد بیماری های نادر ایران،

انجمن بیماری نوروفیبروماتوز

باید از کجا شروع کرد؟

این اطلاعات برای ان دسته از خانواده هایی است که اخیرا به انها گفته شده که یکی از اعضای خانواده به نوروفیبروماتوز مبتلا است. وقتی خود شما نخستین شخصی بودید که این موضوع به او گفته شد در ابتدای امر فقط این واژه را شنیده بودید، همین و بس. همانطور که شوک ناشی از این خبر کمتر میشد می خواستید بیشتر از این اختلال یا اختلالات بدانید. به این دلیل که نوروفیبروماتوز در حقیقت تنها به دلیل یک اختلال نیست این کتابچه به شرح نوروفیبروماتوز و چگونگی علت ان می پردازد و اینکه خانواده شما باید در مورد ان چه اقداماتی انجام دهد و چه کسی به شما کمک خواهد کرد.



براندان، نوروفیبروماتوز نوع یک دارد. او عاشق بسکتبال است. او از بازی های ویدئویی و وقت گذراندن با دوستان خود نیز لذت می برد.

نوروفیبروماتوز چیست؟

نوروفیبروماتوز اختلالی ژنتیکی است که سبب رشد تومورهایی روی اعصاب می شود، این تومورها در هرجایی از بدن می توانند رشد کنند. نوروفیبروماتوز یکی از شایع ترین اختلال ژنتیکی است که در هر نژاد یا قومی رخ می دهد و هر دو جنس (زن و مرد) را به طور مساوی تحت تاثیر قرار می دهد. حداقل صد هزار مورد مبتلا به نوروفیبروماتوز در امریکا وجود دارد و از هر سه هزار تولد یک مورد نوروفیبروماتوز دارد. با وجود اینکه نوروفیبروماتوز تقریباً اختلالی شایع محسوب می شود اما کمتر کسی در مورد آن شنیده است.

چه چیز سبب نوروفیبروماتوز می شود؟

در حقیقت نوروفیبروماتوز نامی برای حداقل دو یا سه اختلالات ژنتیکی جداگانه است که می تواند سیستم عصبی و قسمت های دیگر بدن را نیز درگیر کند. یک ژن غیر طبیعی

سبب این اختلال می شود. در ضمن بیماری مسری نیست. این بدان معنا است که شما نمی توانید از اشخاص دیگر این بیماری را بگیرید اما اگر یکی از والدین این اختلال را داشته باشد ممکن است که به فرزند خود انتقال دهد.

دانستن این نکته ضروری است که به دو شیوه کودکان با نوروفیبروماتوز متولد می شوند: ۱) شما ممکن است ژن غیر طبیعی و عامل نوروفیبروماتوز را از والدین به ارث برید، ۲) در ژن های شما قبل تولد اختلالاتی رخ دهد. به این مورد، ابتلا جهش خود به خودی ژنتیکی (موتاسیون) اطلاق می شود. اگر شما جهش خودبه خودی ژن را دارید آن را از والدین خود به ارث نبرده اید اما می توانید ناقل آن به فرزندان خود باشید. نوروفیبروماتوز نوع یک و دو اختلالات جداگانه ای هستند به این دلیل که دو ژن مختلف را تحت تاثیر قرار می دهند. نوع یک به دلیل تغییر در یک ژن روی کروموزوم ۱۷ و نوع دوم به دلیل تغییر در یک ژن دیگر روی کروموزوم ۲۲ رخ می دهد. از انجایی که نوع یک و دو با تغییراتی در ژن های مختلف به وجود می آیند بسیار به ندرت با هم بروز می کنند.

شوانوماتوزیس^۱ به دلیل تغییر در کروموزوم ۲۲ ظاهر می شود و شباهت هایی با نوروفیبروماتوز نوع دو دارد.

نوروفیبروماتوز یکی از شایع ترین اختلالات ژنتیکی است. هم در مردان و هم در زنان و در هر گروه قومیتی و نژادی رخ می دهد.

شش مفهوم اصلی وجود دارد که به شما کمک می کنند تا بدانید چگونه این دو نوع از نوروفیبروماتوز به وجود می آیند و نیز چگونه از والدین انتقال داده می شوند.

۱: ژن ها مواد به ارث برده شده در یک سلول و تعیین کننده چگونگی عملکرد سلول هستند.

۲: نوروفیبروماتوز توسط یک ژن غیر طبیعی ایجاد می شود.

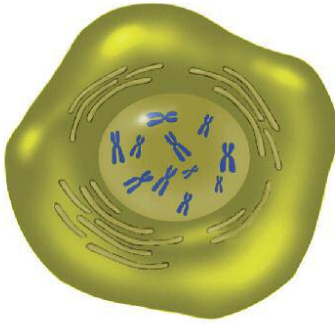
۳: نوروفیبروماتوز می تواند به دلیل تغییر خود به خودی در یک ژن باشد یا اینکه شخصی ژن غیر طبیعی را به ارث ببرد.

¹ schwannomatosis

۴: اگر یکی از والدین نوروفیبروماتوز داشته باشد در هر بارداری پنجاه درصد احتمال ابتلای فرزند به نوروفیبروماتوز وجود دارد.

۵. نوع یک و دو اختلالات جداگانه ای و نتیجه ی تغییر در ژن های مختلف هستند. معمولا شما نمی توانید مبتلا به هر دو نوع باشید.

۶: نوع سوم اختلال یعنی شوانوماتوزیس تقریبا با نوع دوم مشترک است.



هر کروموزوم از ژن هایی ساخته شده است. سلول های ما دارای ۴۶ کروموزوم است. ۲۳ کروموزوم از مادر و ۲۳ کروموزوم از پدر. اولین ۲۲ کروموزوم از ۱ تا ۲۲ شماره گذاری شده اند و دومین جفت کروموزوم های جنسی ما هستند.

نقص یا جهش در ژن "ان.اف"^۲ روی کروموزوم ۱۷ نوروفیبروماتوز نوع یک را به وجود می آورد و نقص در ژن بر روی کروموزوم ۲۲ موجب نوروفیبروماتوز نوع دوم می شود. تقریباً نیمی از افراد مبتلا به نوع نوروفیبروماتوز یک و دو ژن معیوب را از یکی از والدین خود به ارث برده اند و نیمی دیگر هیچ سابقه‌ی از اختلال ندارند. این ژن در همان مراحل ابتدایی از رشد جنین (رویوان^۳) معیوب می شود.

