

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА У ДЕТЕЙ

CLINICAL CASE  
OF NEUROFIBROMATOSIS IN CHILDREN

**A. Chudinov**  
**S. Minkailova**  
**A. Zhakhbarov**  
**P. Bagataeva**  
**U. Bigaeva**  
**L. Gasanova**

*Summary.* A clinical case of Neurofibromatosis type I (first) — Recklinghausen's syndrome, the most common hereditary disease, is presented. We conducted our own clinical observations of this rare pathology, so that dentists could pay attention to the causeless manifestation of the location of the teeth, their mobility, malocclusion in the child, give advice to parents to consult with a pediatrician, to identify other pathologies.

*Keywords:* neurofibromatosis, autosomal dominant disease, tumors, hereditary pathology.

**Чудинов Александр Николаевич**

К.м.н., доцент, ФГБУ ВО «Дагестанский  
государственный медицинский университет» МЗ РФ  
sasha\_chudinov51@mail.ru

**Минкаилова Санера Расуловна**

Доцент, ФГБОУ ВО «Дагестанский государственный  
медицинский университет» МЗ РФ  
minkailova76@mail.ru

**Жахбаров Ахмед Гамзатович**

К.м.н., ГБУ РД «ДРКБ им. Н.М. Кураева»  
Aza889096@mail.ru

**Багатаева Патимат Расуловна**

К.м.н., ассистент, ФГБУ ВО «Дагестанский  
государственный медицинский университет» МЗ РФ  
Bagatayeva@mail.ru

**Бигаева Умукусум Саидовна**

К.м.н., ассистент, ФГБУ ВО «Дагестанский  
государственный медицинский университет» МЗ РФ  
Ubiqaeva11@mail.ru

**Гасанова Людмила Гамзатовна**

К.м.н., ассистент, ФГБУ ВО «Дагестанский  
государственный медицинский университет» МЗ РФ  
Gasanovna81@mail.ru

*Аннотация.* Представлено клиническое наблюдение Нейрофиброматоз I (первого) типа — синдром Реклингхаузена, самое распространённое наследственное заболевание. Проведены собственные клинические наблюдения этой редкой патологии, для того, чтобы врачи-стоматологи, могли обратить внимание на беспричинное проявление расположения зубов, их подвижность, нарушение прикуса у ребёнка, дать совет родителям проконсультировать его у врача — педиатра, на выявление другой патологии.

*Ключевые слова:* нейрофиброматоз, аутосомно-доминантное заболевание, опухоли, наследственная патология.

**Н**ейрофиброматоз был описан в 1882 году, Фридрихом фон Реклингхаузенем. Нейрофиброматоз — синдром Реклингхаузена, является аутосомно-доминантным заболеванием, встречается с одинаковой частотой у мужчин и у женщин. Нейрофиброматоз (NF) — наследственное заболевание с поражением кожи, нервной, мышечной, костной систем, [3,4,8]. Чаще всего заболевание диагностируется в детском возрасте, первые симптомы нейрофиброматоза, проявляются в возрасте 15–30 лет. К развитию нейрофиброматоза (НФ) I типа приводит поражение гена нейрофибромина (НФ-1), расположенного на длинном плече 17 хромосомы, в результате чего нарушается динамический контроль за ростом опухолевых клеток

нейроэктодермального происхождения со смещением равновесия в сторону их пролиферации. Доброкачественные новообразования нейрофиброматоза, локализующиеся преимущественно по ходу периферических нервов, являются одним из признаков болезни Реклингхаузена, [1,3,]. Характерным для НФ является обнаружение на коже пигментных пятен цвета (цвета «кофе с молоком») с гладкой поверхностью, которые чаще всего находят на туловище и конечностях, реже — на лице, шее, слизистой оболочке полости рта. В челюстно-лицевой области нейрофиброматоз проявляется в виде деформации костей лицевого скелета, черепа, поражаются органы зрения, деформации альвеолярного отростка. Происходит нарушения прикуса, неправильное распо-

