

عنوان مقاله:

پاتوژنز مولکولی، معیارهای تشخیصی، علائم، تظاهرات بالینی و رویکردهای درمانی مبتنی بر ژن در نوروفیبروماتوزیس

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی گرگان، دوره 25، شماره 2 (سال: 1402)

تعداد صفحات اصل مقاله: 11

نویسندگان:

فاطمه شهرکی - M.Sc in Genetics, Department of Biology, Faculty of Basic Sciences, Gonbad Kavous University, Gonbad Kavous, Iran

مرتضی اولادنی - Associate Professor, Gorgan Congenital Malformations Research Center, Department of Human Genetics, School of Advanced Technologies in Medicine, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

خلاصه مقاله:

نوروفیبروماتوز (Neurofibromatosis: NF) یک گروه هتروژن از سندرم های مستعد تومور است که منجر به ایجاد بدخیمی در سیستم عصبی مرکزی و محیطی می شود. نوروفیبروماتوز نوع یک (NF1) به همراه نوروفیبروماتوز نوع دو (NF2) و شوآنوماتوز (SCH)، سه نوع اصلی NF هستند. NF1 به عنوان شایع ترین شکل، توسط نوروفیبروم ها و لکه های شیرقهوه (CALMs) در اوایل کودکی ظاهر می شوند. نوروفیبروماتوز نوع یک، ناشی از جهش در ژن NF1 است که نوروفیبرومین را کد می کند. همچنین جهش در NF2 و ژن SMARCB1 به ترتیب منجر به ایجاد بیماری های نوروفیبروماتوز نوع دو و شوآنوماتوز می شود. علاوه بر این، اکثر بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو، شوآنوم دهلیزی دارند که با مشکلات شنوایی و عدم تعادل بدن نیز همراه است. اخیراً شوآنوماتوز به عنوان یک اختلال ژنتیکی متمایز پیشنهاد می شود. زیرا علائم مشترک زیادی با نوروفیبروماتوز نوع یک و دو دارد که شوآنومای خوش خیم در اطراف اعصاب، به عنوان مشخصه این بیماری است. ممکن است NF1 و NF2 علائم خود را در کودکی نشان دهند؛ اما شوآنوماتوز اغلب در افراد سی ساله یا بالاتر تشخیص داده می شود. این مقاله مروری با استفاده از جدیدترین متون علمی براساس کلیدواژه های نوروفیبروماتوز، پاتوژنز، درمان، NF1، NF2، از پایگاه های داده های آنلاین PubMed، Web of science، Google scholar و در مورد انواع نوروفیبروماتوز، مسیر مولکولی، معیارهای تشخیصی، علائم بالینی، مدیریت شرایط، درمان های آتی و داروهای درحال توسعه نگارش گردید.

کلمات کلیدی:

Neurofibromatosis 1, Neurofibromatosis 2, Neurofibromatoses, Etiology, Therapeutics, Neurofibromatosis 1, Neurofibromatosis 2, SMARCB1, NF1, NF2, درمان, سبب شناسی, نوروفیبروماتوز

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1746447>

