

РАННИЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА I ТИПА У ДЕТЕЙ, РОЛЬ УЧАСТКОВОГО ПЕДИАТРА В СВОЕВРЕМЕННОЙ ДИАГНОСТИКЕ

Миржалолов М. М. угли, Хакимова Р. А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор Волгина Светлана Яковлевна
Кафедра госпитальной педиатрии
Казанский государственный медицинский университет

Контактная информация: Миржалолов Мирослав Мирвали угли — студент 6 курса педиатрического факультета.
E-mail: mirolimm@gmail.com

Ключевые слова: педиатрия, нейрофиброматоз, диагностика, неврология.

Актуальность исследования: нейрофиброматоз 1 типа достаточно редкое заболевание, встречающееся с частотой от 1:2000 до 1:4000 новорождённых, но диагностируемое 1:10000 до 1:30000 в популяции. Поэтому шансы того, что на педиатрическом участке будет пациент с нейрофиброматозом достаточно низки. Детям с данным заболеванием требуется консультация невролога, офтальмолога, генетическая консультация, поэтому участковый врач должен вовремя заподозрить это грозное заболевание. Важность обусловлена большой частотой осложнений: сколиоз (до 55%), артериальная гипертензия из-за сдавления симпатических терминалей нейрофибромами (до 6%), низкая успеваемость из-за расстройств аутистического спектра (до 45%), глиомы зрительно нерва (14%), малигнизация нейрофибром (до 5%) [1,2].

Цель исследования: определить симптомы или симптомокомплекс, при котором врач-педиатр участковый должен заподозрить нейрофиброматоз у ребёнка и исключить данное заболевание.

Материалы и методы исследования: нами был проведён ретроспективный анализ историй болезни 26 детей с поставленным диагнозом нейрофиброматоз 1 типа в возрасте от 1 до 17 лет. Средний возраст пациентов составил $7,9 \pm 4,35$ лет. Для постановки диагноза требовались два из перечисленных критериев и более: не менее 6 пятен кофе с молоком, веснушки в паховой и подмышечных областях, не менее двух нейрофибром, глиома зрительного нерва, не менее двух узелков Лиша, деформации костной системы.

Результаты: самыми распространёнными симптомами на момент постановки диагноза являлись кожные пятна цвета кофе с молоком, имевшиеся у 65,3% детей, нейрофибромы у 50% детей, отягощённая наследственность 53,8%, задержка роста 69,2%, низкая успеваемость 30,7%, у 9 детей (38,4%) были узелки Лиша, так же у одного ребенка была артериальная гипертензия (3,8%), у 53,8% детей были проблемы с обучением в школе (средний балл меньше 3,5), гамартомы были у 4 (15,3%), детей глиомы зрительно нерва были у 3 (11,5%) детей. Самая высокая корреляция наблюдалась у следующих симптомов: задержка НПР и роста (0,81), связь наследственной отягощённости с нейрофибромами (0,77), пятна кофе с молоком и нейрофибромы (0,62).

Выводы: чтобы не пропустить нейрофиброматоз первого типа на педиатрическом участке следует особенное внимание обращать на кожные проявления нейрофиброматоза, подкожные нейрофибромы, нарушения зрения, генерализированные судороги, рефрактерную артериальную гипертензию, на комбинированную задержку роста и нервно-психического развития, а также комбинацию кожных пятен и подкожных нейрофибром. Врачи не всегда помнят об этом заболевании, но при несвоевременной диагностике могут возникнуть очень серьёзные проблемы с обучением из-за высокой распространенности аутистических черт среди детей, а также снижения интеллектуальной функции.

Наблюдение с раннего возраста позволяет своевременно обнаружить осложнения заболевания, в первую очередь проблемы с учёбой.

Литература

1. Ferner RE, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1 (NF1): diagnosis and management. Handb Clin Neurol. 2013;115:939-55. doi: 10.1016/B978-0-444-52902-2.00053-9. PMID: 23931823.
2. Cimino PJ, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1. Handb Clin Neurol. 2018;148:799-811. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00051-X. PMID: 29478615.