

# GENETİK HASTALIKLAR VE DANIŐMANLIK

## HAZIRLAYANLAR;

BURCU KARAMIK (16240183)

MELİSA KÜBRA BAYRAM (16240156)

İLKNUR AÇIKGÖZ (16240140)

---

---

# NÖROFİBROMATOZİ

## S

# NÖROFİBROMATOZİS

- ✗ Von Rcklinghausen Hastalığı olarakta bilinmektedir.  
Otozomal dominant geçişli, deri, yumuşak doku, kemikler ve santral sinir sistemini öncelikli olarak tutan sistemik genetik geçişli bir hastalıktır.

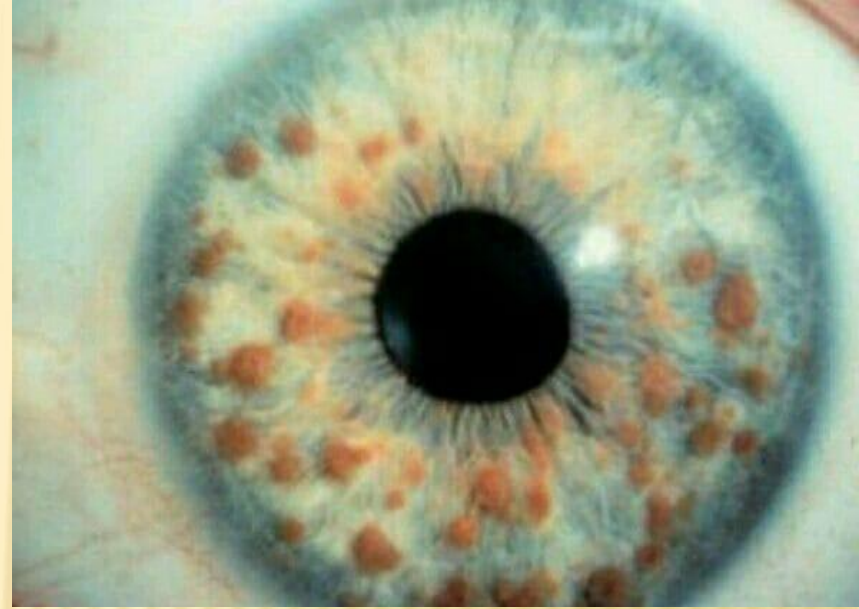


- 
- × 3000 doğumda 1 oranında görülmektedir. Yaklaşık % 50 olguda ise ailesel olmadan yeni mutasyon şeklinde ortaya çıkmaktadır. Mutasyonlar sıklıkla kadınlarda görülmektedir. Anne nörofibromatozisli ise çocukta ortaya çıkan nörofibromatozis daha şiddetli olmaktadır.
  - × Belirtiler doğumda bulunabileceği gibi çocukluk çağında da ortaya çıkabilir.

- 
- × Nörofibromatozis, embriyonal gelişim sırasında nöral kanaldan orjinli hücresel elemanların anormal gen uyarımına bağlı olarak aşırı multiplikasyonu sonucu gelişmektedir.



- × Nörofibromatozis çok sayıda organ ve sistemi tutabilir.
- × Hastalık klinik özelliklerine ve moleküler biyolojik



çalışmalar sonucunda belirlenen kromozom defektine göre NF tip 1 (NF1) ve NF tip 2 (NF2) olmak üzere başlıca iki başlık altında toplanabilir. NF1, 17. kromozomda NF1 genindeki; NF2, 22. kromozomun NF2 genindeki bir defekt sonucunda gelişir.

# NÖROFİBROMATOZİS TIP I

## NÖROFİBROMİN ADLI PROTEİNİN MUTASYONUNDAN

### KAYNAKLANIR

## Nörofibromatozis tip 1 tanı kriterleri;

Aşağıdaki kriterlerden 2 veya daha fazlası olması durumunda NF-1'den bahsedilebilir.

