

ГОО ВПО «ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
Кафедра педиатрии №3

СОЧЕТАНИЕ КОЖНЫХ И НЕВРОЛОГИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ У ПОДРОСТКА С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ II ТИПА

ПОДГОТОВИЛА:

КАМЕНЕВА ЮЛИЯ ВИКТОРОВНА,
ОРДИНАТОР КАФЕДРЫ ПЕДИАТРИИ №3

НАУЧНЫЙ РУКОВОДИТЕЛЬ:

Д. МЕД. Н., ПРОФ. ДУБОВАЯ АННА ВАЛЕРИЕВНА

Г. ДОНЕЦК 09.02.2022 Г.



НЕЙРОФИБРОМАТОЗ

ФАКОМАТОЗЫ (ОТ ГРЕЧ. ΡΗΑΚΟΣ – ПЯТНО) – ЭТО ГЕТЕРОГЕННАЯ ГРУППА НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕЙРОКОЖНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОТЛИЧИТЕЛЬНОЙ ЧЕРТОЙ КОТОРЫХ ЯВЛЯЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕ ПРОИЗВОДНЫХ ЭКТОДЕРМЫ – КОЖИ И ЕЕ ДЕРИВАТОВ, НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ, СЕТЧАТКИ, ВИСЦЕРАЛЬНЫХ ОРГАНОВ.

КОЖНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ, С КОТОРЫМИ БОЛЬНОЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ МОЖЕТ ОБРАТИТЬСЯ К ДЕРМАТОЛОГУ:

- 1. ПИГМЕНТНЫЕ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ» (ФРАНЦ. «CAFÉ-AT-LAIT») - ПЕРВЫЙ И ПОСТОЯННЫЙ ПРИЗНАК БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГАУЗЕНА, ВСТРЕЧАЮЩИЙСЯ В 95% СЛУЧАЕВ.
- ОСОБЕННОСТИ:
- ПИГМЕНТНЫЕ ПЯТНА МОГУТ ВЫЯВЛЯТЬСЯ ПРИ РОЖДЕНИИ, НО ЧАЩЕ ПОЯВЛЯЮТСЯ К ТРЕХЛЕТНЕМУ ВОЗРАСТУ НА ЗАКРЫТЫХ УЧАСТКАХ ТЕЛА.
- ОНИ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ МОНОХРОМНЫЕ ПЯТНА ОТ СВЕТЛО-БЕЖЕВОГО ДО ТЁМНО-КОРИЧНЕВОГО ЦВЕТА, ОДНОРОДНЫЕ ПО СТРУКТУРЕ, ОКРУГЛЫХ ИЛИ ОВАЛЬНЫХ ОЧЕРТАНИЙ, С РОВНЫМИ КРАЯМИ И ЧЕТКИМИ ГРАНИЦАМИ.
- РАЗМЕРЫ МОГУТ ВАРЬИРОВАТЬ ОТ НЕСКОЛЬКИХ МИЛЛИМЕТРОВ ДО НЕСКОЛЬКИХ САНТИМЕТРОВ, ОДНАКО ДИАГНОСТИЧЕСКИ ЗНАЧИМЫМИ ЯВЛЯЮТСЯ ПЯТНА ДИАМЕТРОМ БОЛЕЕ 5 ММ У ДЕТЕЙ ДО ПУБЕРТАТА И БОЛЕЕ 15 ММ ПОСЛЕ ПОЛОВОГО СОЗРЕВАНИЯ. РАЗМЕР ПЯТЕН УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ПРОПОРЦИОНАЛЬНО РОСТУ РЕБЕНКА.

- ПРИ ГИСТОЛОГИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ В ОЧАГАХ ОБНАРУЖИВАЕТСЯ ПОВЫШЕННОЕ СОДЕРЖАНИЕ МЕЛАНИНА В МЕЛАНОЦИТАХ.
- ПИГМЕНТНЫЕ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ» СЛЕДУЕТ ДИФФЕРЕНЦИРОВАТЬ С ГИПЕРПИГМЕНТИРОВАННЫМИ НЕВУСАМИ, МЕЛАНОЦИТАРНЫМИ НЕВУСАМИ, ПОСТВОСПАЛИТЕЛЬНОЙ ГИПЕРПИГМЕНТАЦИЕЙ.



