



# РАЗБОР КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ ПАЦИЕНТА С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ 1 ТИПА

*Врач-нейрохирург Бжедугов М.А.  
АО «Медицина  
(клиника академика Ройтберга)*



A close-up photograph of an elderly person's hand, showing significant skin wrinkling and several small, raised, reddish-brown skin lesions (likely neurofibromas) on the back of the hand and fingers. The background is a neutral, light-colored surface.

# ЭПИДЕМИОЛОГИЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

Заболеваемость – 30-40 больных  
на 100 000 населения

---

A close-up photograph of an elderly person's hand, showing significant skin wrinkling and several small, raised, brownish nodules characteristic of neurofibromatosis type 1. The background is a neutral, light-colored surface.

# ЭТИОПАТОГЕНЕЗ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

- Аутосомно-доминантный путь наследования в 50% случаев
- 50% клинических случаев возникает на фоне генетических мутаций

# ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

- 1) Глиома зрительного нерва
- 2) Гамартрома радужки (узелки Лиша)
- 3) Две и более внутрикожные или подкожные нейрофибромы
- 4) Веснушчатость подмышечных областей
- 5) Плексиформная нейрофиброма
- 6) Наличие на коже множества пятен цвета «кофе с молоком» более 15 мм в диаметре
- 7) Аномалии костной системы

A close-up photograph of an elderly person's hand, showing significant wrinkling and discoloration of the skin. The hand is resting on a light-colored, textured surface. The lighting is soft, highlighting the texture of the skin.

# ПРОБЛЕМЫ ПАЦИЕНТОВ, СТРАДАЮЩИХ НЕЙРОФИБОРМОЗОМ 1 ТИПА

- 1) Наличие болевого синдрома
- 2) Трудности, связанные с передвижением
- 3) Изменение внешности
- 4) Депрессии
- 5) Низкая самооценка
- 6) Ограничение социальной жизни

# КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Пациентка Ж., 34 лет страдает нейрофиброматозом I типа с детства.

За последние 3-4 года отмечает прогрессирование роста опухоли в левой голени.

В июле 2023 года проведено молекулярно-генетическое исследование – с целью определения мутации в генах NF1, NF2 методом секвенирования ДНК: патогенных или вероятно патогенных вариантов, связанных с заболеванием не выявлено.

# ЖАЛОБЫ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ:

- боли в области левой стопы
- невозможность ношения закрытой обуви
- периодические головные боли
- плохое настроение и раздражительность

# СОСТОЯНИЕ ПРИ ПОСТУПЛЕНИИ:

- Удовлетворительное.
- Обслуживает себя полностью.
- В сознании, контактна, ориентирована во времени и пространстве.
- Зрачки равны, фотореакции сохранены.
- Лицо симметричное, дизартрии и дисфагии нет.
- Парезов в конечностях нет.
- Физиологические отправления контролирует, опрятна.
- Сухожильные и периостальные рефлексы средней живости, без разницы сторон.
- АД 110/90 мм рт.ст., пульс 78 ударов в мин.
- На коже множественные опухолевидные образования, различной величины, от нескольких мм до 12-15 см в поясничной области, резко болезненные при пальпации. В области левой голени и голеностопного сустава – гигантское образование, которое охватывает голеностопный сустав со всех сторон и ограничивает движения в суставе. Кожа темного цвета над опухолью, резко истончена.



# РЕЗУЛЬТАТЫ ОБСЛЕДОВАНИЯ

На МРТ голени 01.09.2023 – МР картина муфтообразного образования подкожно-жировой клетчатки дистального отдела голени с охватом голеностопного сустава с наличием множественных ограниченных высокобелковых жидкостных скоплений и гипоинтенсивных узлов – по типу плексиформной нейрофибromы.

# ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ

- Микронейрохирургическое удаление гигантской нейрофибромы левой голени.
- Пластика кожного лоскута.

# 1 СУТКИ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ



# 6 МЕСЯЦЕВ ПОСЛЕ ОПЕРАЦИИ





**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ !**

*Врач-нейрохирург Бжедугов М.А.*

*г. Москва, 2-й Тверской-Ямской переулок. д.10  
АО «Медицина (клиника академика Ройтберга),  
Тел. +7 (495) 995-00-33  
[www.medicina.ru](http://www.medicina.ru)*