

СЛУЧАЙ О ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКЕ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА

Расулова Дилбар Камолиддиновна
Расулова Муниса Бахтияровна

Кафедра неврологии и медицинской психологии
Ташкентская медицинская академия
Contact person: Rasulova Munisa
dm_rasulova0404@mail.ru

Нейрофиброматоз — генетическое заболевание, вызывающее доброкачественные опухоли, развивающиеся на нервах, в спинном или головном мозге; в редких случаях опухоли могут стать раковыми. Нейрофиброматоз обычно диагностируется в детстве или раннем взрослом возрасте и характеризуется неврологическими проявлениями, специфическими изменениями кожи и ортопедическими дефектами. Осложнения нейрофиброматоза могут включать сердечно-сосудистые проблемы, потерю слуха, головокружение, потерю зрения, слабость мышц, сильную боль, судороги. Представляем пациентку 14 лет с поздно диагностированным нейрофиброматозом, у которой развился центральный тетрапарез, кривошея и дисфония.

Ключевые слова: нейрофиброматоз, опухоль, мутация, тетрапарез, деформация костей.

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ КАСАЛЛИГИНИНГ КЕЧ ТАШХИСЛАНИШИ ҲОЛАТИ

Расулова Д.К., Расулова М.Б.

Калит сўзлар: нейрофиброматоз, ўсма, мутация, тетрапарез, суяклар деформацияси.

Нейрофиброматоз – наслий касаллик бўлиб, периферик нервлар, орқа мия ёки бош миёда хавсиз ўсмалар ривожланиши билан характерланади, кам ҳолатларда бу ўсмалар малигнизацияга учраши мумкин. Нейрофиброматоз, одатда, болалик ва ўсмирлик даврида ташхисланади, клиникасида неврологик белгилар, ўзига хос теридаги ўзгаришлар ва ортопедик нуқсонларнинг бирга келиши хос. Шунингдек, юрак-қон томир асоратлари, кўриш ва эшитишнинг бузилиши, бош айланиши, мушаклар ҳолсизлиги, кучли оғриқлар, тутқаноқ хуружлари кузатилиши мумкин. Эътиборингизга 14 ёшли бемор қизчада марказий тетрапарез, бўйин қийшиқлиги ва дисфония билан асоратланган нейрофиброматоз касаллигининг кеч ташхисланиши клиник ҳодисасини тақдим этамиз.

THE CASE OF LATE DIAGNOSIS OF NEUROFIBROMATOSIS

Rasulova D.K., Rasulova M.B.

Key words: neurofibromatosis, tumor, mutation, tetraparesis, deformation of bones.

Neurofibromatosis is a genetic disorder that causes benign tumors, which developed on nerves, on the spinal cord or in the brain; in rare cases, tumors can become cancerous. Neurofibromatosis is usually diagnosed in childhood or early adulthood, and characterized by neurological manifestations, specific skin changes and orthopedic defects. Complications of neurofibromatosis can include cardiovascular problems, hearing loss, dizziness, loss of vision, weakness of the muscles, severe pain, convulsion. We present a girl 14-year-old patient with late diagnosed neurofibromatosis, who developed central tetraparesis, torticollis and dysphonia.

На прием к неврологу привели девочку Э.М., 2003 г.р. - 14лет, с жалобы на общую слабость, искривление позвоночника, слабость в конечностях, больше справа, кривошеею, тихий голос. Из Anamnesis vitae: Ребенок от 3 беременности, 3 роды. Беременность у матери протекала нормально. В школу пошла с 7 лет. Успеваемость в школе хорошая. В умственном развитии от сверстников не отстает.

Из anamnesis morbi: со слов отца в годовалом возрасте ребенка обнаружен двухсторонний вывих тазобедренного сустава. В 10 месяцев девочка ходила на шинах, с 2х лет начала ходить самостоятельно. Речь с 1,5 года. До 9 лет развитие соответствовало возрасту, бегала, прыгала, училась в общеобразовательной школе. С 9-10 лет начала спотыкаться, изменилась походка, начались изменения фигуры, позвоночника. Девочку много раз обследовали в Фергане, Бухаре, Ташкенте. Была проведена консультация генетика. В результате чего девочке был установлен диагноз “Наследственно дегенеративное заболевание нервной системы. Миопатия”.

Много лет получала амбулаторное и стационарное лечение, но с временным эффектом, состояние больной ухудшалось. В шейной области начало появляться опухолевидное образование, нарастала общая мышечная слабость, голос стал дисфоничным. В 2014 году на МРТ обнаружена экстрamedулярная интрадуральная опухоль шейного отдела. В 2016 году пациентка была прооперирована с диагнозом Множественный нейрофиброматоз. Удаление шванном. Операция была проведена в Индии.

В неврологическом статусе: сознание ясное. Положение активное. Костно-мышечная система деформирована, походка утиная, правосторонняя кривошея, легкая осиплость голоса, тетрапарез центральный, преимущественно правосторонний. Имеются следы рубцов в шейной областизади, почти отсутствует правый плечевой пояс, ограничение движения руки

до горизонтали в бок, но вперед в полном объеме. Атрофия мышц плечевого пояса, крыловидные лопатки, выраженный сколиоз в шейном и грудном отделе. Мышечная сила в проксимальных отделах 4 б, справа - 4,3 б., в дистальных 5 б. Сухожильная гиперрефлексия с расширением рефлексогенных зон, D>S, «+» патологические рефлексы на руках Якобсона Ласка справа, с ног гиперрефлексия с расширенной рефлексогенной зоной, PR, AR высокие, D>S, спонтанный рефлекс Бабинского справа. Чувствительных расстройств нет, координаторные пробы выполняет правильно, в позе Ромберга слегка покачивается из-за слабости.

