

## Neurofibromatoos tüüp 1

OMIM #162200

### Ülevaade

Neurofibromatoos on pärilik haigus, mille sümptomid on seotud eelkõige naha ja närvisüsteemiga. Sõltuvalt geneetilisest põhjusest eristatakse haigusel kahte alavormi – 1. tüüpi neurofibromatoos ja 2. tüüpi neurofibromatoos. Neurofibromatoos tüüp 1 sünonüümina kasutatakse ka mõistet perifeerne neurofibromatoos. Haiguse levimus maailma on umbes 1:2500-3000.

### Põhjused

Neurofibromatoos tüüp 1 põhjuseks on heterosügootne mutatsioon neurofibromiini geenil NF1. Geenimuutus avaldub autosoom-dominantse pärandumismustriga, mis tähendab, et haigus avaldub, kui vähemalt üks kahest geeni alleelist kannab muutust. Umbes pooltel patsientidel on tegemist uusmutatsiooniga ehk muutus on tekkinud sugurakkudes või varajases loote arengus, teine pool patsientidest on geenimuutuse saanud oma vanemalt.

### Sümptomid

Sagedasemad haigustunnused on:

- ümmargused-ovaalsed helepruunid pigmendilaigud ehk nn kohvipiimalaigud (*cafe-au-lait* laigud) nahal,
- tedretähnid kaenla all ja kubeme piirkonnas,
- väikesed pigmendikogumikud silma vikerkestal ehk nn Lischi noodulid,
- neurofibroomid.

„Kohvipiima“ laigud on helepruunid pigmentlaigud, mis tekivad enamasti imiku- või lapseas, nad on oma loomult healoomulised.

Lischi sõlmed on healoomulised pigmentrakkude kogumikud, mis on nähtavad silma iirisel.

Neurofibroomid on närvisüsteemi tugirakkudest alguse saanud healoomulised kasvaja, mis esinevad kõige sagedamini nahal, aga võivad esineda ka nahaaluskoos ja sügavamal kudedes. Esimesed neurofibroomid tekivad tavaliselt puberteedi- või varases täiskasvanueas. Enamasti need vaevusi ei põhjusta, kuid mõnel patsiendil võib siiski kaasuda näiteks valu. Kuigi tegu on healoomuliste kasvajatega, siis harvadel juhtudel võib teatud tüüpi neurofibroom (pleksiformne neurofibroom) muutuda ka pahaloolumuliseks.

Neurofibromatoosiga haigetel on ka üldiselt suurem risk teiste nii hea- kui ka pahaloolumuliste kasvajatate tekkeks, seal hulgas näiteks nägemisnärvi või kesknärvisüsteemi glioomi tekkeks. Umbes pooltel patsientidel kirjeldatakse õppimisprobleeme ja/või käitumishäireid (nt aktiivsus-tähelepanuhäire, autism), kirjeldatakse ka epilepsiat, peavalusid ja unehäireid.

Haiguse kliiniline pilt võib suures ulatuses varieeruda isegi ühe perekonna piires. Kergematel juhtudel esinevad patsiendil vaid kohvipiimalaigud ja väikesed naha neurofibroomid. Eriti kiire neurofibroomide ja nahalaikude suurenemine ja ka arvu kasv toimub puberteedieas ja naistel raseduse ajal.

Pahaloomuliste kasvajate risk on 1. tüüpi neurofibromatoosiga patsientidel tavapopulatsioonist kuni neli korda suurem. Naistel on eelkõige 2-3 korda kõrgem rinnavähi haigestumise risk. Nägemisnärvi glioomid tekivad peaaegu alati ainult esimese 6 eluaasta jooksul.

Suguline areng ja viljakus on tavaliselt normis, võimalik ka enneaegne puberteet.

### **Ravi**

Haigusele ei ole hetkel põhjuslikku ravi.

Ravi on sümptomaatiline. Vajadusel rakendatakse kirurgilist ravi (kasvajate eemaldamine, defekti/deformatsiooni korrigeerimine, ilukirurgia).

Õpiraskuste korral on lastele võimalik pakkuda abi ja lapse võimetele kohandatud kooliprogrammi. Käitumishäirete diagnoosimine ja ravi käib psühhiaatri juures, kes võib vajadusel raviks soovitada ka medikamentooset ravi.

### **Jälgimine**

Patsient on oma perearsti jälgimisel, lapsed vastavalt pediatri või lasteneuroloogi jälgimisel. Oluline on jälgida nahamuutusi, valu teket, neurofibroomide kontsistentsi muutust, vajadusel tuleb konsulteerida dermatoloogi ehk nahaarstiga.

Patsientidel tuleb regulaarselt jälgida vererõhku, lastel kasvamist, kaalu, lapse arengut.

Lapsed peaksid kuni 6a käima regulaarselt silmaarsti konsultatsioonil, edaspidi vastavalt vajadusele või silmaarsti soovitusel.

Tulenevalt kõrgeenenud rinnavähi riskist alustatakse naiste arstilikku jälgimist rinnavähi suhtes 40 a vanuses. Oluline on rindade enesekontroll ja kehateadlikkusele tähelepanu pööramine igas vanuses.