پاورقی: از آنجایی که نوروفیبروماتوز نوع یک و دو، روی کروموزوم های مختلف هستند پس متفاوتند اگرچه اختلالاتی مشابه هستند. به همین دلیل داشتن هر دو نوع نوروفیبروماتوز بسیار بعید به نظر می رسد.

² NF

³ embryo

وراثت اتوزومال غالب

ژن "ان.اف"^۴ یک ژن غالب است و هر کسی این ژن ناهنجاری دارد هر کودکی معمولاً یک نسخه ی طبیعی ژنی از والد سالم و یک نسخه ژنی طبیعی یا معیوب از والد مبتلا دریافت می کند.

در باره نوروفیبروماتوز نوع یک

رایج ترین شکل نوروفیبروماتوز، نوع اول است و گاهی به آن ون ریکلینهازون^۵ گفته می شود. اشاره می شود. افرادی که این نوع از نوروفیبروماتوز را دارند معمولاً لکه های بیضی شکل قهوه ای رنگ یا لکه های دایره شکل روی پوست خود دارند که کافه لته^۶ نامیده می شوند. همچنین لکه ها و کک و مک نیز در زیر بغل و یا در ناحیه کشاله ران دیده می شود.

تومورهای خوش خیم نرم یا توده روی پوست یا زیر پوست به نام نوروفیبروما^۷ و لکه های قهوه ای قرمز در عنیبه-

⁴ NF

⁵ von Recklinghausen

⁶ Café au lait

⁷ neurofibromas

قسمت رنگی چشم- به نام لیش ندول⁸ در اکثر افراد وجود دارد. نوع یک نوروفیبروماتوز اغلب مشکلات یادگیری را سبب شده و ممکن است هماهنگی و رشد جسمانی را نیز تحت تاثیر قرار دهد. تومورها در طول اعصاب و در هر جایی از بدن به وجود می آیند. بعضی از نشانه های این نوع نوروفیبروماتوز معمولا در سال اول زندگی خود را بروز می دهند و سایر نشانه ها در طول زندگی فرد آشکار می شوند. برای مثال لیش ندول ها اغلب در نوجوانی و بزرگسالی گسترش می یابد و در این سنین ظاهر شده و یا رشد می کند درحالی که مشکلات ناشی از بیماری جدی تر می شوند اما مانعی برای یک زندگی فعال در بیماران نیستند.

برخی از افراد تنها لکه های کافه لاته (شیر قهوه ای رنگ) و نوروفیبروما (تومورهای عصبی) را دارند اما عده ای دیگر مشکلات جدی تری دارند. در حال حاضر این امکان وجود دارد تا پیش بینی شود فرد بیمار با چه مشکلاتی مواجه خواهد شد. هیچ وقت دو نفر حتی در یک خانواده مانند هم تحت تاثیر این بیماری قرار نخواهند گرفت، اما در عین حال

⁸ Lisch nodules

که در مورد تغییرات ژن های مختلف می آموزیم که سبب نوروفیبروماتوز می شوند می توانیم از آزمایش ژنی نیز استفاده کنیم با این هدف که بدانیم بیمار با چه مشکلاتی در آینده دست و پنجه نرم خواهد کرد.

پاورقی: نوروفیبروماتوز می تواند سبب ایجاد لکه های شیریقهوه ای، تومورهای خوش خیم پوستی یا تومورهای زیر پوستی شود و اندام های داخلی را تحت تاثیر قرار دهد. بعضی از بیماران مشکلات خفیفی دارند در حالی که عده ای ممکن است مشکلات حادثری داشته باشند. بیماران حتی در یک خانواده علائم متفاوتی نسبت به یکدیگر دارند.

کافه لاته: لکه های بیضی شکل روی پوست و با رنگ قهوه ای شیری

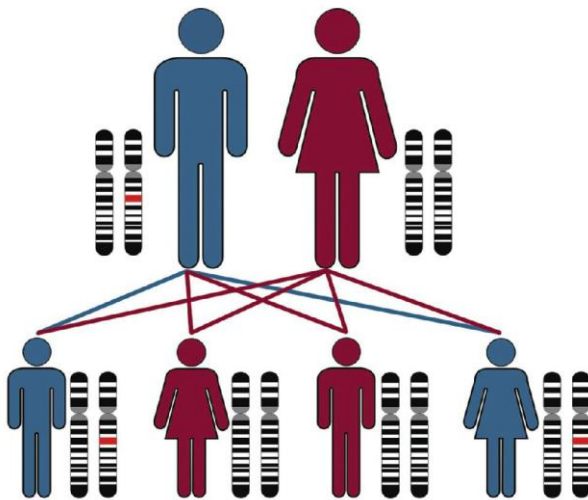
خوش خیم: بدخیم نبودن، سرطانی نبودن

نوروفیبروما: تومورهای نرم روی پوست یا زیر پوست

لیش ندول: لکه های روی عنیبه - قسمت رنگی چشم -
بینایی را مختل نمی کند.

قرمز: مادر سالم

آبی: پدر بیمار (ژن جهش یافته)



قرمز: دختر و پسر سالم، آبی: دختر و پسر بیمار

اگر شما نوروفیبروماتوز دارید احتمال پنجاه درصد این ژن را به یکی از
فرزندان خود منتقل می سازید

تأثیرات ویژه ی نوروفیبروماتوز نوع یک

در حالی که این نوع نوروفیبروماتوز می تواند تمام اندام های بدن را تحت تاثیر قرار دهد بسیاری از بیماران با نوروفیبروماتوز نوع یک، تنها مشکلاتی معدود داشته و دارای هوش طبیعی هستند. بالغ بر شصت درصد از کودکان کم توجه یا بیش فعال بوده و یا ناتوانایی یادگیری دارند.

مشکلاتی در درک بصری میان این گروه از کودکان امری شایع است که باعث بروز مشکلاتی در املا و ریاضیات می شود.

عده ای از کودکان در تلفظ کلمات با مشکلاتی مواجه می شوند از این رو یادگیری خواندن برای آن ها دشوارتر است.

