

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ У ДЕТЕЙ: АЛГОРИТМ ОБСЛЕДОВАНИЯ

Омонова У.Т., Хаитбаева Н.Т.

Ташкентский государственный медицинский университет

Кафедра: Неврологии, детской неврологии и медицинской генетики

Введение: Нейрофиброматозы – группа наследственных заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования и полной пенетрантностью. Общим клиническим проявлением нейрофиброматозов является формирование множественных опухолей в тканях нейроэктодермального происхождения. В настоящее время группа объединяет три типа нозологий, имеющих различную генетическую природу: нейрофиброматоз 1 типа (НФ1), нейрофиброматоз 2 типа и шванноматоз(1).

Нейрофиброматоз 1 типа (болезнь фон Реклингхаузена) – заболевание, наследуемое аутосомно-доминантно, характеризующееся множественными пигментированными пятнами на коже цвета «кофе с молоком», пигментацией по типу «веснушек» на кожных складках (лентигозными пятнами, которые возникают в местах, не подвергающихся воздействию солнца), доброкачественными новообразованиями (нейрофибромами, опухолями центральной нервной системы), костными аномалиями, изменениями радужной оболочки глаза (узелки Лиша) и целого ряда других симптомов (2). Заболевание обусловлено мутацией гена NF1 на длинном плече 17 хромосомы (17q11.2) и кодирует синтез нейрофибромина.

Нейрофиброматоз 2 типа – аутосомно-доминантное наследственное заболевание, которое наследуется или возникает спонтанно, характеризующееся образованием множественных доброкачественных опухолей, преимущественно шванном и менингиом, локализующихся в центральной нервной системе и по ходу периферических нервов. Заболевание обусловлено мутацией гена NF2 на длинном плече 22 хромосомы (22q12), кодирующего синтез белка мерлина который на клеточном уровне тормозит опухолевый рост клеточных мембран(3).

Шванноматоз – редкая форма нейрофиброматоза, характеризующаяся развитием множественных шванном (опухоли нервных оболочек) в спинном мозге и на периферических нервах, но несоответствующая критериям нейрофиброматоза 2 типа (4). Заболевание обусловлено мутацией гена LZTR1,

SMARCB1 – гене-супрессоре опухолевого роста, который локализуется на длинном плече 22 хромосомы (22q11.23).

Алгоритм обследования: При наличии клинических признаков илиотягощенного семейного анамнеза пациент направляется к генетику, который уточняет диагноз, проводит генетическое тестирование (по показаниям) и формирует первичный план обследования.

Следующим обязательным этапом является осмотр у офтальмолога для выявления узелков Лиша, хориоидальных аномалий и оценки состояния зрительных нервов. При необходимости проводится оптическая когерентная томография (ОКТ) и МРТ орбит. Параллельно пациент проходит консультацию невролога, который оценивает неврологический статус, когнитивное развитие и при необходимости назначает МРТ головного мозга, особенно при подозрении на оптическую глиому или другие центральные поражения. При наличии деформаций костей, сколиоза или жалоб на боли в конечностях, консультацию продолжает ортопед, который проводит клиническую и рентгенологическую оценку, а при подозрении на псевдоартрозы или плексиформные нейрофибромы в глубине мягких тканей – назначает МРТ позвоночника и скелета. При выявлении объемных образований или признаков их роста пациента дополнительно направляют к онкологу или нейрохирургу для решения вопроса о биопсии, хирургическом лечении или динамическом наблюдении. В случае когнитивных нарушений, трудностей в обучении или социально-психологических проблем, к ведению подключаются нейропсихолог, логопед и психолог. Если у пациента выявляется артериальная гипертензия, подозрение на феохромоцитому или врожденный порок сердца, подключаются кардиолог и эндокринолог с проведением соответствующих обследований (УЗИ почек, доплерография сосудов, КТ надпочечников). При планировании беременности или рождении следующего ребенка проводится консультация медицинского генетика, включая разбор рисков и возможности проведения пренатальной диагностики или преимплантационного генетического тестирования (ПГТ) при ЭКО.

Выводы: Таким образом, маршрут пациента с НФ представляет собой замкнутую систему мультидисциплинарного наблюдения, где каждый специалист не просто решает свою задачу, но и передает результаты коллегам для формирования единой стратегии ведения пациента.

Литературы:

1. Le, C. and Bedocs, P.M. (2022). Neurofibromatosis. [online] PubMed. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459329/>. [Accessed 10 Jan. 2023].
2. Rodrigues, L.O.C., Batista, P.B., Goloni-Bertollo, E.M., Souza-Costa, D. de, Eliam, L., Eliam, M., Cunha, K.S.G., Darrigo Junior, L.G., Ferraz Filho, J.R.L., Geller, M., Gianordoli-Nascimento, I.F., Madeira, L.G., Malloy-Diniz, L.F., Mendes, H.M., Miranda, D.M. de, Pavarino, E.C., Baptista-Pereira, L., Rezende, N.A., Rodrigues, L. de O. and Silva, C.M. da (2014). Neurofibromatoses: part 1 ? diagnosis and differential diagnosis. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 72(3), pp.241–250. doi:10.1590/0004- 282x20130241.
3. Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, Kim HJ, Tsilou ET, Zhuang Z, Lonser RR. Neurofibromatosis type 2. *Lancet*. 2009 Jun 6;373(9679):1974-86. doi: 10.1016/S0140- 6736(09)60259-2. Epub 2009 May 22. PMID: 19476995; PMCID: PMC4748851.
4. Schraepen C, Donkersloot P, Duyvendak W, Plazier M, Put E, Roosen G, Vanvolsem S, Wissels M, Bamps S. What to know about schwannomatosis: a literature review. *Br J Neurosurg*. 2022 Apr;36(2):171-174. doi: 10.1080/02688697.2020.1836323. Epub 2020 Dec 2. PMID: 33263426.