



انجمن نوروفیبروماتوز

ایران

(در حال ثبت)

جهت ارائه به

اداره کل سازمانهای مردم نهاد

وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی

معرفی بیماری نوروفیبروماتوز

طرح مشکلات

خواسته های بیماران

۱۱ مرداد ماه ۱۳۹۶



ضرورت اجرای طرح (به صورت خلاصه):

نوروفیبروماتوز اختلالی ژنتیکی است که سبب رشد تومورهایی روی اعصاب می‌شود، این تومورها در هر جایی از بدن می‌توانند رشد کنند. با وجود اینکه نوروفیبروماتوز تقریباً اختلالی شایع محسوب می‌شود اما کمتر کسی در مورد آن شنیده است. و حتی در جامعه پزشکی نیز معدود پزشکانی وجود دارند که اشراف کامل بر تشخیص و کنترل بیماری داشته باشند. ضرورت ایجاد این شناخت در جامعه اعم از جامعه پزشکی شامل پرسنل اورژانس، دندانپزشکی و دیگر پزشکانی که بیمار در مواقع الزام به آنان مراجعه کرده و انتظار برخورد و پاسخی درخور دارد و همچنین مجامع و مراکز عمومی، بیش از هر چیز منظور نظر این طرح است. علاوه بر این ها پیامدهای حاصل از پیشرفت این بیماری، از جمله دغدغه‌های مبتلایان به این عارضه است که به وفور در میان این افراد به چشم خورده و برای آنان موجب اختلال در زندگی عادی، که کمترین حق هر موجود زنده است، می‌شود.

مقدمه

شبکه حمایتی از بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز از سال ۱۳۸۹ به صورت غیر رسمی از طریق وب سایت دانش پرستاری با نشر مقالاتی پیرامون این بیماری آغاز شد. به تدریج با تشکیل گروه های در شبکه های مجازی مختلف بیماران به برقراری ارتباط با یکدیگر پرداخته و تحت حمایت دکتر لیلیا جویباری اقدام به تشکیل انجمن حمایتی برای این بیماری نمودند. سرانجام با پیگیری های مستمر مدیران گروه و اعضا در مرداد ماه سال ۱۳۹۵ بیماری نوروفیبروماتوز به عنوان یک بیماری نادر در لیست بیماری های بنیاد بیماری های نادر ایران قرار گرفت و انجمن حمایت از بیماری نوروفیبروماتوز اقدام به فراخوان مبتلایان جهت عضویت در بنیاد و دریافت "کارت سلامت نادر" نمود. تلاش در جهت ثبت نهایی این انجمن در وزارت کشور همچنان ادامه دارد.

معرفی بیماری نوروفیبروماتوز Neurofibromatosis

نوروفیبروماتوز چیست؟

نوروفیبروماتوزها اختلالات ژنتیکی سیستم عصبی هستند که عمدتاً تکامل و رشد سلولهای عصبی را درگیر می‌نمایند. این اختلالات موجب می‌شوند تومورهایی روی عصبها رشد کنند و

ناهنجاری‌هایی مثل تغییرات پوستی و بدشکلی‌های استخوانی ایجاد شود. اگرچه این بیماری از طریق وراثت منتقل می‌شود اما بیماری به صورت موتاسیون نیز در ۳۰ تا ۵۰ درصد موارد نیز رخ می‌دهد. ژن موتاسیون (تغییر) یافته می‌تواند از نسلی به نسلی منتقل شود. دانشمندان این اختلالات را به دو دسته **نوروفیبروماتوز نوع یک و نوروفیبروماتوز نوع دو** تقسیم کرده‌اند.

نوع یک آن (NF1) شایع‌ترین فرم است. در تشخیص این بیماری به تغییرات پوستی، تومورها یا انومالی‌های استخوانی و یا وجود این بیماری در والدین - خواهران و برادران فرد مبتلا توجه می‌شود. علائم نوروفیبروماتوز بویژه تظاهرات پوستی آن اغلب در بدو تولد یا طی شیرخوارگی و یا حداکثر تا ده سالگی خود را نشان می‌دهد.

