

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

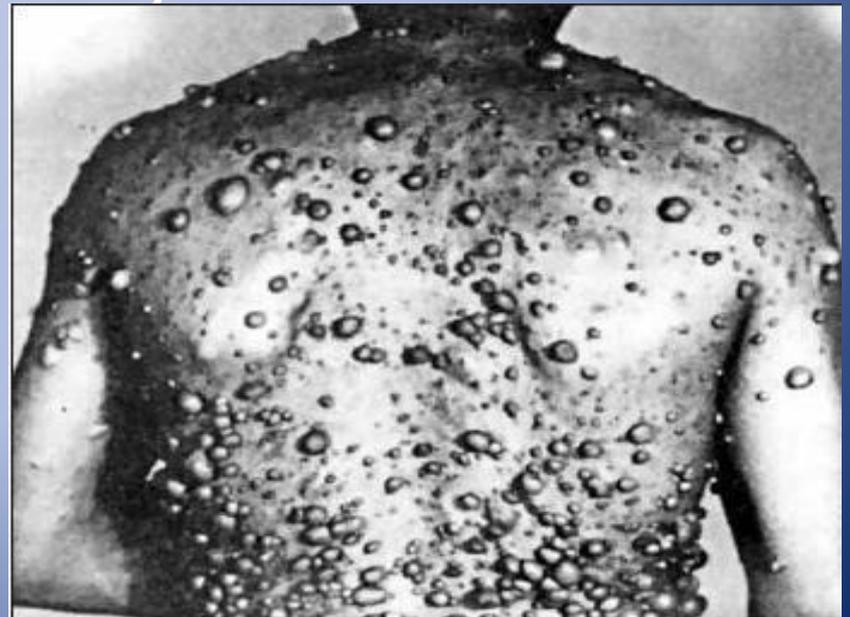
НЕЙРОФИБРИМАТОЗ I, II типа

Выполнила
студентка 436 группы
специальность «лечебное дело»
Конченко К.А.

ПЛАН:

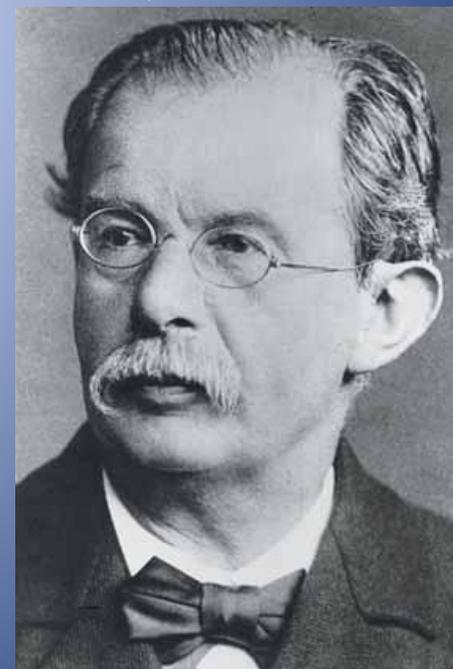
1. История
2. Эпидемиология
3. Этиопатогенез
4. Клиническая картина
5. Диагностика
6. Лечение
7. Прогноз

- **Нейрофиброматоз I и 2 типа** (*нейрофиброматоз с феохромоцитомой, болезнь фон Реклингхаузена, синдром Реклингхаузена, NF-1*) — самое распространённое наследственное заболевание, predisposing к возникновению опухолей у человека.