ложение зубов, их подвижность, появляется макрогlossия, ведущая к образованию открытого прикуса. Нейрофиброматоз, может локализоваться в области век, глаз, что может привести к поражению всех отделов глаза [7]. При появлении на радужной оболочке узелков, это ранний симптом нейрофиброматоза, заболевание характеризуется развитием опухолей преимущественно эктодермального происхождения с поражением нервов, кожи и центральной нервной системы, наличием типичных пигментных пятен по типу «кофе с молоком», аномалиями развития костного скелета [8]. При выраженном НФ может происходить деформация позвоночника в виде сколиоза, что связано с появлением краевых дефектов тел позвонков, их суставных и поперечных отростков, расширением межпозвоночных отверстий, вызванных давлением нейрофиброматозных узлов, деформируется череп, особенно в проекции глаз. Основным клиническим признаком нейрофиброматоза, проявление на теле ребёнка большого количества пигментных пятен, «кофе с молоком», пятна в основном с ровными краями.

Диагноз нейрофиброматоза, обычно не вызывает затруднений, на основании клинических данных, наличии шести и более пигментных пятен у детей диаметр 5 мм, костные аномалии, глиомы зрительных нервов, нейрофиброматоз у ближайших родственников, рентгенографии, МРТ, КТ.

Дифференциальная диагностика. Дифференциальный диагноз проводится с другими заболеваниями из группы фактоматозов, чаще нейрофиброматозом — 2 типа, потерей слуха.

Лечение — нейрофиброматоза хирургическое, которое может исходить из следующих принципов:

1. максимально возможное удаление опухоли, во избежание её рецидивов;
2. восстановление утраченной органом функции;
3. максимальное щажение мягких тканей лица в целях использования их при последующих пластических операциях.

При наличии общих физических и психических расстройств, необходимы консультации и лечение у соответствующих специалистов (невропатолог, эндокринолог, психиатр).

Мы приводим собственные клинические наблюдения этой редкой патологии, для того, чтобы врачи-стоматологи, могли обратить внимание на беспричинное проявление расположения зубов, их подвижность, нарушение прикуса у ребёнка, дать совет родителям проконсультировать его у врача — педиатра, на выявление другой патологии.

**Большой И.**, 15 лет, поступил в нейро-челюстно-лицевое отделение Республиканской детской клинической больницы, с жалобами: на наличие обширного опухолевидного образования в лобной области и верхнего века слева, деформацию левой половины лица, нарушение зрения. Из анамнеза: ребёнок родился с данной патологией, отмечался незначительный рост. Оперативное лечение опухоли не проводилось. Со слов родителей, резкий рост опухолевидного образования начался после 14 лет, ребёнок стал терять зрение.

Родители обратились в поликлинику по месту жительства в г. Махачкала, откуда и были направлены в ДРКБ нейро-челюстно-лицевое отделение, на оперативное лечение. Ребёнок от первой 1 беременности и родов, которые протекали без осложнений. Родился в срок, вес при рождении 3.200. Рост и развитие по возрасту. Профилактические прививки по календарю. Общее состояние ребёнка удовлетворительное. Сознание ясное. Ребёнок активен. Кожные покровы и видимые слизистые физиологической окраски и влажности. Дыхание везикулярное с обеих сторон. Хрипов нет. Тоны сердца ясные, звучные, шумы не прослушиваются. При пальпации живот мягкий, безболезненный. Печень, селезёнка не пальпируется. Стул, диурез регулярный. При внешнем осмотре, отмечается выраженная асимметрия лица, за счёт опухолевидного образования в лобно-височной и параорбитальной области слева, с охватом верхнего века. Мягкие ткани вышеуказанной области, нависают над левой орбитой и глазным яблоком в виде валика, тестообразной консистенции, прикрывающей на 1/3 глазное яблоко, которое ротировано наружу. Кожные покровы обычно окраски. Пальпаторно, под выбуханием определяется дефект кости, размером 6,0 x 4,0 см. При бимануальном обследовании глаза: преломляющие среды глаза частично прозрачны, острота зрения в пределах видимости, на расстоянии 50–70 см.

МРТ головного мозга: отмечается опухолевидное образование в лобно-височной и параорбитальной области, слева, выявили признаки, соответствующие фактоматозу — нейрофиброматозу I типа.

На основании анамнеза, клинических и лабораторных данных, выставлен клинический диагноз: Нейрофиброматоз I типа. Дефект лобной кости.

Произведена операция: Пластика дефекта лобной кости слева, частичное удаление опухоли лобной области слева.

