

В.А. Филонов, Т.А. Захарычева, А.С. Захарычева, А.С. Вигурская, С.В. Ключева

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ У РЕБЕНКА, ОСЛОЖНЕННЫЙ КИШЕЧНЫМ КРОВОТЕЧЕНИЕМ

Дальневосточный государственный медицинский университет,
680000, ул. Муравьева-Амурского, 35, тел.: 8(4212)-32-63-93, e-mail: nauka@mail.fesmu.ru;
МУЗ «Детская городская больница № 9», ул. Союзная, 80, г. Хабаровск

Резюме

В статье представлен случай осложненного течения язвенной болезни двенадцатиперстной кишки на фоне нейрофиброматоза у ребенка 9 лет и описаны признаки прогрессивного течения кожного синдрома основного заболевания.

Ключевые слова: нейрофиброматоз, язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, кишечное кровотечение.

V.A. Filonov, T.A. Zaharicheva, A.S. Zaharicheva,
A.S. Vigurskaya, S.V. Klueva

NEUROFIBROMATOSIS IN A CHILD COMPLICATED BY INTESTINAL BLEEDING

Far Eastern state medical university,
Municipal children Hospital №9, Khabarovsk

Summary

The article presents the case of complicated course of duodenal ulcer with neurofibromatosis (von Recklinghausens disease) in a 9-year old child and signs of progressive course of skin syndrome of the main disease.

Key words: neurofibromatosis, duodenal ulcer, intestinal bleeding.

2. Наличие двух или более доброкачественных опухолей типа нейрофибромы или хотя бы одной типа plexiform neurofibroma.

3. Появление веснушек под мышками или в паху.

4. Доброкачественная опухоль зрительного нерва типа оптической глиомы.

5. Врожденные дефекты костей, включая лодыжки или лицо.

6. Родственник первой степени — родитель, брат или сын страдают NF1. Ниже приводится собственное наблюдение, как случай диагностированного нейрофиброматоза 1(NF1), который вследствие особенностей локализации, клинических проявлений и сопутствующего заболевания вызвал определенные трудности в диагностике и лечении.

Пациент Т., 9 лет, житель г. Хабаровска. Госпитализирован в отделение с жалобами на слабость, головокружение, периодические боли в животе. Ребенок из неполной семьи. Воспитывается в детском доме. Анамнез известен с 5-летнего возраста, когда мальчик был оформлен в детский дом. Вакцинирован по индивидуальному плану. Контакт с туберкулезным больным не установлен. Объективно: состояние средней тяжести, сознание ясное, вялый. Правильного те-

Нейрофиброматоз (NF), или болезнь Реклингхаузена, относится к группе фактоматозов (бластоматозов), в основе которых лежит сочетанное поражение нервной системы и кожи, нередко с нарушениями со стороны внутренних органов, эндокринной и костной систем. Нейрофиброматоз — это гетерогенная группа заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования, высокой пенетрантностью и варьирующей экспрессивностью мутантного гена. Частота распространённости заболевания в мире — 1 : 3 000, в России — 1,28 : 10 000.

Выделяют несколько форм заболевания: периферические NF1 и центральные NF2 формы заболевания, а также смешанные и комбинированные, но общими для всех них являются кожные проявления в виде пятен цвета «кофе с молоком» различного размера. Типично расположение пятен — в подмышечных впадениях. Периферические формы NF1 характеризуется опухолевидными разрастаниями в виде узелков на коже, в подкожной клетчатке по ходу нервных стволов, что может вызывать болевые ощущения, парестезии, гиперестезии в зоне иннервации соответствующего нерва. Двигательные нарушения — парезы и параличи — не типичны. Встречаются поражения различных оболочек глаз (узелки Леша на радужке), век. Возможна локализация процесса в костной системе — позвоночнике, длинных трубчатых костях. Центральные формы NF2 обусловлены вовлечением в процесс краниальных нервов. Чаще других поражаются слуховые и зрительные нервы. Возможна локализация процесса в области больших полушарий, мозжечка и других отделов головного и спинного мозга. Нейрофиброматоз может сопровождаться интеллектуальной недостаточностью, судорожным синдромом. При NF1 генетический дефект локализован на 17q11-13.1, связан с мутацией гена NF2, участвующего в синтезе шваномина.

