



ISSN: 2757-6817

Unika Sağlık Bilimleri Dergisi
Unika Journal of Health Sciences



Olgu Sunumu/Case Report

Nörofibromatozis ve Ebelik Bakımı: Olgu Sunumu*

Neurofibromatosis and Midwifery Care: A Case Report

Mehtap ÇELİK¹, Öznur HAYAT ÖKTEM²

Öz: Nörofibromatozis (NF), otozomal dominant geçişli olup, deri, sinir sistemi ve gözde belirtiler gösteren, tip 1 (NF-1) ve tip 2 (NF-2) olmak üzere iki gruba ayrılan bir hastalıktır. Olgumuz 21 yaşında Karabük Eğitim ve Araştırma Hastanesi'ne amnion sıvısı gelmesi sebebiyle başvuran gebedir. Gebede karın çevresinde, yüzünde, saçlı deride, perine bölgesinde ve sağ bacağında nörofibromlar ve cafe au lait lekeler tespit edildi. Yapılan tam kan sayımı, idrar, kan şekeri, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normal olarak değerlendirildi. Olgumuzda gebenin şimdiye kadar NF-1 tanısı almadığı ve gebelik izlemlerinde bu belirtiler değerlendirilmediği görülmüştür. Bu çalışmada daha önce NF-1 tanısı almamış ve doğum belirtileri başlayan olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Ebelik bakımı, Gebelik, Nörofibromatozis.

Abstract: Neurofibromatosis (NF) is an autosomal dominant disease that is divided into two groups: type 1 (NF-1) and type 2 (NF-2), with symptoms in the skin, nervous system, and eyes. Our case is a pregnant woman who was admitted to Karabük Education and Research Hospital at the age of 21 due to the arrival of amniotic fluid. Neurofibromas and cafe au lait spots were detected around the abdomen, face, scalp, perineum, and right leg during pregnancy. The complete blood count, urine, blood sugar, liver and kidney function tests performed were evaluated as normal. In our case, it has been observed that the pregnant woman has not been diagnosed with NF-1 so far and these symptoms have not been evaluated in pregnancy follow-ups. In this study, we aimed to present a case who had not previously been diagnosed with NF-1 and whose birth symptoms had started.

Keywords: Midwifery care, Neurofibromatosis, Pregnancy.

* Bu makale, 5. Uluslararası 6. Ulusal Ebelik Kongresinde poster bildirisi olarak sunulmuştur.

¹Sorumlu yazar: Uzman Ebe, Karabük Eğitim Araştırma Hastanesi, ORCID: 0000-0003-0544-0083, mhtpclk3564@gmail.com
Lecturer, Karabük Training and Research Hospital

²Doktora Öğrencisi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Sağlık Bilimleri Enstitüsü, ORCID: 0000-0002-6209-5821, oznurhayat_78@hotmail.com
Ph.D. Student, Health Sciences University

Giriş

Nörofibromatozis tip 1 (NF-1) kromozom 17'deki NF-1 tümör baskılayıcı gendeki mutasyonların neden olduğu otozomal dominant bir hastalıktır (Çarman, 2017). Görülme sıklığı yaklaşık 1:3000 olan prevalansı olup gebe popülasyonda da bu değer değişmemektedir (Zafer, Özlem Alt, Durum ve Turgut, 2016).

Nörofibromatozise sahip bireylerin hemen hemen hepsinde pigmenter lezyonlar (kafe-au-lait macules, cilt çilleri ve Lisch nodülleri) ve dermal nörofibromlar görülmektedir. Bazı bireylerde iskelet anormallikleri (skolyoz, tibial psödartroz ve orbital displazi), beyin tümörleri, periferik sinir tümörleri, öğrenme güçlüğü, dikkat eksikliği ve yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyebilecek sosyal ve davranışsal problemler görülmektedir (Guttman vd., 2017). En sık görülen Nörofibromatozis Tip 1 tanısı Ulusal Sağlık Enstitüleri'ne (NIH) göre, 'cafe au lait' lekeleri, nörofibrom veya pleksiform nörofibrom, aksiler-inguinal çiller, optik gliom, lish nodülü, kemik anomalileri ve 1. derece akrabalarında öykü olması kriterlerinden iki veya daha fazlası olduğunda konmaktadır (Çarman, 2017). Tek bir tedavi yöntemi olmasa da mevcut klinik yönetimi hastalığı erken tanı ve risk değerlendirmesi ile biyolojik olarak hedefe yönelik tedavileri içerir. Tedavi hastaların yaşam kalitesini iyileştirecek tıbbi ve davranışsal müdahaleleri içermektedir. Yirmi bir yaşında 38 haftalık ilk gebeliği olan ve hastanemize başvurduktan sonra ilk kez NF tip 1 tanısı alan olgumuzu nadir görülmesi sebebiyle paylaşmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

