

نوروفیبروماتوز در گفت و گو با دکتر لیلیا جویباری رئیس انجمن این بیماری در ایران

نوروفیبروماتوز از تشخیص تا درمان

کوشور به ثبت رسیده است. از تمامی مسوولان مربوط درخواست می‌شود از این انجمن حمایت کرده و به ثبت آن کمک کنند تا بتوانیم به صورت رسمی کمک‌های دیگر بیشتری را در اختیار خانواده‌های دیگر قرار دهیم. در حال حاضر این انجمن حامی مالی ندارد و فقط گاه‌ب‌گاه بعضی خیرین خانواده‌های این جامعه است. این انجمن از طریق تماس تلفنی با ارتباط آنلاین به صورت ۲۴ ساعته و در کل هفته پاسخگویی سوالات بیماران است و به آنها مشاوره می‌دهد. این مشاوره بر اساس منابع معتبر و به‌روز علمی دنیا انجام می‌شود. در صورت لزوم نیز متخصصان مربوط کمک گرفته می‌شود. این انجمن بعد از آموزش تا حد امکان به حمایت مالی بیماران با هدف درمان می‌پردازد. برای دریافت اطلاعات بیشتر یا کمک به این انجمن می‌توانید با شماره تلفن‌های ۰۹۱۱۳۳۴۲۴ یا ۰۲۱۳۳۴۲۴۰۰ تماس بگیرید یا به سایت Iran-neurofibromatosis.net مراجعه کنید. بیماران نوروفیبروماتوز به شدت نیازمند کمک‌های مادی و معنوی هستند. شاید تنها آرزوی یک کودک مبتلا، سفر زیارتی به مشهد مقدس باشد و تواند هزینه آن را احتمال شود. خیرین می‌توانند هزینه سفر این افراد یا هزینه‌های جراحی توده‌های آنها و وسایل کمکی زندگی روزانه آنها مثل سمک، ویلچر و... را تا حد ممکن متقبل شوند. از مردم و هنرمندان عزیز نیز درخواست می‌شود در صورت امکان به ساخت کلیساهای اطلاع‌رسانی انجمن نوروفیبروماتوز ایران کمک کنند تا مردم و گروه‌های مختلف پزشکی و غیرپزشکی هرچه بیشتر با این بیماری آشنا شوند.

نوروفیبروماتوز در تمام نقاط کشور از جمله خراسان، اصفهان، اردبیل، زابل و سایر شهرها و روستاهای دورافتاده، گسترده‌تری دارد. بیماران مبتلا اغلب با جستجو در اینترنت با وبلاگ زندگی یا نوروفیبروماتوز مواجه می‌شوند و از طریق آن شماره تلفن‌های مربوط را برمی‌دارند و برای عضویت و دریافت کمک با انجمن تماس می‌گیرند. بنابراین نوروفیبروماتوز در خراسان می‌شود به ثبت هر چه سریع‌تر این انجمن کمک کند تا بتوانیم بخشی از رنج جسمی، روانی، اجتماعی و اقتصادی این بیماران را کاهش دهیم. توده‌های ظاهری نوروفیبروماتوز تأثیر منفی بر زندگی اجتماعی، تحصیلی و کاری بیماران می‌گذارد و مسافه جراحی برداشت آنها از سوی سازمان‌های بیمه‌گر نوعی عمل زیبایی محسوب می‌شود. به همین دلیل بیمه‌ها این جراحی‌ها را تحت پوشش قرار نمی‌دهند، در صورتی که جراحی زیر توده‌ها هیچ‌جمله‌زیبایی نیست و این اعمال با هدف تسکین انجام می‌شود. اغلب مبتلایان به این بیماری توان مالی کافی ندارند و مجبور می‌شوند با این توده‌ها زندگی کنند. این افراد فشارهای زیادی را متحمل می‌شوند و به دلیل ظاهری و مشکلات جسمی دیگر خیلی زود از کار افتاده می‌شوند و نمی‌توانند درآمد داشته باشند. سازمان بهرستی نیز فقط تعداد معدودی از بیماران در مرحله معالمت را تحت پوشش قرار می‌دهد. بنابراین پوشش بیمه‌ای برای جراحی توده‌های این افراد بسیار حیاتی و مهم است و لازم است مسوولان به آن رسیدگی کنند.

