

# Брошюра для пациентов Шванноматоз

Информация о шванноматозе  
для пациентов и их близких



Данный информационный материал является исключительной собственностью нидерландской организации помощи пациентам с нейрофиброматозом Neurofibromatose Vereniging Nederland и переведен на русский язык с ее письменного согласия. Права на публикацию материалов на русском языке принадлежат МРОО «22/17».

Neurofibromatose Vereniging Nederland не несет ответственность за точность и достоверность перевода материалов на русский язык. Все материалы публикуются исключительно в информационных целях и не могут рассматриваться как профессиональная или медицинская консультация.



# Содержание

Введение	5
1. Что такое шванноматоз?	7
2. Субъективные и объективные симптомы шванноматоза	9
3. Как человек заболевает шванноматозом?	12
4. Диагностика шванноматоза	16
5. Обследование и лечение	19
6. Лечение боли	22
7. Что ожидать в долгосрочной перспективе?	24
8. Как шванноматоз влияет на повседневную жизнь?	26
9. Что лично вы можете сделать?	27
10. Что не следует делать?	28
11. Как организована медицинская помощь?	30
Выпускные данные	35

Чтобы перейти к  
главе, нажмите на ее  
название в  
содержании выше.

Чтобы перейти от  
главы к содержанию,  
нажмите на синий  
кружок.





## Введение

### Для кого эта информационная брошюра?

Эта брошюра предназначена для всех, кто столкнулся с болезнью «шванноматоз». Используя обращение «вы», мы имеем в виду всех, кому поставили этот диагноз, а также их родителей и других близких им людей. Эта брошюра также может оказаться полезной медицинским специалистам.

### Какие источники использовались при создании этой брошюры?

Чаще всего информационные материалы для пациентов разрабатываются на основе стандарта или протокола лечения, предназначенного для медицинских работников. В этих документах описаны стандарты надлежащего ухода за пациентом с тем или иным заболеванием, которые отражают договоренности между специалистами в сфере здравоохранения и учитывают мнение и личный опыт пациентов.

Для шванноматоза пока не существует стандарта или протокола лечения. Информация, представленная в этой брошюре, основана на исследованиях и опыте медицинских работников, которые специализируются на данном заболевании. При создании брошюры авторы также опирались на личный опыт людей, больных шванноматозом.

В разделе *Выпускные данные* в конце брошюры указаны все, кто участвовал в ее создании.

Эта брошюра не может заменить консультацию с медицинским специалистом. По всем возникающим вопросам, а также для получения консультации специалиста обращайтесь к своему лечащему врачу.





## Знаете ли вы, что...

- шванноматозом болеет примерно 1 из каждых 40 000–70 000 человек? И что мужчины и женщины болеют шванноматозом одинаково часто?
- только у 20% пациентов шванноматоз также диагностирован у одного из родителей?
- у большинства пациентов первые жалобы возникают примерно в 30 лет, а диагноз зачастую ставится лишь 10 лет спустя?
- многие пациенты проходят операцию по удалению шванноматоза несколько раз в течение жизни?
- 2/3 пациентов принимают лекарства от хронической боли?

## 1. Что такое шванноматоз?

Шванноматоз — редкое наследственное заболевание, которое характеризуется образованием шванном, то есть доброкачественных опухолей, поражающих нервы. Распространенность данного заболевания пока что недостаточно изучена, однако, по некоторым оценкам, шванноматозом болеет примерно 1 человек из каждых 40 000–70 000.

Шваннома бывает единичной, или изолированной. Если же у человека обнаружили несколько шванном или шванномы есть у его родственников, это может указывать на его наследственную предрасположенность к образованию этих доброкачественных опухолей. В этом случае ставится диагноз «шванноматоз». Подробнее о постановке диагноза читайте в главе 4: *«Диагностика шванноматоза»*.

Самые распространенные жалобы при шванноматозе — это (иррадиирующая) боль и объемные образования в местах развития шванном, например на шее или конечностях. Реже появляются такие симптомы, как слабость и нарушение чувствительности. Последствия развития шванном зависят от локализации и размеров опухоли. Обычно первые жалобы появляются в 30–40 лет.

