

Сенько П.В., Гончарик Д.А.

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ: ЭТИОПАТОГЕНЕЗ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ НА ПРИМЕРЕ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ

Научный руководитель: ассист. Шуляк Е.В.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Нейрофиброматоз – генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, из группы факоматозов. Эти патологии характеризуются поражением производных эктодермы: кожи, нервной системы, сетчатки и других органов. Частота встречаемости заболевания в популяции неуклонно растет и на данный момент в разных странах составляет от 1:2000 до 1:4500 населения. Характерными проявлениями нейрофиброматоза является развитие множества опухолей, имеющих доброкачественную природу (нейрофибром), гиперпигментированных пятен на коже (цвета “кофе с молоком”) и радужке (узелки Лиша). Плексиформные нейрофибромы могут достигать гигантских размеров и, тем самым, изменять внешность пациентов, а также имеет место озлокачествление этих образований или изменение функций органов, в которых они локализованы.

Цель: проанализировать этиопатогенетические особенности и клинические проявления нейрофиброматоза на примере клинических случаев.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ трех медицинских карт пациентов с 1938 до 2004 г. рождения, наблюдавшихся в УЗ «Минский городской клинический онкологический центр». В данное исследование были включены пациенты с диагнозом нейрофиброматоз 1 типа, с различными локализациями опухолей. Всем пациентам проводилась мультиспиральная компьютерная томография для выявления нейрофибром. Результаты сравнивались с типичным расположением доброкачественных опухолей при нейрофиброматозе. Все исследования выполнены с соблюдением правил биомедицинской этики (сохранение врачебной тайны и конфиденциальность информации).

Результаты и их обсуждение. Пациент А, 1938 года рождения, типичное расположение нейрофибром в подкожной жировой клетчатке, размеры узелков не превышают 1 см. Признаков сдавления жизненно-важных органов нет. Обнаружена опухоль правого локтевого сустава, вероятно в рамках нейрофиброматоза 1 типа с озлокачествлением в хондросаркому. Пациент В, 1967 года рождения, обнаружены множественные подкожные очаги мягкотканной плотности до 1,2 см. Многоузловое гиподенсивное образование с неровным контуром и неравномерным накоплением контраста в процессе исследования обнаружено в заднем шейном пространстве слева на уровне С4-С7, общими размерами 3,6х3,4х6,7 см, исходящее из межпозвоночного отверстия С4-С5, расширенного в диаметре. Образование оттесняет яремную вену и сонную артерию кпереди и раздвигает прилежащие мышцы. Признаков нарушения функций нет. Пациент С, 2004 года рождения. КТ-картина множественных опухолевых образований во всех частях тела, а также, в подкожно-жировой клетчатке, что вызывает внешние дефекты, отражающиеся на психологическом состоянии пациента. Наибольшие размеры нейрофибром были обнаружены: в области грудной клетки (до 5 см.); в поясничных мышцах (до 6 см.); по ходу подвздошных мышц (до 6,8 см). Кроме того, выявлена компрессия эпидурального мешка и спинного мозга на уровне С2-С3, из-за патологического образования в межпозвонковом отверстии, которое распространяется в позвоночный канал, что может в дальнейшем повлиять на функции спинного мозга.

Выводы: на примере клинических случаев с использованием МСКТ представлены различные локализации нейрофибром, на основании которых можно сделать вывод, что эти новообразования могут озлокачествляться, изменять функции органов, в которых они локализованы, а также приводить к дефектам внешности. Нейрофибромы, не нарушающие функции органов, требуют постоянного контроля и особого ведения пациентов.