سخت‌اخر؟ این بیماری در حال حاضر درمان واقعی ندارد اما با درمان‌های موجود می‌توان علائم آن را تسکین بخشید. مراکز تحقیقاتی مختلف در سرتاسر جهان در حال مطالعه راجع به درمان است. امیدواریم این درمان در سال‌های آینده کشف شود. لازم است از مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم پزشکی بقیه، بقیه، (پج) نیز با این آغاز فعالیت علمی در این زمینه همکاری با انجمن نوروفیبروماتوز ایران، قدرتمند می‌باشد. امیدواریم آینده‌توانیم در سایر دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور نیز با همکاری دانشکده باسیم و به استقلال علمی در این زمینه دست یابیم. از هموطنان نیکوکار کشور دعوت می‌کنم برای کمک به هزینه‌های درمانی بیماران نوروفیبروماتوز، هدایای نقدی خود را به یکی از شماره حساب‌های انجمن واریز کنید. میزان کمک به نسبت، حتی از نون تومان نیز برای ما بسیار ارزشمند و بازگشته‌گر است. مشکلات بیماران است و در حال حاضر از هیچ سازمانی حمایت دریافت نمی‌کنند.

نوروفیبروماتوز (NF) یک اختلال ژنتیکی است که در نتیجه یک مutasation در ژنهای NF۱ و NF۲ یا ژن SMARCB1 رخ می‌دهد. این تغییر منجر به رشد تومورهایی روی عصب‌هایی در سراسر بدن می‌شود. این تومورها معمولاً خوش‌خیم هستند ولی برای جلوگیری از مشکلات جدی‌تر استفاده می‌شود؛ کوچک و چروکیده شدن توده‌ها ممکن است به روش جراحی هم بتوان یعنی از این توده‌ها بر داشت. اگر توده‌ها در مسیر نخاع یا عصب بینایی قرار داشته باشند استفاده از این روش بسیار دشوار است.

بسیاری از مبتلایان به نوروفیبروماتوز از آینده خود بی‌تفاوتند. آیا می‌توان تغییرات آینده این افراد را پیش‌بینی کرد؟ نه، آینده این افراد قابل پیش‌بینی نیست اما به همه آنها توصیه می‌شود از شیوه زندگی سالم پیروی کنند و از هر آنچه موجب ورود سموم بیشتر به بدن می‌شود، بپرهیزند. مثال تومور می‌شود می‌شود از مصرف سفوفها و دخانیات خودداری کرده و از مواد غذایی ارگانیک و طبیعی استفاده کنند. لازم به ذکر است علم همیشه در حال پیشرفت است و نوروفیبروماتوز از این موضوع مستثنی نیست. امید است روزی برای این بیماری نیز راه درمانی پیدا شود.