Шванномы также могут быть проявлением других заболеваний, например нейрофиброматоза II типа (НФ2). Несмотря на то что часть симптомов этих двух заболеваний совпадает, НФ2 и шванноматоз имеют разную клиническую картину. О возможных симптомах и различиях между шванноматозом и НФ2 читайте в главе 2: *«Субъективные и объективные симптомы шванноматоза»*.

**Шванноматоз — это заболевание нервной системы, которое характеризуется развитием опухолей на нервах и может сопровождаться болевым синдромом, нарушением чувствительности и слабостью.**

Шванноматоз — генетическое заболевание, то есть заболевание, с которым рождаются. Подробнее об этом читайте в главе 3: *«Как человек заболевает шванноматозом?»*.

Возможные методы лечения подробнее описаны в главах 5 и 6: *«Обследование и лечение»* и *«Лечение боли»*.

Поскольку шванноматоз — очень редкая болезнь, иногда пациент сталкивается с тем, что врач слышит о ней впервые. На сегодняшний день не существует лицензированного экспертного центра, который бы специализировался на этом заболевании. Тем не менее, Лейденскому университетскому медицинскому центру (LUMC) удалось сформировать базу знаний о шванноматозе. Подробнее об этом читайте в главе 11: *«Как организована медицинская помощь»*.





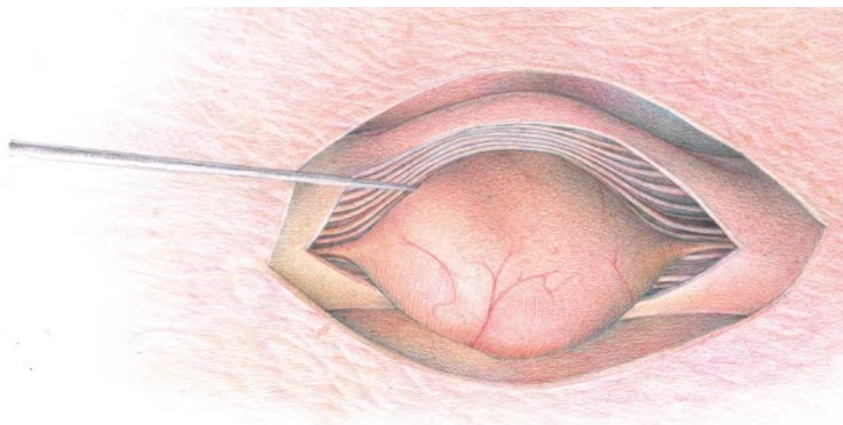
## 2. Субъективные и объективные симптомы шванноматоза



**Нервная система**

### Что такое шванномы?

Шванномы — это доброкачественные новообразования, которые развиваются из оболочек нервов. И шванномы, и нейрофибромы относятся к доброкачественным опухолям нервных оболочек. Таким образом, шваннома не является разновидностью рака, поскольку она не злокачественная. Однако это не значит, что шванномы не доставляют никаких проблем. При шванноматозе шванномы образуются прежде всего вдоль периферических нервов (у 89% пациентов) и позвоночника (у 74% пациентов). Периферическими называются нервы, которые отходят от позвоночника и соединяют его с разными органами тела. При этом шванномы бывают разных размеров, от нескольких миллиметров до нескольких сантиметров в диаметре. Шваннома черепного нерва встречается всего у 10% пациентов со шванноматозом.



*Рис. 1. Шваннома развивается внутри нервной оболочки в одном из пучков нервных волокон. Она оказывает давление на соседние пучки нервных волокон, вызывая боль и иные жалобы.*

При шванноматозе первые симптомы чаще всего возникают приблизительно на 30-м году жизни. Иногда первые жалобы появляются уже в детстве или, наоборот, в более позднем возрасте (в целом — от 6 до 60 лет).

Шванномы могут проявляться в виде медленно растущих образований под кожей, например на руке или ноге. Эти образования обычно обладают повышенной чувствительностью, но не всегда. Если шваннома растет из нерва, расположенного более глубоко в теле, снаружи она чаще всего не заметна.