История

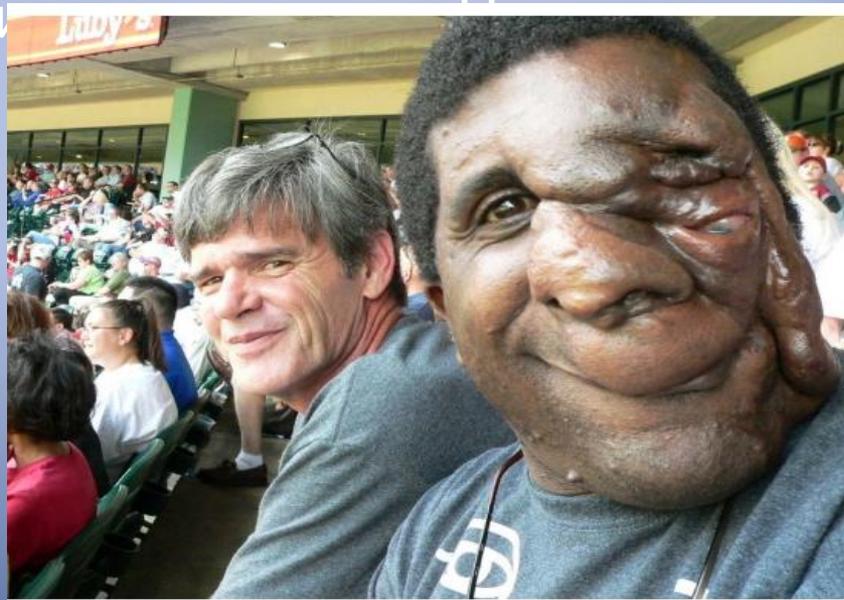
- Первое научное описание клинических и морфологических изменений данного заболевания было сделано в 1882 году немецким патологоанатомом Фридрихом фон Реклингхаузенем. Описание заболевания было сделано задолго до открытия структуры ДНК. В связи с этим оно получило название «болезни Реклингхаузена». Данным термином обозначали не только нейрофиброматоз I типа, но и нейрофиброматоз вообще. Различные по причинам возникновения и некоторым проявлениям нейрофиброматоз I и II типа определяли как «периферическую» и «центральную» формы болезни Реклингхаузена



Эпидемиология

- Этиология заболевания недостаточно выяснена. Об участии в развитии нейрофиброматоза эктодермы свидетельствуют случаи поражения нервной системы, кожи, участие мезодермы — изменения, наблюдаемые в костной системе, и тот факт, что при злокачественном превращении нейрофибром обычно развиваются саркомы. У детей с нейрофиброматозом обнаруживаются такие нарушения эмбрионального развития ЦНС, как глиоматозные очаги, глиомы. Больные, страдающие этим заболеванием, нередко умственно или физически неполноценны.
- В соответствии с Меморандумом ВОЗ (National Neurofibromatosis Foundation) выделяют два нозологически самостоятельных заболевания.

- Нейрофиброматоз I — известен как болезнь Реклингхаузена, или периферический нейрофиброматоз, для которого характерно наличие множества гиперпигментированных областей (пятен цвета «кофе с молоком») и нейрофибром. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Частота в популяции 1:4000.
- Нейрофиброматоз II — центральный, или двусторонний акустический нейрофиброматоз, характеризуется опухолевым поражением VIII черепного нерва и другими интракраниальными новообразованиями. Первый симптом — глухота — развивается в первые 10 лет жизни. Наследуется по аутосомно-доминантному типу. Частота в популяции 1:50 000.



Этиопатогенез

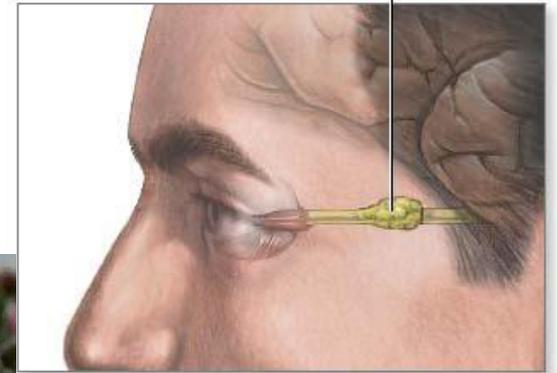
- Нейрофиброматоз I типа был первым опухолевым заболеванием с доказанным генетическим происхождением. Локус генов, поломка которых приводит к развитию нейрофиброматоза, располагается на длинном плече 17 хромосомы (17q11.2). Он состоит из 400 тысяч нуклеотидных пар. В нём содержится информация, ответственная за синтез одного из составляющих миелин гликопротеина, нейрофибромина и других белков. При нейрофиброматозе I типа в данном локусе отмечены различные типы мутаций и перестроек — транслокации, делеции, инверсии и точечные мутации.
- Нейрофиброматоз II типа встречается у 1 из 50 тысяч новорожденных

