

TURUN YLIOPISTO
Kliininen laitos ja Biolääketieteen laitos

SAARINEN, TAPIO: aivoverisuonitapahtumat tyyppin 1 neurofibromatoosissa

Syventävien opintojen kirjallinen työ, 33 s., 2 liites.
Kliininen laitos ja Biolääketieteen laitos
Huhtikuu 2018

Neurofibromatoosit ovat harvinaisia, autosomaalisesti vallitsevasti periytyviä iho- ja hermokudosoireyhtymiä. Neurofibromatoosi tyyppi 1 (NF1) on yleisimpiä perinnöllisiä oireyhtymiä kaikkialla maailmassa ja sen esiintyvyys on 1/2000. NF1 johtuu *NF1*-geenin mutaatiosta, ja mutaation kantajalla tauti ilmentyy käytännössä aina. NF1-tauti on monielinsyndrooma ja sen ilmentymismuodot potilailla ovat moninaiset. Kliiniseen kuvaan kuuluvat mm. iholla nähtävät maitokahviläiskät, neurofibroomat, kesakot taivealueilla, silmän värikalvon Lischin nodulukset ja näköhermon gliooma.

Aivoverenkiertohäiriöt ovat Suomessa kolmanneksi yleisin kuolinsyy ja eloonjääneistä noin puolelle jää jokin pysyvä haitta. Suurin osa aivoverenkiertohäiriön riskitekijöistä on hoidettavissa. Vielä huonosti tunnettuja NF1-taudin aiheuttamia muutoksia ovat aivoverisuonipoikkeavuudet ja niihin mahdollisesti liittyvät aivoverisuonitapahtumat. Tämän opinnäytetyön tavoitteena on selvittää, ovatko NF1-potilaat riskiryhmässä aivoverisuonitapahtumien suhteen.

Opinnäytteeseen kuuluu kirjallisuuskatsaus, jonka tarkoituksena on selvittää, mitä NF1-taudin ja aivoverisuonitapahtumien välisestä yhteydestä tiedetään, sekä tutkimus NF1-potilaiden aivoverisuonitapahtumista. Aineistona on 1410:n NF1-potilaan kohortti, josta tähän tutkimukseen on otettu 29 aivoverisuonitapahtumaan sairastunutta potilasta.

Tutkitut NF1-potilaat sairastivat ensimmäisen aivoinfarktin keskimäärin 16,5 vuotta nuorempina kuin muu väestö. NF1:tä sairastavilla miehillä oli kaksinkertainen riski sairastua aivoverenkiertohäiriöön verrattuna naisiin. Kolmasosalla aivoverisuonitapahtuman sairastaneista NF1-potilaista oli verenpainetauti. Tulosten perusteella NF1-potilaiden aivoverisuonitapahtumien riskitekijöiden hoitoon tulisi jatkossa kiinnittää entistä tarkempaa huomiota.

ASIASANAT: neurofibromatoosi tyyppi 1, aivoverenkiertohäiriöt