Experiences of Living with Neurofibromatosis in A Young Woman: A Case Report

Mona Rezapoor Esfahani[1], Leila Jouybari[2*], Akram Sanagoo[2], Fereshte Araghian Mojarad[1]

[1]Student Research Committee, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran
[2]Nursing Research Center, Goletsan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

Article Info:

Received: **30 Sep 2016** ***Revised:*** **12 Feb 2017** ***Accepted*****: 11 Mar 2017**

ABSTRACT

Introduction: Neurofibromatosis is a rare autosomal dominant genetic disease causing range of symptoms, especially skin lesions, and seriously affects the patients' quality of life. The aim of this study was to describe the experiences of living with neurofibromatosis type 1 (NF1). ***Case Description:*** This qualitative case report examined the experiences of living with NF1 in a 25-year-old woman. The data were collected through interactive semi-structured interviews and analyzed by Van Manen phenomenological approach. Strategies to ensure the rigor of study were prolonged engagement, triangulation, and member checking. ***Results:*** Data analysis revealed two main issues, including "fear of the unknown", and "try to cope with". Hiding, dependent on my family, joining social networks, and hope for a cure were other important issues for this patient. ***Conclusion:*** Family and social support groups could help the patients in dealing with loneliness, fear and anxiety, and find herself in caring climate with mutual understanding and empathetic connection.

Key words:

1. Neurofibromatosis 1
2. Genetic Diseases, Inborn
3. Iran

***Corresponding Author:** Leila Jouybari

E-mail: *jouybari@goums.ac.ir*

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]

[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]

تجارب زندگی با نوروفیبروماتوز در یک زن جوان: گزارش موردی

مونا رضاپور اصفهانی[۱]، لیلا جویباری[۲*]، اکرم ثناگو[۲]، فرشته عراقیان مجرد[۱]

[۱]کمیتهٔ تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

[۲]مرکز تحقیقات پرستاری، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

اطلاعات مقاله:

تاریخ دریافت: ۹ مهر ۱۳۹۵ **اصلاحیه:** ۲۴ بهمن ۱۳۹۵ **تاریخ پذیرش:** ۲۱ اسفند ۱۳۹۵

چکیده

مقدمه: نوروفیبروماتوز یک بیماری نادر ژنتیکی اتوزومال غالب است که موجب محدوده‌ای از علایم به‌خصوص ضایعات پوستی می‌شود و به طور جدی بر کیفیت زندگی بیماران اثر می‌گذارد. هدف از این مطالعه شرح تجارب زندگی با نوروفیبروماتوز نوع ۱ بود. ***توصیف بیمار:*** این گزارش مورد کیفی، تجربیات زندگی با نوروفیبروماتوز نوع ۱ را در یک زن ۲۵ ساله بررسی می‌کند. داده‌ها از طریق مصاحبه‌های نیمه ساختار تعاملی جمع‌آوری شدند و با استفاده از رویکرد پدیده شناسی ون منن مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفتند. راهبردها جهت اطمینان از استحکام مطالعه، درگیری طولانی‌مدت محقق با داده‌ها، عودت یافته ها به مشارکت کننده و تحلیل توسط چند محقق بود. ***یافته‌ها:*** تجزیه و تحلیل داده‌ها دو موضوع اصلی شامل "ترس از ناشناخته‌ها" و "تلاش جهت سازگاری" را نشان داد. مخفی کردن، وابستگی به خانواده، پیوستن به شبکه‌های اجتماعی و امید به بهبودی یافتن مسایل مهم دیگری برای این بیمار بودند. ***نتیجه‌گیری:*** خانواده و گروه‌های حمایت اجتماعی می‌توانند به بیماران در برخورد با تنهایی، ترس و اضطراب و پیدا کردن خود در فضایی با درک متقابل و ارتباط همدلانه کمک کنند.

