

З.А. Залялова, Ф.Ю. Юсупов, Л.Ю. Мухаметшина

## ВАРИАНТ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА РЕКЛИНХАУЗЕНА

Казанский государственный медицинский университет

**Н**ейрофиброматоз — наследственное заболевание, характеризующееся наличием множества опухолей, расположенных в коже, по ходу периферических нервов, в центральной нервной системе, пигментации кожи костными аномалиями, поражением внутренних органов. В ее основе лежит разрастание эктодермальных элементов в периоде эмбрионального развития плода. Различают две формы нейрофиброматоза: периферическую и центральную. Частота данного заболевания — один случай на 3000 рожденных детей. Для нейрофиброматоза характерен аутосомно-доминантный тип наследования с высокой пенетрантностью гена.

Патогномоничны следующие признаки: 6 и более пятен “кофе оле” диаметром более 5 мм до пубертатного возраста и более 15 мм у взрослых, “веснушки” в аксиальной и паховой областях, 2 и более нейрофибромы или одна плексиформная нейрофиброма. ДНК-анализ показал NF-1 и NF-2 варианты типирования генов. NF-1 тип характеризуется 2 и более узелками Лиша, сфероидальной дисплазией, утончением коркового слоя трубчатых костей, NF-2 вариант — двусторонней нейросенсорной тугоухостью или односторонней тугоухостью и подтвержденным генетическим анализом NF-2 типом, а также наличием менингиом, шванном, глиом.

Приводим наше наблюдение.

Больная В., 22 года, поступила с жалобами на чувство тяжести в ногах при ходьбе, быструю утомляемость ног, судороги икроножных мышц преимущественно в ночное время, безболезненные, продолжительностью до минуты, зябкость пальцев нижних конечностей, тяжесть в эпигастрии.

Считает себя больной в течение 2 лет после перелома лодыжки правой ноги в связи с которым долго хромала. Присоединились тяжесть в ногах при ходьбе и их быстрая утомляемость. В поликлинике диагностировали рассеянный склероз.

С рождения имеется множество пигментных пятен на коже. 15 лет назад больная была оперирована по поводу фибромиомы правой подвздошной области. У матери имеются два больших пигментных пятна, расположенных в крестцовой и мезогастральной областях.

На коже больной выявлено множество пигментных пятен различной величины по всему телу по типу “кофе с молоком”, “цепи” узелковых образований величиной с горошину, расположенных по боко-

вой поверхности шеи, единичные на своде черепа, локтевых сгибах без пигментации кожи над ними, безболезненные, не спаянные с окружающими тканями, умеренно подвижные в горизонтальном направлении.

Обнаружены два опухолевидных образования на левом бедре. Одно образование занимает на передней поверхности практически всю верхнюю треть бедра, плотное на ощупь, без четких контуров, в центре которого выявляется незначительная флюктуация. Другое располагается на нижней трети по задней поверхности этого бедра, несколько меньших размеров, аналогично первому, но без флюктуации.

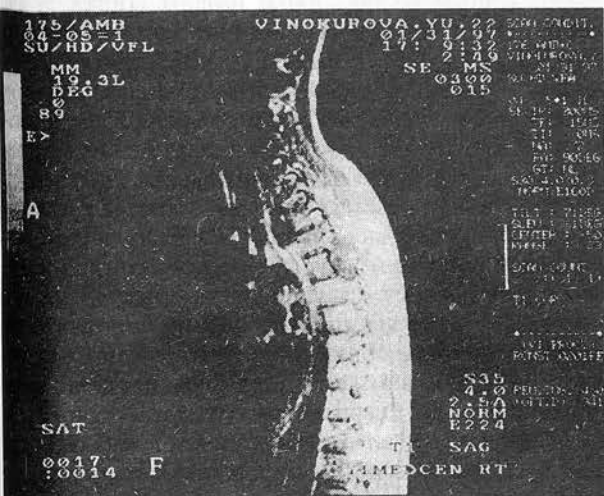
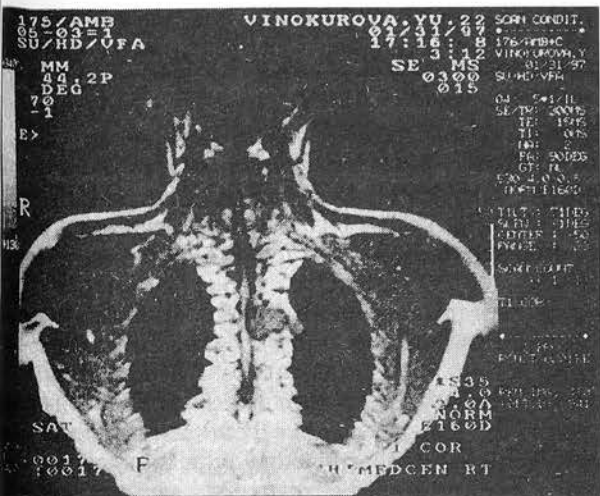
Неврологический статус: легкая анизокория, чуть больше справа; прямая и обратная реакции на свет снижены с обоих глаз; установочный горизонтальный, среднеамплитудный нистагм при взгляде вправо; чувствительных нарушений на лице не выявляется.

