

A Pregnant woman with neurofibromatosis type 1 with favorable pregnancy and delivery outcome: A case report

Maryam Talayeh¹, Hilda Hemmesian Kashan², Nooshin Amjadi^{3*}

1. Assistant Professor, Clinical Research Development Center, Imam Hossein Educational Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.
2. Resident in Obstetrics and Gynecology, Imam Hossein Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran
3. Associate Professor, Department of Obstetrics and Gynecology, Perinatologist, Imam Hossein Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Received: 2026/06/18

Accepted: 2026/09/25

Abstract

Neurofibromatosis type I (NF 1) is an autosomal-dominant hereditary disease involving neuroectodermal tissues; skin lesions are one of the clinical manifestations of it. Also, kyphoscoliosis dysfunction of the temporomandibular joint and pectus carinatum in this genetic disease can cause cardiorespiratory problems and lead to difficulty managing the airway, especially in surgery. This study was approved by the Deputy of Research and Technology of Shahid Beheshti University of Medical Sciences in Tehran, Iran (Ethics Code: IR.SBMU.RETECH.REC.1404.1091). Hereby, we report a cesarean section (C/S) of an NF patient with different skin lesions. The patient was a 35-year-old nulliparous pregnant woman affected by NF-1. She presented with subcutaneous/cutaneous neurofibromas and café-au-lait spots, which progressively enhanced in number and size during pregnancy. She underwent the cesarean section to deliver the neonate. Not only does our case highlight the section and other surgery challenges about dermatologic manifestations of type I neurofibromatosis, but it also emphasizes a favorable pregnancy outcome that can occur in pregnant women with NF.

***Corresponding Author:** Nooshin Amjadi

Address: Department of Obstetrics and Gynecology, Perinatologist, Imam Hossein Hospital, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran.

Tel: +9809123074634

E-mail: afagh.hassanzadeh.rad@gmail.com

Keywords Pregnancy Outcomes, Neurofibromatosis type I, Cesarean section.

How to cite this article: Talayeh M, Hemmesian Kashan H, Amjadi N., A Pregnant woman with neurofibromatosis type 1 with favorable pregnancy and delivery outcome: A case report, Journal of Sabzevar University of Medical Sciences, 2026; 33(4):1275-1280.
DOI: 10.30468/jsums.2026.8464.3438.

زن باردار مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع ۱ با پیامد مطلوب بارداری و زایمان: گزارش موردی

مریم طلایه^۱، هیلدا حمصیان کاشان^۲، نوشین امجدی^{۳*}

۱. استادیار، مرکز توسعه تحقیقات بالینی، مرکز پزشکی، آموزشی و درمانی امام حسین (ع)، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران
۲. دستیار تخصصی زنان و زایمان، بیمارستان امام حسین، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران
۳. دانشیار گروه زنان و زایمان، فلوشیپ پریناتولوژی، بیمارستان امام حسین، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

تاریخ دریافت: ۱۴۰۵/۰۳/۲۸

تاریخ پذیرش: ۱۴۰۵/۰۷/۰۳

چکیده

نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF1) یک بیماری ارثی اتوزومال غالب است که بافت‌های نورواکتودرمی را درگیر می‌کند و یکی از تظاهرات بالینی آن، ضایعات پوستی است. اختلالاتی مانند کیفوسکولیوز، ناهنجاری مفصل گیجگاهی فکی و پکتوس کاریناتوم در این بیماری ژنتیکی می‌توانند مشکلات قلبی-تنفسی ایجاد کنند و مدیریت راه هوایی را، به‌ویژه در جراحی، دشوار سازند. این گزارش موردی یک سزارین اورژانسی در یک زن ۳۵ ساله بدون زایمان قبلی مبتلا به NF1 را توصیف می‌کند که با نوروفیبروماهای زیرجلدی / پوستی و لکه‌های کافه-او-لته که در طول بارداری از نظر تعداد و اندازه افزایش یافته بودند، مراجعه کرده بود. عمل جراحی و دوره پس از زایمان - با وجود پتانسیل عوارض - بدون مشکل سپری شد و نوزادی سالم به دنیا آمد. این یافته، ضمن برجسته‌سازی چالش‌های جراحی مرتبط با تظاهرات پوستی نوروفیبروماتوز نوع ۱، نشان دهنده امکان دستیابی به پیامد مطلوب بارداری در زنان مبتلا است؛ موضوعی که در مقایسه با گزارش‌های پیشین درباره افزایش خطر عوارض بارداری، حائز اهمیت است.