مشکلات سازماندهی، کنترل تکانه ها⁹ و اجتماعی شدن در این کودکان شایع است؛ از این رو این کودکان برای موفقیت در مدرسه باید مورد حمایت قرار گیرند. مشکلات شنیداری

⁹ impulse

و سردردهای رایج، فعالیت آنها را در مدرسه مختل می کند. نوروفیبروماتوز نوع یک بر رشد طبیعی نیز تاثیر می گذارد.

بیماران نوروفیبروماتوز نوع یک معمولا از نظر قامت نسبت به حد متوسط کوتاه تر هستند و مختصری سر بزرگ تری دارند. رشد استخوان ها نیز ممکن است در این نوع نوروفیبروماتوز تحت تاثیر قرار بگیرد. برخی ممکن است به چروکیدگی استخوان یا آتروفی، خمیدگی یا شکستن استخوان های بلند به نام آرتروز کاذب^{۱۰} (که درمان نمی شود)، یا خمیدگی ستون فقرات^{۱۱} به نام اسکلیوزیس دچار شوند.

نوروفیبروماتوز همچنین باعث ایجاد تومورهایی در قسمت های مختلف بدن می شود، تومورهای کوچک در رو و یا زیر پوست که نوروفیبروما^{۱۲} نام دارد در اغلب مبتلایان به چشم می خورد. برخی از افراد تومور یا غده هایی دارند که پوست و یا بافت های عمیق تر از جمله اعصاب را درگیر می کند، به

¹⁰ pseudarthrosis

¹¹ scoliosis

¹² neurofibromas,

آنها پلکسی فرم^{۱۳} گفته می شود. گاهی این غده ها می توانند بزرگ شود و شکل طبیعی اندامی از بدن را تغییر دهند و یا اندام های داخلی را تحت تاثیر قرار دهد. نوروفیبرومای پلکسی فرم می تواند باعث بروز سرطان شود.

نوروفیبروماتوز نوع یک روی مغز نیز اثر می گذارد و در اسکن های مغزی اغلب لکه های روشن^{۱۴} در کودکان کوچکتر دیده می شود.

اعصاب مربوط به چشم نیز ممکن است به صورت غیر طبیعی بزرگ شوند که به آن "گلیومای چشمی"^{۱۵} می گویند. در افراد معدودی نوروفیبروماتوز نوع یک، سبب تومورهای مغزی می شود.

داشتن نوروفیبروماتوز بدان معنا است که بدن شما با تغییراتی مواجه خواهد شد که کسی قادر به تشخیص آنها نیست و پزشکان به طور دقیق نمی توانند بگویند که هر شخص یا چه تغییراتی روبرو خواهد شد و اغلب این

¹³ Plexiform neurofibroma

¹⁴ Bright spots

¹⁵ optic glioma

مشکلات نادر هستند. مسئله‌ی حائز اهمیت برای شما این است که باید تمام چیزهایی که در مورد نوروفیبروماتوز نوع یک لازم است را بدانید.

پاورقی

آتروفی: کاهش در اندازه

سودوآرتروز: شکستگی طولانی مدت استخوان که بهبود نخواهد یافت

اسکولیوز: انحنای ستون فقرات

پلکسی فرم: نوروفیبرومای انتشار یافته در پوست یا بافت های عمیق تر

لکه های روشن: لکه هایی که در اسکن های مغزی دیده میشوند و تومور نیستند

گلیومای چشمی: تومور در عصب چشم



Bev با پسرش Eli. بوو و الی مشکلاتی به دلیل نوروفیبروماتوز خود دارند اما آنها به طور فوق العاده ای شاد هستند و نگرش مثبت به زندگی دارند.

در باره ی نوروفیبروماتوز نوع دو NF2



مت، نوروفیبروماتوز نوع دو دارد. او یک پدر، همسر و دوندۀ ماراتون است. حتی با مشکلات جدی پزشکی او در مسابقات مرد آهنی شرکت کرد.

به این نوع نوروفیبروماتوز گاهی به عنوان بیماری نورومای شنیداری دوطرفه^{۱۶} اطلاق می شود. از آنجایی که اعصاب نزدیک به مغز یا طناب نخاعی را تحت تاثیر قرار می دهد، مشکلات ناشی از نوروفیبروماتوز نوع دو می تواند ناتوانی های جدی ایجاد کند. با وجود این بسیاری از بیماران با نوروفیبروماتوز نوع دو، می توانند زندگی عادی و هدف مندی را دنبال کرده و یاد بگیرند چگونه کمبودهای خود را جبران کنند.

در برخی از افراد نشانه های نوروفیبروماتوز در همان دوران کودکی قابل تشخیص است اما در اکثریت افراد این نشانه ها با افزایش سن و در اواخر دوران نوجوانی و پس از آن قابل تشخیص است. در این نوع نوروفیبروماتوز تعداد لکه های کافه لته و تومورهای پوستی محدود است که می توان آنها را نادیده گرفت. اما افراد مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو، تومورهایی دارند که شنوایی و تعادل آنها را مختل می کند (شوآنومای وستیبولار، قبلا به نام نوروما آکوستیک خوانده می شد).

¹⁶ bilateral acoustic neuroma disease

در اغلب افراد آب مروارید در عدسی چشم یا تغییراتی در شبکه ی چشم ظاهر می شود. همچنین تومورهایی که مغز یا نخاع را درگیر می سازد (مننژیوما و شوانوما¹⁷) یا تومورهای اعصاب محیطی (شوانوما) یا تومورهایی در طناب نخاعی (اپاندیموما¹⁸) در بسیاری از افراد ایجاد می شود. این مشکلات جدی هستند زیرا می توانند سبب ضعف یا تشنج شوند، اما تومورها خوش خیم هستند.

درحالی که مشکلات در این نوع نوروفیبروماتوز بسیار زیاد است اما پیشرفت های قابل توجهی در درمان و تشخیص صورت گرفته که این خود جای امیدواری بسیاری دارد.