کلید واژه‌ها:

۱. نوروفیبروماتوز نوع یک
۲. بیماری‌های ژنتیکی در حال تولد
۳. ایران

* **نویسنده مسئول:** لیلا جویباری

آدرس الکترونیکی: *jouybari@goums.ac.ir*

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]

[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]

مقدمه

نوروفیبروماتوز شایع‌ترین بیماری در بین سندرم‌های پوستی عصبی است و میزان شیوع آن در حدود۲ تا ۳ در هر هزار نفر جمعیت عمومی است. شایع‌ترین تظاهر بالینی در این بیماران ضایعات جلدی هیپرپیگمانته، نوروفیبروم‌ها، ندول‌های عنبیه و مشکلات یادگیری می باشد ولی گلیوم اپتیک و سایرگلیوم‌ها و تومورهای بدخیم غلاف عصبی و ضایعات استخوانی نیز با شیوع کمتری دیده می شوند. این بیماری دو فرم دارد که نوروفیبروماتوز تیپ یک (ون ریکلینگ هاوزن[1]) شایع‌ترین فرم از بیماری نوروفیبروماتوزیس است که ۸۵ درصد از بیماران را شامل می شود. این بیماری ژنتیکی اتوزومال غالب با شیوع یک در سه هزار مورد مشاهده می‌شود (۱). نیمی از بیماران به فرم فامیلیال و باقیمانده به علت بروز موتاسیون به این بیماری دچار می‌شوند (۲، ۳) تشخیص این بیماری بر مبنای کرایتریای تشخیصی انستیتو ملی سلامت آمریکا[2] شامل دو مورد از موارد: تعداد شش یا بیشتر لکه شیر قهوه‌ای با قطر بیشتر از ۵ میلی‌متر قبل از بلوغ و یا بیشتر از ۱۵ میلی‌متر در بالغین، تعداد دو یا بیشتر نوروفیبروم و یا یک نوروما پلکسی فرم، کک و مک زیر بغل یا کشالهٔ ران، گلیوم اپتیک، تعداد دو و یا بیشتر لیش ندول، ضایعهٔ مشخص استخوانی نظیر دیسپلازی اسفنوئید، نازک شدن قشر با یا بدون آرتروز و ابتلاء بستگان درجهٔ اول به معیارهای تشخیصی نوروفیبروماتوز تیپ یک می‌باشد (۴، ۵).

بیماری نوروفیبروماتوز تیپ یک فرد را مستعد ابتلاء به تومورهای دستگاه عصبی مرکزی و محیطی و سایر سارکوم‌های جلدی و احشایی می کند (۶). در دو درصد بیماران با نوروفیبروماتوز تیپ یک، با گذشت زمان احتمال بروز بدخیمی در غلاف اعصاب محیطی وجود دارد (۷). شایع‌ترین بدخیمی در غلاف اعصاب محیطی نوروفیبروسارکوم است (۸، ۹). این تومور در سنین نوجوانی و بلوغ بروز می‌کند. رشد سریع ضایعات نوروفیبرومی، دردناک شدن و تغییر شکل و خونریزی در داخل ضایعات مطرح کنندهٔ بروز تغییرات بدخیمی است (۱۰). این مقاله حاصل یک مطالعهٔ کیفی با تمرکز بر تبیین تجربهٔ زندگی با بیماری نادر ژنتیکی نوروفیبرماتوز، یک دختر جوان و تبیین مسائل روانشناختی و اجتماعی ابتلاء به این بیماری ژنتیکی است. با توجه به این که تاکنون مطالعهٔ مشابهی در این خصوص در کشور صورت نگرفته است امید است نتایج این پژوهش به کادر درمانی مراقبتی برای شناخت بهتر از بیماران نوروفیبروماتوز کمک نماید.

توصیف بیمار

مطالعهٔ حاضر یک گزارش موردی با روش کیفی است.

