



**РАЗБОР
КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ПАЦИЕНТА
С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ 1 ТИПА**

*Врач-нейрохирург Бжедугов М.А.
АО «Медицина
(клиника академика Ройтберга)*

A close-up photograph of an elderly person's hand, showing significant skin wrinkling and several small, raised, reddish-brown skin lesions (likely neurofibromas) on the back of the hand and fingers. The background is a neutral, light-colored surface.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

**Заболеваемость – 30-40 больных
на 100 000 населения**

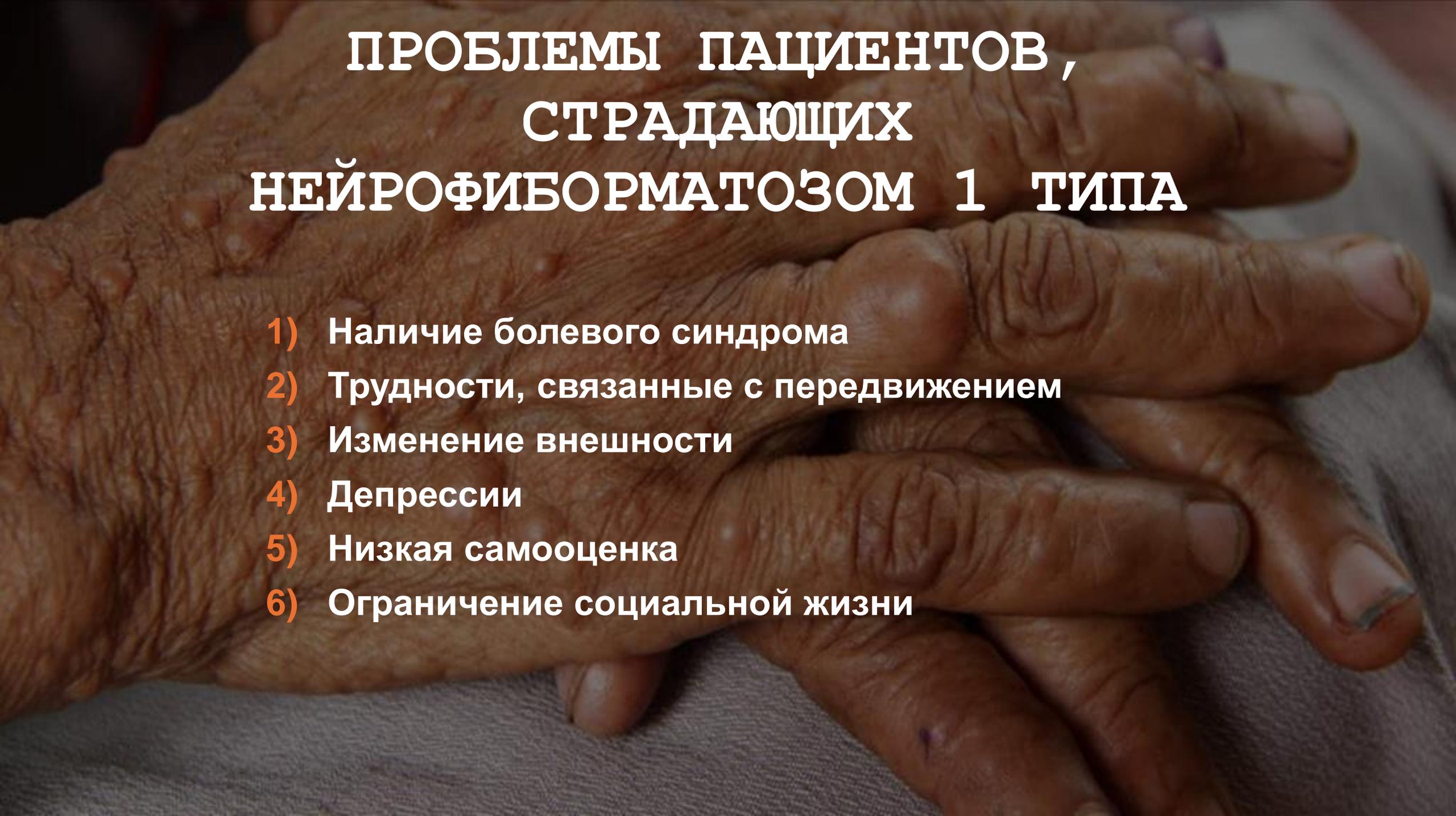
A close-up photograph of an elderly person's hand, showing the back of the hand and fingers. The skin is heavily wrinkled and has several small, raised, brownish nodules scattered across it, which are characteristic of neurofibromatosis type 1. The background is a neutral, light-colored surface.

