

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ

УДК 616.833-006.38.03

Случай локализованной формы нейрофиброматоза I типа

В.Ю. ДЯДКИН

Казанский государственный медицинский университет

Дядькин Владимир Юрьевич

кандидат медицинских наук, доцент кафедры дерматовенерологии
420012, г. Казань, пр. Ибрагимова, д. 32/20, кв. 34
тел. 8-906-322-73-52, e-mail: vizandra@yandex.ru

В статье представлен клинический случай редко встречающейся локализованной формы нейрофиброматоза I типа.

Ключевые слова: нейрофиброматоза I типа, локализованная форма.

The case of localized form of neurofibromatosis type I

V.Y DYADKIN

Kazan State Medical University

The article presents a case of rarely seen position of neurofibromatosis type I.

Key words: neurofibromatosis type I, position.

Нейрофиброматоз, или синдром Реклингхаузена — самое распространённое наследственное заболевание, предрасполагающее к возникновению опухолей у человека. Различают несколько типов заболевания, обусловленных различными мутациями, среди которых наиболее распространённым является тип I; реже встречаются тип II, нейрофиброматоз сегментный, нейрофиброма диффузная, а также abortивные формы, проявляющиеся пятнами цвета кофе с молоком в сочетании с другими дефектами развития [1-3].

Нейрофиброматоз I типа — аутосомно-доминантное нервно-кожное заболевание с частотой 1:2500—4:5000 [4]. Ген, ответственный за развитие заболевания, находится на 17 хромосоме и отвечает за продукцию белка нейрофибромину, работающего в качестве супрессора опухолей [5-7]. Заболевание проявляется у детей начиная с периода новорожденности до 5-летнего возраста.

Клинические изменения на коже многообразны: множественные нейрофибромы, пятна цвета кофе с молоком, пятна типа веснушек в подмышечных ямках. Как правило, наиболее ранним симптомом являются пигментные пятна, которые появляются вскоре после рождения, обычно множественные, с гладкой поверхностью, характерным желтовато-коричневым цветом (пятна цвета «кофе с молоком»). Величина их обычно небольшая (0,5-1 см), но большую диагностическую значимость имеют пятна, обусловленные скоплением меланоцитов, размер которых превышает 1,5-2 см, особенно у взрослых, когда наличие более чем шести подобного типа пятен делает диагноз нейрофиброматоза вероятным. Позднее, часто в подмышечных ямках, наблюдается патогномоничная для заболевания «веснушчатость» в виде мелких пигментных пятен (в 70% случаев).

Диагностическую значимость имеют 2 феномена: голубовато-красноватые и псевдоатрофические пятна. Голубовато-красноватые пятна могут возникнуть до, или в период полового созревания, имеют размер в среднем около 3 см, чаще располагаются на туловище, могут слегка возвышаться над кожей, исчезают при диаскопии. Псевдоатрофические пятна немногочисленны, размером от 5 до 10 см, располагаются на бедре, пояснице, животе. Могут существовать с рождения или появляться в раннем возрасте.

Ксантогранулемы изредка наблюдаются в раннем детстве у 1-2% пациентов в виде оранжевых папул и указывают на группу риска по развитию юношеской хронической миелоидной лейкемии [8].

Нейрофибромы — доброкачественные опухоли, развивающиеся из леммоцитов (шванновские клетки) периферических нервов, являются наиболее типичным признаком заболевания. Они появляются обычно позднее (через несколько месяцев или лет, иногда к периоду полового созревания) и представляют собой мягкие лилово-розовые, куполообразно возвышающиеся или сидящие на ножке округлые диаметром от нескольких миллиметров до нескольких сантиметров образования. Наибольшее их количество (возможно, сотни) расположено на туловище (особенно на груди, спине, пояснице).

Нередко развиваются кифосколиоз, кардиореспираторная патология; у 33% больных снижен интеллект, характерны также отставание физического развития, эндокринные нарушения (гинекомастия, гиперпаратиреозидизм и др.). У 40% больных выявляют опухоли ЦНС, возможны озлокачествление и метастазирование опухолей.



Клиническая диагностика нейрофиброматоза I типа основывается на обнаружении диагностических критериев, рекомендованных Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу [9]. Диагноз может быть поставлен при наличии у больного, по крайней мере, двух из перечисленных ниже признаков:

— не менее пяти пятен цвета «кофе с молоком» диаметром более 5 мм у детей препубертатного возраста и не менее шести таких пятен диаметром более 15 мм в постпубертатном периоде;

— две и более нейрофибромы любого типа или одна плексиформная нейрофиброма;

— множественные мелкие пигментные пятна типа веснушек, локализованные в крупных кожных складках (подмышечных и/или паховых);

— глиома зрительного нерва;

— два и более узелков Лиша на радужной оболочке, обнаруживаемых при исследовании с помощью щелевой лампы; дисплазия крыла клиновидной кости или врожденное истончение кортикального слоя длинных трубчатых костей с наличием псевдоартроза или без него;

— наличие у родственников первой степени родства нейрофиброматоза I типа по тем же критериям.