در باره انواع دیگر نوروفیبروماتوز شامل شوانوماتوز

افرادی وجود دارند که به طور دقیق در هیچ یک از گروه های نوروفیبروماتوز نوع یک یا دو قرار نمی گیرند یا افرادی هستند که علائم نوروفیبروماتوز فقط در یک طرف بدن آن ها قرار دارد. علاوه بر این برخی از افراد ممکن است

¹⁷ meningiomas and schwannomas

¹⁸ ependymomas

تومورهای متعدد در مسیر اعصاب داشته باشند که شوآنوما نامیده می شوند و بدون درد و مشکل دیگری در این افراد است. این بیماران دارای نوعی نوروفیبروماتوز به نام شوآنوماتوز هستند. شباهت هایی بین نوروفیبروماتوز نوع یک و شوآنوماتوز وجود دارد. آزمایش های ژنتیکی می تواند در تشخیص این نوع ناشایع نوروفیبروماتوز مفید باشد.

نکته:

- نوروفیبروماتوز نوع دوم یک اختلال کاملاً متفاوت با نوع اول است نوع دوم سبب ایجاد تومورهایی در اعصاب شنوایی و تعادلی می شود.
 - نوروفیبروماتوز نوع دوم در تاثیراتی که روی بدن می گذارد و نیز در اولین نشانه های ظهور با نوع اول متفاوت است.
 - وستیبولار، آکوستیک: اعصابی برای تعادل و شنوایی
 - شوآنوما - مننژیوما: تومورهای اعصاب یا مغز
 - خوش خیم: بدخیم نبودن، سرطانی نبودن
 - کاتاراکت/ آب مروارید: تاری عدسی چشم که مانع ورود اشعه های نور می شود.
-



جنبه های تشخیصی بالینی نوروفیبروماتوز نوع یک

کودکان ممکن است تنها تعدادی از علائم نوروفیبروماتوز را داشته باشند و زمانی که بزرگ تر شدند این مشکلات افزایش یابد. در فردی که نوروفیبروماتوز نوع یک دارد حداقل دو مورد از نشانه های زیر بروز خواهد کرد:

۱. شش عدد لکه ی قهوه ای رنگ دایره ای شکل و یا بیضی مانند روی پوست که لکه های کافه لاتِه نام دارند.
۲. دو یا تعداد بیشتری تومور خوش خیم پوستی که نوروفیبروما نام دارد.
۳. کک و مک زیر بغل و یا در کشاله ران
۴. تومور عصب چشم که گلیوم اپتیک نام دارد.
۵. دو یا چند لکه روی عنقیه به نام ندول های لیش.
۶. یکی از مشکلات استخوانی مانند قوس ساق پا با شکستگی یا بدون آن
۷. پدر، مادر، برادر، خواهر و یا کودکی با نوروفیبروماتوز نوع یک

چگونه بفهمیم که فرزندم نوروفیبروماتوز دارد؟

وقتی به شخصی گفته می شود که نوروفیبروماتوز دارد یا فرزندش نوروفیبروماتوز دارد اولین سوال این است: از کجا اطمینان دارید؟ از کجا بدانم نوروفیبروماتوز دارم؟

برای نوروفیبروماتوز نوع یک و نوروفیبروماتوز نوع دو، آزمایش وجود دارد. همچنین انجام ام.آر.آی^{۱۹} برای تشخیص نوروفیبروماتوز نوع دو ضروری است.

تشخیص نوروفیبروماتوز معمولا به طور بالینی بر اساس معاینه ی جسمی دقیق توسط پزشکی که با این بیماری آشنا است میسر می شود. اطلاعات کافی بهترین ابزار برای شما و پزشکان در درمان این اختلال است.

اولین گام موثر، این است که بدانید چگونه تشخیص نوروفیبروماتوز نوع یک و نوع دو داده می شود.

موسسه ملی سلامت^{۲۰} دستورالعمل های زیر را پیشنهاد می کند:

¹⁹ M.R.I

²⁰ National Institute of Health

جنبه های تشخیصی نوروفیبروماتوز نوع دو

نشانه های این نوروفیبروماتوز معمولا تا سنین نوجوانی بروز نمی کند. فردی که نوروفیبروماتوز نوع دو دارد باید دارای علائم زیر باشد:

۱. تومور عصب شنوایی^{۲۱} در هر دو طرف سر

یا

۲. تومور عصب شنوایی قبل از ۳۰ سالگی و داشتن مادر، پدر، برادر یا خواهری با نوروفیبروماتوز نوع دوم

یا

۳. شوانومای وستیبولار^{۲۲} (تومور عصب شنوایی - تعادل) قبل از ۳۰ سالگی و دو مورد از نشانه های زیر:

مننژیوما (تومور)، اپاندیموما (تومور)، شوآنوما (تومور)، نوروفیبروما (تومور)، آب مروارید (کاتاراکت) جوانان

یا

21 vestibular nerve

22 vestibular schwannoma تومور سلول های شوآن عصب هشتم بخش تعادلی

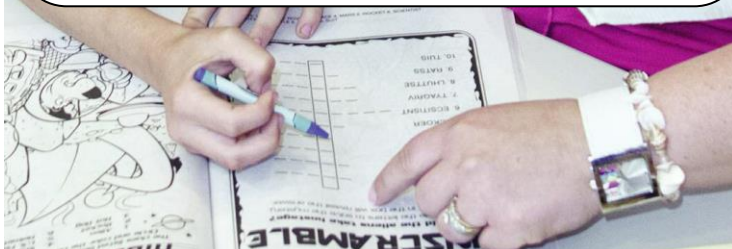
۴. مننژیومای متعدد به همراه شوآنومای عصب شنوایی و

یا دو تا از موارد زیر:

شوانوما، اپاندیموما، نوروفیبروما، آب مروارید جوانان



کودکانی که نوروفیروماتوز دارند ممکن است مشکلات یادگیری داشته باشند اما در ضمن می توانند کارشان را بخوبی انجام دهند خواه با کمک دارو و یا بدون دارو و با استفاده از برنامه های آموزشی معطوف به نیازهای آنان



پس از تشخیص نوروفیبروماتوز

چه کاری باید انجام دهید؟

شناسایی ژن‌ها برای نوروفیبروماتوز نوع یک و دو، امید فراوانی برای آینده فراهم می‌نماید. برای مثال شناسایی ژن نوروفیبروماتوز نوع یک به ما کمک کرده تا بفهمیم چگونه در این نوع نوروفیبروماتوز تومورها شکل می‌گیرند. هرچقدر که ما در باره ژن‌ها بیشتر بدانیم امید بیشتری برای پیش‌بینی و کنترل مشکلات ناشی از ژن معیوب خواهیم داشت.