نوروفیبروماتوز تیپ دو از شیوع کمتری برخوردار است و با درگیری شنوایی (تومور دو طرفه عصب کرانیال هشت) خود را نشان می‌دهد. تومورها موجب فشار و تخریب اعصاب اطراف می‌شود. برای شناسایی نوروفیبروماتوز تیپ دو، بیمار را از نظر تومورهای عصب هشت دو طرفه و علائم و نشانه‌های مشابه در والدین، خواهر و برادر یا کودک بررسی می‌نماید. افراد مبتلا ممکن است دچار نقص شنوایی تا ده سالگی شوند. سایر نشانه‌ها زنگ زدن در گوش (tinnitus) و اشکال در عدم تعادل است. سردرد، درد در ناحیه صورت یا کرختی در صورت (facial numbness) در اثر فشار ناشی از تومورها نیز ممکن است روی دهد.

نوروفیبروماتوز نوع یک، عمدتاً پوست، کلیه، چشم و ارگان‌های متعدد دیگری را درگیر می‌سازد. بیماری اتوزوم غالب است. در نیمی از موارد سابقه بیماری در خانواده وجود ندارد. احتمال ابتلای فرزند یک شخص مبتلا به این بیماری پنجاه-پنجاه است. نوروفیبروماتوز نوع دو، عمدتاً شنوایی و سیستم عصبی را مبتلا می‌سازد. در نیمی از افراد مبتلا سابقه بیماری در والدین مشاهده نمی‌شود. برخلاف نوع یک در این گروه از بیماران تظاهرات پوستی کمتر است ولی عوارض عصبی بیشتر است. این افراد در معرض کاتاراکت (آب مروارید) نیز می‌باشند. برای کودک متولد از والد مبتلا به نوع دو نوروفیبروماتوز، انجام تست شنوایی به صورت دوره‌ای حتی تا نوجوانی و اوایل بزرگسالی ضروری است.

آیا درمانی برای این اختلالات وجود دارد؟

هدف کنترل علائم است. جراحی ممکن است به برطرف نمودن مالفورماسیون‌های (ناهنجاری) استخوانی و تومورهای دردناک و بدشکل کمک کند. البته احتمال دارد تومورها مجدد رشد

نمایند و تعدادشان بیشتر شود. در موارد نادر (حدود سه تا پنج درصد موارد) وقتی تومور بدخیمی رشد می‌کند درمان شامل جراحی، رادیوتراپی یا شیمی درمانی خواهد بود. در نوروفیبروماتوز نوع دو، با استفاده از تکنولوژی‌های پیشرفته تشخیصی می‌توان تومورهای کوچک حتی با قطر میلیمتری را شناسایی نمود و درمان زود هنگام را آغاز نمود. برداشتن تومورها به طور کامل از طریق جراحی یک انتخاب است اما ممکن است موجب از دست دادن شنوایی شود.

سایر انتخاب‌ها برداشتن نسبی تومور و رادیوتراپی است. اگر رشد تومورها سریع نباشد بهتر است بیمار را فقط تحت نظر قرار داد. آزمون‌های ژنتیک برای چنین خانواده‌هایی در دسترس است. موتاسیون‌های جدید (خودبخودی) را نمی‌توان از طریق آزمایش ژنتیک تایید نمود. تشخیص در دوران بارداری از طریق آمینوسنتز (amniocentesis) یا نمونه برداری از پرزهای جفت (ویلوس کوریونیک - chorionic villus) امکان پذیر است.

پیش آگهی بیماری نوروفیبروماتوز چگونه است؟

در اغلب موارد علائم نوع یک خفیف است و بیماران زندگی طبیعی دارند. در برخی موارد نوع یک می‌تواند به صورت کاملاً شدید خود را نشان دهد. در برخی از بیماران نوع دو، به ساختارهای حیاتی بدن مانند اعصاب جمجمه‌ای و ساقه مغز (brain stem)، ساقه مغز آسیب وارد می‌شود و می‌تواند مرگ آور باشد.

فراوانی بیماری:

فراوانی بیماری نوروفیبروماتوز نوع یک در حدود یک مورد از هر ۲۵۰۰ الی ۳ هزار تولد زنده است.

بروز نوع دو بیماری: یک مورد در هر پنجاه هزار الی ۱۲۰ هزار نفر جمعیت است.

