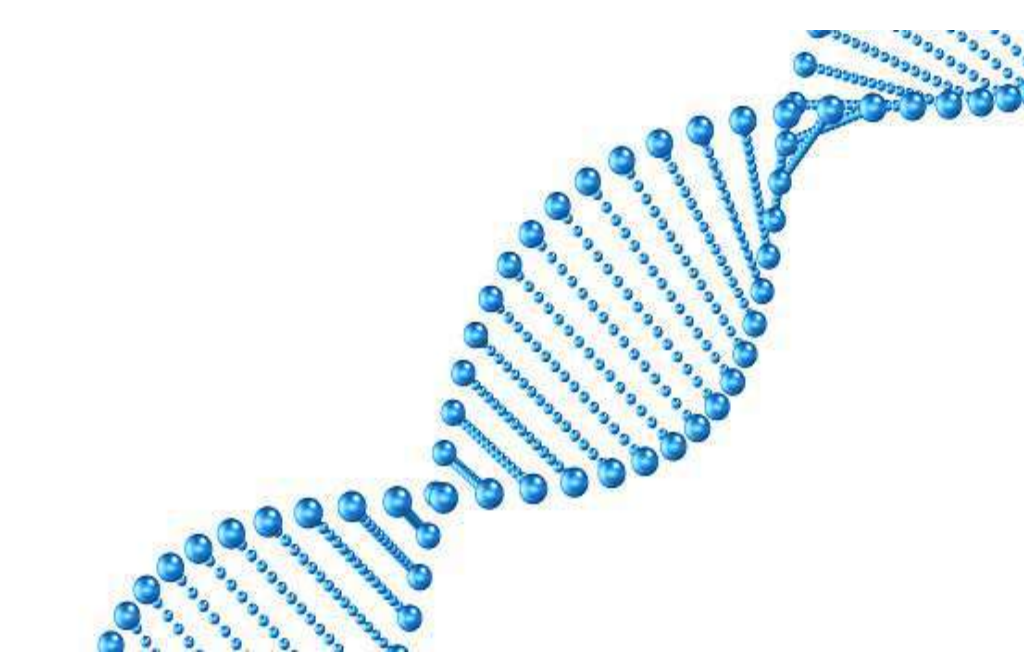




# КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА I ТИПА У РЕБЕНКА 8 ЛЕТ

Аршанская О.Д., Балалаева А.С., Зиянгараева Д.Ф., Толстикова Е.А.

Научные руководители: д.м.н., профессор Легонькова Т.И., к.м.н., доцент Штыкова О.Н.



## Актуальность

**Нейрофиброматоз (НФ)** — генетическое аутосомно-доминантное заболевание (ген картируется в 17 хромосоме), встречается примерно у 1 из 2500-3500 новорожденных, одинаково часто болеют мальчики и девочки. Может являться либо наследственным, либо результатом спонтанной мутации. Это самое распространённое наследственное заболевание, предрасполагающее к возникновению опухолей у человека, протекающее с поражением кожи, периферических нервов, ЦНС, костными аномалиями. В настоящее время группа включает 3 нозологии: НФ I типа, НФ II типа и шванноматоз или НФ III типа.

## Цель исследования:

Изучить особенности течения и клинические проявления нейрофиброматоза I типа у ребенка младшего школьного возраста.

## Материалы и методы исследования:

Под наблюдением в ОГБУЗ «Детской клинической больнице» стационаре №2 находилась пациентка А. 8 лет, с диагнозом: Нейрофиброматоз I типа. Проводилось клиничко-лабораторное, инструментальное обследование и лечение согласно стандартам оказания медицинской помощи по профилю заболевания.

## Результаты

**Анамнез заболевания:** Ребенок болен с рождения, выявлена гипоплазия левой локтевой кости, по поводу чего девочка перенесла 7 операций по формированию псевдоартроза в области левого предплечья. Начиная с 1 года на коже стали появляться пятна «кофейного» цвета, фибромы. Нейрофиброматоз I типа поставлен на основании клинических данных и подтвержден молекулярно-генетическим исследованием в возрасте 6 лет в МГНЦ им. академика Н. П. Бочкова. При проведении **электронейромиографии** выявлено нарушение функции моторных волокон левого срединного нерва в дистальном сегменте. На ЭЭГ - функционально-органические изменения биоэлектрической активности головного мозга (ГМ) в виде негрубого дезорганизации основного ритма. При **МРТ ГМ** выявлены гиперинтенсивные очаги в бледных шарах, левом полушарии мозжечка, участки изменения ткани в подкорковых структурах, соответствуют глиомам, характерным при данном заболевании. В возрасте 7 лет периодически стали возникать кратковременные интенсивные головные боли, вероятно в результате наличия глиом.

**Анамнез жизни:** Родилась от 4 беременности. ОАГА (1-с/в, 2-м/а), ОСА (острый панкреатит) у матери. Роды 2, своевременные в 39 недель. Масса ребенка при рождении 3100 г. длина тела-52 см, грудное вскармливание до 1 года.

**Наследственность отягощена:** у отца и у бабушки – нейрофиброматоз I типа.

**Объективное обследование:** Общее состояние ребёнка средней степени тяжести. Кожа бледно-розового цвета, на туловище и конечностях множественные пятна «кофейного» цвета 0,5-4,5 см в диаметре, на спине фибромы размером до 2-3 мм. Укорочение левой верхней конечности за счет предплечья на 4 см, объем движений в левом лучезапястном и локтевом суставах ограничен. Тоны сердца ритмичные, приглушение 1 тона на верхушке. Стул и мочеиспускание в норме.