Под общим обезболиванием, после соответствующей обработки операционного поля растворами антисептиков, произведён «подковообразный» разрез кожи над участком «выбухания» в лобной области. Кожа



Рис. 1. До лечения



Рис. 2. После лечения

с апоневрозом отделена тупо от рубцовых сращений с твердой мозговой оболочкой, края костного дефекта скелетированы, края ровные, гладкие. Размер костного дефекта 6 на 5 см, широким основанием обращенный в сторону орбиты. Кожно-мышечный лоскут кранио-орбитально откинут в сторону орбиты. Гемостаз. Подготовлена «площадка» для титановой пластины.

Пластина соразмерная дефекту, уложена на область дефекта и фиксирована с помощью шурупов. Кожный лоскут уложен на место. Излишки кожи иссечены. Гемостаз.

После операции диагноз: Неврофиброматоз. Дефект лобной кости, неврофиброматоз 1 типа. (Элефантиазисная форма). Рана ушита. Асептическая повязка. Ребенок выписан в удовлетворительном состоянии. Рекомендации: Наблюдение у невропатолога по месту жительства. Рис. 1, 2.

Наиболее частый офтальмологический симптом при НФ — появление гамартом или узелков Лише, представляющих собой небольшие белесоватые пятна на радужке глаза.

**Больная М.**, 10 лет, поступила в отделение Республиканской детской клинической больницы, с жалобами на наличие обширного опухолевидного образования левой орбиты.

С рождения, на коже ребенка имеются пятна цвета «кофе с молоком».

Из анамнеза, опухолевидное образование орбиты появилось ближе к году, отмечался незначительный рост. Ребенок был обследован в офтальмологическом

центре г. Каспийска, где выставлен диагноз: Глиома зрительного центра слева. Была направлена на оперативное лечение в г. Москву. Там, от оперативного лечения родители отказались. Неоднократно обращались в другие клиники России, но от оперативного лечения отказывались. В связи с ростом образования, родители ребенка повторно обратились в глазную клинику г. Каспийска, консилиум специалистов рекомендовали на удаление опухоли. Ребенок был направлен в нейро-челюстно-лицевое отделение Республиканской детской клинической больницы, г. Махачкала на оперативное лечение. Ребенок от 1 беременности и родов, которые протекали без осложнений. Родилась в срок, вес при рождении 3.200. Рост и развитие по возрасту. Профилактические прививки по календарю. Общее состояние ребенка тяжелое по роду заболевания. Сознание ясное. Ребенок активен, контакт ограничен. Кожные покровы по типу «кофе с молоком», видимые слизистые физиологической окраски и влажности. Дыхание везикулярное с обеих сторон. Печень, селезенка не пальпируется. Стул, диурез регулярный. При внешнем осмотре отмечается выраженная асимметрия лица, за счет опухолевидного образования орбиты. Кожа век слева, с пигментными пятнами. Экзофтальм выраженный слева. Глазное яблоко значительно выстоит из полости орбиты, снаруж, практически вывихнуто из орбиты, ротировано книзу, снаруж, плотное, роговица и оболочки инфильтрированы, роговица замещена фиброзной тканью.

КТ головного мозга, лицевого скелета: асимметрия орбит, слева значительно увеличена в размерах почти вдвое, канал зрительного нерва: верхняя и нижняя глазничные щели увеличены в размерах за счет образования, исходящего из зрительного перегибом в переднем отделе. МРТ- головного мозга выявили признаки, соответствующие



Рис. 3. До операции



Рис. 4. Кожные пятна по типу «кофе с молоком»