Самая распространенная жалоба при шванноматозе — это боль. Болевые ощущения могут возникать в том месте, где развивается шваннома. Иногда боль отдает и в другие части тела. Боль может иррадиировать по направлению нерва, из которого растет шваннома. При точечном надавливании на шванному может возникнуть ощущение покалывания. Иногда нарушается чувствительность или появляется локальная слабость (в обоих случаях из-за раздражения или повреждения пораженного нерва).

Приблизительно у 10% людей, страдающих от шванноматоза, шваннома развивается вдоль одного из черепных нервов. Если поражен черепной нерв, который отвечает за слух и поддержание равновесия, пациент имеет дело с *невриномой слухового нерва*, или вестибулярной шванномой. Невриномы слухового нерва сопровождаются



такими симптомами, как потеря слуха, звон или шум в ушах и нарушение равновесия.

Нейрофиброматоз II типа (НФ2), так же как и шванноматоз, характеризуется появлением шванном, однако именно при НФ2 появляется невринома слухового нерва. При шванноматозе невриномы слухового нерва развиваются нечасто и только с одной стороны, тогда как у людей с НФ2 они почти всегда двусторонние (см. таблицу ниже).

Клинические проявления	При шванноматозе	При НФ2
Двусторонняя невринома	Отсутствует	90%
Односторонняя невринома слухового нерва	Редко	10%
Другие шванномы внутри черепа	9–10%	24–51%
Менингиомы (опухоль, которые развиваются из мозговой оболочки)	5%	45–58%
Шванномы позвоночника	74%	63–90%
Эпендимомы (опухоль, развивающаяся из клеток, которые выстилают заполненные жидкостью полости в головном мозге)	Отсутствует	18–58%
Шванномы периферических нервов	89%	68%
Субкапсулярная катаракта (катаракта в определенной части глаза)	Отсутствует	60–81%

*Различия в клинических проявлениях шванноматоза и НФ2*

**Шванноматоз — это не рак, однако он может сопровождаться большим количеством жалоб. Шванноматоз также не стоит путать с НФ2. В отличие от НФ2, он не приводит к двустороннему нарушению слуха.**

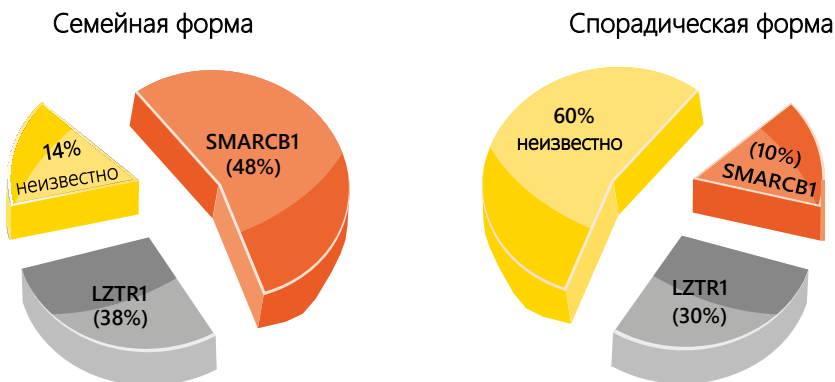
### 3. Как человек заболевает шванноматозом?

Примерно в 80% случаев пациент со шванноматозом — первый в семье, кому поставлен такой диагноз (в этом случае говорят о несемейном, вновь возникшем, или спорадическом заболевании); в остальных 20% случаев у пациента есть как минимум один родственник, больной шванноматозом (семейное заболевание). У части пациентов со шванноматозом причину заболевания можно увидеть в ДНК. Это изменение (мутация) гена SMARCB1 или LZTR1.

В группе пациентов, у которых в семье зафиксированы случаи образования шванном, вероятность увидеть изменения в генах (мутации) в ДНК выше, чем у пациентов со спорадическим шванноматозом (приблизительно 85% и 40% соответственно, см. диаграмму).

При семейном характере заболевания изменения в гене SMARCB1 обнаруживаются чаще, чем при спорадическом шванноматозе.