Мышечный тонус в руках несколько снижен. Проприоцептивные рефлексы: лопаточные оживлены, больше справа, карпорадиальный оживлен симметрично с небольшим расширением зоны. Выраженные клonusы коленных чашечек и стоп, провоцируемые касанием. Патологические знаки сгибательного и разгибательного характера. Чувствительных нарушений в руках нет.

В нижних конечностях отмечается спастический тонус приводящих мышц бедра, в сгибателях нижних конечностей. Сила в ногах: проксимальных отделов — 3,5 балла, дистальных — 3 балла. Тугоподвижность голеностопных суставов. Брюшные рефлексы отсутствуют. Нарушение всех видов чувствительности, начиная с уровня L<sub>1-2</sub>, поверхностной — T<sub>9-10</sub>. Дрожание всего тела, больше в руках, по частоте и характеру напоминающее эссенциальный тремор. Походка спастико-паретическая.

Год назад состояние больной стало быстро ухудшаться, она перестала самостоятельно ходить и стоять. Периодически спастичность в ногах резко усиливается, вызывая пробуждение в ночное время, мышцы становятся “каменными” в разгибательном положении. Попытка движений в ногах приводит к длительному высокоамплитудному их дрожанию, больше справа (клонусы), которое останавливается волевым расслаблением конечностей. Мочеиспускание при полном мочевом пузыре наступает не сразу: сначала моча выделяется каплями и только затем наступает полное мочеиспускание. Сила в нижних конечностях снижена практически до одного балла, выявляются расстройства всех видов чувствительности по сегментарному типу с уровня L<sub>1-2</sub> и поверхностной с T<sub>7-8</sub> сегментов.

Общие анализы крови и мочи показали явления воспаления.



а) фронтальный срез; б) сагиттальный срез.

Иммунограмма — признаки активации иммунитета на инфекционный процесс.

Рентгенография легких — округлая тень верхушечного сегмента левого легкого.

УЗИ — паренхиматозные органы без изменений.  
Консультация онколога — доброкачественная опухоль левого бедра и вершины левого легкого.

Консультация окулиста — ангиопатия сетчатки. Узелков Лиша, глиомы зрительного нерва не найдено.

Консультация генетика — болезнь Реклинхаузена, аутомно-доминантный тип наследования.

Ликвор ксантохромный, прозрачный, вытекает частыми каплями, давление — 160 мм. водн. ст. Проба Квеккенштедта отрицательная, содержание белка — 3,3‰, цитоз — 5.

МРТ головного мозга – патологии нет.

Контрастная МРТ спинного мозга — экстремально-дуллярная опухоль (невринома корешка) в области T<sub>III-IV</sub> позвонков.

Клинический диагноз: нейрофиброматоз Реклин-  
хаузена, аутомомно-доминантный тип, спинальная  
форма (см. рис.). Невринома T<sub>4-5</sub> корешка с явления-  
ми нижнего спастического паралича, выпадения всех  
видов чувствительности и тазовых нарушений.

С диагностической точки зрения описанное наблюдение не представляет трудностей. Характерные для болезни Реклинхаузена опухолевидные образования под кожей, склонность к опухолеобразованию в нервной системе и внутренних органах, пятна “кофе оле” на коже и отчетливый аутосомно-доминантный характер наследования не вызывают сомнений в диагнозе. Особенности наблюдения являются наличие “цепей” узелков по ходу подкожных нервных стволов шеи, относительно латентное течение до 22 лет и быстрое прогрессирование множественного опухолеобразования в течение года, отсутствие болевого и корешкового синдромов при значительных размерах невриномы.

Поступила 28.12.97.