

Аноприкова Д.Н., Балалаева А.С., Зиянгараева Д.Ф.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА У РЕБЕНКА МЛАДШЕГО ШКОЛЬНОГО ВОЗРАСТА, СОБСТВЕННЫЕ НАБЛЮДЕНИЯ

*Научные руководители: д-р мед. наук, проф. Легонькова Т.И.,
канд. мед. наук, доц. Штыкова О.Н.*

*Кафедра пропедевтики детских болезней и факультетской педиатрии
Смоленский государственный медицинский университет, г. Смоленск*

Актуальность. Нейрофиброматоз 1 типа – одно из наиболее распространенных форм моногенной наследственной патологии. В большинстве случаев заболевание у детей может протекать с тяжелыми клиническими проявлениями. Эффективного лечения данной патологии не существует. Прогноз зависит от локализации, размеров нейрофибром, течения заболевания и своевременности постановки диагноза.

Цель: изучить особенности течения и клинические проявления нейрофиброматоза 1 типа у ребенка младшего школьного возраста.

Материалы и методы. Под наблюдением в ОГБУЗ «Детской клинической больнице» стационаре №2 находилась пациентка А. 8 лет, с диагнозом: Нейрофиброматоз I типа. (Q85.0). Сопутствующий диагноз: Врожденное укорочение левой верхней конечности за счет предплечья. Пронационная контрактура левого предплечья. Моторная нейропатия левого срединного нерва, состояние послеоперативного лечения. Миокардиодистрофия смешанного генеза, НК0. Пропалс митрального клапана I степени.

Проводилось клинико-лабораторное, инструментальное обследование и лечение согласно стандартам оказания медицинской помощи по профилю заболевания.

Результаты и их обсуждение. В результате исследования выявлено, что ребенок болен с рождения, начиная с 1 года на коже стали появляться пятна «кофейного» цвета, фибромы. В возрасте 7 лет периодически стали возникать кратковременные интенсивные головные боли.

Анамнез жизни: родилась от 3 беременности, протекавшей на фоне острого панкреатита. во Акушерско-гинекологический анамнез матери отягощен: первая беременность – самопроизвольный выкидыш, вторая – медицинский аборт. Роды 2, своевременные в 39 недель. Масса при рождении – 3100 г., длина тела – 52 см, грудное вскармливание до 1 года.

Наследственность отягощена: у отца и у бабушки – нейрофиброматоз 1 типа.

С рождения аномалия левой руки – гипоплазия локтевой кости. Перенесенные операции: 7 оперативных вмешательств по формированию псевдоартроза в области левого предплечья. Последнее оперативное вмешательство в феврале 2021 г. – этапное хирургическое лечение. Формирование псевдоартроза в зоне резекции.

При осмотре: состояние ребёнка средней степени тяжести за счет основного заболевания, кожные покровы бледные, пигментные пятна на коже туловища и всех конечностей множественные малого размера, крупное пигментное пятно по задней поверхности правой голени. Укорочение левой верхней конечности за счет предплечья. За время пребывания в стационаре были проведены: электроэнцефалография – выявлены признаки дисфункции подкорковых стволовых структур, дизэнцефальных отделов; реоэнцефалография – обнаружена умеренная дистония сосудов головного мозга; ультразвуковое исследование сердца – выявлены систолическая функция левого желудочка снижена, фракция выброса – 56%, пролапс митрального клапана I степени; электрокардиография – синусовая нормобрадикаритмия с ЧСС 59-83 в минуту, нарушение процессов реполяризации. Нарушена фаза восстановления, неадекватная реакция на физическую нагрузку. МРТ головного мозга – изменены сигналы в области базальных ганглиев с обеих сторон левого полушария мозжечка.

Выводы: нейрофиброматоз 1 типа является актуальной медицинской проблемой в связи высокой частотой встречаемости, тяжелыми клиническими проявлениями и отсутствием подтвержденных в клинических рекомендациях методов лечения. Больные требуют лечения и диспансерного наблюдения различными специалистами.