Если мутацию обнаружить не удастся, это может свидетельствовать о том, что шванномы образовались в результате изменения в гене заболевания, который еще не известен медицине, либо под влиянием других факторов, например факторов внешней среды. Это также может означать, что у пациента мозаичная форма заболевания, которая затрудняет обнаружение мутации.

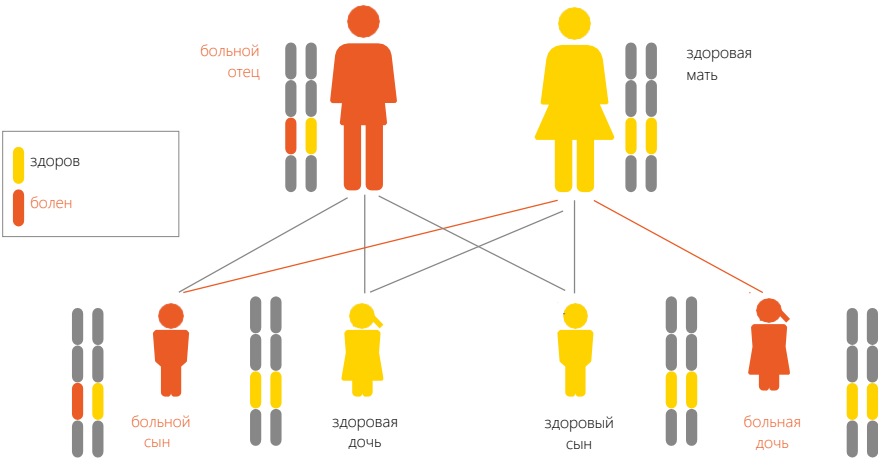


*Рис. 2. Примерно у 20% пациентов с диагнозом «шванноматоз» есть родственники с таким же заболеванием. В этой группе вероятность того, что причина заболевания будет обнаружена в наследственном материале пациента, составляет примерно 85%. Если среди родных пациента нет заболевших, эта вероятность ниже (40%).*

Шванноматоз возникает в результате мутации в генах. В настоящее время медицине известны два причинных гена шванноматоза. Если шванноматоз также диагностирован у кого-то из родственников пациента, его причину (мутацию в ДНК) обнаружить будет проще.

Шванноматоз передается по аутосомно-доминантному типу наследования. Дети пациента с наследственной предрасположенностью к шванноматозу унаследуют предрасположенность к заболеванию с вероятностью 50% (каждый второй). Эта вероятность одинакова для обоих полов (см. рисунок ниже).

### Аутосомно-доминантное наследование



Источник: Erfelijkheid.nl

Для шванноматоза также характерна неполная пенетрантность. Это означает, что не у всех, кто имеет наследственную предрасположенность к шванноматозу, будут развиваться шванномы. От чего именно это зависит — неизвестно. Возможно, это обусловлено еще не изученными факторами, связанными или не связанными с ДНК. Поэтому пока невозможно предсказать, появятся ли у человека с генетической предрасположенностью к шванноматозу симптомы этого заболевания.

У некоторых людей шванноматоз затрагивает лишь одну часть тела. Такое сегментарное развитие заболевания с большой долей вероятности свидетельствует о мозаичной форме шванноматоза. В этом случае болезнь поражает организм не так сильно, однако у детей пациента вполне может проявиться полная клиническая картина шванноматоза (но только если они унаследовали наследственную предрасположенность к нему).

Если вы хотите больше узнать о наследственном материале, аутосомно-доминантном типе наследования или получить другую информацию о наследственности, переходите на сайт [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

**Шванноматоз — это наследственное заболевание. Больной родитель передаст его своим детям с вероятностью 50%. Однако не у каждого ребенка это приведет к развитию шванном и появлению соответствующих симптомов. Вероятность появления клинической картины заболевания не очень высока.**



На сайте [www.youtube.com](http://www.youtube.com) можно посмотреть видео нидерландского Национального информационного центра по вопросам наследственности Erfocentrum. Для этого введите в строке поиска «autosomaal overerven» («аутосомное наследование»).