При NF1 могут поражаться все органы и ткани, но чаще всего в процесс вовлекается кожа, подкожная клетчатка, нервные сплетения (в том числе, межмышечные и подслизистые сплетения кишечника), нервные стволы и корешки. Обычно узлы располагаются на туловище, шее и конечностях. Соответственно, выделяют формы:

- периферическую с формированием узелков на радужке, поражением слухового нерва, полиневралгией с расстройствами чувствительности трофики; церебральную, для которой характерны припадки;

- васкулярную — с образованием аневризм сосудов с последующим их разрывом.

Диагноз «нейрофиброматоз» базируется на наличии двух или более следующих критериев:

1. Наличие хотя бы 6 пятен «кофе с молоком» на поверхности кожи диаметром свыше 0,5 см у детей и свыше 1,5 см у взрослых.

досложения, пониженного питания. Кожные покровы бледные. На коже туловища и конечностей множественные пигментные пятна кофейного цвета, на бедрах, голенях видны и пальпируются узелки размером от 0,5 до 1,5 см, дермографизм красный, ограниченный, нестойкий. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Пальпируется перешеек щитовидной железы. Признаки нарушения осанки. Частота сердечных сокращений 80 уд./мин. Артериальное давление — 90/60 мм рт.ст. Дыхание везикулярное, хрипов нет. Живот при пальпации мягкий, умеренно болезненный в эпигастральной области. Симптомов раздражения брюшины не выявлено. Печень и селезенка не пальпируются. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Половое развитие соответствует возрасту. По результатам обследования неврологом: общее состояние средней тяжести, бледен. Выявлены стигмы дизэмбриогенеза: выстояние 2-го пальца стопы, гемиатрофия лица, туловища слева. S-образное искривление в грудном отделе позвоночника. На коже туловища и конечностей — множественные пигментные пятна типа «кофе с молоком», в подмышечной — пигментация по типу «веснушек», в области бедер и голеней — подкожные узелки размером от горошины до фасоли. Сознание ясное, поведение спокойное, речь не изменена. Альтернирующее косоглазие (со слов мальчика, операция на правом глазу). Язык по средней линии, движения глазных яблок в полном объеме, установочный горизонтальный нистагм в крайних отведениях. Парезов нет. Мышечная гипотония, более выражена в ногах. Рефлексы живые, симметричные, включая брюшные поверхностные и глубокие. Патологических знаков нет. Чувствительность не нарушена. Координаторные пробы выполняет правильно.

Диагноз: болезнь Реклингхаузена (нейрофиброматоз — первый тип). Рекомендовано МРТ головного мозга с целью уточнения состояния вещества мозга.

Результаты лабораторного и инструментального обследования: общий анализ крови: эритроциты — $2,9 \times 10^{12}/л$, лейкоциты — $6,8 \times 10^9/л$, гемоглобин — 69 г/л, цветовой показатель — 0,81. Нейтрофилы: палочкоядерные — 1%, сегментоядерные — 56%, лимфоциты — 37%, моноциты — 4%, эозинофилы — 2%. Анизоцитоз +++, пойкилоцитоз +++++.

В показателях общего анализа мочи и копрограммы отклонений не выявлено. УЗИ щитовидной железы — гиперплазия железы. На второй день пребывания в стационаре у больного появился черный стул. Проба Григгера резко положительная. По данным ФГДС: пищевод свободно проходит, слизистая розовая. Кардиальная розетка сомкнута. Слизистая желудка очагово-гиперемирована, мелкобугристая, пастозна, легко ранима. Патологические изменения локализованы в антральном отделе желудка. В желудке мутная слизь. Привратник сомкнут. В луковице двенадцатиперстной кишки желчи нет, лоцируется «свежая» язва 1,0×1,5 см. Взят материал на Clo-тест. В биоптате H. Pylori не обнаружено. Больной консультирован детским хирургом. Результаты дополнительного обследования не выявили показаний для оперативного лечения. Рекомендовано провести курс консервативной терапии. В условиях соматического отделения проведен курс терапии по схеме.