در حالی که برای نوزوفیبروماتوز درمان قطعی وجود ندارد کارهای بسیار زیادی می‌توان انجام داد و تغییر چشمگیری در زندگی خود و کودکان مبتلا به وجود آورد.

به یاد داشته باشید که پشتیبان فرزندتان خود شما هستید و همچنین اگر خود شما مبتلایید باید خودتان از خودتان دفاع کنید. این بدان معناست که باید با پزشک‌تان در مورد مشکلات و نگرانی‌های جدید صحبت کنید.

در کنار پزشکان افراد حرفه‌ای دیگری نیز هستند که می

توان به آنها اطمینان کرد. حامیان نوروفیبروماتوز، روانشناسان، معلمان و مشاوران ژنتیک از جمله ی این افراد هستند.

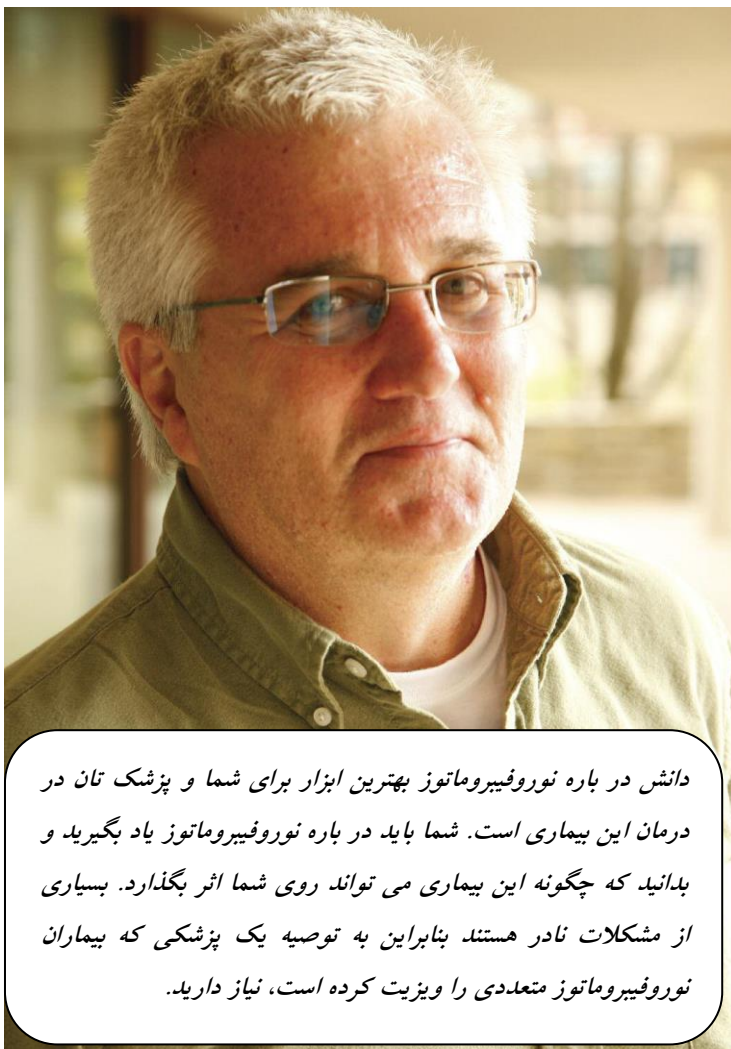
در باره نوروفیبروماتوز یاد بگیرید

از انجایی که بسیاری از مشکلات مربوط به نوروفیبروماتوز کمیاب هستند حتی در میان کسانی که نوروفیبروماتوز دارند بسیاری از پزشکان تجربه کافی برای تشخیص نوروفیبروماتوز یا درمان موفق هر یک از علائم آن را ندارند. درمان موفق در اغلب موارد به ارتباط مبتنی بر همکاری پزشک تان و سایر پزشکان در برنامه های نوروفیبروماتوز در مراکز عمده پزشکی وابسته است.

بهترین درمان به یادگیری و اطلاعات شما نیز بستگی دارد. در این صورت می توانید پیش بینی کنید با چه مشکلاتی مواجه می شوید و برای پزشک تان یادآوری کنید تا به آنها توجه کند. اگر دچار تغییراتی شدید با پزشک تان تماس بگیرید و پرسید ایا این مشکلات با نوروفیبروماتوز ارتباط دارند یا خیر. اگر این مشکلات با نوروفیبروماتوز در ارتباط

باشند و در همان مراحل اولیه تشخیص داده باشند در اغلب موارد آسان تر می توان آن ها را درمان کرد.

پاورقی: با پزشک تان در مورد مشکلات و نگرانی ها صحبت کنید. سوال ها را یادداشت کنید. مطمئن شوید پزشک به سوال ها پاسخ می دهد و شما نیز پاسخ ها را درک می کنید.



دانش در باره نوروفیبروماتوز بهترین ابزار برای شما و پزشک تان در درمان این بیماری است. شما باید در باره نوروفیبروماتوز یاد بگیرید و بدانید که چگونه این بیماری می تواند روی شما اثر بگذارد. بسیاری از مشکلات نادر هستند بنابراین به توصیه یک پزشکی که بیماران نوروفیبروماتوز متعددی را ویزیت کرده است، نیاز دارید.

همکاری با پزشک تان

بسیار مهم است از پزشکی که با بیماران نوروفیبروماتوز در ارتباط بوده، مشاوره بگیرید.

تردید نکنید و از تجربیات او در این مورد استفاده کنید و از پرسیدن نظر دیگری واهمه نداشته باشید. پزشک خانوادگی شما باید با درمانگاه نوروفیبروماتوز تماس گرفته و مشاوره بگیرد. شاید شما نیز بخواهید از درمانگاه نوروفیبروماتوز در مرکز پزشکی به شیوه ی خود مشاوره بگیرید. پزشکان در مرکز نوروفیبروماتوز با پزشک شما همکاری می کنند تا بهترین درمان را ارائه کنند (در صورتی که در شهر شما چنین مرکزی وجود داشته باشد).