مرگ و میر و بیماری زایی

بیماری می‌تواند تمامی ارگان‌های بدن را درگیر سازد. نشانه‌ها در دامنه‌ای از تظاهرات پوستی خوش خیم تا بدشکلی‌های عمیق قرار دارند. حدود سه تا پانزده درصد احتمال دارد تا بیماران نوع یک، در طی عمر خود به بدخیمی دچار شوند.

نژاد: متعلق به نژاد خاصی نیست.

جنسیت: هر دو جنس به یک نسبت درگیر می‌شوند.

یافته های تحقیقات

شواهد موید آن است که ژن NF1 روی کروموزوم ۱۷ قرار دارد. محصول این ژن یک پروتئین بزرگ و پیچیده است که نروفیبرومین (neurofibromin) نامیده می‌شود. یک بخش از این پروتئین مشابه به خانواده پروتئین‌هایی است که گپ (GAP) یا پروتئین فعال کننده گوانازین تری فسفاتاز (guanosine, triphosphatase-activating protein) نامیده می‌شوند. محققین معتقدند پروتئین‌های گپ نقش مهمی در سرکوب نمودن تومور در سرطان‌های خاص ایفا می‌نمایند. شباهت پروتئین NF1 به پروتئین‌های گپ موید آن است که این پروتئین ممکن است نقش مشابهی در تکامل نوروفیبروماتوز داشته باشد. نقصان در این ژن ممکن است بازده نرمال این پروتئین را کاهش دهد و امکان دهد تا سلول‌های غیر طبیعی رشد نمایند. تلاش‌های اخیر منجر به شناسایی ژن NF2 روی کروموزوم ۲۲ شده است. ژن NF2 یک پروتئین سرکوب کننده تومور است. مطالعات ژنتیک مولکولی ممکن است به درمان‌های دارویی یا غیرجراحی جهت سرکوب تومورهای مرتبط با نوروفیبروماتوزها یا به تاخیر انداختن رشد آنها شود.

پیامدهای حاصل از بیماری:

ایجاد مشکلات شنوایی، به دلیل رشد تومور روی عصب شنوایی که گاه منجر به ناشنوایی مطلق فرد می‌گردد.

تومورهای بدخیم استخوانی که سبب بدفرمی و انحنای استخوان‌های نواحی مختلف بدن شده و بی‌شک عوارضی دیگر مانند تحت فشار قرار دادن اندام‌های داخلی، اختلال در اندام‌های حرکتی و به دنبال آن خانه نشین شدن فرد را به همراه خواهد داشت.

ایجاد تومورهای چشمی و به دنبال آن اختلالات بینایی و بدشکلی ظاهری.

مشکلات پوستی به صورت کک و مک، لکه‌های قهوه‌ای رنگ کوچک و بزرگ، خال‌های گوشتی و توده‌های حبابی شکل به تعداد بی‌شمار در سطح پوست تمام اندام‌های خارجی بدن (نوروفیبروما)، که تاثیر زیادی بر ظاهر و زیبایی فرد داشته و بیشترین درصد بروز را در میان افراد مبتلا به این بیماری دارد.

شکل گیری و رشد تومور در اندام‌های داخلی نظیر روده، رحم، مثانه، حنجره و ... که منجر به از کار افتادن کامل و گاه خارج نمودن اندام مذکور می‌شود.

تشکیل و رشد تومور در **مغز و نخاع** که فلج و از کارافتادگی را به دنبال دارد. تمامی موارد مذکور موجب می‌شود که مبتلایان به این عارضه با دامنه‌ی وسیعی از مشکلات اجتماعی و روانی دست و پنجه نرم کنند. موارد ذیل شماری از این مشکلات است: تصویربرداری، ام آر آی (MRI)، آزمایشات ژنتیک و سایر مواردی که جهت کنترل عوارض در این دسته از بیماران باید به صورت دوره‌ای صورت پذیرد، هزینه‌های هنگفتی به همراه دارد که متأسفانه فقدان پوشش بیمه‌ای، موجب شده که عده‌ی قلیلی قادر به انجام آن‌ها و پیگیری درمان خود باشند.

لیزر، جراحی و تخلیه تومورها و سایر درمان‌ها شامل هیچگونه پوشش بیمه‌ای نمی‌باشد. چرا که جزو عمل‌های زیبایی به شمار می‌رود.