* نویسنده مسئول: نوشین امجدی

نشانی: بیمارستان امام حسین،
دانشگاه علوم پزشکی شهید
بهشتی، تهران، ایران
تلفن: +۹۸۰۹۱۲۳۰۷۴۶۳۴
رایانامه:

afagh.hassanzadeh.rad@gmail.com

شناسه ORCID:

0000-0002-1807-2075

شناسه ORCID نویسنده

اول:

0000-0002-8005-8282

DOI:

10.30468/jsums.2026.84
64.3438

کلیدواژه‌ها:

نتایج بارداری، نوروفیبروماتوز
نوع یک، سزارین.

۱. مقدمه

نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF1) یک بیماری نورواکتودرمی است که سیستم عصبی، پوست، اندام‌های غدد درون‌ریز، چشم‌ها، رگ‌های خونی، استخوان‌ها و در برخی موارد سیستم عضلانی و بافت همبند را تحت تأثیر قرار می‌دهد (۱). این بیماری ناشی از جهش‌های ژن NF1 واقع در کروموزوم ۱۷ است که نقش مهمی در تنظیم رشد سلولی و تکثیر دارد (۲). شیوع آن در جمعیت عمومی حدود ۰/۰۳۳ درصد گزارش شده است و بدون وابستگی به جنسیت، هر دو جنس مرد و زن را درگیر می‌کند؛ با این حال، برخی مطالعات به بررسی نقش عوامل هورمونی در شدت و تظاهر علائم بیماری در زنان پرداخته‌اند (۳). تشخیص این بیماری با علائم بالینی مانند لکه‌های کافه‌او-لته (بیش از ۶ عدد با قطر بیشتر از ۵ میلی‌متر قبل از بلوغ یا ۱۵ میلی‌متر پس از بلوغ)، خال‌های زیر بغل، ناهنجاری‌های اسکلتی مانند اسکولیوز یا کیفوز، مشکلات چشمی شامل گلیوم اپتیک و گاهی وجود نوروفیبروم‌ها در نواحی مختلف بدن صورت می‌گیرد (۴). شیوع NF1 در دوران بارداری، ۱ مورد در هر ۳۵۰۰ تولد زنده گزارش شده است با این حال، میزان بروز و تظاهر این بیماری می‌تواند تحت تأثیر عوامل ژنتیکی و محیطی متفاوت باشد (۵). عمل سزارین در بیماران NF1 با ضایعات پوستی، چالش‌برانگیز است و نیاز به مراقبت دقیق دارد؛ چراکه ضایعات پوستی ممکن است خطر عفونت، خونریزی یا دشواری در برش جراحی را افزایش دهند (۶). اطلاعات محدودی درباره نتایج بارداری در NF1 وجود دارد که ریسک بالای زایمان زودرس، سقط جنین خودبه‌خودی، مرگ جنین در رحم، رشد محدود داخل رحمی به دلیل اختلالات عروقی یا تغذیه‌ای و تشدید ضایعات مادریت تحت تأثیر تغییرات هورمونی بارداری را نشان می‌دهد (۸-۶). بیشتر مطالعات منتشرشده بر پیامدهای بارداری در زنان مبتلا به NF1 تمرکز داشته‌اند و گزارش‌های محدودی درباره جزئیات مدیریت سزارین اورژانسی، ملاحظات انتخاب روش بیهوشی و پیامدهای مادر و نوزاد در بیماران با درگیری پوستی گسترده و افزایش نوروفیبروم‌ها در دوران بارداری ارائه شده است. کمبود شواهد، تصمیم‌گیری بالینی در مواجهه با چنین بیمارانی را با چالش مواجه می‌کند. از این رو، این گزارش

حاضر با توصیف مدیریت موفق یک زن ۳۵ ساله مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF1) با ضایعات پوستی گسترده، که در هفته ۴۰ بارداری تحت سزارین اورژانسی قرار گرفت و بدون عوارض مادری یا نوزادی ترخیص شد، به گسترش شواهد موجود در زمینه مدیریت بارداری در مبتلایان به NF1 کمک می‌کند و می‌تواند اطلاعات عملی ارزشمندی برای مدیریت موارد مشابه فراهم سازد.