Клинический диагноз: нейрофиброматоз — первый тип (болезнь Реклингхаузена). Язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки. Кишечное кровотечение. Диффузное увеличение щитовидной железы 1 степени. На фоне щадящей диеты и полупостельного режима назначены: альмагель по 1 десертной ложке 3 раза в день, кларитромицин по 250 мг 2 раза и амоксициллин по 500 мг 2 раза в сут в течение 10 дн., фамотидин по 20 мг в сут. На фоне проводимой терапии у больного на 2 сут уменьшился болевой синдром, а на 3 сут стул нормализовался, реакция Григгера — отрицательная.

Результаты контрольной ФГДС — гиперемия слизистой желудка умеренная, язва двенадцатиперстной кишки в стадии эпителизации.

Мальчик выписан в состоянии ремиссии. Даны рекомендации по питанию, режиму физических нагрузок, противорецидивной терапии. Ребенок взят на диспансерный учет педиатром детского дома. Спустя 3 мес. мальчик осмотрен специалистами районной поликлиники: кардиологом, неврологом, эндокринологом. По заключению специалистов, состояние мальчика удовлетворительное. Редко беспокоят боли в животе, преимущественно при нарушении режима питания. По мнению педиатра детского дома, число «кофейных пятен» увеличилось. Отмечено появление на коже периодически папулезноподобных элементов розового цвета, которые, вероятно, являются предшественниками «кофейных пятен».

Рекомендовано в период летних каникул провести повторное обследование в условиях детского соматического отделения. Мальчику планируется плановая компьютерная томография.

Заключение

Таким образом, у мальчика 9 лет на основе клинико-лабораторных и инструментальных исследований установлен диагноз «нейрофиброматоз — первый тип (болезнь Реклингхаузена)». Язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки. Кишечное кровотечение. Диффузное увеличение щитовидной железы 1 степени.

Приведенный случай иллюстрирует необходимость дополнительного обследования пищеварительного тракта у детей с нейрофиброматозом и оптимизации диспансерного наблюдения в связи с прогрессирующим течением данного заболевания.

Л и т е р а т у р а

1. Зыков В.П., Заваденко П.Н., Милованова О.А. и др. Оценка факторов риска развития неврологических нарушений у детей 1-2 степени недоношенности // Современные технологии в педиатрии и хирургии: VIII Рос. конгресс (Москва, 20-22 октября). - М., 2009. - С. 144.
2. Милованова О.А., Волкова Е.А. Семиотика эпилептических приступов у пациентов с туберозным склерозом и нейрофиброматозом 1 типа // Современные технологии в педиатрии и хирургии: VIII Рос. конгресс (Москва, 20-22 октября). - М., 2009. - С. 138.
3. Сергеева А.С. Частота мутаций нейрофиброматоза: автореф. дис. ... канд. биол. наук, 1973 (АМН СССР, Институт медицинской генетики).
4. Riccardi V.M., Eichner J.E. Neurofibromatosis Phenotype, Natural History and Pathogenesis // Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1986.

5. Siegel M., Ishwaran H., Fletcher B. et al. Staging of Neuroblastoma at imaging, report of the Radiology diagnostic oncology group Radiology. - 2002. - Vol. 223. - P. 168-173.

Координаты для связи с авторами: *Филонов Виталий Алексеевич* — доктор мед. наук, зав. кафедрой детских болезней ДВГМУ; *Захарычева Татьяна Адольфовна* — доктор мед. наук, профессор, зав. кафедрой не-

рвных болезней и нейрохирургии ДВГМУ; *Захарычева Александра Сергеевна* — студентка 5-го курса лечебного факультета ДВГМУ; *Вигурская Антонина Степановна* — врач МУЗ «Детская городская больница № 9», тел.: 8(4212)-54-52-60; *Клюева Светлана Владимировна* — зам. гл. врача по лечебной работе МУЗ «Детская городская больница № 9», тел.: 8(4212)-54-52-25.

