

*Ерцкина П.О.*

## **ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА У РЕБЕНКА**

*Научный руководитель: ассист. Пизнюр И.В.*

*Кафедра факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО*

*Рязанский государственный медицинский университет имени*

*академика И. П. Павлова, г. Рязань*

**Актуальность.** Нейрофиброматозы (NF) представляют собой группу гетерогенных расстройств, характеризующихся развитием опухолей центральной и периферической нервной системы. Существует три типа NF: нейрофиброматоз 1 и 2 типа и шванноматоз. NF1 является наиболее распространенным, составляя 96% всех случаев. Патология встречается в популяции с частотой 1:3000.

**Цель:** представить клинический случай нейрофиброматоза 1 типа у ребенка.

**Материалы и методы.** Анализ клинического случая и первичной медицинской документации ребенка И.

**Результаты и их обсуждение.** Ребенок от 2-ой беременности (1 беременность – выкидыш, 3-я беременность – здоровый ребенок), 1-ых срочных, самостоятельных родов. Масса тела при рождении – 3100 г, длина тела – 51 см, оценка по шкале Апгар – 8/9 баллов. Мальчик рос и развивался соответственно возрасту. Перенесенные заболевания – ОРВИ, ветряная оспа. Аллергологический анамнез не отягощен.

В возрасте 3-х лет родители впервые заметили на теле ребенка пигментные пятна цвета «кофе с молоком», к врачу-педиатру не обращались. В возрасте 5 лет мальчик был прооперирован в ГБУ РО «ОДКБ имени Н.В. Дмитриевой» г. Рязани по поводу фибромы затылочной области. В 7 лет появились жалобы на припухлость в области подбородка и шеи, ребенок был осмотрен детским онкологом и генетиком в консультативно-диагностическом центре ГБУ РО «ОДКБ имени Н.В. Дмитриевой» г. Рязани. При объективном осмотре: множественные пигментные пятна на коже туловища и конечностей, опухолевидное образование в области подбородка и шеи. УЗИ мягких тканей шеи: в области грудины и верхнезадней поверхности шеи подкожные образования с неоднородной структурой. МРТ мягких тканей шеи: МР-картина солидного образования подкожной жировой клетчатки краниовертебральной области и мягких тканей шеи. Поставлен диагноз – нейрофиброматоз 1 типа (?).

В августе 2020 года для подтверждения диагноза мальчику было проведено молекулярно-генетическое исследование в ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» г. Москва: в гене NF1 в экзоне 47 обнаружена делеция одного нуклеотида с.7009delG в гетерозиготном состоянии, приводящая к сдвигу рамки считывания. Поставлен диагноз: Нейрофиброматоз I типа, гистологически верифицированная плексиформная нейрофиброма затылочной области справа.

В августе 2022 года в ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» было проведено исследование биологического материала ядерной семьи: у матери и мальчика выявлена гетерозиготная делеция в 47 экзоне гена NF1: NM 000267.3: с.7009del, NP 000258.1: p.Glu2337fs, chr17:29670035. Рекомендована патогенетическая терапия препаратом «Коселуго». В настоящее время решается вопрос о его обеспечении.

**Выводы:** данный клинический случай продемонстрировал, что NF1 имеет высокую степень вариабельности клинической картины. Точный диагноз NF1 важен для индивидуализации клинической помощи и генетического консультирования. Врачи-педиатры играют решающую роль в улучшении диагностики данного заболевания.