После осмотра выставлен диагноз «Состояние после удаления множественного нейрофиброматоза шейного отдела и шейного утолщения, с центральным тетрапарезом, преимущественно правосторонним, легкими бульбарными расстройствами, кривошеей и дисфонией».

Рекомендованы: корсет, массаж, баклосан, элькар и наблюдение в динамике.

Таким образом, нейрофиброматоз – это наследственное аутосомно-доминантное заболевание, обусловленное мутацией гена одного из белков, как нейрофибромин, мерлин и др., являющихся супрессорами опухолевого роста, и характеризующееся развитием опухолей преимущественно эктодермального происхождения с поражением нервов, кожи и центральной нервной системы. Нередко мутация гена возникает de novo. Обычно обнаруживается в детском или юношеском возрасте, реже после 20 лет и характеризуется неуклонно прогрессирующим течением, наличием множественных, обычно симметрично расположенных опухолевидных образований по ходу периферических нервов, нервных корешков и черепных нервов, аномалиями развития костного скелета, а также типичных пигментных пятен на коже цвета «кофе с молоком», иногда ангиом кожных сосудов и папиллом, появлением веснушек в необычных местах, например в складках кожи.

Патогномоничными признаками являются узелки Лиша на радужке и специфические мелкие узелки на глазном дне. Возможно проявления заболевания эпилептическими судорогами. Фиброматоз адвентиции сосудов способствует формированию аневризм и возможности их разрывов. Билатеральная акустическая невринома проявляется двусторонним снижением слуха и вестибулярными расстройствами. Могут развиваться опухоли головного и спинного мозга. Опухоли головного мозга могут долго не проявлять себя. Опухоли спинного мозга могут вызывать боли в спине, мышечную слабость, онемение и покалывание в конечностях. Осложнения разнообразны по характеру и включают слепоту вследствие опухолей зрительных нервов, малигнизацию опухолей, развитие феохромоцитомы с

симптоматической злокачественной артериальной гипертензией, стеноз почечной артерии и коарктацию аорты, связанные со специфичным для нейрофиброматоза васкулитом, нейрофиброматоз – ассоциированную васкулопатию с поражением коронарных и церебральных артерий, снижение или потерю функции периферических нервов за счет длительного сдавления опухолями, косметические дефекты, макроцефалию, сколиоз, деформацию грудной клетки, деформацию и патологические переломы костей, задержку роста.

Трудности и ошибки диагностики могут возникать при дифференциации с другими опухолями нервной системы, особенно когда у больного не имеются характерные кожные проявления. Более того, нужно помнить, что нейрофиброматоз – это в первую очередь генетический дефект, который предрасполагает человека к повышенному риску образования опухолей нервной системы. Важную роль в установлении правильного диагноза играют обнаружение офтальмологом узелков Лиша, наличие костной дисплазии, тщательный расспрос родословной. Решающее значение имеют методы нейровизуализации и генетическое исследование.

Вывод. Приведенный выше клинический случай о больной девочке, которая до установления правильного диагноза нейрофиброматоз лечилась под разными диагнозами в течении целых 3 лет без положительного эффекта, и получала неврологические препараты, которые усиливают опухолевый рост является ярким примером того, что каждый врач всегда обязан быть настороженным по поводу опухолевого процесса.

Литература

1. Brunetti-Pierri N, Doty SB, Hicks J, et al. Generalized metabolic bone disease in Neurofibromatosis type 1. *Mol Genet Metab.* 2008 May. 94(1):105-11.
2. Ferner RE, Hughes RA, Hall SM, et al. Neurofibromatous neuropathy in neurofibromatosis 1 (NF1). *J Med Genet.* 2004 Nov. 41(11):837-41.
3. Gutmann DH, Aylsworth A, Carey JC, et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. *JAMA.* 1997. 278:51-7.
4. Hari Kumar KV, Shaikh A, Sandhu AS, Prusty P. Neurofibromatosis 1 with pheochromocytoma. *Indian J Endocrinol Metab.* 2011 Oct. 15 Suppl 4:S406-8.
5. Lannicelli E, Rossi G, Almberger M, et al. Integrated imaging in peripheral nerve lesions in type 1 neurofibromatosis. *Radiol Med (Torino).* 2002 Apr. 103(4):332-43.

6. Riccardi VM. Neurofibromatosis. Phenotype, Natural History and Pathogenesis. 2nd ed. Johns Hopkins University Press; 1992.
7. Rodriguez FJ, Perry A, Gutmann DH, et al. Gliomas in neurofibromatosis type 1: a clinicopathologic study of 100 patients. *J Neuropathol Exp Neurol.* 2008 Mar. 67(3):240-9.
8. Smith A, Araoz PA, Kirsch J. Coronary arterial aneurysms in neurofibromatosis 1: case report and review of the literature. *J Thorac Imaging.* 2009 May. 24(2):129-31.
9. Juraev D. T. et al. Evaluating Genetic Variability and Biometric Indicators in Bread Wheat Varieties: Implications for Modern Selection Methods //Asian Journal of Agricultural and Horticultural Research. – 2023. – T. 10. – №. 4. – C. 335-351.
10. Karshieva U. S. H. STUDIES OF VARIETIES AND VARIETALS OF WINTER SOFT WHEAT BY STEM HEIGHT AND LODGING RESISTANCE //Journal of Modern Educational Achievements. – 2023. – T. 5. – №. 5. – C. 83-88.