

ФГБОУ ВО «ЧГУ им. И.Н. Ульянова»

Медицинский факультет

Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии и  
вирусологии

**Факоматозы.  
Нейрофиброматоз.**

Выполнила:

студентка группы М 09 2 16

Демидова Екатерина Олеговна.

Чебоксары, 2018

## Содержание.

1. Классификация .....	3 – 4
2. Тип наследования. Локализация поврежденного гена. Частота проявления в популяции .....	5
3. Фенотип больного .....	6 – 7
4. Клиническое течение .....	8
5. Прогноз. Исход .....	9
6. Диагностика .....	10
7. Лечение .....	11
8. Литература .....	12

## Классификация.

- Нейрофиброматоз - наследственное нейроэктодермальное заболевание из группы факоматозов, характеризуется возникновением доброкачественных опухолевидных образований (нейрофибром) по ходу нервных стволов либо в местах их разветвлений.
- Neurofibromatosis (nonmalignant), Von Recklinghausen disease классифицирован в OMIM под номерами 162200, 101000, 162270, 162210, 162260, 162270; в МКБ 10 – под шифром Q85.0.

## Классификация.

По локализации нейрофибром выделяют:

- Нейрофиброматоз 1 типа, когда неопластический процесс поражает периферические нервные окончания, это более часто;
- НФ 2 типа с вовлечением центральной нервной системы (ЦНС), встречается реже;
- НФ 3 типа представляет очень редкую разновидность и сопровождается поражением ладоней, слухового нерва, опухолями мозга;
- НФ 4 типа очень редкий, симптоматика такая же, как при первом типе, но узелки Лиша отсутствуют.

**Тип наследования. Локализация поврежденного гена.  
Частота проявления в популяции.**

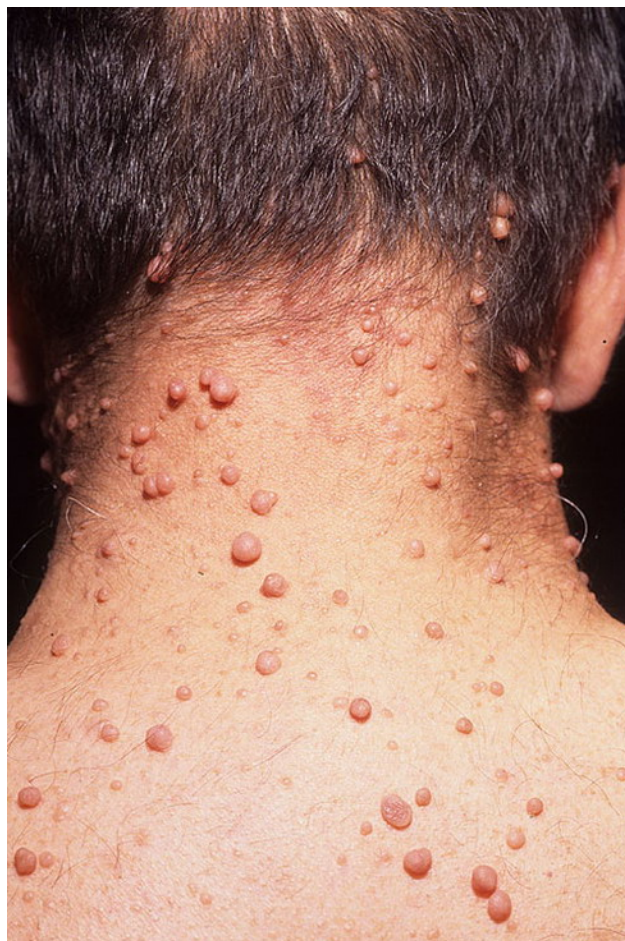
- Т: Аутосомно-доминантный.
- Л: 17q11.2, 22q12.2. Дефект обнаруживается в 17 хромосоме при первом типе НФ и в 22 – при втором.
- Ч: Первый тип НФ диагностируется у одного новорожденного из 3500-4000, второй тип – более редкий – в одном случае на 50000 детей.

Снижается или полностью прекращается выработка белка нейрофибромина, который ответственен за правильную дифференцировку и размножение клеток в нервных окончаниях.

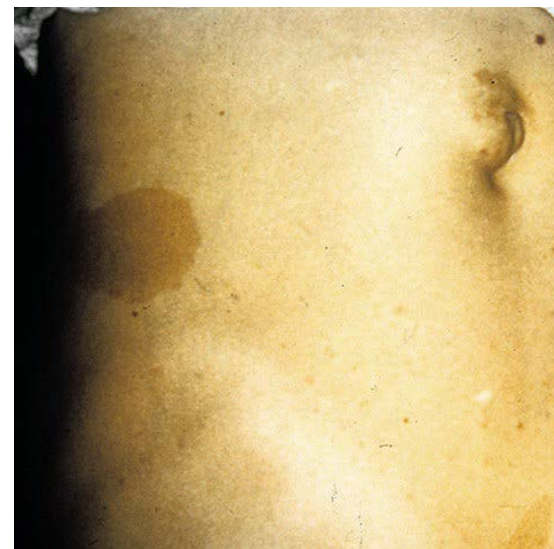
## Фенотип больного.