زمانی که نوروفیبروماتوز تشخیص داده شد شروع یک درمان برنامه ریزی شده مهم است تا تغییرات احتمالی ناشی از نوروفیبروماتوز را مشخص کند و به ارائه ی گزارش کاملی در مورد این تغییرات بپردازد. از پزشک خود یک کپی از

آزمایشات بخواهید و آن را برای خود نگه دارید. همچنین ممکن است بخواهید نمونه هایی از اسکن ها و رادیوگرافی ها را داشته باشید تا با پزشکان مختلف مشورت کنید. برنامه ای منظم برای ویزیت داشته باشید.

در باره نگرانی های خود با دوستان و خانواده یا سایر افرادی که نوروفیبروماتوز دارند، صحبت کنید.

خانواده ی خود را ارزیابی کنید

به بررسی سابقه ی خانوادگی در مورد نوروفیبروماتوز پردازید و ببینید چه کسی با مسائل حساس و بغرنجی روبرو بوده است و به دلیل این اختلال احساس شرم و گناه داشته است اما دلایل خوبی وجود دارد که بدانید چه کسی نوروفیبروماتوز داشته است. برای مثال اگر شما نوروفیبروماتوز دارید هر یک از فرزندان تان نیز ممکن است به نوروفیبروماتوز مبتلا شوند اما اگر فرزند شما

نوروفیبروماتوز داشته باشد و شما مطمئن باشید که پدر و مادر مبتلا نبوده اند در نتیجه احتمال ابتلای فرزند دیگر بسیار پایین است.

پاورقی:

۱. در مورد تغییرات احتمالی ناشی از نوروفیبروماتوز آگاه باشید.
 ۲. برنامه‌ی منظم ویزیت پزشکی داشته باشید.
 ۳. مستندات پزشکی خود را به خوبی نگه داری نمایید.
 ۴. در مورد اطلاعات موجود در اینترنت در باره نوروفیبروماتوز محتاط باشید بسیاری از این مشکلات کاملاً نادر هستند. علاوه بر این عوارض نوروفیبروماتوز نوع یک، وابسته به سن است. زمان بروز مشکلات و فراوانی آن‌ها در اینترنت توضیح داده نشده است.
-



می توانید از طریق گروه های نوروفیروماتوز مانند شبکه نوروفیروماتوز، حمایت دریافت کنید. فرصت های زیادی برای با هم بودن و یادگیری از سایر افرادی که نوروفیروماتوز دارند، یا جمع آوری حمایت مالی وجود دارد.

یک معاینه ی فیزیکی دقیق بهترین راه برای تشخیص این

امر است که فردی نوروفیبروماتوز دارد یا خیر. همچنین آزمایش خون برای نوروفیبروماتوز نوع یک، دو و شوانوماتوز می تواند بسیار مفید باشد. گاهی نیز باید روی نمونه های تومور برای ارزیابی نوروفیبروماتوز نوع دو یا شوانوماتوز آزمایش ژنتیک صورت گیرد. شما می توانید از این اطلاعات برای برنامه ریزی یک خانواده استفاده کنید و ممکن است بخواهید با پزشک یا مشاوره ژنتیک در این باره مشورت کنید.

مشاورین ژنتیک آموزش دیده اند تا اطلاعات کافی در مورد اختلالات ژنتیکی، تنظیم خانواده و خطر انتقال یک اختلال، در اختیار مردم قرار دهند.

در مورد دل نگرانی های خود صحبت کنید

از گفتگو در باره وجود نوروفیبروماتوز در خانواده تان واهمه نداشته باشید. ممکن است بخواهید با دوستانتان نیز در این مورد گفتگو کنید.

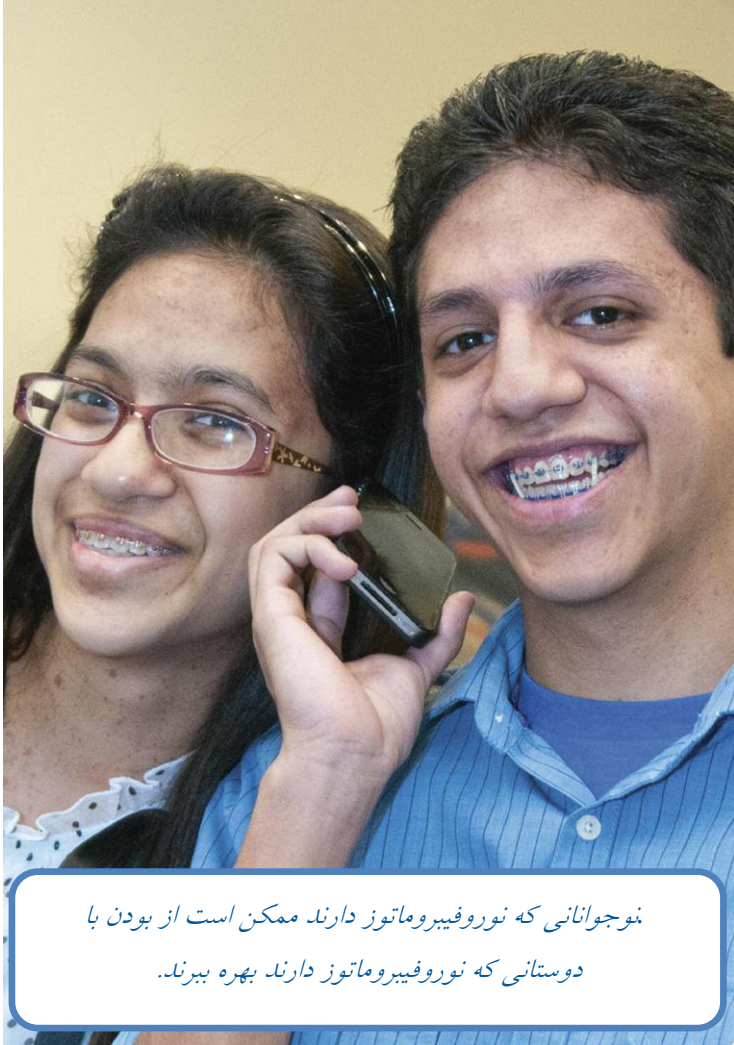
شاید آنها نتوانند آن طور که می خواهید شما را درک کرده و

حامی تان باشند یا اصلا برای هم صحبتی آماده نباشند گاهی نمی خواهند باور کنند که مشکلی وجود دارد و در حقیقت نمی دانند در این مورد چه باید بگویند. در بعضی از خانواده ها حتی احساس گناه و خشم نیز در میان اعضای خانواده وجود دارد. متأسفانه در بعضی موارد شما برای صحبت در مورد این بیماری باید محتاط باشید.