برای جمع‌آوری داده‌ها از مصاحبه‌های عمیق، بدون ساختار و تعاملی (چهره به چهره) استفاده گردید. مصاحبه‌ها در منزل مشارکت کننده، در فضایی آرام و مناسب انجام شد. مصاحبه با یک سوال باز آغاز شد: «وقتی می‌گویم نوروفیبروماتوز چه به ذهن شما می آید؟» برای ادامهٔ مصاحبه و غنا بخشیدن به عمق داده‌ها از سوالات کاوشی[3] مانند «چه احساسی داشتید؟ چگونه بود؟ برایم مثال بزنید، ...» استفاده شد. پس از دست نویس نمودن مصاحبه‌های ضبط شده، ابتدا متن چند بار خوانده شد و جملات و واحدهای معنی‌دار که به نظر پژوهشگر توصیف کنندهٔ پدیدهٔ مورد نظر بود، جدا گردید. برای افزایش استحکام مطالعه، داده‌ها توسط دو نویسندهٔ دیگر این مقاله نیز به طور همزمان تحلیل شد. برای اعتبار و اعتماد از قابلیت اعتبار[4]، قابلیت انتقال[5]، قابلیت اعتماد[6] و قابلیت تأیید[7] استفاده گردید (۱۲).

در این مطالعه مشارکت کننده‌ای انتخاب گردید که تجربهٔ طولانی‌مدت از زندگی با بیماری نوروفیبروماتوز را داشته است. قابلیت انتقال، احتمال معنی‌دار بودن یافته‌ها در موقعیت‌های مشابه می باشد. قابلیت ثبات، از طریق باز نگری مراحل تحقیق توسط دو نفر از اساتید و توافق آن‌ها در مورد نتایج صورت گرفت. قابلیت تأیید در این تحقیق به گونه‌ای صورت گرفت که سایر محققین نیز بتوانند قادر به درک تجربهٔ نوروفیبروماتوز و پیگیری داده‌ها و دست‌یابی به یافته‌های مشابه باشند. برای تحلیل داده‌ها از روش تجزیه و تحلیل پدیده شناسی ون منن[8] استفاده گردید (۱۱). ۴۸ عبارت، جمله یا پاراگراف مضمونی از مصاحبه‌ها، استخراج و با کنار هم قرار دادن و مقایسهٔ اشتراکات مضمون‌ها و زیر مضمون‌ها، دو درون مایهٔ اصلی و سه درون مایهٔ فرعی حاصل شد.

ملاحظات اخلاقی

شرح و بیان هدف پژوهش، کسب رضایت آگاهانه برای مشاهده، ضبط صدا برای مصاحبه، استفاده از تصویر، انجام هماهنگی برای حضور در محل مصاحبه، ارایهٔ تعهد لازم برای در اختیار گذاشتن یافته‌ها در صورت تمایل، حفظ گمنامی و اختیار انصراف در همهٔ مراحل پژوهش رعایت شد.

گزارش مورد

برای درک بهتر از وضعیت مشارکت کنندهٔ مورد مطالعه، ابتدا شرایط پزشکی وی ارائه می شود. بیمار دختر ۲۵ سالهٔ خانه‌دار، مجرد و مورد شناخته شدهٔ بیماری نوروفیبرماتوز نوع یک است. از ۹ سالگی بیماری خود را با لک، کک و مک از زیر بغل نشان داد و به صورت لکه‌های شیر قهوه‌ای (کافه لاته[9]) گسترش یافت. تصویر

[1] Von Recklinghausen
[2] National institute health
[3] Probing
[4] Credibility
[5] Transferability
[6] Dependability
[7] Conformability
[8] Max van manen
[9] Café au lait spot

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]
[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]