۲. مواد و روش‌ها

این مطالعه به صورت گزارش موردی انجام شد. اطلاعات بیمار از پرونده پزشکی، یافته‌های بالینی، نتایج آزمایش‌های پاراکلینیکی، تصویربرداری‌ها و روند درمان استخراج شد. هویت بیمار در تمام مراحل محرمانه باقی ماند و رضایت آگاهانه کتبی برای انتشار اطلاعات و تصاویر بالینی از بیمار اخذ گردید. این مطالعه در معاونت تحقیقات و فناوری دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی بررسی و با کد اخلاق IR.SBMU.RETECH.REC.1404.1091 به تصویب رسید.

معرفی بیمار / گزارش مورد

یک زن ۳۵ ساله، بدون سابقه زایمان قبلی، با بارداری ناخواسته و به دنبال پارگی غشاها در هفته ۴۰ بارداری به بیمارستان دانشگاهی ارجاع داده شد. بیمار فاقد سابقه خانوادگی ابتلا به نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF1) بوده و به جز ابتلا به این بیماری، سابقه پزشکی قابل توجه دیگری نداشت. در معاینه فیزیکی، ضایعات متعدد نوروفیبروم و لکه‌های کافه‌او-لته با اندازه‌های مختلف (پوستی و زیرجلدی) در ناحیه شکم و قفسه سینه (شکل ۱)، پشت (شکل ۲) و اندام‌های فوقانی و تحتانی مشاهده شد. به گفته بیمار، تعداد و اندازه این ضایعات در طول بارداری به طور قابل توجهی افزایش یافته بود و ضایعات در نواحی تحت فشار، به ویژه شکم و کمر، برجسته‌تر شده بودند. تشخیص NF1 بر اساس معیارهای تشخیصی به‌روزشده بین‌المللی (۲۰۲۱) انجام شد. در معاینه بالینی، بیش از شش لکه کافه‌او-لته با اندازه‌های واجد معیارهای تشخیصی و همچنین نوروفیبروم‌های متعدد پوستی و زیرجلدی به صورت منتشر مشاهده شد که مجموع یافته‌های بالینی، معیارهای تشخیصی نوروفیبروماتوز نوع ۱ را برآورده می‌کرد. همچنین، معاینه عصبی، ارزیابی چشمی و

۳. نتایج

یافته پاتولوژیک قابل توجهی در تصویربرداری MRI مغز و ستون فقرات، الکتروکاردیوگرام و اکوکاردیوگرافی مشاهده نشد و در ارزیابی پیش از عمل، مانعی برای انجام عمل جراحی تشخیص داده نشد.

بارداری تا هفته ۴۰ بدون عارضه ادامه یافت، اما به دنبال مشاهده مایع آمنیوتیک آلوده به مکنونیوم و بروز علائم دیسترس جنینی، انجام سزارین اورژانسی اندیکاسیون پیدا کرد. با توجه به شرایط اورژانسی بیمار و پس از ارزیابی متخصص بیهوشی، عمل سزارین تحت بیهوشی عمومی انجام شد. در طول عمل، وضعیت همودینامیک، اکسیژناسیون و میزان خونریزی بیمار به طور مداوم پایش شد و جراحی بدون بروز عارضه در حین عمل به پایان رسید.

یک نوزاد دختر سالم با وزن ۲۹۷۰ گرم متولد شد. امتیاز آپگار در دقیقه اول و پنجم به ترتیب ۹ و ۱۰ بود و pH شریان نافی ۷/۲۹، وضعیت متابولیک طبیعی نوزاد را نشان می داد. دوره پس از عمل و پس از زایمان، بدون عارضه سپری شد. بیمار در بخش ریکاوری و سپس بخش زنان از نظر علائم حیاتی، خونریزی، کنترل درد، عفونت محل جراحی و عوارض احتمالی مرتبط با NF1 تحت پایش قرار گرفت. نوزاد نیز از نظر وضعیت تنفسی، معاینات فیزیکی و علائم اولیه نوروفیبروماتوز نوع ۱ ارزیابی شد و در بررسی های اولیه هیچ نشانه ای از بیماری، از جمله لکه های کافه-او-لته یا نوروفیبروم، مشاهده نشد. با توجه به وضعیت پایدار مادر و نوزاد، هر دو با حال عمومی مناسب ترخیص شدند و در پیگیری یک ماهه نیز هیچ عارضه ای گزارش نشد و رشد نوزاد مطابق منحنی های استاندارد ادامه داشت.