- **2. ВЕСНУШКИ (СИМПТОМ КРОУВА)** – ЭТО ПИГМЕНТИРОВАННЫЕ ПЯТНА РАЗМЕРОМ 1-3 ММ, СВЕТЛО-КОРИЧНЕВОГО ЦВЕТА, ЛОКАЛИЗУЮЩИЕСЯ В ПОДМЫШЕЧНОЙ И/ИЛИ ПАХОВОЙ ОБЛАСТИ, ПОД МОЛОЧНЫМИ ЖЕЛЕЗАМИ, КАК ПРАВИЛО, ПОЯВЛЯЮЩИЕСЯ НА ВТОРОМ ГОДУ ЖИЗНИ, РЕЖЕ В ПЕРВЫЕ МЕСЯЦЫ ПОСЛЕ РОЖДЕНИЯ.
- СОЛНЕЧНОЕ ИЗЛУЧЕНИЕ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ПРОВОЦИРУЮЩИМ ФАКТОРОМ ИХ ВОЗНИКНОВЕНИЯ, В ОТЛИЧИЕ ОТ ОБЫЧНЫХ ВЕСНУШЕК. ДЛЯ ИХ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ ТРЕНИЕ И МАЦЕРАЦИЯ.
- ЧАСТОТА ВЫЯВЛЕНИЯ ВЕСНУШЕК ПРИ БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГАУЗЕНА ВАРЬИРУЕТ ОТ 21 ДО 93,7%.

• **3. НЕЙРОФИБРОМЫ – ЭТО ДОБРОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ, ПРОИЗВОДНЫЕ НЕРВНОЙ ОБОЛОЧКИ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ.**

- ОНИ СОСТОЯТ ИЗ РАЗЛИЧНЫХ ТИПОВ КЛЕТОК: ШВАННОВСКИХ КЛЕТОК, ФИБРОБЛАСТОВ, ТУЧНЫХ КЛЕТОК, ЭНДОТЕЛИАЛЬНЫХ КЛЕТОК, А ТАКЖЕ КОЛЛАГЕНОВЫХ ВОЛОКОН.
- НЕЙРОФИБРОМЫ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ ОКРУГЛЫЕ УЗЕЛКИ НА КОЖЕ И/ИЛИ В ТОЛЩЕ КОЖИ, МЯГКОЭЛАСТИЧЕСКОЙ КОНСИСТЕНЦИИ, СИНЮШНО-КРАСНОГО ЦВЕТА И/ ИЛИ ЦВЕТА НОРМАЛЬНОЙ КОЖИ, РАЗМЕРАМИ ОТ ПРОСЯНОГО ЗЕРНА ДО 5 СМ И БОЛЕЕ.
- ПРИ ПАЛЬПАЦИИ БЕЗБОЛЕЗНЕННЫЕ, ЗА ИСКЛЮЧЕНИЕМ СЛУЧАЕВ ВОВЛЕЧЕНИЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ, КОГДА ВОЗНИКАЮТ ГИПОСТЕЗИИ И БОЛИ, ИРРАДИИРУЮЩИЕ В СООТВЕТСТВУЮЩИЕ ЗОНЫ ИННЕРВАЦИИ.

Нейрофибромы пальпируются как подкожные образования, расположенные линейно по ходу периферических нервов, мягкоэластической консистенции, при пальпации сдвигаются в поперечном направлении вместе с нервным стволом, характерным симптомом является проваливание пальца при легком надавливании (феномен «кнопка звонка»). Могут локализоваться на любом участке тела, однако несколько чаще встречаются на голове и шее, в этом случае их необходимо дифференцировать с увеличенными лимфоузлами.