یک نمایی از پشت و ناحیهٔ کمری بیمار را نشان می‌دهد که علاوه بر وجود نوروفیبروماهای متعدد و لکه‌های شیر قهوه‌ای، با فروررفتگی بیش از حد در ناحیهٔ کمری همراه است (تصویر ۱). پس از مراجعات مکرر به مراکز درمانی و پزشک متخصص پوست، بیمار تحت درمان با انواع محلول‌ها قرار گرفت که نتیجهٔ درمانی به دست نیامد و در پیگیری برای یافتن درمان به یکی از بیمارستان‌های دانشگاهی تهران مراجعه نمود. با بررسی‌های بیشتر از قبیل الکترو انسفالوگرافی، تشخیص نوروفیبروماتوز مطرح گردید. بیماری محدود به کک و مک و لکه‌های شیر قهوه‌ای بود تا اینکه در ۱۵ سالگی، نوروفیبروما در سینهٔ وی ظاهر و سبب هراس شدید مشارکت کننده گردید. پس از مراجعات مکرر به پزشکان، انجام تصویربرداری رزونانس مغناطیسی[10] و بررسی‌های پاتولوژی، بیماری نوروفیبروماتوز نوع یک تایید شد. با بالا رفتن سن تعداد و اندازهٔ تومورها افزایش یافت به طوری که دو تومور در پشت زانو و کنار گردن به اندازه‌ای بزرگ شد که بیمار مجبور به عمل جراحی برای برداشتن آن‌ها گردید. برای تومور پشت پا تشخیص شوانوما[11] داده شد که این تومور نیز خارج گردید. تومور ناحیهٔ گردن با افزایش تدریجی اندازهٔ بدون علایم فشاری و خشونت صدا و در سمت جانبی راست گردن و از جنس شوانوم بود که در هنگام جراحی چسبندگی شدید به استخوان مشاهده شد اما در نهایت تومور با موفقیت خارج شد. مشارکت کننده پس از این جراحی توان بلند کردن اجسام سنگین را از دست داد و توانایی کار کردن مفید نیز از وی سلب شده است. ضمن این که تاکنون چند مورد جراحی کوچک و بزرگ برای برداشتن تومورهای سطحی بدن نیز داشته است.



تصویر ۱- نمایی از لکه‌های شیر قهوه‌ای، نورفیبروماهای متعدد پوستی و فرو رفتگی ناحیهٔ کمری.

یافته‌ها

از مصاحبه‌ها، دو مضمون اصلی "ترس از ناشناخته‌ها" و "تلاش برای سازگاری" با مضامین فرعی "مخفی کردن، وابستگی به خانواده، گروه بیماران، امید به راهی برای علاج" بوده است. برای تبیین تجربیات از نقل قول‌های مستقیم مشارکت کننده استفاده شده است.

ترس از ناشناخته‌ها

یکی از مضامین اصلی ترس از ناشناخته‌ها، ترس از آیندهٔ مبهم، شناخت ناکافی مردم از بیماری، سیر نامشخص بیماری، احتمال وخامت، بدخیمی و ناتوانی ناشی از بیماری، و تظاهرات پوستی بود. مشارکت کننده این گونه بیان داشت:

«اصلا یکی از ترسهام همین آینده‌ای هست که نمی‌دونم می‌خوام چکار کنم، می‌خواد چی بشه».

مشارکت کننده بیماری خود را با سایر بیماری‌ها مقایسه می‌کند و نتیجه می‌گیرد که ناآگاهی سبب واکنش‌های نادرست هم می‌شود که خود سبب ترس مشارکت کننده از آمیخته شدن با اجتماع می گردد:

«یه بیماری که ام اس داره همه خیلی راحت‌تر می دونن این بیماری چیه، ولی واسه من رو کسی نمی‌دونه چون هیچ جایی ازش صحبت نشده...» تجربیات مشارکت کننده به کرات حاکی از رویدادهایی بوده است که ناشی از بی اطلاعی مردم و کادر بهداشتی درمانی از بیماری نوروفیبروماتوز بوده است. نبود آگاهی نیز موجب عکس‌العمل‌های نادرستی در مواجهه با مشارکت کننده می شد. سیر نامشخص بیماری، خود عامل دیگری بود که به ترس از ناشناخته‌ها دامن می‌زد.

