

28

NEUROFIBROMATOZA

Neurofibromatoza tipa 1 (NF1) genetska je bolest koja utječe na kožu, kostur i dio živčanog sustava izvan mozga i leđne moždine (periferni živčani sustav). Glavni znakovi i simptomi NF1 uključuju mrlje tamne boje na koži (mrlje boje kave s mlijekom), benigne izrasline duž živaca (neurofibromi) i pjegice ispod pazuha i u području prepona. Ostali simptomi mogu uključivati mrlje u boji na oku (Lischovi čvorovi), zakrivljenost kralježnice, poteškoće u učenju i povećani rizik od dobivanja raka. Broj neurofibroma obično se s vremenom povećava, a neki se mogu povećati ili postati kancerogeni te ih treba ukloniti. Ozbiljnost i simptomi mogu se uvelike razlikovati od osobe do osobe. Ova je bolest uzrokovana genetskim promjenama (DNK varijantama) NF1 gena i nasljeđuje se u autosomno dominantnom uzorku. NF1 se dijagnosticira na temelju kliničkog pregleda, specifičnih znakova i simptoma te genetskog testiranja. Liječenje se temelji na znakovima i simptomima prisutnim kod svake osobe.

U mnogim su slučajevima prvi simptom neurofibromatoze tipa 1 (NF1) višestruki mali madeži tamne boje poznati kao mrlje boje kave s mlijekom. Kako odrastaju, osobe s NF1 razvijaju neurofibrome, benigne tumore koji mogu pogoditi gotovo svaki živac u tijelu. Ti tumori obično rastu na koži ili odmah ispod nje, ali neurofibromi mogu rasti i na drugim mjestima u tijelu, a mogu čak i zahvatiti više živaca. Neki od tih tumora mogu izazvati iritaciju kože, oštećenje živaca ili utjecati na izgled osobe. Uz to, neki od ovih tumora mogu postati kancerogeni. Najčešći tip kancerogenih tumora kod osoba s NF1 su maligni tumori ovojnice perifernih živaca.

Neurofibromatoza tipa 2 (NF2) je poremećaj kojeg karakterizira rast nekancerogenih tumora živčanog sustava. Simptomi u djetinjstvu uključuju izrasline na koži i simptome povezane s očima. Gotovo sve osobe koje boluju od NF2 razvijaju vestibularne švanome koji pogađaju oba uha do 30. godine života. Česti su i drugi tumori središnjeg

živčanog sustava (mozga i leđne moždine), kože i oka. Znakovi i simptomi razlikuju se od osobe do osobe. Ozbiljnost ovisi o veličini, mjestu i broju tumora. Bolest NF2 uzrokovana je genetskim promjenama (mutacijama) NF2 gena i nasljeđuje se na autosomno dominantan način. Dijagnosticira se na temelju kliničkog pregleda i simptoma. Genetsko testiranje može biti korisno. Liječenje se temelji na upravljanju znakovima i simptomima i može uključivati operaciju i lijekove.

Djeca koja boluju od NF2 mogu razviti kožne lezije slične plaku, probleme s očima, uključujući mreću i promjene mrežnice, te oštećenja živaca. Do 30. godine većina osoba s NF2 razvija vestibularne švanome koji uzrokuju šum u ušima, vrtoglavicu i probleme s ravnotežom. Ostali simptomi koji se mogu razviti uključuju tumore središnjeg živčanog sustava kao što su švanomi i meningiomi. Ozbiljnost bolesti NF2 ovisi o veličini mjestu i broju tumora koji se pojave.