بزرگ‌ترین ترس مبتلایان به نوروفیبروماتوز، ترس از آینده، سرطان، تاند شدن... است. بسیاری از آنها تلاش می‌کنند بر جلوگیری از مواجهه با رفتار نامناسب دیگران، بیماری خود را از اطرافیان و حتی نزدیک‌ترین افراد خانواده مخفی نگه دارند. این موضوع و تغییرات ظاهری بیماری باعث انزوا و دوری این افراد از جامعه می‌شود. در این شرایط، بیمار روحیه خود را از دست می‌دهد و حتی به خودکشی فکر می‌کند، در حالی که بسیاری از ترس‌های آنها کاذب است. مخفی کردن بیماری از اطرافیان در بعضی شرایط می‌تواند کمک‌کننده و در شرایط دیگر، آسیب‌رسان باشد. برای مثال خیلی از این افراد از رفتن به استخر، باشگاه‌های ورزشی، مهمانی‌ها و... خودداری می‌کنند و این موضوع به نژادی هر چه بیشتر ازواج منجر می‌شود. این بیماران باید بدانند که حتی در صورت ابتلا یکی از والدین، فرزند نیز به احتمال ۵۰ درصد به بیماری مبتلا می‌شود. این موضوع چالش‌های بزرگ است که باعث ازدواج بیماران می‌شود. البته برای پیشگیری از انتقال ژن معیوب به فرزند نیاز از روش‌های مثل لقاح مصنوعی و PGD در مراکز مثل رویان یا این سینا استفاده کرد. هزینه این اعمال بسیار بالاست و در عین حال تضمین درصدی برای آنها وجود ندارد. این بیماران هزینه‌های درمانی متعدد و بسیار زیادی دارند و در عین حال وضعیت شغلی‌شان مناسب نیست. بنابراین اغلب آنها توان پرداخت هزینه‌های مالیی PGD ندارند. PGD با خدمات و تاریخچه آن بیشتر توضیح

نوعی از نوروفیبروماتوز NF۱ و NF۲ و شوانوماتوز

علامت NF۱: لکه‌های قهوه‌ای روی پوست، رشد استخوان‌ها غیر طبیعی ندول برج

بچه‌هایی که پدر و مادرشان دچار این اختلال هستند، ۵۰ درصد احتمال ابتلا به بیماری را دارند

تعداد آمریکایی‌هایی که به یکی از انواع فیبروماتوز دچارند ۱۰۰,۰۰۰

علامت NF۲: مشکلات شنوایی، اشکال در حفظ تعادل، کاهش بینایی شوانوماتوز

درصدی از افراد مبتلا به NF۱ در معرض خطر ابتلا به سرطان هستند 7%

۵۰ درصد موارد موتاسیون خودرید خودی و بدون عامل بیرونی اتفاق می‌افتد

دکتر فردریک فون و کلینک هاوزن در سال ۱۹۸۲ میلادی برای اولین بار این بیماری را معرفی کرد

از علامت شوانوماتوز و شوانوما درد مزمن است

کودکان کمک‌کردن انجمن نوروفیبروماتوز ایران در برقراری دوره‌های آموزشی تخصصی با عمومی برای معلمان و همچنین قشر پزشکی و... در هر نقطه از ایران اعلام آمادگی می‌کند. **کودکان مبتلا به نوروفیبروماتوز مراجعه کنند؟** مبتلایان به نوروفیبروماتوز به متخصص معز از رشته‌های پزشکی از جمله طب فک و صورت، ژنتیک، جراح عمومی، جراح فک و صورت، اختلالات یادگیری می‌شوند، والدین بدن معلم فرزند خود را از این موضوع آگاه کرده و ترجیحاً خود یا یک کمک معلم خصوصی در خانه به یادگیری کودک کمک کنند. البته باید فرزند خود را در نظر داشته باشد. بعضی وقت‌ها تشخیصی مانند دیگر کودکان باشد. بعضی از این کودکان ممکن است دچار کم‌توجهی یا بیش‌فعالی نیز باشند. والدین و معلمان به جای سرکوب و پنداشدن این کودکان باید حمایت بیشتری از آنها داشته باشند و از برنامه‌های آموزشی معطوف به نیازهای این استفاده کنند. برای این منظور، سر و دجارج آموزش و پرورش لازم است انجمن نوروفیبروماتوز از مورد حمایت قرار دهد تا مدارک برنامه‌های آموزشی ضمن خدمت برای معلمان بتوان به بهبود کیفیت زندگی این