Yirmi bir yaşında ve 38 haftalık ilk gebeliği olan hasta NST çekilmek üzere hastaneye başvurmuştur. Gebe il merkezine 40 km uzaklıkta olan bir ilçede yaşamakta, lise mezunu ve ev hanımıdır. NST çeken ebe tarafından göbek çevresinde cafe au lait lekeleri tespit edilmiştir. Gebe NST sonrası nöbetçi kadın hastalıkları ve doğum uzmanı tarafından vajinal muayene esnasında Şekil 1'de görüldüğü gibi perine bölgesinden başlayıp sol bacak arkasını da kaplayan nörofibromları olduğu tespit edilmiştir. Vajinal muayene bulgusunda serviks kapalı ve amnion mayi gelişi yoktur.



Şekil 1. Perine Bölgesinden Başlayıp Sol Bacak Arkasına Kadar Devam Eden Nörofibrom Görüntüsü

Gebenin saçlı derisinde (Şekil 2), yüzünde (Şekil 3) ve karın çevresinde (Şekil 4) de cafe au lait lekeleri ve nörofibromlar tespit edilmiştir. Gözlerde iris hamartomu (Lisch nodülü) vardır (Şekil 4). Nörofibromatozis tanısı daha önce almadığını ve bu leke ve nörofibromlar için sağlık kuruluşuna başvurmadığını beyan etmiştir. Doğuştan itibaren bu durumun var olduğunu ve gebelikte bir değişiklik olmadığını söylemiştir. Evlendikten sonra eşinin bu durumdan rahatsız olmadığını ancak tedavi konusunda öneride bulunduğunu ve gebenin kendisi utandığı için doktora gitmediğini belirtmiştir.



Şekil 2. Saçlı Deride Yer Alan Cafe Au Lait Lekeler



Şekil 3. Yüz Gölgesinde Yer Alan Cafe Au Lait Lekeleri ve Nörofibromlar



Şekil 4. İris Hamartomu (Lisch Nodülü)

Gebenin vital bulgularında anormal bir değer saptanmamıştır. Gebelik boyunca 1. basamak sağlık kuruluşuna 30. haftada tetanoz aşısı için gitmiştir ve 32. haftaya kadar olan takiplerini 2. basamak sağlık kuruluşunda yaptırmıştır. Gebeliğinin 32-38. haftaları arasında herhangi bir sağlık kuruluşuna başvuru yapmamıştır. Gebelik boyunca günde bir tane sigara kullanmaktadır. İleri tetkik ve tedavi için daha kapsamlı bir hastaneye 112 kara aracıyla sevk edilmiştir.



Şekil 1. Sol Tarafa Yer Alan Cafe Au Lait Lekeleri ve Nörofibromlar



Şekil 2. Karın Bölgesinde Yer Alan Cafe Au Lait Lekeleri ve Nörofibromlar

Tartışma ve Sonuç

Nörofibromatozis tip 1 genetik geçişli olan bir hastalıktır. Bayram, Bayram ve Tireli, (2020) çalışmasında olgunun pozitif aile öyküsü olduğunu saptamıştır. Çarman vd., (2017) yaptıkları çalışmada 49 olgu incelenmiş olup 14'ünün pozitif aile öyküsü olduğu bulunmuştur. Khosrotehrani vd., (2003) 378 olgudan %39'unun ailesel geçişli olduğunu bulmuşlardır. Bizim olgumuzda babasında NF-1 tanısı bulunmaktadır.

Dugoff ve Sujansky (1996) 105 kadında yaptığı çalışmada hastaların %60'ının gebelikte yeni nörofibromların oluştuğunu, %52'sinde mevcut nörofibromların büyüdüğü bulunmuştur. Bağış ve Saygılı Yılmaz (2001) ülkemizdeki iki olgu sunumunda nörofibromların gebeliğe bağlı olarak artmadığını ve büyümediğini bildirmiştir. Bizim olgumuzda gebelikte nörofibromlarda herhangi bir değişiklik olmadığı saptandı.

Gebelikte NF-1 durumuna bağlı erken doğum, intrauterin büyüme geriliği, gebeliğe bağlı hipertansiyon, preeklampsi, HELLP sendromu, oligohidroamniyos, polihidroamniyos, abortus gibi komplikasyonlar yüksek olduğu bildirilmiştir (Kenborg vd., 2021; Zafer vd., 2016). Fakat bazı çalışmalarda gebeliğin NF-1 ile ilişkisi anlamlı çıkmamıştır (Jarvis ve Crompton, 1978). Olgumuzda bu komplikasyonlar görülmemiştir.