عدم اشتغال و از کارافتادگی را نیز می‌توان در شمار عوارض این عارضه به حساب آورد. چرا که در اکثر مشاغل (به ویژه برای آقایان) سلامت جسمانی جزو شروط اولیه استخدام است، و کارفرمایان به محض اطلاع از وجود عارضه و یا نمود بعضی اختلالات جسمی و ظاهری از استخدام و ادامه کار این افراد ممانعت به عمل می‌آورند. شرایط ظاهری نیز (به ویژه در میان خانم‌ها) در موارد بسیاری سبب از دست دادن کار و موقعیت‌های شغلی مناسب شده است.

نیازمندی‌ها و خواسته‌های انجمن:

۱. فضای فیزیکی برای انجمن و سایر ملزومات آن (میز، صندلی، تلفن، فاکس، کامپیوتر، سربرگ، مهر، حساب بانکی ویژه انجمن) و مکانی مشخص جهت مراجعه اعضا برای دریافت اطلاعات، ثبت نام، جلسات هم‌اندیشی و....
۲. برخورداری از حمایت درمانی برای: جراحی، دارو، لیزر، رادیوگرافی در تهران و شهرستان‌ها (حداقل در مراکز استان‌ها)
۳. استفاده از خدمات بهداشت دهان و دندان (با توجه به این که در این بیماری دندان و لثه و استخوان هم درگیر می‌شود).
۴. پیگیری برای استفاده از خدمات بیمه‌ای در استفاده از لیزر (متأسفانه در حال حاضر به عنوان اقدامات این‌چنینی به مثابه خدمات زیبایی محسوب می‌شود و تحت پوشش بیمه قرار نمی‌گیرد) / پیگیری برای استفاده از خدمات بیمه تکمیل.
۵. پیگیری برای استفاده از خدمات بهزیستی

۶. پیگیری برای استفاده از کارافتادگی زودهنگام، بازنشستگی زودهنگام
۷. رفع موانع قانونی برای استخدام بیماران با بیماری های پوست
۸. پیگیری برای معافیت از سربازی (با توجه به این که شرایط سربازی می تواند تشدید کننده علائم بیماری باشد)
۹. معرفی نامه رسمی از بنیاد برای نمایندگان انجمن جهت سهولت رایزنی با متخصصین و دریافت خدمات از مراکز درمانی
۱۰. برخورداری از مشاوره های روانپزشکی و روانشناسی (با توجه به هزینه های سنگین آن، مزمن بودن بیماری و اثرگذاری آن بر سلامت روان فرد و خانواده)
۱۱. عقد تفاهم نامه با دانشگاه ها به منظور حمایت درمانی از بیماران در استان ها
۱۲. درخواست برای قانونی کردن سقط جنین در صورت مسجل شدن بیماری
۱۳. برگزاری همایش سالانه نوروفیبروماتوز در دو سطح تخصصی و عمومی برای جلب حمایت متخصصین و مردم
۱۴. راه اندازی مرکز جامع نوروفیبروماتوز در ایران: پوست، مغز و اعصاب، جراحی، روانشناسی، مددکاری اجتماعی

لینک های مرتبط:

- انجمن بیماری نادر "نوروفیبروماتوز" تشکیل می شود. ۱۸ خرداد ۱۳۹۵.
<http://www.isna.ir/news/95031710598>
- وب سایت زندگی با نوروفیبروماتوز www.irannf.com
- کانال زندگی با نوروفیبروماتوز <https://t.me/livingwithNF>
- کانال صدای نوروفیبروماتوز <https://t.me/yazdanimazdak09379108738>
- اجرای چند طرح کشوری، اولین همایش دانشجویی کشوری بیماری های نادر و ژنتیک با محور ویژه نوروفیبروماتوز (آذر ۱۳۹۴)، انتشار مقاله در مجلات علمی پژوهشی

راه ارتباط با ما: اعضای هیات مدیره انجمن NF ایران: حسن یزدانی (۰۸۷۳۷۱۰۹۳۷۹۱)، مرجان منصوری، زهرا ناصحی، دکتر لیلیا جویباری (۰۹۱۱۳۵۴۸۴۵۴)، دکتر ابراهیمی راد، دکتر اکرم ثناگو (۰۱۷۳۲۴۳۰۳۶۰) (دانشگاه علوم پزشکی گلستان)