## 4. Диагностика шванноматоза

Постановка диагноза обычно начинается с обследования пациента на наличие каких-либо признаков шванноматоза. Определить, есть ли у вас шванноматоз, может такой врач, как невролог, нейрохирург или клинический генетик. Для постановки диагноза врач опирается на перечень признаков шванноматоза.

Диагноз «шванноматоз» подтверждается в следующих случаях:

(при несемейной форме шванноматоза)

- обнаружены две или более невнутрикожные шванномы, как минимум одна из которых подтверждена гистологически; материал для гистологического исследования забирается в ходе биопсии или операции;
- И
- сканирование головного мозга не выявило признаков двусторонней вестибулярной опухоли. Сканирование головного мозга делают не всем: это зависит от возраста пациента, имеющего шванномы.

(при семейной форме шванноматоза)

- у пациента есть подтвержденная шваннома периферических нервов, односторонняя вестибулярная опухоль или другая внутричерепная шваннома;
- И
- у родственника 1-й степени родства (родитель/брат/сестра/ребенок) диагностирован шванноматоз;
  - отсутствует изменение в гене NF2.

Диагноз также можно поставить с помощью генетического исследования.

В этом случае диагноз «шванноматоз» подтверждается, если:

- обнаружена патогенная мутация в гене SMARCB1 или LZTR1 и имеется подтвержденная шваннома или менингиома;
- причинные мутации обнаружены более чем в 2 опухолях.

## Генетическое исследование

Чтобы подтвердить диагноз или, наоборот, снизить его вероятность, клинический генетик может провести анализ ДНК. В ходе этого исследования у пациента ищут патологическое изменение в гене SMARCB1 или LZTR1. Обычно исследуется кровь пациента, но иногда используется образец ткани, пораженной шванномой, который получают в ходе операции или биопсии.

В настоящее время не у всех пациентов, страдающих шванноматозом, удается обнаружить в генетическом материале причинную мутацию. Однако это не исключает вероятность того, что причина заболевания кроется в наследственном материале. В таких случаях диагноз ставится только по внешним и физическим признакам. При мозаичной форме шванноматоза мутация присутствует не во всех соматических клетках, поэтому при анализе ДНК, проводимом на клетках крови, эту мутацию удастся обнаружить не всегда.

Если известно о наличии у родственников пациента причинных мутаций, клинический генетик может предложить им при желании провести узконаправленный анализ ДНК в отношении конкретно этой семейной мутации. Если речь идет о несовершеннолетних больных, при отсутствии у них жалоб, характерных для шванноматоза, анализ ДНК обычно откладывают до их совершеннолетия или еще более позднего возраста, когда они будут способны самостоятельно принять взвешенное решение.

Подробнее о том, стоит ли проводить генетическое исследование, можно прочитать здесь: <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/waarom-dna-onderzoek>.

**Шванноматоз плохо поддается диагностике. Шванномы могут появляться у людей, не имеющих шванноматоза. Кроме того, шванноматоз легко спутать с НФ2, поэтому врачу очень важно тщательно разобраться в симптомах! Как правило, пациенту, у которого есть родственники с подтвержденным шванноматозом, поставить диагноз проще.**

## У вас диагностирован шванноматоз и вы хотите завести детей?

Если вы хотите завести ребенка, вам следует четко понимать, что с вероятностью 50% ваши дети унаследуют от вас наследственную предрасположенность к шванноматозу. При этом ваши субъективные симптомы могут существенно отличаться от тех, которые появятся у ваших (будущих) детей. Заболевание может проявиться у них в большей степени, а может, наоборот, протекать с меньшим количеством симптомов или вовсе бессимптомно.

Если у вас диагностирован шванноматоз и вы с партнером хотите завести ребенка, своевременно проконсультируйтесь с клиническим генетиком (желательно до планирования беременности). Врач объяснит вам, что может дать анализ ДНК пациенту, планирующему ребенка; например, возможно ли предотвратить передачу заболевания вашим детям. Более подробную информацию вы найдете по этой ссылке:

<https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.