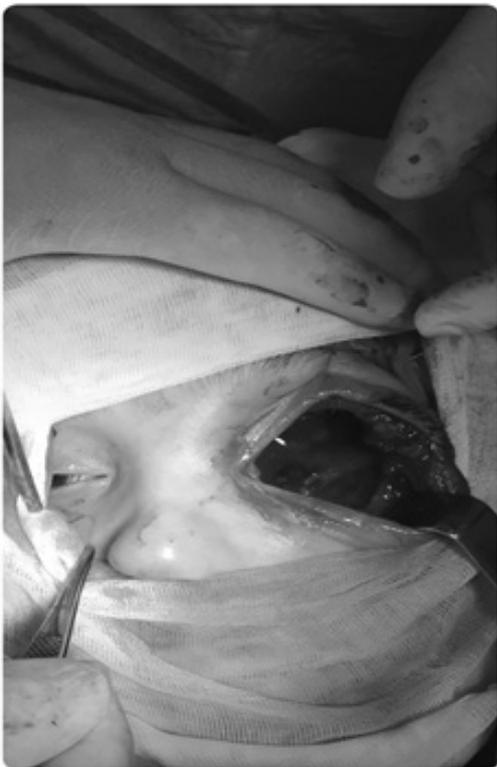


Рис. 5. Содержимое глазницы в виде



Рис. 6. В полость глазницы плотно уложен конгломеранта, удалено. тампон с ксероформом.

щие факоматозу — нейрофиброматозу I типа: утолщение левого зрительного нерва (глиома), немногочисленные очаговые изменения ствола мозга, гемисферы мозжечка и базальных ядер слева- (проекция «скорлупы»).

На основании анамнеза, клинических и лабораторных данных, выставлен клинический диагноз: Нейрофиброматоз с развитием двусторонних нервов, с ровными чёткими контурами, размерами 44x45x55мм, неоднородной структуры, с мелкими единичными кальцинатами.

Произведена операция: Экзентерация орбиты глаза слева. Рис. 3, 4.

Под общим обезболиванием, после соответствующей обработки операционного поля растворами анти-

септиков, произведены разрезы кожи по краю орбиты до кости, с сохранением век, которые взяты на держалки и откинута кверху. Надкостницу распатором отделили от вершины глазницы. Перерезан зрительный нерв, сосуды коагулированы. Рис. 5, 6.

Содержимое глазницы в виде конгломеранта, удалено. Гемостаз. В полость глазницы плотно уложен тампон с ксероформом. Асептическая повязка.

Послеоперационный диагноз: Нейрофиброматоз, с поражением зрительных нервов с обеих сторон. (Глиома). Ребёнок выписан в удовлетворительном состоянии.

Рекомендации. Наблюдение у окулиста, по месту жительства.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Айкарди Ж. Заболевания нервной системы у детей. — М.: Бином, 2013. — С. 105–114.
2. Барашнев Ю.И. Перинатальная неврология. — М.: Триада X, 2001. — 640 с.
3. Гвоздев А.А. Распространенный нейро-фиброматоз центральной нервной системы, случайно выявленный при магнитно-резонансной томографии (клиническое наблюдение).
4. А.А. Гвоздев, М.М. Адрианов, П.М. Котляров // Радиология. — 2010. — № 2. — С. 44–48.
5. Козлова С.И., С.Е. Семанова, Н.С. Демикова. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование -М.: Медицина, 1987. — 320 с.
6. Нагиев Э.Р., Чудинов А.Н., Нагиева С.Э., Ауто- и аллотрансплантация костной ткани при замещении дефектов нижней челюсти в клинике и эксперименте. //Вестник ДГМА 2017. № 2 (23). С. 56–64.
7. Кулешов А.А., А.А. Кулешов, Р.В. Еналдиева. Хирургическое лечение тяжелой вторичной сколиотической деформации позвоночника у больной нейрофиброматозом (описание случая/случая) //Вестн. травматологии и ортопедии им. Н.Н. Приорова. — 2006. — № 2. — С. 51–53.
8. Ольшанская А.С., Шнайдер Н.А., Дмитренко Д.В. Современные технологии диагностики поражения органа зрения у больных с нейрофиброматозом 1-го типа Русский журнал детской неврологии, 2016;11(3):32–7.
9. Шнайдер Н.А., Горелов А.И. Нейрофиброматоз 1-го типа: болезнь Реклингхаузена. Сибирское медицинское обозрение 2007;44(3):91–5.

© Чудинов Александр Николаевич ( sasha\_chudinov51@mail.ru ), Минкаилова Санера Расуловна ( minkailova76@mail.ru ),  
Жахбаров Ахмед Гамзатович ( Aza889096@mail.ru ), Багатаева Патимат Расуловна ( Bagatayeva@mail.ru ),  
Бигаева Умукусум Саидовна ( Ubiqaeva11@mail.ru ), Гасанова Людмила Гамзатовна ( Gasanovna81@mail.ru ).

Журнал «Современная наука: актуальные проблемы теории и практики»