В последнее время стало известно о мозаичных формах нейрофиброматоза. Соматические мутации возникают рано в эмбриогенезе, приводя к генерализованному заболеванию, клинически не отличимому от немозаичных форм нейрофиброматоза I типа. Локализованная форма заболевания ограничивается одной частью тела, возникает в результате поздней соматической мутации и встречается с частотой один на 36000-40000 человек [10].

Приводим собственное наблюдение. Больной Н., 26 лет направлен на консультацию на кафедру кожных болезней КГМУ 27.01.2013. Из анамнеза: второй ребенок в семье. Рос и развивался соответственно возрасту. Аллергологический анамнез не отягощен. В семье наследственных заболеваний не наблюдалось. Со слов больного, в возрасте двух лет впервые без видимых причин на коже верхней трети правой половины туловища появилось небольшое, беловатое, ничем не беспокоящее пятно диаметром 10-30 см. Постепенно, в течение нескольких лет, высыпания увеличивались.

Неоднократно родители обращались к врачам, при этом был выставлен диагноз «витилиго». В 14-15 лет в области пятна стали появляться темно-коричневые пятна размером 0,5 см в поперечнике, постепенно увеличивающиеся в размерах. В связи с этим диагноз «витилиго» был снят и пациент был направлен на консультацию для уточнения диагноза.

При осмотре на коже спины в области правой лопатки боковой и передней поверхности туловища выше 9 ребра справа, правой половины шеи и проекции нижней челюсти справа имеется очаг с нечеткими границами, окраска

кожи в котором несколько бледнее. На этом фоне имеются множественные высыпания пятен цвета «кофе с молоком» округлой формы, размером 0,5—1 см в поперечнике. Кроме того, имеются несколько аналогичных пятен диаметром 2—3 см. В этой же области в небольшом количестве имеются ксантогранулемы в виде оранжевых папул размером 0,5—0,8 см. На коже в области лопатки имеются единичные псевдоатрофические пятна, размером от 2 до 3 см. В подмышечной ямке справа наблюдается «веснушчатость» в виде мелких пигментных пятен, серо-черного цвета.

Гистологическое исследование проведено в гистологической лаборатории Казанского республиканского кожно-венерологического диспансера с использованием диагностической экспертной системы «Гистодерм® v. 1,0».

Описание микропрепарата: неравномерный акантоз; множественные отложения меланина в шиповатом, базальном слоях и верхних слоях дермы; в глубокой дерме разрастание слабоэозинофильных тонких волоконцев, лежащих свободно в ткани в виде прядей волос, переплетающихся в различных направлениях, с овальными и веретенообразными ядрами; отек и мукоидная дистрофия коллагена сосочковой дермы. В сосочковой дерме гнездная пролиферация эпидермоцитов с крупными полиморфными гиперхромными ядрами. Заключение: морфологическая картина наиболее характерна для нейрофиброматоза.

Учитывая все перечисленные клинические признаки и данные гистологического исследования был установлен диагноз «Локализованная форма нейрофиброматоза I типа».

ЛИТЕРАТУРА

1. Справочник «Кожные и венерические болезни» / Под ред. О.Л. Иванова. — М.: Медицина, 1997. — 350 с.
2. Дифференциальная диагностика кожных болезней. Руководство для врачей / Под ред. Б.А. Беренбейна, А.А. Студницина. — М.: Медицина, 1989. — 672 с.
3. Фицпатрик Т. Дерматология. Атлас-справочник. — М.: Практика, 1999. — 1044 с.
4. Huson S.M., Compston D. A.S., Clark P. et al. A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in south east. — Wales.
5. Viskochil D., Buchberg A.N., Xu G. et al. Deletions and a translocation interrupt a cloned gene at the neurofibromatosis type I locus // Cell. — 1990. — Vol. 62. — P. 1887—1892.
6. Wallace M.R., Marchuk D.A., Anderson L.B. et al. Type I neurofibromatosis gene: identification of a larger transcript disrupted in three NG1 patients // Science. — 1990. — Vol. 249. — P. 181—186.
7. Xu G.F., O'Connell P., Viskochil D. et al. The neurofibromatosis type I gene encodes a protein related to GAP // Cell. — 1990. — Vol. 62. — P. 599—608.
8. Zvulunov A., Bark Y., Mejer A. Juvenile xanthogranulomas, neurofibromatosis and juvenile chronic myelogenous leukaemia.
9. Ruggieri M., Huson S.M. The clinical and diagnostic implications of mosaicism in the neurofibromatoses // J. Neurol. — 2001. — Vol. 56. — P. 1433—1443.
10. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: Neurofibromatosis // Arch. Neurol. (Chicago). — 1988. — Vol. 45. — P. 575—578.

ПОДПИСНОЙ ИНДЕКС ЖУРНАЛА

«ПРАКТИЧЕСКАЯ МЕДИЦИНА»

В КАТАЛОГЕ «РОСПЕЧАТЬ» 37140

В РЕСПУБЛИКАНСКОМ КАТАЛОГЕ ФПС «ТАТАРСТАН ПОЧТАСЫ» 16848