کارفرمایان ممکن است میان مردم عادی با مبتلایان به نوروفیبروماتوز تبعیض قائل شوند حتی ممکن است والدین نیز به دلیل هزینه های بالاتر بیمه ی درمانی در میان فرزندان این تبعیض را قائل شوند.

مدارس نیز نمی دانند با دانش آموزان بیمار چگونه رفتار کنند مگر در مواردی که دستور العمل های لازم به آنها داده شده باشد. ارائه ی اطلاعات به مردم در مورد نوروفیبروماتوز به نظر امری مهم است. باید دقت کنید که بیش از حد روی این بیماری تاکید نداشته باشید تا اعضای مبتلا در خانواده خود را از سایرین جدا نیینند.

به یاد داشته باشید مبتلایان به نوروفیبروماتوز بیمار و یا معلول نیستند و می توانند زندگی با عملکردی عادی داشته باشند. پذیرفتن نوروفیبروماتوز در شما و فرزندتان مهم است اگرچه این پذیرش به گذشت زمان احتیاج دارد. بسیاری از خانواده های دیگر نیز ممکن است چنین مشکلاتی را پشت سر گذاشته باشند. گروه های محلی می توانند امکان مشاوره را فراهم کنند و پشتیبان ی مطمئنی باشند. در بسیاری از استان ها گروه های حمایتی نیز وجود دارد. این گروه ها توسط خانواده ها و افراد مبتلا به نوروفیبروماتوز با هدف حمایت و مشاوره شکل گرفته اند تا اطلاعاتی را در مورد جنبه های مختلف نوروفیبروماتوز ارائه کنند. آن ها حامیان مهم بیماران هستند.



نوجوانانی که نوروفیبروماتوز دارند ممکن است از بودن با
دوستانی که نوروفیبروماتوز دارند بهره ببرند.

اگر فرزند شما نوروفیبروماتوز نوع یک، دارد چه باید کرد

افراد مبتلا به این نوع نوروفیبروماتوز به چکاپ منظمی برای ارزیابی بینایی، فشارخون و ستون فقرات نیاز دارند تا هرگونه مشکل جدید یا تغییر تازه ای مورد بررسی قرار بگیرد. پزشک باید به تغییر ناگهانی در اندازه نوروفیبروما، درد، ضعف یا سردرد حساس شود.

در کودکان این حساسیت و توجه باید روی وضعیت رشد، شنوایی، بینایی، تکامل گفتاری، استخوان های بلند و ستون فقرات باشد.

والدین باید از معلمان بپرسند که آیا فرزند آنها در یادگیری مشکل دارد یا خیر. بررسی این امر نیز ضروری است. پی بردن به مشکلات یادگیری و درمان آن بسیار مهم است در کودکان بزرگتر و بزرگسالان جوان، نوروفیبروما ی پلکسی فرم باید کنترل شود، انجام ام.آر.ای نیز ممکن است

مناسب باشد.

باید زمانی برای صحبت در مورد حرمت و عزت نفس و همچنین ارتباط با دوستان، اختصاص داده شود.

بزرگسالان جوان و همچنین نوجوانان باید بدانند که ممکن است ژن نوروفیبروماتوز را به فرزندان خود انتقال دهند.

اگر بیماران در ناحیه ی چشم، مغز و ستون فقرات مشکل دارند انجام اسکن از این نواحی می تواند کمک کننده باشد.

به دلیل ایجاد تومور و لکه روی پوست در نوروفیبروماتوز نوع یک، این افراد باید در مقایسه با دیگران شجاع تر

باشند. کودکان ممکن است منزوی شوند حتی ممکن است طرد شده و مورد تمسخر قرار بگیرند اگر درگیر چنین

مواردی شدید بهترین راه صحبت با خانواده، معلمان و دوستان است.

اگر شما پدر یا مادر کودک مبتلا به نوروفیبروماتوز هستید باید بدانید که او از دیدن تغییراتی که در بدنش به وجود می

آید ناراحت و عصبانی می شود.

این که وانمود کنید مشکلی وجود ندارد، کمک کننده نیست. توضیحات ساده، صادقانه و مثبت به کودک قوت قلب می دهد، برای مثال "تو مشکلی داری که باعث میشه لکه ها و برآمدگی ها رو پوستت ایجاد بشه، تو نیاز داری تا مرتب توسط پزشک بررسی شوی تا مطمئن شویم همه چیز روبراهه"

شما باید با جزئیات بیشتری با فرزند خود صحبت کنید تا او از نظر احساسی با این اختلال کنار بیاید. آنها می توانند به دوستان خود بگویند که لکه های کافه لته و برآمدگی ها مسری نیستند.

پاورقی: نوروفیبروماتوز نوع یک می تواند مشکلاتی را در یادگیری ایجاد کند. رایج ترین مشکلات؛ دوره ی توجه کوتاه، مشکل در درک بصری، هجی کردن (املا) و ریاضی است.



اگر فرزند شما نوروفیبروماتوز نوع دو، دارد چه باید کرد

افراد دارای نوروفیبروماتوز نوع دو باید مرتب از نظر عملکرد عصبی و شنوایی ارزیابی شوند.

در تشخیص موارد خفیف تر آزمایش ژنتیک و آزمایش ژنتیکی نمونه های تومور می تواند مفید باشد.

سنجش شنوایی، ام.ار.آی مغز و طناب نخاعی و معاینه ی چشم ممکن است سالیانه نیاز باشد.

از آنجایی که نوروفیبروماتوز نوع دو، در نهایت می تواند می تواند روی شنوایی هر دو گوش اثر بگذارد از این رو ممکن است به روش هایی برای برقراری ارتباط نیاز پیدا کنید.

