

В.А. Заричанский, А.Г. Притыко, А.К. Егиазарян

Научно-практический центр медицинской помощи детям, Москва, Российская Федерация

## Десмопластическая фиброма верхней челюсти у ребенка с туберозным склерозом (клинический пример)

**Актуальность.** Болезнь Бурневилля–Прингля наследуется по аутосомно-доминантному типу, отличается варьирующей экспрессивностью и неполной пенетрантностью. Определяется сцеплением с локусами 9q34 (первого типа — TSC1), 11q14–11q23 и 16p13.3 (второго типа — TSC2). Имеются данные о наличии мутации в 12-й хромосоме. Гамартин (кодируется TSC1) подавляет рост опухолей, а туберин (кодируется TSC2) регулирует эндоцитоз. В результате нарушаются естественные процессы подавления опухолевого роста. Наличие сопутствующей патологии — фибромы верхней челюсти у данной пациентки — служит доказательством.

**Цель исследования:** улучшение методов ранней диагностики и лечения больных с десмопластической фибромой при туберозном склерозе.

**Пациенты и методы.** Мы наблюдали ребенка в возрасте 5 лет с диагнозом туберозного склероза с фибромой верхней челюсти.

**Результаты.** При внешнем осмотре в правой щечной области — сглаженность носогубной складки. Подчелюстные лимфатические узлы умеренно увеличены, при пальпации безболезненны. Интраорально: деформация вестибулярной поверхности правой верхней челюсти в области 1.2–1.4 зубов. Слизистая оболочка над образованием цианотична, при пальпации безболезненна,

размерами 30 × 25 × 25 мм. При КТ-исследовании: срединные структуры головного мозга не смещены. В суб- и супратенториальных структурах головного мозга с обеих сторон и в области миндалин мозжечка определяются разнокалиберные петрификаты. Накопление контраста в веществе мозга не выявлено. Желудочки мозга незначительно асимметричны (D > S), расширены, форма их искажена. В верхней челюсти справа, с вестибулярной области корней 1.2–1.4 зубов, определяется образование размерами 30 × 25 × 25 мм с относительно четкими неровными контурами, выраженным остеоллизисом.

**КТ-картина:** образование верхней челюсти. Произведена операция по удалению опухоли верхней челюсти. Патоморфологическое заключение: десмопластическая фиброма верхней челюсти.

**Заключение.** Нарушение естественного фактора подавления опухолевого роста при туберозном склерозе приводит к образованию характерных для данной патологии опухолей, а также к непатогномичным опухолям. Дети, страдающие болезнью Бурневилля, психоэмоционально лабильны. Ранняя хирургическая операция в черепно-лицевой области приводит к устранению анатомо-функциональных нарушений и эстетических недостатков, делает ребенка социально адаптированным и психологически более устойчивым.

51

В.А. Заричанский, А.Г. Притыко, А.К. Егиазарян

Научно-практический центр медицинской помощи детям, Москва, Российская Федерация

## Особенности хирургического лечения нейрофиброматоза I типа и перспективы консервативной терапии

**Актуальность.** Нейрофиброматоз I типа (НФИ) является наследственным системным заболеванием недифференцированной нервной ткани. Наследуется по аутосомно-доминантному типу (локус генов, полонка которых приводит к развитию НФИ, располагается на длинном плече 17-й хромосомы [17q11.2]).

Составляет 40% всех аутосомно-доминантных заболеваний, с полной пенетрацией; в 50% случаев заболевание является наследственным, в остальных 50% — результатом спонтанной мутации.

**Цель исследования:** улучшение методов лечения и качества жизни больных с нейрофиброматозом I типа.