

Tämän syventävien opintojen kirjallisen työn aiheena on neurofibromatoosi 1 (NF1) -oireyhtymä ja siihen liittyvät synnynnäiset epämuodostumat. Työ on luonteeltaan kirjallisuuskatsaus: tarkoituksena on esitellä yleisesti NF1-oireyhtymää ja siihen liittyviä piirteitä PubMed-tietokannasta haettujen artikkelien avulla. Tietokannasta on haettu myös NF1-potilaiden synnynnäisistä epämuodostumista kertovia artikkeleita. Kirjallisuuden lisäksi työssä on perehdytty suomalaisten NF1-potilaiden epämuodostumiin kansallisesta epämuodostumarekisteristä kerättyjen tietojen avulla.

NF1 on vallitsevasti periytyvä monielinsairaus. Sen esiintyvyydeksi on Suomessa arvioitu 1/2000, joten se on yksi yleisimmistä harvinaisista oireyhtymistä. NF1 kehittyy, kun kasvunrajoiteproteiinia koodittavaan NF1-geeniin syntyy mutaatio. Mutaatioita on lukuisia erilaisia, ja näin ollen potilaiden taudinkuvat ovat hyvin vaihtelevia. Taudin tyypillinen piirre ovat ihon hyvänlaatuiset neurofibromat, mutta NF1 voi vaikuttaa vaihtelevasti useimpiin elinjärjestelmiin ja aiheuttaa muutoksia esimerkiksi luustoon ja verisuoniin.

Kirjallisuudessa on kuvattu useita NF1-oireyhtymään liittyviä synnynnäisiä epämuodostumia. Tunnetuimpia ovat sydämen ja luuston epämuodostumat, kuten keuhkovaltimoläpän ahtauma ja sääriluun valenivel. Epämuodostumia on kuvattu kuitenkin myös muilla alueilla, kuten silmissä, kasvoissa, ihossa ja munuaisissa. Suomalaisessa aineistossa 1471 varmistetun NF1-potilaan joukosta löytyi 384 potilasta, joilla oli yksi tai useampi epämuodostuma. Näistä epämuodostumista osa oli jo ennestään tunnettuja NF1-potilailla. Joukossa oli kuitenkin useita epämuodostumia, joita ei hakutulosten perusteella ollut aiemmin mainittu NF1-oireyhtymän yhteydessä. Näistä nousivat esiin erityisesti korvien, virtsateiden ja sukuelinten epämuodostumat. Tässä työssä epämuodostumat on taulukoitu sen perusteella, olivatko ne kirjallisuudessa ennestään tunnettuja vai eivät.