

A large, green, X-shaped chromosome is the central focus, with several yellow DNA double helix structures visible within its arms. Other smaller, similar chromosomes are scattered in the background.

Особенности офтальмологических проявлений у детей и подростков при нейрофиброматозе

*Доц.Смирнова А.Ф.,
доц.Котлубей Г.В.,
доц. Голубов К.Э.*

Донецк 10.03.2021 г.

Нейрофиброматозы



- группа различных наследственных состояний, характеризующихся предрасположенностью к развитию опухоли.

Нейрофиброматоз делят на две аутосомно - доминантных формы, характеризующихся различным клиническим течением

- нейрофиброматоз I типа (NF1) - синдром Реклингхаузена (Recklinghausen);
- нейрофиброматоз II типа (NF2) - двусторонний акустический нейрофиброматоз.

Веснушки аксиллярные - симптом Кроува (Crowe)

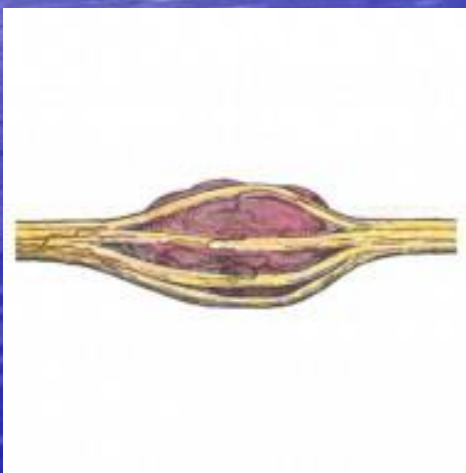


- Пигментация кожи по типу веснушек в подмышечных областях и/или паховых складках у пациентов с нейрофиброматозом.
- начинают появляться с 3-летнего возраста
- Пятна диаметром от одного до нескольких миллиметров, количество варьирует от нескольких до нескольких десятков.
- Цвет — светло - или темно-коричневый
- Дифференцируют с обычными веснушками. В отличие от последних аксиллярные веснушки не меняют свой цвет на фоне УФО

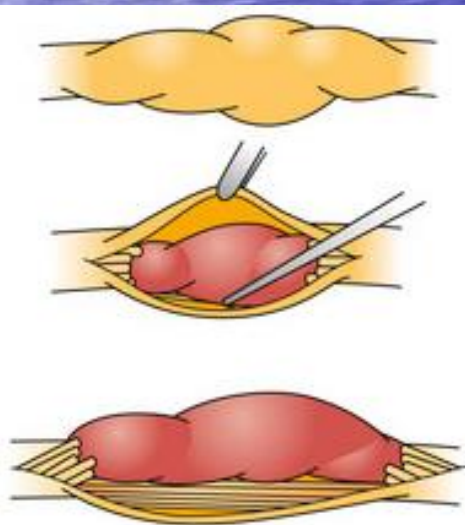
Пятна кофе с молоком



невриномы и шваномы



Плексиформные нейрофибромы-мягкие, подушкообразные ладони симптом Мордовцева



Дифференциальные признаки

NF1

- 1:3000 - 1:5000
- 17q11.2
- Пигментные пятна «кофе с молоком» - 92%
- Мелкие пигментные пятна-симптом Кроува – 87%
- периферические нейрофибромы
- Плексиформные нейрофибромы-мягкие, подушкообразные ладони симптом Мордовцева

NF2

- 1:35000
- 22q11-13.1
- невриномы (шванномы)!!!
- Пигментные пятна «кофе с молоком» - 42%
- Мелкие пигментные пятна-симптом Кроува – 20%
- нейрофибромы - у 19%

Офтальмологические проявления

- Осмотр офтальмологом больного с подозрением на нейрофиброматоз важен не только для подтверждения диагноза, но и для выявления осложнений со стороны органа зрения и по возможности раннего назначения лечения.

- Патологические изменения органа зрения могут локализоваться в орбите и в глазном яблоке

Веки



- Наиболее часто веки поражаются плексиформной нейрофибромой с характерной S-образной деформацией края верхнего века.
- Косоглазие и/или птоз, возникающие в результате этих изменений, могут привести к появлению амблиопии.
- Врожденный птоз встречается даже при отсутствии опухоли орбиты.

Радужка



- Узелки Лиша (меланоцитарные гамартомы радужки) патогномоничны для нейрофиброматоза I типа.
- С возрастом распространенность их увеличивается: в раннем детском возрасте наблюдаются не часто, но к 20 годам обнаруживаются практически у 100
- развиваются раньше, чем нейрофибромы
- при нейрофиброматозе II типа встречаются редко.

Хрусталик

- Развиваются задне-капсулярные катаракты при нейрофиброматозе 2 типа
- При нейрофиброматозе 1 типа не встречается

Патология орбиты



- Экзофтальм.

Причины:

- глиома зрительного нерва;
- оболочечная менингиома зрительного нерва;
- нейрофиброма орбиты;
- дефекты костей орбиты.

