

عنوان مقاله:

گزارش یک خانواده با چندین مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک در سه نسل متوالی

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی گرگان، دوره 19، شماره 2 (سال: 1396)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

نویسندگان:

مرتضی اولادنبی - *Assistant Professor, Department of Medical Genetics, School of Advanced Technologies in Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran*

طاهره حدادی - *Nurse, School of Nursing and Midwifery, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran*

انورسادات کیان مهر - *Assistant Professor, Department of Medical Biotechnology, School of Advanced Technologies in Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran*

نادر منصور سمائی - *Assistant Professor, Department of Medical Genetics, School of Advanced Technologies in Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran*

مجید مهری - *Assistant Professor, Department of Internal Medicine, School of Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran*

خلاصه مقاله:

نوروفیبروماتوز نوع یک با شیوع یک در ۳۵۰۰ شایع ترین اختلال ژنتیکی پوستی عصبی است که به علت جهش در ژن NF1 ایجاد می گردد. این ژن حدود ۳۵۰ کیلو جفت باز اندازه دارد و تاکنون حدود ۲۴۳۴ جهش در این ژن گزارش شده است. این ژن بر روی کروموزوم ۱۷ قرار داشته و پروتئین نوروفیبرومین را کد می کند. نفوذ این ژن نزدیک به ۱۰۰ درصد است و در حال حاضر با استفاده از روش های جدید تعیین توالی چالش اصلی بررسی ژنتیکی این ژن مرتفع شده است. در مطالعه حاضر بیماران نوروفیبروماتوز نوع یک براساس علائم بالینی همانند وجود نقاط شیرقهوه، نوروفیبروماهای پلکسی فرم، درگیری عصب بینایی و وجود چندین بیمار در بستگان درجه اول مشخص شدند. این بیماران در سنین مختلف ۷۳ ساله، ۲۰ ساله، ۴۴ ساله و ۶۳ ساله با علائم بالینی و شدت های متفاوت بودند. در این مقاله یک خانواده نوروفیبروماتوز نوع یک با ظهور بیماری در ۳ نسل متوالی با ۴ مورد بیمار معرفی شده است.

کلمات کلیدی:

Neurofibromatosis type 1, Neurofibromin, Mutation, نوروفیبروماتوز نوع یک, نوروفیبرومین, جهش ژنی

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1723776>