«من و خانواده‌ام تا پانزده سالگی نمی‌دونستیم قراره همچنین اتفاقی بیفته، بدن من تومور در بیاره، من فقط به هوای لک بودم. راهنمایی [بودم] اولین [توده] در اومد رو سینه‌ام، از اون موقع به بعد ترس از اینکه بخواد بیشتر بشه خیلی واسم استرس بود». چنین سیر بیماری که از کک و مک شروع و به تومور روی سینه و پا و گردن و عمل جراحی ختم می شود برای مشارکت کننده قابل تصور هم نبود.

«احتمال بدخیمی و ناتوانی ناشی از آن» نیز از دیگر مواردی است که سبب ترس از ناشناخته‌ها می‌شد. مشارکت کننده در جایی بیان داشت:

«از وقتی گردنم را عمل کردم هیچ کاری نمی‌تونم انجام بدم حتی کیفم که با خودم می‌برم بیرون درد می‌گیره نمی‌تونم چیز سنگین بر دارم عملم خیلی بزرگتر از اون چیزی بود که خودم و حتی دکتر تصور می‌کرد. می‌ترسیدم بدخیمی باشه».

[10] Magnetic resonance imaging
[11] Schwannoma

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]
[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]

تلاش برای سازگاری

داده‌ها حاکی از آن است که بیمار از یک طرف با ترس‌ها و ناشناخته‌های زیستن با یک بیماری ژنتیکی مواجه بوده است و از طرف دیگر همواره سعی در سازگاری با بیماری را داشته است. زیستن نیاز به سازگاری دارد. "مخفی کردن، وابستگی به خانواده، گروه بیماران، امید به راهی برای علاج» از شیوه‌های مشارکت کنندهٔ مذکور برای سازگار شدن با بیماری بوده است.

مخفی کردن از مضامینی بوده است که در این تجربیات برای سازگاری و زیستن با این بیماری بیشتر از همه برای بیمار کاربرد داشته است مشارکت کننده این گونه بیان داشت « نمی‌گذارم کسی بفهمه الانم هنوز نمی‌گذارم کسی بفهمه، هیچ وقت لباسی نمی‌پوشم که کسی بخواد متوجه بشه خیلی سعی می‌کنم مخفی کنم این موضوع رو از همه».

وسعت پنهان کردن بیماری حتی برای برخی از اعضاء خانواده و دوستان هم بوده است «تو خانواده یکی از سه تا داداشام می‌دونه یکی از دوستامم چون واقعا دیگه دوسش داشتم فقط اون می‌دونه. «علت پنهان کردن بیماری رفتارهای نامناسب سایرین بوده است. « می‌دونم اگه بگم خیلی غیر عادی برخورد می‌کنن».

تظاهرات پوستی سبب ترس مشارکت کننده می‌شد و در نتیجه برای کاهش درد و رنج ناشی از واکنش‌های مردم از رویکرد پنهان کردن استفاده می‌شد. برای مثال مشارکت کننده در جایی اظهار داشت «خیلی از تفریحاتی که خیلی دوست دارم اما هیچ وقت نمی‌رم مثلاً استخر نمی‌رم باشگاه هیچ وقت نمی‌رم من همیشه بدنم رو مخفی می‌کردم نمی‌گذاشتم کسی ببینه».

ناشناخته بودن بیماری، برداشت نادرست افراد در مواجهه با بیماران با علایم پوستی، ترس و وحشت، مشارکت کننده را به سمت و سوی پوشاندن و پنهان علایم بیماری سوق می‌داد.

وابستگی به خانواده و روی آوردن به شبکهٔ بیماران با مشکلات مشابه از دیگر رویکردهای مشارکت کننده برای تخفیف آلام و رنج‌های زیستن با یک بیماری ژنتیکی بوده است. مشارکت کننده در جایی اظهار داشت «دوست ندارم، واسم غیر قابل قبوله بخواهم از خانوادم دور باشم، اصلاً حاضر نیستم جایی برم که نباشند» و در مورد تعلقات اجتماعی خود و روی آوردن به شبکه‌های اجتماعی بیماران نیز بیان داشت:

«با بچه‌های نورو [نوروفیبروماتوز] درسته که ندیدمشون اما خیلی راحتیم با هم همه یه جوریم، همه می‌دونیم مشکلمون چیه چیزی رو از هم مخفی نمی‌کنیم، خیلی با هم راحتیم تا با بچه‌های دیگه، هیچ وقت هیچ دروغی بین ما نبوده»

بی تردید شاید بتوان گفت یکی از مهم‌ترین رویکردهای مشارکت کننده برای سازش با شرایط سخت زیستن با بیماری نوروفیبروماتوز علاوه بر پنهان کاری و تعلقات خانوادگی و اجتماعی قوی، «امید به راهی برای علاج» بوده است. در جایی مشارکت کننده اظهار داشت:

«علم در حال پیشرفته، همیشه یه جور نمی‌مونه، حتی برای ایدز هم الان دارن واکسن می سازند من خیلی امیدوارم همیشه دنبال یه راه جدیدم، دلم می‌خواد چیزی رو کشف کنم که جدید باشه».

بحث و نتیجه‌گیری

نتایج پژوهش بیانگر این بود که مشارکت کنندهٔ مورد مطالعه ترس از ناشناخته‌ها، ضمن تلاش برای سازگاری از طریق مخفی کردن بیماری، وابستگی به خانواده و گروه بیماران و حفظ امید به درمان را تجربه کرد. درگیر شدن با بیماری مزمن و درمان ناپذیر، ترس از آیندهٔ مبهم سبب محدودیت در فعالیت‌های اجتماعی و اقتصادی و خانوادگی می شود. ترس از ناشناخته‌ها که در این بیمار ناشی از کمبود اطلاعات فردی و افراد جامعه نسبت به این بیماری (واگیردار بودن بیماری) بود، زمینه را برای پنهان نمودن بیماری فراهم نمود. در مطالعهٔ ساسانی و همکاران اکثر بیماران مبتلا به ایدز نیز به خاطر طرد شدن از جامعه بیماری خود را پنهان کردند تا از انگ اجتماعی اجتناب شود (۱۳). این بیماران جهت تلاش برای سازگاری از مخفی کاری تا وابستگی به خانواده و دوستان و امید برای راهی برای علاج استفاده نمودند و بیشترین حمایت را از طرف خانواده دریافت کردند. به این معنا که توجه و حمایت از جانب خانواده سبب امیدواری و دلگرمی در بیماران بوده است و این احساس را در آن‌ها ایجاد می‌نمود که در مواجهه با بیماری تنها نیستند. خانواده بیشترین حمایت را از بیماران به عمل می‌آورد (۱۵، ۱۴) و در واقع خانواده مهم‌ترین و اولین منبع حمایتی است (۱۶).

یافتهٔ دیگر این مطالعه تأثیر مثبت بیماران مشابه و همگون در مواجهه بهتر با بیماری و تقویت روحیه بوده است. در مطالعهٔ عسگری و همکاران بیماران اظهار داشتند دیدن بیماران سازگار و به‌خصوص پیوندی سبب ایجاد حس امیدواری و تقویت روحیهٔ آنان می‌شد. مشارکت کنندگان همچنین به نقش حمایتی دوستان در طی روند سازگاری با همودیالیز اشاره نمودند (۱۵). مطالعات موجود در خصوص بیماران مبتلا به بیماری‌های مزمن، تأثیر مثبت حمایت بیماران مشابه را مورد تأیید قرار می‌دهد (۱۷). ایجاد سازمان حمایتی و اجتماعی را مهم و ضروری می‌دانستند. در بررسی موردی حاضر نیز مشارکت کننده، سازمان‌های حمایتی اجتماعی را برای ایجاد احساس دلگرمی در بیماران و حمایت از آن‌ها برای سازگاری با نوروفیبروماتوز موثر می‌دانست.

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]

[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]

نتایج مطالعات حاکی از آن است که وجود نهادهای اجتماعی نظیر انجمن‌های حمایت از بیمار، بسیار مهم و حیاتی است (۱۸). حمایت اجتماعی می‌تواند شامل برخورداری از خدمات بیمه‌ای، دفترچهٔ بیماری‌های خاص و رایگان بودن خدمات پزشکی و داروها برای بیماران تا برخورداری از یک فضای مجازی برای به اشتراک گذاردن تجربیات زندگی باشد.

