

Секция «Актуальные вопросы педиатрии и инфекционных болезней»

клинический случай плексиформной нейрофибромы у подростка

Черданцева М.А.¹, Савина Э.А.²

1 - Ульяновский государственный университет, Институт медицины, экологии и физической культуры, Ульяновск, Россия, *E-mail: mariacherdantseva09@gmail.com*; 2 - Ульяновский государственный университет, Институт медицины, экологии и физической культуры, Ульяновск, Россия, *E-mail: qscesz233@gmail.com*

Плексиформная нейрофиброма у подростка: клинический случай

Авторы: Черданцева Мария Александровна, Савина Эвелина Александровна, Хусаинова Эльза Эльдаровна

Научный руководитель: старший преподаватель Усанова С.В.

Учреждение: Ульяновский Государственный Университет, Институт медицины, экологии и физической культуры, кафедра педиатрии

Ключевые слова: нейрофиброматоз, подростки, плексиформные нейрофибромы, мутации.

Актуальность

Нейрофиброматоз I типа является (NF1) – мультисистемное генетическое заболевание, в основе которого лежат аномалии эктодермального и мезодермального листков. Ассоциируется с опухолевыми, кожными, неврологическими и ортопедическими проявлениями, также могут встречаться эндокринные и сосудистые нарушения; некоторые из них прогрессируют и могут стать причиной летального исхода.

Клиническое течение заболевания вариабельно: у части пациентов отмечаются лёгкие формы, в то время как у других возможны серьёзные осложнения, влияющие на качество жизни и продолжительность жизни. В связи с этим своевременная диагностика и мультидисциплинарное наблюдение играют ключевую роль.

Цель провести анализ клинического случая плексиформной нейрофибромы у подростка

Результаты

Пациент 15 лет. С 6 лет появились первые признаки заболевания в виде множественных очагов гиперпигментации на туловище, диаметром до 7 см. Наблюдался педиатром, дерматологом и неврологом с диагнозом нейрофиброматоз. Ежегодно проводилось МРТ ГМ с целью исключения объемных образований, молекулярно-генетического анализа для подтверждения диагноза и типа заболевания не проводилось.

Впервые осмотрен генетиком и детским эндокринологом медико-генетической консультации в возрасте 15 лет. В связи с кожным зудом проведено МРТ мягких тканей плечевого пояса, выявлены изменения, которые могут соответствовать плексиформным нейрофибромам. При проведении КТ грудной клетки -признаки единичных очаговоподобных образований легкого, болезни Шейрмана-Мау. При уточнении данных о наследственности выяснено впервые, что у родного младшего брата и отца также очаги гиперпигментации.

Лабораторные данные: глюкоза натощак - 5,69ммоль\л, ТТГ 2,4 мкМЕ/мл, свободный Т4 - 14,8 нг/дл. Запланировано дообследование ребенка в федеральном центре с целью определения тактики ведения, проведения молекулярно-генетического исследования и определений показаний для таргетной терапии.

Выводы

1)Сообщение о семейном случае нейрофиброматоза, предположительно I типа, из клинической практики может быть важно для обучения молодых врачей различных медицинских специальностей.

2) Клиническое течение этого заболевания непредсказуемо и требует мультидисциплинарной клинической оценки на протяжении всей жизни.

3) Обнаруженные в возрасте 15 лет плексиформные нейрофибромы подчеркивают необходимость раннего комплексного обследования и дальнейшего активного динамического наблюдения, мультидисциплинарным подходом к терапии.

4) Важную роль в оказании помощи пациентам с редкими заболеваниями играет поддержка специализированных фондов, таких как «Круг добра». В данном клиническом случае фонд обеспечивает доступ к необходимому лечению и диагностике, что позволяет улучшить качество жизни пациента и своевременно корректировать терапию. Это подчёркивает значимость государственной поддержки и финансирования для детей с тяжёлыми орфанными жизнеугрожающими заболеваниями.

Источники и литература

- 1) 1) Мустафин Р. Н. Клинические маски нейрофиброматоза 1-го типа. Архивъ внутренней медицины. 2022; 2 (64): 93-103. / Mustafin R. N. Clinical masks of neurofibromatosis type 1. Arkhiv vnutrenney meditsiny. 2022; 2 (64): 93-103. (In Russ.)
- 2) Малкова А. А., Молчанова Е. Г., Фаттахова А. Р., Зарипова А. Л., Пчеловодова Ю. Н. Клинические случаи нейрофиброматоза (плексиформные узлы). Пермский медицинский журнал. 2023; 40 (3): 122-130. / Malkova A. A., Molchanova E. G., Fattakhova A. R., Zaripova A. L., Pchelovodova Yu. N. Clinical cases of neurofibromatosis (plexiform nodes). Permskiy meditsinskiy zhurnal. 2023; 40 (3): 122-130. (In Russ.)
- 3) Куцев С.И., Масчан А.А., Баранов А.А. и др. - Клинические рекомендации «Нейрофиброматоз I типа». 2023. – 146 С.