**Проведено лабораторное и инструментальное обследование:** ОАК, ОАМ – без патологии. На ЭЭГ- признаки дисфункции подкорково-стволовых структур, диэнцефальных отделов. **МРТ ГМ** - изменены сигналы в области базальных ганглиев с обеих сторон левого полушария мозжечка. **РЭГ**- дистония сосудов головного мозга, симметрия кровенаполнения сосудов нарушена. **ЭКГ**- синусовая нормобрадикаритмия с ЧСС 58-83 в мин. Нарушение процессов реполяризации ЛЖ, неадекватная реакция на физ.нагрузку. **ЭХОКГ**- систолическая функция ЛЖ снижена (ФВ-56%), ПМК 1 степени.



Рис 2. Пациентка А. 8 лет Ds: Нейрофиброматоз I типа

## Клинический диагноз:

Нейрофиброматоз I типа (Q85.0)  
**Сопутствующие заболевания:** Врожденное укорочение левой верхней конечности за счёт предплечья. Пронационная контрактура левого предплечья. Моторная нейропатия левого срединного нерва. Миокардиодистрофия смешанного генеза, НК0. Пропалс митрального клапана 1 степени. Синусовая аритмия.

## Заключение:

Таким образом, раннее выявление нейрофиброматоза I типа на уровне педиатрической службы позволяет определить тактику диспансерного наблюдения ребенка и членов семьи носителей мутантного гена.

## Нейрофиброматоз

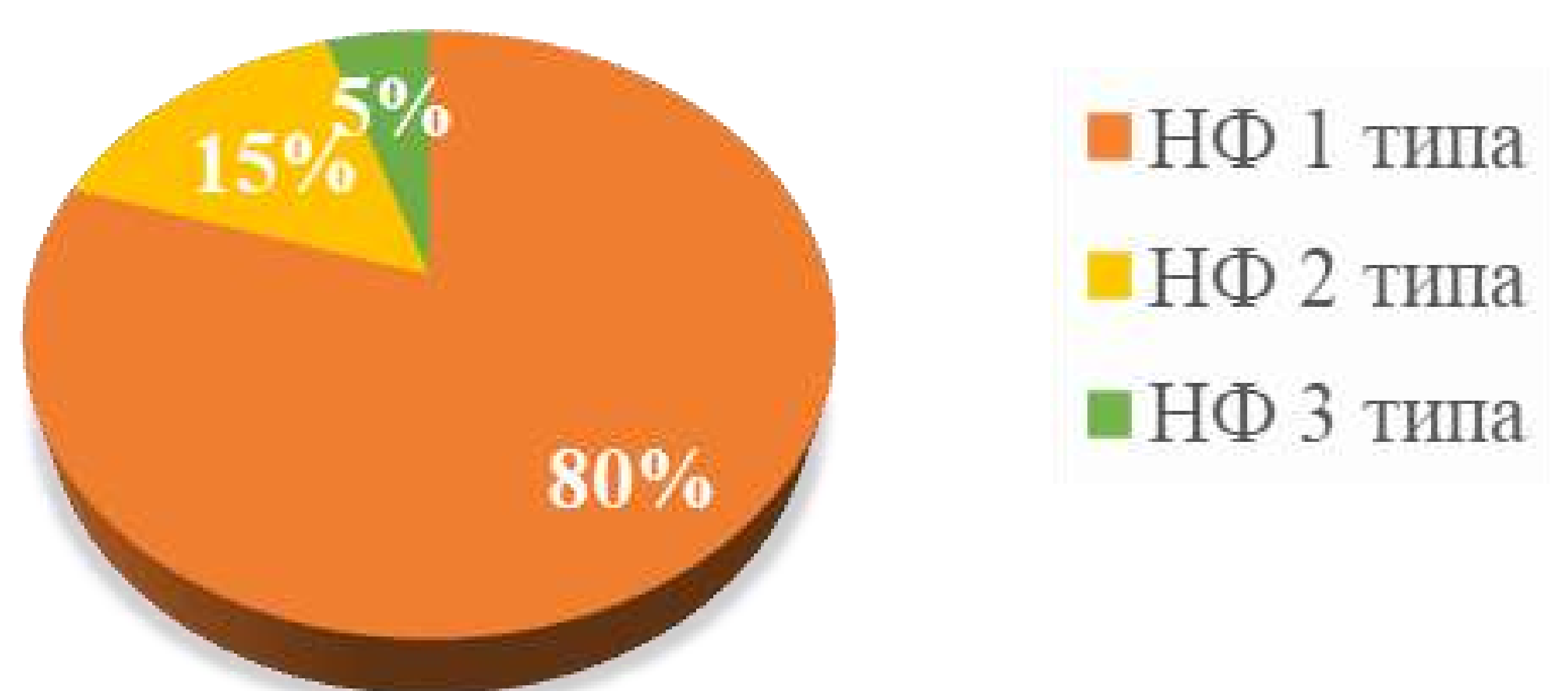


Рис 1. Частота встречаемости нейрофиброматозов разных типов