امید به علاج بیماری نیز راهی برای سازگاری با بیماری است. سازگاری در تجربهٔ کیفیت زندگی خیلی مهم است و امید یکی از راهبردهای سازگاری با بیماری است (۱۹). امید در توانایی بیمار و خانواده جهت اداره و مواجهه با تجربهٔ بیماری نقش مهمی را بازی می‌کند (۲۰).

نوروفیبروماتوز نوع یک، پیامدهای متعدد روانی اجتماعی بر بیماران بزرگسال دارد. دانش بیشتری دربارهٔ ابعاد این تجربیات در مراحل سنی مختلف نیاز است. در یک بررسی کیفی در کشور نروژ نگرانی‌ها و تجربیات ۱۵ بیمار نوروفیبروماتوز نوع یک، ۱۸ تا ۳۷ سال با استفاده از مصاحبه‌های نیمه ساختار بررسی شد. بیشتر این بیماران در دوران کودکی خود دوستان متعددی از جمله دوستان مبتلا به بیماری نوروفیبروماتوز داشتند. آنان نمی‌دانستند آیا باید سایرین را دربارهٔ مبتلا بودن به بیماری مطلع نمایند یا نه. اعتماد به نفس پایین، اغلب به دلیل شکست‌های تحصیلی در مدرسه، قلدری توسط دوستان یا ظاهر شدن نوروفیبروما امری شایع بوده است. غیر قابل پیش‌بینی بودن سیر پیشرفت بیماری عامل عمدهٔ نگرانی برای بیماران بود و شدت بیماری با میزان ارتباط بیماران با شبکه‌های اجتماعی، بازار کار و عوامل روحی روانی نیز مرتبط بوده است (۲۱). در بررسی ۶۰ بزرگسال استرالیایی با بیماری نوروفیبروماتوز نوع یک با استفاده از رویکرد تحقیق کیفی گراندد تئوری، نیز پنج مضمون "فشار ناشی از مسائل زیبایی، مشکلات یادگیری، نگرانی دربارهٔ خطر انتقال ژن به فرزندان، عدم اطمینان از سیر پیشرفت بیماری و درد" استخراج شد که موید اثر بیماری بر تندرستی و سلامت بیماران است (۲۲). همهٔ این مطالعات به درک جاری ما از اثر نوروفیبروماتوز نوع یک بر زندگی بزرگسال مبتلا به این بیمار کمک می کند و می‌توانند ما را در ارائهٔ توصیه‌های مراقبتی یاری نماید.

بیماران نوروفیبروماتوز در مسیر زندگی خود تنش‌های جسمی، روانی و اجتماعی زیادی را تجربه می‌کنند در حالی که جامعه و کادر بهداشتی درمانی از آگاهی و یا توانمندی کافی برای حمایت مؤثر این گروه از بیماران، برخوردار نمی‌باشند. این مطالعهٔ موردی تصویری از چالش‌های زندگی با بیماری ژنتیکی نوروفیبروماتوز از دوران کودکی تا جوانی را به تصویر می‌کشد. امید است نتایج حاضر برای مسئولین و کادر درمانی و بهداشتی کشور جهت شناخت از بیماران و ضرورت ارائهٔ حمایت‌های همه جانبه در مراحل مختلف زندگی و همچنین در ارتقاء کیفیت زندگی این بیماران، مؤثر واقع گردد.

تشکر و قدردانی

نویسندگان صمیمانه‌ترین مراتب تقدیر و تشکر خود را از مشارکت کنندهٔ گرامی به دلیل رضایت از انتشار اطلاعات و به اشتراک گذاشتن تجربیات زیستهٔ خود با بیماری نادر و ژنتیکی نوروفیبروماتوز، بنیاد بیماری‌های نادر ایران و انجمن نوروفیبروماتوز ایران اعلام می‌دارند.