بیماران معمولاً از سررده نیز رنج می‌برند. نوروفیبروماتوز نوع ۲ علاوه بر این علائم معمولاً با تومور عصب شومای دو طرفه و آب‌موراید نیز می‌تواند همراه شود. **علامت این علائم از چه سنی خود را نشان می‌دهند؟** علامت نوروفیبروماتوز نوع ۱ می‌تواند از سال اول زندگی ظاهر شوند. در سال اول معمولاً فرد دچار لکه‌های پوستی می‌شود و بعد به تدریج با بالا رفتن سن، علامت دیگر را تجربه می‌کند. به‌خصوص در سن بلوغ که بدن دچار تغییرات هورمونی می‌شود. اما علامت نوروفیبروماتوز نوع ۲ معمولاً بعد از نوجوانی بروز پیدا می‌کند. **علامت این علائم از خانواده از جمله پدر، مادر، خواهر یا برادر نوروفیبروماتوز مبتلا باشد، احتمال ابتلا دیگر افراد خانواده چقدر است؟** اگر فردی در خانواده از جمله پدر، مادر، خواهر یا برادر نوروفیبروماتوز مبتلا باشد، احتمال ابتلا به این بیماری در هر فرد یک خانواده به یک شکل است. بنابراین احتمال ابتلا به این بیماری در هر فرد بستگی دارد. بنابراین احتمال یک فرد از نوع ۱ به معنای ابتلا دیگر افراد خانواده نیست. از تمامی درمان‌جویان تقاضا می‌شود از مقایسه خود با دیگران و همچنین جستجو برای تصاویر این بیماری در اینترنت خودداری کنند زیرا این کار باعث بروز اضطراب شدید در فرد مبتلا به نوروفیبروماتوز در طیف خفیف تا شدید می‌تواند ایجاد شود. خوشبختانه اغلب موارد آن در حد متوسط هستند و موارد شدید دیگر کمتر دیده می‌شوند. **آیا وجود هر نوع لکه قهوه‌ای رنگ روی پوست می‌تواند نشانه‌ای از نوروفیبروماتوز باشد؟** برای تشخیص بالینی نوروفیبروماتوز نوع ۱ باید حداقل ۲ علامت از این موارد وجود داشته باشد: ۶ عدد (یا بیشتر) لکه دایره‌ای یا بیضی شکل قهوه‌ای روی پوست، وجود فرد مبتلا به این بیماری در خانواده، وجود ۲ عدد (یا بیشتر) تومور خوش‌خیم پوستی یا ویروسی، وجود کومک در ناحیه زیر بغل یا کشاله ران، وجود تومور روی عصب چشم، وجود ۲ یا چند لکه روی عنبیه و وجود مشکلات استخوانی در ساق یا مثل کمائی شدن یا شکستگی‌های خودبه‌خودی استخوان. تومور عصب شومای قهوه‌ای قبل از ۳۰ سالگی و سابقه ابتلا به بیماری در خانواده نیز از علامت لازم برای تأیید نوروفیبروماتوز نوع ۲ هستند. اگر تشخیص بالینی نوروفیبروماتوز دشوار باشد و علامت برای تأیید آن کافی نباشند، آزمایش ژنتیک پیشنهاد می‌شود. البته هزینه این آزمایش سنگین است و انجام آن برای همه مقادیر نیست.

علامت این بیماری چگونه و به چه دلیل ایجاد می‌شود؟ نوروفیبروماتوز نامی برای ۳ اختلال ژنتیکی جداگانه است که سیستم عصبی و قسمت‌های دیگر بدن را درگیر می‌کند. عامل این بیماری یک ژن غریبی است. مسافه‌ها بسیاری از مبتلایان از اشتباه نوروفیبروماتوز را سرری نقلی می‌کنند، در حالی که این بیماری فقط از طریق ژن منتقل می‌شود. در واقع اگر یکی از والدین به آن مبتلا باشد، فرزند آن به احتمال ۵۰ درصد دچار این بیماری خواهد شد. البته ۵۰ درصد از موارد نوروفیبروماتوز به دلیل جهش خودبه‌خودی ژن ایجاد می‌شود. بدون این جهش بیماری در خانواده و والدین وجود داشته باشد. نوروفیبروماتوز نوع ۱ NF۱ با وجود داشتن یک ژن روی کروموزوم شماره ۱۷ ایجاد می‌شود. نوروفیبروماتوز نوع ۲ NF۲ نیز به دلیل تغییر در ژن دیگر روی کروموزوم ۲۲ رخ می‌شود و بروز این اختلال همزمان با یکدیگر ممکن است. بسیاری نادر است. بعضی دیگر از نوروفیبروماتوز نیز وجود دارد که تحت عنوان «شوانوماتوز» شناخته می‌شود. این بیماری هم به دلیل تغییر در کروموزوم ۲۲ ظاهر می‌شود و مشابهت بسیار با نوروفیبروماتوز نوع ۲ دارد. بعضی‌ها نیز آن با NF۲ مشترک می‌نماند.

نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF۱) چیست؟ این بیماری یک اختلال ژنتیکی است که سیستم عصبی و قسمت‌های دیگر بدن را درگیر می‌کند. عامل این بیماری یک ژن غریبی است. مسافه‌ها بسیاری از مبتلایان از اشتباه نوروفیبروماتوز را سرری نقلی می‌کنند، در حالی که این بیماری فقط از طریق ژن منتقل می‌شود. در واقع اگر یکی از والدین به آن مبتلا باشد، فرزند آن به احتمال ۵۰ درصد دچار این بیماری خواهد شد. البته ۵۰ درصد از موارد نوروفیبروماتوز به دلیل جهش خودبه‌خودی ژن ایجاد می‌شود. بدون این جهش بیماری در خانواده و والدین وجود داشته باشد. نوروفیبروماتوز نوع ۲ NF۲ با وجود داشتن یک ژن روی کروموزوم شماره ۱۷ ایجاد می‌شود. نوروفیبروماتوز نوع ۲ NF۲ نیز به دلیل تغییر در ژن دیگر روی کروموزوم ۲۲ رخ می‌شود و بروز این اختلال همزمان با یکدیگر ممکن است. بسیاری نادر است. بعضی دیگر از نوروفیبروماتوز نیز وجود دارد که تحت عنوان «شوانوماتوز» شناخته می‌شود. این بیماری هم به دلیل تغییر در کروموزوم ۲۲ ظاهر می‌شود و مشابهت بسیار با نوروفیبروماتوز نوع ۲ دارد. بعضی‌ها نیز آن با NF۲ مشترک می‌نماند.

نوروفیبروماتوز نوع ۲ (NF۲) چیست؟ این بیماری یک اختلال ژنتیکی است که سیستم عصبی و قسمت‌های دیگر بدن را درگیر می‌کند. عامل این بیماری یک ژن غریبی است. مسافه‌ها بسیاری از مبتلایان از اشتباه نوروفیبروماتوز را سرری نقلی می‌کنند، در حالی که این بیماری فقط از طریق ژن منتقل می‌شود. در واقع اگر یکی از والدین به آن مبتلا باشد، فرزند آن به احتمال ۵۰ درصد دچار این بیماری خواهد شد. البته ۵۰ درصد از موارد نوروفیبروماتوز به دلیل جهش خودبه‌خودی ژن ایجاد می‌شود. بدون این جهش بیماری در خانواده و والدین وجود داشته باشد. نوروفیبروماتوز نوع ۱ NF۱ با وجود داشتن یک ژن روی کروموزوم شماره ۱۷ ایجاد می‌شود. نوروفیبروماتوز نوع ۲ NF۲ نیز به دلیل تغییر در ژن دیگر روی کروموزوم ۲۲ رخ می‌شود و بروز این اختلال همزمان با یکدیگر ممکن است. بسیاری نادر است. بعضی دیگر از نوروفیبروماتوز نیز وجود دارد که تحت عنوان «شوانوماتوز» شناخته می‌شود. این بیماری هم به دلیل تغییر در کروموزوم ۲۲ ظاهر می‌شود و مشابهت بسیار با نوروفیبروماتوز نوع ۲ دارد. بعضی‌ها نیز آن با NF۲ مشترک می‌نماند.