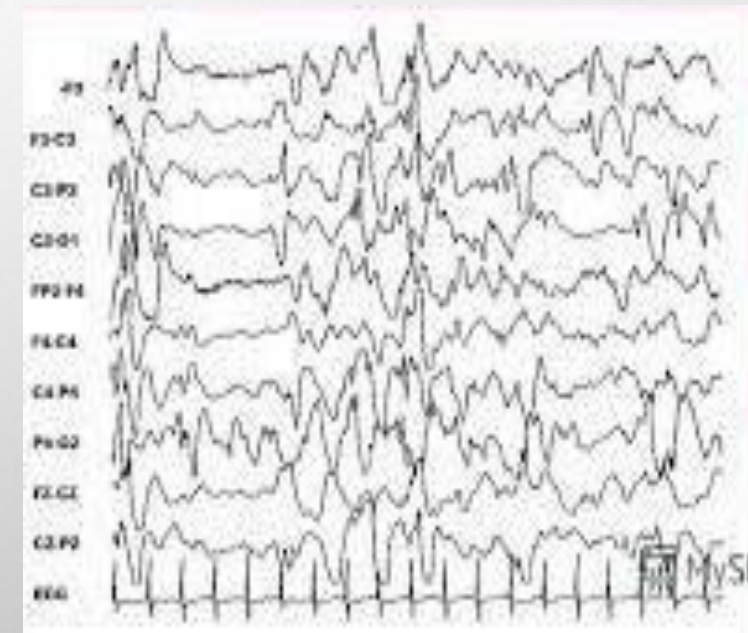
НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ, С КОТОРЫМИ БОЛЬНОЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ МОЖЕТ ОБРАТИТЬСЯ К ВРАЧУ-НЕВРОЛОГУ:

- ЧАСТЫЕ ГОЛОВНЫЕ БОЛИ РАЗЛИЧНОЙ ИНТЕНСИВНОСТИ;
- ГИПЕРТЕНЗИОННО-ГИДРОЦЕФАЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ;
- СУДОРОГИ;
- СНИЖЕНИЕ СЛУХА, ДИЗАРТРИЯ, НАРУШЕННАЯ КООРДИНАЦИЯ ДВИЖЕНИЙ – ОЧАГОВАЯ НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА;
- НОВООБРАЗОВАНИЯ ГОЛОВНОГО И СПИННОГО МОЗГА.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ НЕСПЕЦИФИЧНЫ:

- ЗАДЕРЖКА ПСИХОРЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ,
- ОЧАГОВАЯ НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА,
- СУДОРОГИ.

ЭПИЛЕПСИЯ ВОЗНИКАЕТ В СВЯЗИ С ОПУХОЛЯМИ ИЛИ ДИСГЕНЕЗИЯМИ ГОЛОВНОГО МОЗГА. СУДОРОГИ МОГУТ БЫТЬ ФОКАЛЬНЫМИ ИЛИ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫМИ. ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ПРИСТУПЫ У ДЕТЕЙ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ СИММЕТРИЧНЫЕ ИНФАНТИЛЬНЫЕ СПАЗМЫ С ТИПИЧНОЙ ГИПСАРИТМИЕЙ НА ЭЭГ В МЕЖПРИСТУПНЫЙ ПЕРИОД. ПОСЛЕ 1-ГО ГОДА ЖИЗНИ ПРЕОБЛАДАЮТ ФОКАЛЬНЫЕ ПРИСТУПЫ, СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ ЛЕГКОЙ ЗАДЕРЖКОЙ РАЗВИТИЯ И ХОРОШО ПОДДАЮЩИЕСЯ ПРОТИВОЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ.



***КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ
НЕЙРОФИБРОМАТОЗА
II ТИПА У ПОДРОСТКА***

- РЕБЕНОК А., 16 ЛЕТ, В ИЮНЕ 2020 Г. НАХОДИЛСЯ В НЕВРОЛОГИЧЕСКОМ ОТДЕЛЕНИИ РДКБ.
- **ЖАЛОБЫ** НА ПРИСТУПЫ «ВЫТЯГИВАНИЯ» С ПОТЕРЕЙ СОЗНАНИЯ ДЛИТЕЛЬНОСТЬЮ ДО 1 МИНУТЫ; ЧАСТУЮ ГОЛОВНУЮ БОЛЬ (В Т.Ч. НОЧЬЮ) БЕЗ РВОТЫ; ПОВЫШЕННУЮ УТОМЛЯЕМОСТЬ, СНИЖЕННЫЙ АППЕТИТ, НЕЛОВКОСТЬ ПРИ ХОДЬБЕ (ЧАСТО СПОТЫКАЕТСЯ, ПАДАЕТ); НЕВНЯТНОСТЬ РЕЧИ.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- С РАННЕГО ВОЗРАСТА ОТМЕЧАЛОСЬ ПОЯВЛЕНИЕ МНОЖЕСТВЕННЫХ НЕЙРОФИБРОМ. С ОКТЯБРЯ 2018Г. МАТЬ ОТМЕТИЛА ПРОГРЕССИВНОЕ СНИЖЕНИЕ СЛУХА НА ОБА УХА. В ДЕКАБРЕ 2018Г. НАХОДИЛСЯ НА ЛЕЧЕНИИ В НЕВРОЛОГИЧЕСКОМ ОТДЕЛЕНИИ РДКБ С ДИАГНОЗОМ: НЕЙРОФИБРОМАТОЗ РЕКЛИНГХАУЗЕНА, II ТИП, НЕВРИНОМЫ СЛУХОВЫХ НЕРВОВ, НОВООБРАЗОВАНИЕ ЛОБНОЙ ДОЛИ СЛЕВА, ИНТРАМЕДУЛЛЯРНОЕ ОБРАЗОВАНИЕ ШЕЙНОГО И ВЕРХНЕ-ГРУДНОГО ОТДЕЛА ПОЗВОНОЧНИКА, СИРИНГОМИЕЛИЯ, СО СМЕШАННОЙ ТУГОУХОСТЬЮ, СИНДРОМОМ ЛИКВОРНОЙ ДИСЦИРКУЛЯЦИИ, ТОРАКОЛЮМБАЛГИЕЙ. 17.07.19Г. РЕБЕНКУ В УСЛОВИЯХ ФТАУ «НМИЦ НЕЙРОХИРУРГИИ ИМ. АК. Н.Н. БУРДЕНКО» МЗ РФ ВЫПОЛНЕНО ОПЕРАТИВНОЕ ВМЕШАТЕЛЬСТВО В ПЛАНОВОМ ПОРЯДКЕ – УДАЛЕНИЕ ИНТРАМЕДУЛЛЯРНОЙ ОПУХОЛИ НА УРОВНЕ С7-ТН3 СЕГМЕНТОВ. ГИСТОЛОГИЧЕСКИЙ ОТВЕТ – АНАПЛАСТИЧЕСКАЯ ЭПЕНДИМОМА. ПРОВЕДЕН КУРС ЛУЧЕВОЙ ТЕРАПИИ НА ЛИНЕЙНОМ УСКОРИТЕЛЕ В УСЛОВИЯХ РОЦ. НА СКТ ОТ 28.01.20Г.: ОЧАГОВОЕ ПОРАЖЕНИЕ ЛЕВОЙ ЛОБНОЙ ОБЛАСТИ. В ЯНВАРЕ-ФЕВРАЛЕ 2020Г. ПОЛУЧАЛ ЛЕЧЕНИЕ В НЕВРОЛОГИЧЕСКОМ ОТДЕЛЕНИИ РДКБ, НАЧАТ ПРИЕМ КАРБАМАЗЕПИНА. ПРИСТУПОВ НЕ ОТМЕЧАЛОСЬ ДО МАЯ 2020Г. В МАЕ 2020Г. – 2 ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫХ СУДОРОЖНЫХ ПРИСТУПА. ОТМЕЧАЕТСЯ УЧАЩЕНИЕ ГОЛОВНОЙ БОЛИ, УХУДШЕНИЕ РЕЧИ.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ

- РЕБЕНОК ОТ I БЕРЕМЕННОСТИ, АНЕМИЯ, СРД, РОДОСТИМУЛЯЦИЯ, I РОДОВ, МАССА 3200Г, ОША 8/9Б., ВРОЖДЕННАЯ КРИВОШЕЯ, СКОЛИОЗ. НАБЛЮДАЛСЯ ОРТОПЕДОМ ПО ПОВОДУ ДИСПЛАЗИИ ТАЗОБЕДРЕННЫХ СУСТАВОВ. ПРИВИТ ПО КАЛЕНДАРЮ. ПЕРЕНОСИЛ ОРВИ, БРОНХИТ. В 2013 ГОДА СОТРЯСЕНИЕ ГОЛОВНОГО МОЗГА (УПАЛ С ДЕРЕВА). НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ ОТЯГОЩЕНА ПО САХАРНОМУ ДИАБЕТУ, КАРДИОПАТИИ, ГИПЕРТОНИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ.