Клиническая картина

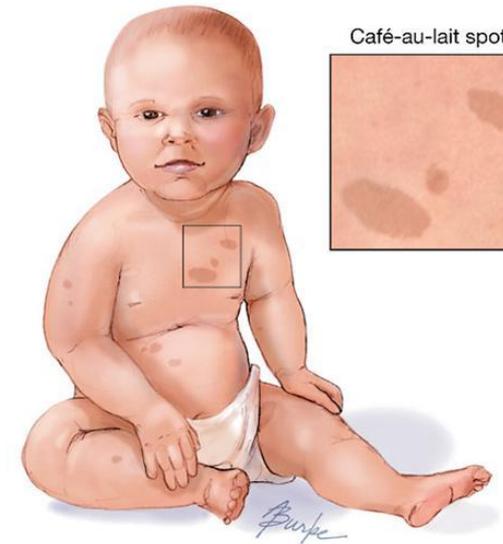
- Нейрофиброматоз I типа проявляется рядом патогномоничных симптомов. К ним относят наличие пигментных пятен на коже цвета «кофе с молоком», нейрофибром, большинство из которых располагаются поверхностно на коже, узелки Лиша — гамартомы радужной оболочки глаза.
- Проявления нейрофиброматоза I типа часто начинаются со сколиоза (искривления позвоночника), затем возникают трудности в обучении, проблемы со зрением и эпилепсия.
- Возникающие при нейрофиброматозе II типа опухоли — доброкачественные, но более биологически агрессивные по сравнению с новообразованиями при нейрофиброматозе I типа. Вероятность развития ассоциированных злокачественных опухолей у больных с НФ2 увеличивается незначительно.
- Возможны дополнительные симптомы — головные боли, головокружения, нарушение речи, интеллектуальная недостаточность, двигательные нарушения, судороги, опухоли центральной и периферической нервной систем.



Neurofibroma on optic nerve



ADAM.



Café-au-lait spot

Диагностика

- Диагностика заболевания в детском возрасте затруднена в основном из-за динамики развития клинических проявлений. В первые годы жизни предположить диагноз нейрофиброматоза можно по отдельным непостоянным сопутствующим клиническим симптомам: большой размер одной ушной раковины, одной половины носа, наличие макродентии молочных или зачатков постоянных зубов. Постепенно с возрастом начинают проявляться типичные симптомы заболевания.
- Наиболее ранний симптом после 4—5-летнего возраста — появление пигментных пятен на коже туловища (грудь, живот, спина) кофейного цвета. *Рентгенологическое исследование* лицевого скелета выявляет нарушение формирования челюстных костей. Рентгенологические признаки костно-суставных изменений при нейрофиброматозе I типа: сколиоз, кифосколиоз, псевдоартроз большеберцовой кости, деформация грудной клетки, псевдоартрозы лучевой и локтевой кости, ключицы, но наиболее частый сопутствующий симптом — сколиоз.
- Диагностика и дифференциальная диагностика основаны на анализе анамнеза, особенно семейного. Дети с нейрофиброматозом нуждаются в МГК. Клинические признаки, не имеющие абсолютной специфики в разные возрастные периоды, требуют дополнительных исследований. Проводят УЗИ-доплерографию, при которой можно определить структуру, распространенность процесса, особенности кровотока.
- Результаты КТ и МРТ могут служить диагностическими критериями нейрофиброматоза I и II типов, так как позволяют выявить внутричерепные опухоли

Лечение

- Лечение больных с НФ2 должно проводиться бригадой специалистов, включающей невролога, нейрохирурга, отоларинголога, окулиста, радиохирурга и генетика.
- Лечение оперативное. Показаниями для него являются резкая болезненность или изъязвление опухоли, затруднение движений, сдавление или смещение жизненно важных органов. В некоторых случаях к операции прибегают с косметической целью. Так как поражения при нейрофиброматозе множественные, то удаление всех патологических очагов, в большинстве случаев, не представляется возможным

Прогноз

- Прогноз при данном заболевании, как правило, благоприятный. Озлокачествление нейрофибром наступает редко. Трудоспособность обычно не страдает, однако при распространённом поражении резко снижается.