Sezaryen endikasyonları NF-1 tanısı alan gebelerde fazla görülmektedir. Bunun olası nedenleri hipertansiyon, sefolopelvik uyumsuzluk, başarısız indiksiyon ve nedeni belli olmayan endikasyonlardır (Chetty, Brian ve Mary, 2011; Zafer vd., 2016). Bizim olgumuz perine bölgesindeki yoğun nörofibromlar sebebiyle sevk edildiği hastanede sezaryen ile doğum yapmıştır.

Gebelerin cafe-au-lait lekeleri ve nörofibroma açısından cilt muayeneleri ve aile hikayelerinin sorgulanması, NF-1 tanısı açısından önemlidir. NF-1 hastalarında gebelikte erken doğum, intrauterin büyüme geriliği, gebeliğe bağlı hipertansiyon, preeklampsi, HELLP sendromu, oligohidroamniyos, polihidroamniyos, abortus gibi komplikasyonların görülme sıklığında artış olabilmektedir. Bu olası komplikasyonları önlemek için ebelerin prekonsepsiyonel bakım hizmetini verirken genetik danışma verilmesi, doğacak çocukların NF-1 açısından düzenli takip edilmesi risk faktörlerinin önceden tespit edilmesi açısından önem taşımaktadır.

Araştırmanın Etik Yönü: Gebeden yayın için sözlü ve yazılı onam alınmıştır.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Yazar Katkıları: Fikir: MÇ, ÖHÖ; Tasarım/ Dizayn: MÇ, ÖHÖ; Denetleme: MÇ, ÖHÖ; Veri toplanması ve/veya işlemesi: MÇ, ÖHÖ; Yazıyı yazan: MÇ, ÖHÖ.

Hakem Değerlendirmesi: İç/Dış bağımsız.

Kaynaklar

- Bağış, T., & Saygılı Yılmaz, E. (2001). Nörofibromatozis ve Gebelik: 2 Olgu Sunumu. *Journal of Clinical Obstetrics & Gynecology*, 11(5), 340-42.
- Bayram, T., Bayram, D., & Tireli, D. (2020). Neurofibromatosis Type 1-related Multiple Plexiform Neurofibromas: A Case Report. *Turkish Journal Of Neurology*, 26(1), 42-46. <https://doi.org/10.4274/tnd.2019.44520>.
- Chetty, S. P., Brian, L. S., & Mary, E. N. (2011). Management of Pregnancy in Women with Genetic Disorders: Part 2: Inborn Errors of Metabolism, Cystic Fibrosis, Neurofibromatosis Type 1, and Turner Syndrome in Pregnancy. *Obstetrical & Gynecological Survey*, 66(12), 765-76. <https://doi.org/10.1097/OGX.0b013e31823cdd7d>.
- Çarman, K. B. (2017). Neurofibromatosis type-1: Evaluation of 49 cases. *Haydarpaşa Numune Training and Research Hospital Medical Journal*, 57(3), 157-160. <https://doi.org/10.14744/hnhj.2017.86580>.
- Dugoff, L., & Eva S. (1996). Neurofibromatosis Type 1 and Pregnancy. *American Journal of Medical Genetics*, 66(1), 7-10. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628).

- Gutmann, D. H., Ferner R. E., Listernick R. H., Korf B. R., Wolters P. L., & Johnson K. J. (2017). Neurofibromatosis type 1. *Nat Rev Dis Primers*, 3(17004). doi: 10.1038/nrdp.2017.4. PMID: 28230061.
- Jarvis, G. J., & Crompton, A. C. (1978). Neurofibromatosis and Pregnancy. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology*, 85(11), 844-46. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.1978.tb15840.x>.
- Kenborg, L., Cristina, B., Pernille, E., Bidstrup, S. O., Dalton, K. D., Thomas, T., ... Jeanette F. W. (2021). Pregnancy Outcomes in Women with Neurofibromatosis 1: A Danish Population-Based Cohort Study. *Journal of Medical Genetics*, 59(3), 237-242. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2020-107201>.
- Özcan, H., Kandı, B., Doğan, G., & Hazneci, E. (2002). Nörofibromatozis. *İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi*, 9(4), 273-276.
- Well, L., Anna, J., Hildegard K. S., Said, F., Maxim, A., Markus, S., ... Johannes, M. S. (2020). The Effect of Pregnancy on Growth-Dynamics of Neurofibromas in Neurofibromatosis Type 1. *PloS One*, 15(4), e0232031. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0232031>.
- Zafer, E., Özlem Alt, S., Durum, Y., & Turgut, M. (2016). Gebeliği komplike eden serebral tutulumlu nörofibromatozis tip 1 olgusu. *Perinatoloji Dergisi*, 24(1), 41-46. <https://doi.org/10.2399/prn.16.0241001>.