<https://qvizcards.berkeleyschools.net/student-pages/project-2-charlize/>



<http://dermline.ru/htm/23a/235107.htm>



<http://dermline.ru/htm/23a/235502.htm>



<http://dermline.ru/htm/23a/235308.htm>

## **Фенотип больного.**

- Признаки появляются не сразу, а последовательно в разные возрастные периоды. Единственным признаком на первых годах жизни могут быть пигментные пятна, в то время как другие симптомы появляются позже, между 5 и 15 годами.
- наличие множества светло-коричневых пятен на коже (от 5 до 20 мм);
- наличие нескольких нейрофибром;
- гиперпигментация;
- наличие глиомы зрительных нервов;
- гамартома радужки (узелки Лиша);
- костные аномалии.

## Клиническое течение.

- Возникновение заболевания связывают с нарушениями в ходе эмбрионального развития, которые сопровождаются локальным разрастанием различных мезодермальных и эктодермальных элементов в коже, периферических нервах, цнс и др. органах
- Самый ранний возраст наличия такого признака как пятна - 6 лет. Его наблюдали у 42% больных до 10-летнего возраста, а к 20 годам - у 96% больных.  
У большинства больных нейрофибромы множественные, у небольшого количества генерализованное поражение кожного покрова с неисчислимым количеством опухолей.
- Среди внекожных изменений наиболее частые глазные и костные. К костным относят сколиоз, псевдоартрозы, западение грудины, дисплазия клиновидной кости.  
Основными офтальмологическими признаками были узелки Лиша. Их появление происходит позднее пигментных пятен, но значительно раньше нейрофибромы.



## Прогноз. Исход.

- Течение заболевания обычно доброкачественное. Полностью развившиеся проявления болезни остаются стационарными длительное время. Но в некоторых случаях могут отмечаться периоды быстрого роста опухоли.
- Прогноз при центральных формах с поражением головного или спинного мозга значительно хуже, чем при периферических формах заболевания.

## Диагностика.

- Поскольку наиболее ранним признаком НФ являются пигментные пятна, то первый врач, который с ними может столкнуться – дерматолог или терапевт. Если после осмотра и беседы с пациентом или его родителями будет основание предполагать нейрофиброматоз, то понадобятся дополнительные исследования – КТ, МРТ головного мозга, позвоночного столба. В обязательном порядке больной направляется на консультацию к ЛОР-врачу для исследования органа слуха, а к офтальмологу — для исключения поражения зрительных нервов. В ряде случаев в диагностике участвуют ортопед, невролог, нейрохирург.

## Лечение.

- Болезнь неизлечима. Но приостановить процесс, исправить косметические дефекты возможно.
- Медикаментозная терапия предусматривает назначение препаратов, восстанавливающих обменные процессы в организме, регулирующих скорость деления клеток.
- Опухоли крупных размеров подлежат хирургическому удалению.
- Для коррекции внешних дефектов широко используется пластическая хирургия, значительно облегчающая жизнь больным. Альтернативой хирургическому лечению является лазерная терапия, эффективная при устранении кожных нейрофибром небольших размеров (точечных).
- Применение радиотерапии предусматривает воздействие излучения на клетки опухолей для блокировки их роста и деления. Такое лечение нейрофиброматоза показано при множественных нейрофибромах, а также в сочетании с курсами химиотерапии при их озлокачествлении.

## Литература.

1. Международная классификация болезней -10 (МКБ-10) <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2016/en#/Q85.0>
2. Online Mendelian Inheritance in Man® (OMIM) <https://omim.org/entry/162200>
3. Атлас кожных болезней <http://dermline.ru/nav/main/neurofibromatoz.htm>
4. Онколиб.ру. Автор статьи: врач-онколог, гистолог Гольденшлюгер Нина Иосифовна, 2013 [http://onkolib.ru/dobrokachestvennye-opuxoli/nejrofibroma/#h2\\_1](http://onkolib.ru/dobrokachestvennye-opuxoli/nejrofibroma/#h2_1)
5. Медицинская энциклопедия. Статья «Нейрофиброматоз», 2017 <http://medinfo.ru/illnlist/13/neurofibromatoz/>
6. Наш дерматолог. Статья «Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена)», 2018 <http://nashdermatolog.ru/boleznikozhi/nasledstvennye-zabolevaniya/nejrofibromatoz.html>
7. Конторович А. К., Гусарев С. А. Нейрофиброматоз брюшной полости // Молодой ученый. — 2016. — №15.2. — С. 15-17. — URL <https://moluch.ru/archive/119/33024/>
8. «Нейрофиброматоз 1 типа». Автор статьи: Олег Круглов, врач, 2016 <https://radiographia.info/article/neurofibromatoz-i-tipa>
9. Статья «Развитие опухолей при нейрофиброматозе 1 типа», 2015 <http://redkie-bolezni.com/razvitie-opukholey-pri-neurofibromatoze/>