ОБЪЕКТИВНО:

- СОСТОЯНИЕ СРЕДНЕЙ ТЯЖЕСТИ. АКТИВЕН. СЛУХ РЕЗКО СНИЖЕН (СЛУХОВОЙ АППАРАТ СЛЕВА). МНОЖЕСТВО ФИБРОМАТОЗНЫХ УЗЛОВ. КИФОСКОЛИОЗ. ПОСЛЕОПЕРАЦИОННЫЙ РУБЕЦ В ОБЛАСТИ ШЕЙНОГО И ВЕРХНЕГРУДНОГО ОТДЕЛА ПОЗВОНОЧНИКА. В НЕВРОЛОГИЧЕСКОМ СТАТУСЕ: ГЛАЗНЫЕ ЩЕЛИ D=S. ЗАДНИЙ МЕЖЪЯДЕРНЫЙ ОФТАЛЬМОПАРЕЗ. ЕДИНИЧНЫЙ ГОРИЗОНТАЛЬНЫЙ НИСТАГМ. СГЛАЖЕНА ПРАВАЯ НОСО-ГУБНАЯ СКЛАДКА. ВПЕЧАТЛЕНИЕ ЛЕГКОЙ АТРОФИИ ПРАВОЙ ПОЛОВИНЫ ЯЗЫКА. РЕЧЬ С ЭЛЕМЕНТАМИ ДИЗАРТРИИ. ГЛОТАНИЕ НЕ НАРУШЕНО. ПАРЕЗОВ В КОНЕЧНОСТЯХ НЕТ. СУХОЖИЛЬНЫЕ РЕФЛЕКСЫ ВЫСОКИЕ, $D \geq S$. В ПРОБЕ РОМБЕРГА УСТОЙЧИВ. ПАЛЬЦЕ-НОСОВУЮ ПРОБУ ВЫПОЛНЯЕТ УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО. ЛЕГКАЯ АТАКСИЯ ПРИ ХОДЬБЕ.

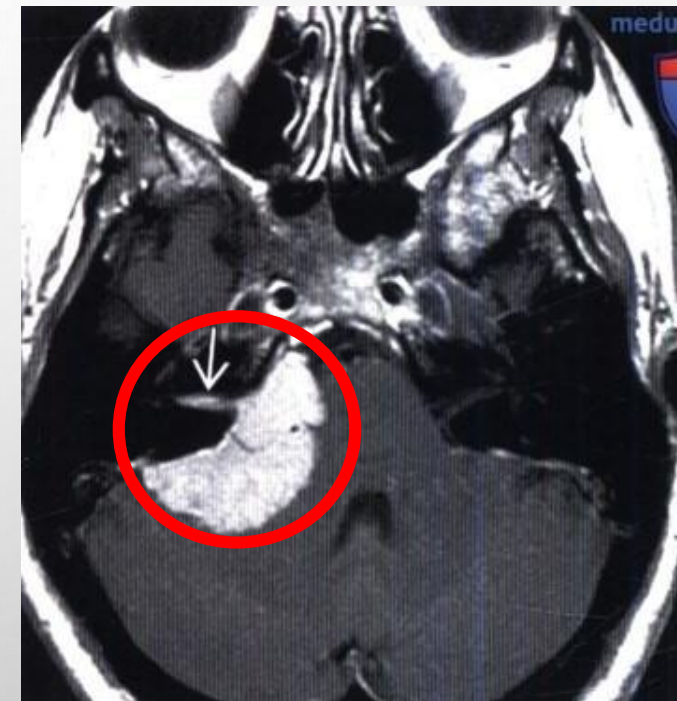
ДАННЫЕ ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ МЕТОДОВ ОБСЛЕДОВАНИЯ:

- **1.ОСМОТР ОКУЛИСТА:** ГЛ. ДНО – БЕЗ ПАТОЛОГИИ.
- **2.СУРДОЛОГ:** ДВУСТОРОННЯЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ III СТЕПЕНИ, ГЛУХОТА II СТЕПЕНИ.
- **3.ДЕРМАТОЛОГ:** НЕЙРОФИБРОМАТОЗ. КОЖНЫЙ РОГ В ОБЛАСТИ ПРЕДДВЕРИЯ НОСА.
- **4.ЛОР-ВРАЧ:** КИСТА ВЕРХНЕЕ-ЧЕЛЮСТНОЙ ПАЗУХИ. ХРОНИЧЕСКАЯ СЕНСОНЕВРАЛЬНАЯ ТУГОУХОСТЬ. ПАПИЛЛОМА КОНЧИКА НОСА.