۴. بحث و نتیجه گیری

بارداری در زنان مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع ۱ (NF1) به دلیل احتمال بروز عوارض مادری و جنینی، از جمله زایمان زودرس، محدودیت رشد داخل رحمی، پره اکلامپسی، مرگ داخل رحمی جنین و افزایش نرخ سزارین، همواره به عنوان یک بارداری پرخطر در نظر گرفته می شود (۸-۶). با این حال،

تصویربرداری رزونانس مغناطیسی (MRI) برای بررسی سایر تظاهرات بیماری انجام شد (۹).



شکل ۱. نمای ماکروسکوپی ضایعات پوستی ناحیه شکم و قفسه سینه



شکل ۲. نمای ماکروسکوپی ضایعات پوستی در پشت بیمار

ارزیابی های پیش از زایمان شامل سونوگرافی های سریال، تست غربالگری سه گانه و آزمایش های روتین خون، شامل شمارش کامل سلول های خونی، قندخون ناشتا و آزمون های عملکرد کبد و کلیه بود که همگی در محدوده طبیعی قرار داشتند.

پیش از انجام عمل جراحی، ارزیابی کاملی از نظر درگیری سیستم عصبی مرکزی، ستون فقرات و وضعیت قلبی-عروقی انجام شد. همچنین، وضعیت مادر و جنین به طور مداوم از طریق پایش علائم حیاتی مادر و مانیتورینگ الکترونیک ضربان قلب جنین تحت نظر بود.

شواهد موجود در این زمینه یکسان نیست و برخی مطالعات نشان داده‌اند که در صورت مراقبت مناسب، بسیاری از زنان مبتلا به NF1 می‌توانند بارداری موفق و بدون عارضه‌ای را تجربه کنند (۱۰).

در گزارش حاضر، اگرچه بیمار در طول بارداری افزایش قابل توجهی در تعداد و اندازه نوروفیبروم‌های پوستی را تجربه کرد، بارداری تا هفته ۴۰ بدون عارضه ادامه یافت و تنها به دنبال پارگی غشاها، آلودگی مایع آمنیوتیک به مکنونیوم و بروز دیسترس جنینی، سزارین اورژانسی انجام شد. با وجود نگرانی‌های مطرح شده درباره احتمال درگیری سیستم عصبی، قلبی-عروقی و مشکلات مرتبط با بیهوشی در بیماران مبتلا به NF1، ارزیابی‌های پیش از عمل شامل MRI مغز و ستون فقرات، الکتروکاردیوگرام و اکوکاردیوگرافی طبیعی بود و بیمار، عمل سزارین را تحت بیهوشی عمومی بدون هیچ گونه عارضه حین یا پس از عمل پشت سر گذاشت. این یافته‌ها نشان می‌دهد که ارزیابی دقیق پیش از عمل و انتخاب مناسب روش مدیریت می‌تواند خطر عوارض را به حداقل برساند.

نتایج این گزارش با مطالعاتی که بیان کرده‌اند NF1 لزوماً با پیامدهای نامطلوب بارداری همراه نیست، همخوانی دارد (۱۰). در مقابل، برخی مطالعات افزایش خطر سزارین، زایمان زودرس و سایر عوارض بارداری را گزارش کرده‌اند (۸-۶). این تفاوت‌ها احتمالاً به ناهمگونی تظاهرات بالینی NF1، شدت بیماری، محل ضایعات، وجود عوارض همراه و کیفیت مراقبت‌های دوران بارداری مربوط است. بنابراین، تصمیم‌گیری درباره نحوه ختم بارداری باید به صورت فردمحور و بر اساس وضعیت بالینی هر بیمار انجام شود و نباید تنها تشخیص NF1، اندیکاسیون انجام سزارین تلقی شود.