زبان اشاره، لب خوانی و فن اوری های کمکی برای مشکلات شنیداری فرصت های بسیاری را ارائه می کنند.

در نوروفیبروماتوز نوع دو، ممکن است افراد به بیش از یک عمل پیچیده نیاز پیدا کنند زیرا نتیجه ی بعضی از عمل های

جراحی به ناتوانی های دائمی منجر می شود مانند از دست دادن شنوایی، بنابراین زمان بندی باید با دقت بررسی شود و عمل جراحی نیز با یک تیم جراح مغز و اعصاب، حلق و گوش و بینی و با تخصص ویژه در نوروفیبروماتوز نوع دو انجام شود.

در موارد معدودی عمل جراحی عوارضی را منجر شده است. درمانگران، متخصصان شنوایی سنج، چشم پزشکان و مشاوران در مراحل توانبخشی نقش مهمی دارند. در مواردی عمل جراحی باید به تاخیر بیفتد زیرا مراحل رشد تومور در طول سالها به کندی پیش رفته است و می توان با دقت آن را تحت نظر داشت. افراد دارای نوروفیبروماتوز نوع دو باید در رابطه با درمان های غیر اصولی احتیاط لازم را داشته باشند و با پزشکانی که با نوروفیبروماتوز نوع دو برخورد داشته اند و تجاربی در این زمینه دارند به بحث و مشاوره پردازند. در حالی که مشکلات نوروفیبروماتوز نوع دو با ترس همراه هستند اما در عین حال بهبودی های قابل توجهی در درمان حاکی از امید دلگرم کننده برای بیماران است که می تواند

به زندگی کاربردی و موثر منتهی شود. همچنین در جامعه افرادی وجود دارند که می توانند حامی بوده و مشاوره دهند. شوانوماتوز یک وضعیت نادر و شبیه نوروفیبروماتوز نوع دو است. آزمایش ژنتیک و در مواردی آزمایش نمونه ی تومور می تواند موثر باشد.

راهنما برای بزرگسالان و کودکان با نوروفیبروماتوز نوع یک

سن : ۱ تا ۵ سال

۱. با پزشکی مشورت کنید که دانش کافی در باره نوروفیبروماتوز دارد.
۲. استخوان های بلند را از نظر خمیدگی یا شکستگی کنترل کنید.
۳. شاخص های مهم تکاملی و عملکردی را قبل از سن مدرسه^{۲۳} تحت نظر بگیرید.

۴. سالیانه معاینه ی چشم را انجام دهید.
۵. فشارخون را کنترل کنید.
۶. اعضای دیگر خانواده را برای یافتن نشانه هایی از نوروفیبروماتوز ارزیابی کنید.
۷. آزمایش ژنتیک را برای بررسی ژن نوروفیبروماتوز نوع یک در نظر بگیرید.

سن: ۶ تا ۱۴ سال

۱. عملکرد مدرسه (تحصیلی) را کنترل کنید.
۲. آزمون هایی را برای بررسی ناتوانی در یادگیری و یا بیش فعالی در نظر بگیرید.
۳. انحنای ستون فقرات را کنترل کنید.
۴. تا سن ده سالگی سالیانه معاینه ی چشم داشته باشید.
۵. سنجش شنوایی انجام دهید.
۶. قد، وزن و تکامل جنسی را کنترل کنید.
۷. تغییرات در ظاهر نوروفیبروما را کنترل کنید.
۸. در مورد عزت نفس و ارتباطات با دوستان، بحث کنید.

۹. زمانی را صرف صحبت در مورد این کنید که چطور به سوالات مطرح شده توسط دوستان خود، پاسخ دهید.

سن: ۱۵ تا ۲۰ سال

۱. تغییرات در ظاهر یا نوروفیبروما را کنترل کنید.

۲. صحبت در مورد نوروفیبروماتوز، عزت نفس و روابط با دوستان را مد نظر قرار دهید.

۳. در مورد به ارث رسیدن نوروفیبروماتوز و احتمال داشتن فرزندی با نوروفیبروماتوز بحث کنید.

بزرگسالان^{۲۴}

۱. تغییر در تومورها را از نظر احتمال برای بروز سرطان، کنترل کنید.

۲. سردرد، ضعف و درد و همچنین تغییر در ظاهر را کنترل کنید.

۳: فشارخون را کنترل کنید.

راهنما برای افراد با نوروفیبروماتوز نوع دو

- ۱: با پزشکی مشورت کنید که اطلاعات کافی در مورد نوروفیبروماتوز نوع دو دارد.
۲. آزمایش ژنتیک برای نوروفیبروماتوز نوع دو را مد نظر قرار دهید.
۳. سالانه ام.ار.آی مغز و کل ستون فقرات انجام دهید.
۴. هر سال سنجش شنوایی انجام دهید.
۵. معاینه ی مغز و اعصاب را سالیانه فراموش نکنید.
۶. معاینه چشم برای بررسی آب مروارید (کاتاراکت) و موارد غیرطبیعی در شبکیه، انجام دهید.
۷. علائم و نشانه ها یا اشکال دیگر برقراری ارتباط را یاد بگیرید.
۸. سایر اعضای خانواده از نظر تومورهای شنوایی (وستیبولار) بررسی شوند.
۹. در مورد وراثت نوروفیبروماتوز نوع دو بحث کنید.

۱۰. در مورد تاثیر بالقوه نوروفیبروماتوز نوع دو، روی شغل و خانواده، بحث کنید.
۱۱. منابع و حمایت های مورد نیاز برای زندگی روزانه، را بررسی کنید.

برای یافتن اطلاعات بیشتر در باره نوروفیبروماتوز با ما در تماس باشید:

بنیاد بیماری های نادر ایران

<http://parsian-mic.com>

<http://radoir.com/fa>

انجمن بیماری نوروفیبروماتوز

<http://irannf.com>

دانشگاه علوم پزشکی گلستان، ۰۱۷۳۲۴۳۰۳۶۰

Understanding Neurofibromatosis:

An Introduction For Patients And Parents

JAMES H. TONSGARD, M.D., *Director*

Neurofibromatosis Program
The University of Chicago Hospitals and Clinics



آشنایی و درک بیماری نوروفیبروماتوز:

راهنمایی برای بیماران و والدین