منابع

1. Lammert M, Friedman J, Kluwe L, Mautner V. Prevalence of neurofibromatosis 1 in German children at elementary school enrollment. Arch Dermatol. 2005; 141: 71.

2. Riccardi V. Neurofibromatosis: phenotype, natural history, and pathogenesis. Baltimore: Johns Hopkins University Press. 1992.

3. North K. Neurofibromatosis type 1: review of the first 200 patients in an Australian clinic. J child Neurol 1993; 8: 395.

4. DeBella K, Szudek J, Friedman J. Use of the national institutes of health criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. Pediatrics 2000; 105: 608.

5. Gutmann DH, Aylsworth A, Carey JC, Korf B, Marks J, Pyeritz RE, et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. JAMA. 1997; 278: 51.

6. Colman S, Williams C, Wallace M. Benign neurofibromas in type 1 neurofibromatosis (NF1) show somatic deletions of the NF1 gene. Nat Genet. 1995; 11(1): 90-2.

7. Ducatman BS, Scheithauer BW, Piepgras DG, Reiman HM, Ilstrup DM. Malignant peripheral nerve sheath tumors. a clinicopathologic study of 120 cases. Cancer. 1986; 57(10): 2006-21.

8. Plon S, Riccardi V. The phakomatoses and other neurocutaneous syndromes. 3rd ed. Philadelphia: JB Lippincott. 1999.

9. Gutmann D, Collins F. Neurofibromatosis 1. The metabolic and molecular bases of inherited disease, scriver. New York: McGraw-Hill. 2001.

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]

[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]

10. Pauluzzi P, Kokelj F. Segmental neurofibromatosis: a rare or underestimated disease? J Eur Acad Dermatology Venereol. 1997; 9: 169-72.

11. Van MM. Researching lived experience. Human science for an action sensitive pedagogy. Ontario: Althouse Press. 2000.

12. Mac DA. Living with angina pectoris a phenomenological study. EJCNURSE. 2002; 1: 265-72.

13. Sassani L, Naji A, Abedi HT. The experience of social stigma in AIDS patients: a phenomenological study. Quarterly Journal of Sabzevar University of Medical Sciences 2013; 20(4): 487-95.

14. Rustoen T. Hope and quality of life, two central issues for cancer patients: a theoretical analysis. Cancer Nurs. 1995; 18(5): 355-61.

15. Asgari MR, Mohammadi E, Fallahi Khoshknab M, Tamadon M. The perception of chronic renal failure patients from advocacy resources in adjustment with hemodialysis: a qualitative study. Care Critical of Journal Iranian. 2011; 3(4): 133-42.

16. Polaschek N. The experience of living on dialysis: a literature review. Nephrol Nurs J. 2003; 30(3): 303-13.

17. Jouybari L, Oskouie S, Ahmadi F. Comfort of hospitalized patients: a missed concept. Bimonthly Iran J of Nurs. 2006; 19(47): 90-110.

18. Mallik M, McHale J. Support for advocacy. Nurs Times. 1995; 91(4): 28-9.

19. Rezaee N, Rafii F, Mardani M, Ranjbar H. A concept analysis of hope of patient recovery among nurses in intensive care: a hybrid model. J Qual Res Health Sci . 2013; 2(2): 100-10.

20. O'Connor P. Hope: a concept for home care nursing. Home Care Provid. 1996; 1(4): 174-9.

21. Hummelvoll G, Antonsen KM. Young adults' experience of living with neurofibromatosis type 1. J Genet Couns. 2013; 22(2): 188-99.

22. Crawford HA, Barton B, Wilson MJ, Berman Y, McKelvey-Martin VJ, Morrison PJ. The impact of neurofibromatosis type 1 on the health and wellbeing of Australian adults. J Genet Couns. 2015; 24(6): 931-44.

[Downloaded from shefayekhatam.ir on 2026-11-10]

[DOI: 10.18869/acadpub.shefa.5.3.44]