Зрительный нерв

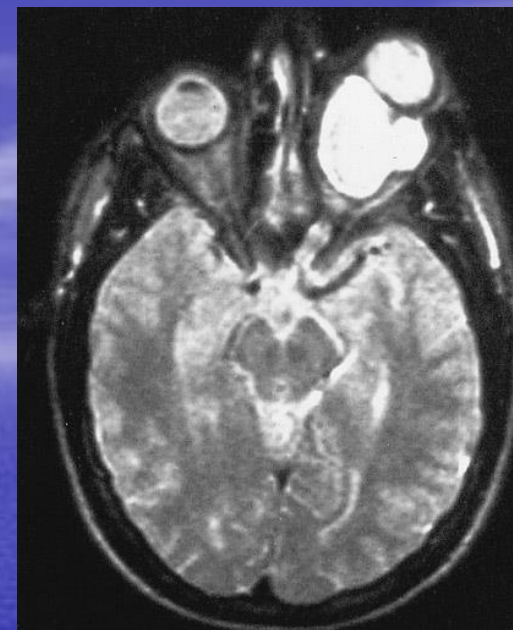
- Вовлечение в патологический процесс зрительного нерва проявляется глиомами зрительного нерва (астроглиомами).
- 70% всех глиом зрительного нерва встречаются у больных с нейрофиброматозом как I так и II типа.

Глиомы

- Истинную частоту распространенности при нейрофиброматозе I типа определить трудно в связи с отсутствием симптоматики и субклиническим течением.
- Приблизительно у 15% больных с нейрофиброматозом I типа и нормальной остротой зрения выявляются глиомы зрительного нерва на МРТ
- Эти новообразования подразделяют на две категории.

Передние глиомы орбиты

- экзофтальм
- снижение зрения
- Застой диска зрительного нерва
- его атрофия



Задние глиомы это глиомы хиазмы

Симптомами этих глиом являются:

- гидроцефалия,
- эндокринная патология
- снижение зрения в сочетании с нистагмом.
- Нистагм может быть вертикальным, ротаторным или асимметричным.
- Часто возникает диссоциированный вертикальный нистагм.

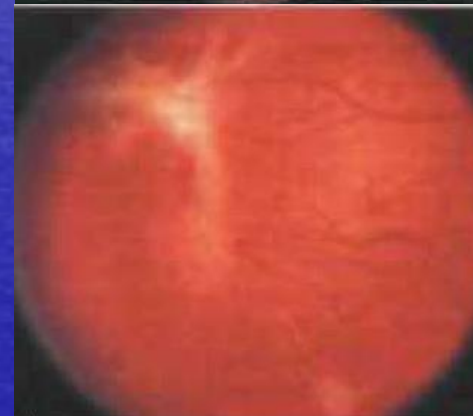
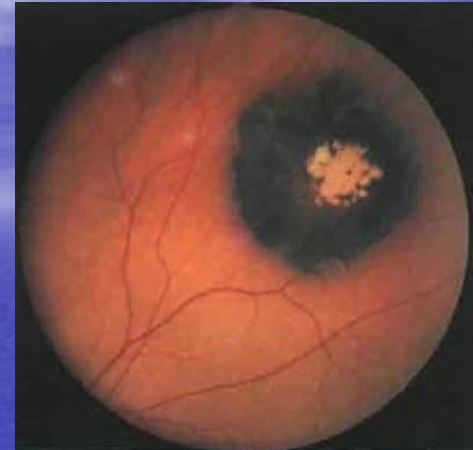
Сетчатка



- При нейрофиброматозе I типа сетчатка редко вовлекается в патологический процесс. Имеются единичные сообщения о случаях возникновения астроцитарных гамартом сетчатки и ее пигментного эпителия.

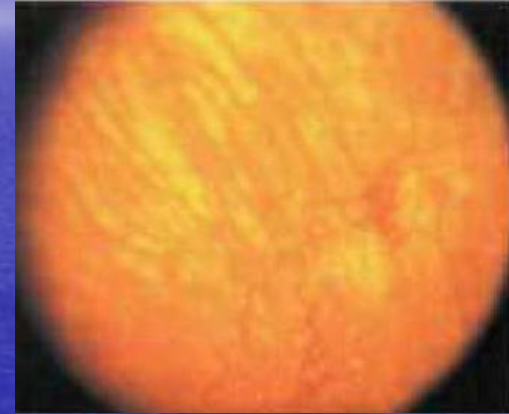
При нейрофиброматозе II типа

- Комбинированные гамартомы пигментного эпителия и сетчатки.
- Эпиретинальные мембраны с незначительным снижением зрения.



Частыми осложнениями нейрофиброматоза являются сосудистые нарушения

- спиралевидные мальформации венул второго или третьего порядка, завершающиеся формированием микроклубочков
- стеноз мелких сосудов
- признаки капиллярной ишемии и полной окклюзией.



Врожденная глаукома



- часто сочетается с ипсилатеральной плексиформной нейрофибромой верхнего века.
- Необходимо отметить, что при факоматозной глаукоме, которая развивается сравнительно быстро и рано (в первые 2 года жизни), возможны признаки прогрессирующего гидрофтальма, как и при простой форме.

Диагностика

- Консультация дерматолога
- Компьютерная томография (КТ) или магнитно-резонансная томография (МРТ) мозга и орбиты позволяют обнаружить патологию костей, менингиомы и глиомы зрительного нерва.
- Зрительные вызванные потенциалы (ЗВП) оказывают помощь в оценке состояния хиазмы, а также при контроле за динамикой хиазмальных глиом.

Прогноз для жизни

- вполне благоприятный, большинство пациентов сохраняют трудоспособность.
- Опасность составляют случаи злокачественной трансформации неврином, а также крупные плексиформные опухоли, сдавливающие органы, сосуды, нервы, и центральная форма патологии.

ВЫВОДЫ

Только совместное комплексное наблюдение за больными с нейрофиброматозом может сохранить зрительные функции у подрастающего поколения.