ЭТИОПАТОГЕНЕЗ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

- Аутосомно-доминантный путь наследования в 50% случаев
- 50% клинических случаев возникает на фоне генетических мутаций

ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

- 1) Глиома зрительного нерва
- 2) Гамартрома радужки (узелки Лиша)
- 3) Две и более внутрикожные или подкожные нейрофибромы
- 4) Веснушчатость подмышечных областей
- 5) Плексиформная нейрофиброма
- 6) Наличие на коже множества пятен цвета «кофе с молоком» более 15 мм в диаметре
- 7) Аномалии костной системы

A close-up photograph of an elderly person's hand, showing significant skin wrinkling and discoloration. The hand is resting on a light-colored, textured surface. The background is slightly blurred, focusing attention on the hand's texture.

ПРОБЛЕМЫ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ НЕЙРОФИБОРМОЗОМ 1 ТИПА

- 1) Наличие болевого синдрома
- 2) Трудности, связанные с передвижением
- 3) Изменение внешности
- 4) Депрессии
- 5) Низкая самооценка
- 6) Ограничение социальной жизни

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациентка Ж., 34 лет страдает нейрофиброматозом I типа с детства.

За последние 3-4 года отмечает прогрессирование роста опухоли в левой голени.

В июле 2023 года проведено молекулярно-генетическое исследование – с целью определения мутации в генах NF1, NF2 методом секвенирования ДНК: патогенных или вероятно патогенных вариантов, связанных с заболеванием не выявлено.

ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ:

- боли в области левой стопы
- невозможность ношения закрытой обуви
- периодические головные боли
- плохое настроение и раздражительность

СОСТОЯНИЕ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ:

- Удовлетворительное.
- Обслуживает себя полностью.
- В сознании, контактна, ориентирована во времени и пространстве.
- Зрачки равны, фотореакции сохранены.
- Лицо симметричное, дизартрии и дисфагии нет.
- Парезов в конечностях нет.
- Физиологические отправления контролирует, опрятна.
- Сухожильные и периостальные рефлексы средней живости, без разницы сторон.
- АД 110/90 мм рт.ст., пульс 78 ударов в мин.
- На коже множественные опухолевидные образования, различной величины, от нескольких мм до 12-15 см в поясничной области, резко болезненные при пальпации. В области левой голени и голеностопного сустава – гигантское образование, которое охватывает голеностопный сустав со всех сторон и ограничивает движения в суставе. Кожа темного цвета над опухолью, резко истончена.



РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ

На МРТ голени 01.09.2023 – МР картина муфтообразного образования подкожно-жировой клетчатки дистального отдела голени с охватом голеностопного сустава с наличием множественных ограниченных высокобелковых жидкостных скоплений и гипоинтенсивных узлов – по типу плексиформной нейрофибромы.

ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ

- Микронейрохирургическое удаление гигантской нейрофибромы левой голени.
- Пластика кожного лоскута.

1 СУТКИ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ



6 МЕСЯЦЕВ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ





СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ !

Врач-нейрохирург Бжедугов М.А.

*г. Москва, 2-й Тверской-Ямской переулок. д.10
АО «Медицина (клиника академика Ройтберга),
Тел. +7 (495) 995-00-33
www.medicina.ru*