از سوی دیگر، گزارش‌های منتشر شده درباره مدیریت سزارین اورژانسی و ملاحظات بیهوشی در بیماران مبتلا به NF1، به‌ویژه در موارد همراه با ضایعات پوستی گسترده، محدود است. گزارش حاضر با ارائه تجربه موفق ارزیابی پیش

از عمل، انجام عمل سزارین اورژانسی تحت بیهوشی عمومی و دستیابی به پیامد مطلوب برای مادر و نوزاد، شواهد موجود را تکمیل می‌کند و اطلاعات عملی ارزشمندی را برای پزشکان در مواجهه با موارد مشابه فراهم می‌آورد. با توجه به اینکه این گزارش، تنها یک بیمار را توصیف می‌کند، تعمیم نتایج آن به تمامی زنان مبتلا به NF1 امکان‌پذیر نیست. انجام مطالعات آینده با حجم نمونه بیشتر برای تدوین راهبردهای مبتنی بر شواهد در مدیریت بارداری این بیماران ضروری است.

این بررسی نشان می‌دهد که زنان باردار مبتلا به NF1 ممکن است پیش‌آگهی و نتیجه طبیعی بارداری داشته باشند. با وجود گزارش‌های عوارض، پزشکان باید چالش‌ها و مشکلات تشخیصی را در بارداری مورد توجه قرار دهند.

تشکر و قدردانی

از همکاری صمیمانه بیمار عزیز و تمامی کارکنان بیمارستان امام حسین سپاسگزاریم.

ملاحظات اخلاقی

کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی این مطالعه را با کد اخلاق IR.SBMU.RETECH.REC.1404.1091 تصویب کرده است. در این تحقیق ملاحظات اخلاقی در پژوهش رعایت شد.

سهم نویسندگان

تمامی نویسندگان امور مربوط به مقاله و پیگیری‌های آن را برعهده داشته‌اند.

حمایت مالی

این مقاله با حمایت مادی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی انجام شده است.

تضاد منافع

پژوهشگران هیچ گونه تعارض منافع طی مطالعه نداشته‌اند.

References

- [1]. Saleh M, Dib A, Beaini S, Saad C, Faraj S, El Joueid Y, et al. Neurofibromatosis type 1 system-based manifestations and treatments: a review. *Neurological Sciences*. 2023;44(6):1931-47.
- [2]. Tamura R. Current understanding of neurofibromatosis type 1, 2, and schwannomatosis. *International journal of molecular sciences*. 2021;22(11):5850.
- [3]. Adasheva TV, Ainabekova BA, Vatutin NT, Vinogradsky BV, Gendlin GE, Dvoretzky LI, et al. The Russian Archives of Internal Medicine • № 2 • 2022.

- [4]. Prajapatia MM, Choksia MK, Ozaa MM, Patela MJ, Bhagat MM. Neurofibromatosis type 1: A Narrative Review on Epidemiology, Clinical Manifestations and Management. 2023.
- [5]. Bergqvist C, Servy A, Valeyrie-Allanore L, Ferkal S, Combemale P, Wolkenstein P. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 1966. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2020;15(1):37.
- [6]. Sifakis S, Kalmantis K, Karagiannopoulos A. Neurofibromatosis type-1 and pregnancy: a review. *Obstetric and Gynecological Imaging*. 2021;1(1).
- [7]. Nastac A, Panaitescu AM, Huiuță I, Gică N, Gorecki G-P, Botezatu R, et al. Maternal and Fetal Complications in Pregnant Women with Neurofibromatosis Type 1: Literature Review and Two Case Reports. *Journal of Clinical Medicine*. 2025;14(2):451.
- [8]. Ouyang X, Li Y, Li X, Chai L, Shi J, Gao H. An Intrauterine Case of Explosive Growth of Neurofibromatosis during Pregnancy with Fetal Death in Mid-Pregnancy: A Case Report. *Case Reports in Oncology*. 2025;18(1):630-7.
- [9]. Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, Pancza P, Avery RA, Berman Y, Blakeley J, Babovic-Vuksanovic D, Cunha KS, Ferner R, Fisher MJ. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genetics in medicine*. 2021 Aug;23(8):1506-13.
- [10]. Kalmantis K, Petsa A, Daskalakis G, Alexopoulos E, Korovesi E, Antsaklis P, et al. Neurofibromatosis-1 and pregnancy: Case report. *HJOG*. 2018;17(2):35-40.