НЕЙРОФИБРОМАТОЗ

О.Л. Иванов, А.Н. Львов
«Справочник дерматолога»

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ - системный наследственный нейрокутанный факоматоз. Характеризуется развитием множественных нейрофибром, неврином и другими дефектами развития экто- и мезодермы. Различают несколько типов заболевания, обусловленных различными мутациями.

Нейрофиброматоз I типа (Реклингхаузена болезнь) наиболее распространен и обусловлен мутантным аутосомно-доминантным геном, локализованным в хромосоме 17, имеющим 100% пенетрантность, благодаря чему заболевание проявляется у всех детей, начиная с периода новорожденности до 5-летнего возраста.

Клинические изменения на коже многообразны:

Обычно с рождения отмечаются округлые, резко контурированные коричневые (цвета кофе с молоком) пятна диаметром от 0,5 до 50 см (чаше 10 см), обусловленные скоплением меланоцитов. Позднее, часго в подмышечных ямках, наблюдается патогномоничная для заболевания "веснушчатость" в виде мелких пигментных пятен.

Нейрофибромы - доброкачественные опухоли, развивающиеся из леммоцитов периферических нервов, являются наиболее типичным признаком заболевания. Они появляются обычно позднее (через несколько месяцев или лет, как правило, к периоду полового созревания) и представляют собой мягкие лилово-розовые, куполообразно возвышающиеся или сидящие на ножке округлые диаметром от нескольких миллиметров до нескольких сантиметров образования. От легкого надавливания многие опухоли втягиваются в кожу (симптом "кнопки от звонка").

Наибольшее их количество расположено на туловище (особенно на груди, спине, пояснице). Вдоль периферических нервов могут пальпироваться мягкие фиброзные узелки.

Возможно развитие *плексиформной нейрофибромы* - диффузной опухоли из нервных сплетений, идущей вдоль тройничного нерва или других нервов и состоящей из плотных извилистых тяжей.

У 5-10% больных папилломатозные опухоли образуются на внутренней поверхности щек, языке, губах.

Нередко развиваются:

- кифосколиоз,
- кардиореспираторная патология;
- у 33% больных снижен интеллект,
- характерны также отставание физического развития,

- эндокринные нарушения.
- у 40% больных выявляют опухоли ЦНС,
- возможны озлокачествление и метастазирование опухолей.

Нейрофиброматоз II типа обусловлен мутантным геном в аутосоме 22 и характеризуется образованием билатеральных акустических нейром и других внутричерепных опухолей ЦНС менингеального или глиального происхождения.

Проявления на коже в виде пятен и нейрофибром малочисленны или отсутствуют.

В 50% случаев развивается пресенильная, субкапсулярная катаракта.

Нейрофиброматоз сегментарный характеризуется образованием нейрофибром, пигментных пятен и даже висцеральных невром в пределах какого-либо сегмента тела, что связывают с соматической мутацией.

Различают также абортивные формы нейрофиброматоза.

Нейрофиброма диффузная характеризуется обычно одиночным очагом размером 3-8 см в виде плотной бляшки с неровной поверхностью.

Лечение:

- хирургическое иссечение отдельных опухолей.