ДАННЫЕ ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ МЕТОДОВ ОБСЛЕДОВАНИЯ:

- **5.СКТ ГОЛОВНОГО МОЗГА С В/В КОНТРАСТИРОВАНИЕМ (ТРИОМБРАСТ 75% - 20 МЛ) 29.05.2020Г.:** ОБЪЕМНЫЕ ОБРАЗОВАНИЯ В ОБЛАСТИ ВНУТРЕННИХ СЛУХОВЫХ ПРОХОДОВ И ЦИСТЕРН МОСТО-МОЗЖЕЧКОВЫХ УГЛОВ. ПОРАЖЕНИЕ ЛЕВОЙ ЛОБНОЙ ОБЛАСТИ НЕЯСНОГО ГЕНЕЗА. МНОЖЕСТВЕННЫЕ ЭКСТРАКРАНИАЛЬНЫЕ ОБРАЗОВАНИЯ МЯГКИХ ТКАНЕЙ ГОЛОВЫ.
- **6.МРТ ШЕЙНОГО ОТДЕЛА ПОЗВОНОЧНИКА 04.06.2020Г.:** СОСТОЯНИЕ ПОСЛЕ ОПЕРАТИВНОГО ЛЕЧЕНИЯ. НАРУШЕНИЕ СТАТИКИ – УСИЛЕНИЕ ШЕЙНОГО ЛОРДОЗА С ЛЕВОСТОРОННЕЙ СКОЛИОТИЧЕСКОЙ ДЕФОРМАЦИЕЙ И РОТАЦИЕЙ ТЕЛ ПОЗВОНКОВ ВПРАВО, КРАНИО-ВЕРТЕБРАЛЬНЫЙ УГОЛ СОСТАВЛЯЕТ 130 ГРАДУСОВ. РАСШИРЕНИЕ ЦЕНТРАЛЬНОГО КАНАЛА СПИННОГО МОЗГА НА УРОВНЕ С4-С7.
- **7.МРТ ГРУДНОГО ОТДЕЛА ПОЗВОНОЧНИКА 04.06.2020Г.:** УСИЛЕНИЕ ГРУДНОГО КИФОЗА НА ФОНЕ УМЕРЕННО ВЫРАЖЕННОЙ ЛЕВОСТОРОННЕЙ СКОЛИОТИЧЕСКОЙ ДЕФОРМАЦИИ С РОТАЦИЕЙ ТЕЛ ПОЗВОНКОВ ВЛЕВО. РАСШИРЕНИЕ ЦЕНТРАЛЬНОГО КАНАЛА СПИННОГО МОЗГА НА УРОВНЕ ВСЕГО ИССЛЕДОВАНИЯ.



КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ

- **ОСНОВНОЙ:** НЕЙРОФИБРОМАТОЗ, II ТИП, НЕВРИНОМЫ СЛУХОВЫХ НЕРВОВ С СИМПТОМАТИЧЕСКОЙ ЭПИЛЕПСИЕЙ
- **ОСЛОЖНЕНИЯ:** ДВУСТОРОННЯЯ НЕЙРОСЕНСОРНАЯ ТУГОУХОСТЬ III СТЕПЕНИ, ГЛУХОТА II СТЕПЕНИ.
- **СОПУТСТВУЮЩИЙ:** СОСТОЯНИЕ ПОСЛЕ ОПЕРАТИВНОГО ЛЕЧЕНИЯ И ЛУЧЕВОЙ ТЕРАПИИ ПО ПОВОДУ АНАПЛАСТИЧЕСКОЙ ЭПЕНДИМОМЫ СПИННОГО МОЗГА С7-ТН3 СЕГМЕНТОВ. СИРИНГОМИЕЛИЯ. ПАПИЛЛОМА КОНЧИКА НОСА. КОЖНЫЙ РОГ В ОБЛАСТИ ПРЕДДВЕРИЯ НОСА.
- **С 2020Г. ПО НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ ПАЦИЕНТ В КЛИНИКЕ НЕ НАБЛЮДАЕТСЯ.**



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!