- 1- NF1'li birinci derece akraba (anne veya baba)
- 2- Deride altı veya daha fazla açık kahverengi (cafe-au-lait) lekeler (çocukta minimum çap 5 mm ve ergenlik sonrası bireylerde 15 mm)
- 3- Deride iki veya daha fazla bezelye boyutunda tümörlerin (Nörofibromalar) varlığı
- 4- Bir seri sinir branşlarını (plexiform neurofibromas) etkileyen deri altı daha büyük tümör alanları

---

5- Koltuk altı veya kasık bölgesinde çiller

6- Göz irisinde Lisch nodulleri adı verilen iki veya daha fazla pigmente küme. Lisch nodülleri zararsız olup, varlığı görmeyi etkilemezler.

7- Bacakların bükülmesi, omuzların ağır eğriliği (skoliosis), incik kemiğinin incelmesi, göz çukurunun arkasındaki kemiğin anormal gelişmesi gibi iskelet anormallikleri

8- Optik Gliom adı verilen optik sinirdeki tümörlerin varlığı. Tek göz veya her iki gözü de tutabilen optik gliomlar görmeyi etkileyebilirler.



# NÖROFİBROMATOZİS TIP II

---

- × Nörofibromatozisin nadir bir türüdür. Belirli kafa ve omurilik sinirlerinde çoklu tümörler ve beyin ve omurilikte diğer lezyonlarla karakterizedir. NF2 olan tüm bireyler beyin tümörü bakımından yüksek risk altındadır ve **etkilenmiş bireylerin hemen hepsi işitme sinirlerinin ikisinde birden tümör geliştirirler** (sekizinci kafa siniri olarak da adlandırılır). **Tümörlerin iki duyma sinirini birden etkilemesi temel belirtidir.**

# TANI KRITERLERİ;

---

- × NF2'nin erken belirtileri şunlardır:
- × NF2'nin genellikle ilk belirtileri **işitme kaybı, kulakta çınlama ve denge problemleridir.**
- × Ayrıca **yüzde güçsüzlük, baş ağrısı, görmede değişme ve deri altında gelişen nörofibroma nedeni ile oluşan şişlik ve yumru** gibi ek bulgular olabilir.
- × **Sekizinci kafa sinirinde gelişen tümörler çok yaygın olmakla beraber, NF2 hastalarında diğer sinirlerde de tümör gelişebilir.** Bu tümörler “Schwann” hücrelerinden köken aldığı için “**Schwannoma**” olarak adlandırılır.

- × **Koltuk altı ve kasık bölgesindeki sinir topluluklarında gelişen tümörler**
- × NF2'nin diğer semptomları **yüzde güçsüzlük, baş ağrısı, görmede değişme ve deri altında gelişen nörofibroma nedeni ile oluşan şişlik ve yumru** olabilir.



# TEDAVİ

---

- × Bu hastalık, bazı belirtileri ve fiziksel rahatsızlıklarıyla yorucu ve zor bir hastalıktır. Maalesef kesin bir tedavisi yok ve belirtiler tümüyle ortadan kaldırılamıyor. Bu hastalığa yakalanmış insanlar açısından, hastalığın getirdiği problemlerle baş etmeye çalışırken karşılaşılan maliyet de ağır olabiliyor. Tümörlerin yerleşim yerine göre riskli ameliyatlara gerekebiliyor, uzun sürelerle fizik tedaviye ihtiyaç duyulabiliyor.

# KAYNAKÇA

---

- × <http://www.nf.hacettepe.edu.tr>
- × <http://www.nf.org.tr>

# SORULAR

---

× 1-NF1 HANGİ KROMOZOMUN DEFECTİ SONUCUNDA ORTAYA ÇIKAR?

A)15. KROMOZOM

B)12.KROMOZOM

C)16. KROMOZOM

**D)17. KROMOZOM**

E)22. KROMOZOM

---

× 2-NÖROFİBROMATOZİS TİP 1 HANGİ PROTEİNİN  
MUTASYONU SONUCU ORTAYA ÇIKAR?

A)NÖROFİBROMİN

B)KOLLAJEN

C)MİYOGLOBİN

D) SERULOPLAZMİN

---

× 3-AŞAĞIDAKİLERDEN HANGİSİ NF 2 NİN İLK BELİRTİLERİNDEN DEĞİLDİR?

A)KULAK ÇINLAMASI

B)DENGE PROBLEMİ

C)İŞTİME KAYBI

D)YUTMA GÜÇLÜĞÜ