## 5. Обследование и лечение

На сегодняшний день шванноматоз считается неизлечимым заболеванием. Самая распространенная жалоба при шванноматозе — это боль. Поэтому лечение болезни заключается в лечении ее симптомов, в первую очередь — болевого синдрома. Существует два разных подхода к лечению: удаление шванномы хирургическим путем и выжидательная тактика. Лечение также может сопровождаться приемом обезболивающих лекарственных средств. Лекарство, которое могло бы сдерживать развитие шванном, современной медицине неизвестно.

В качестве первого шага ваш лечащий врач проведет визуализирующее исследование, чтобы убедиться, что у вас действительно развивается шваннома, и посмотреть, где конкретно она находится и откуда растет. Обычно в этих целях используют МРТ. Визуализирующие исследования также позволяют максимально точно оценить, какие виды лечения возможны в вашей ситуации и каковы риски в случае хирургического вмешательства.

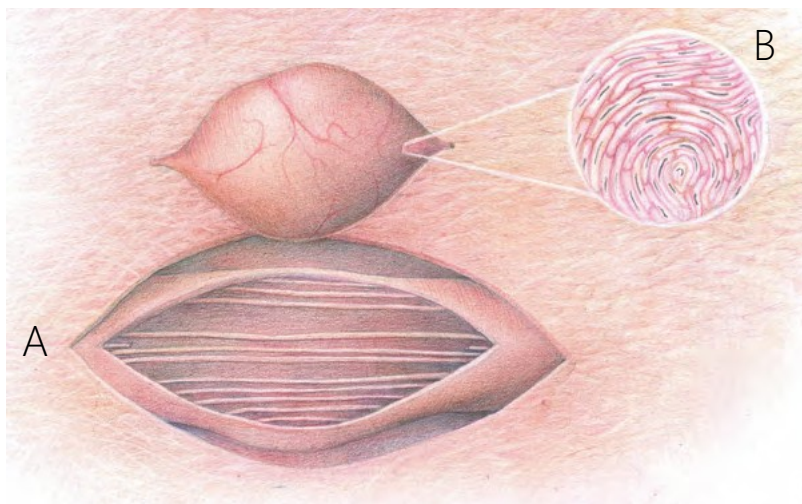
Для шванноматоза не существует протокола лечения, основанного на научных исследованиях. Это затрудняет решение вопроса об оперативном вмешательстве, поэтому врачи вынуждены руководствоваться характером жалоб и наличием или отсутствием их отрицательной динамики, такой как слабость, нарушение чувствительности, боль и увеличение размеров опухоли. Как правило, операция назначается при наличии сильно беспокоящих пациента симптомов, а также в случае разрастания шванномы. Поскольку принять решение о хирургическом удалении шванномы может быть непросто, рекомендуется обратиться по этому вопросу в специализированный медицинский центр. Подробнее об этом читайте в главе 11: *«Как организована медицинская помощь?»*



У вас остались личные вопросы на эту тему? Например: как подготовиться к обследованию или лечению и сколько длится восстановление?  
Для получения более подробной информации обратитесь к своему лечащему врачу. Для некоторых исследований и видов лечения вы также можете получить памятку по подготовке в бумажном виде. Подробнее об этом читайте в главе 9: *«Что лично вы можете сделать?»*

### Хирургическое лечение шванном

Шваннома растет из одного или нескольких **пучков** нервных волокон, сдавливая другие пучки (см. **рисунок 1** на стр. 9). Целью операции является полное удаление шванномы. В ходе операции разрезают нервные волокна, из которых растет шваннома, а здоровые пучки сохраняют. Вырезанную ткань обычно отправляют на исследование для постановки окончательного диагноза.



*Рис. 3. А => В ходе хирургического удаления шванномы вырезается пораженный опухолью пучок нервных волокон. В результате давление на другие пучки прекращается и болевые ощущения у пациента могут уменьшиться. В => Микроскопически шваннома представляет собой разрастание клеток вокруг пучка нервных волокон (шванновских клеток).*



В большинстве случаев хирургическое удаление шванномы приводит к уменьшению боли, но не всегда. При проведении операции стремятся сохранить функцию нерва. Чаще всего это удается, однако есть небольшая вероятность того, что после операции жалобы усилятся. Решение о проведении операции принимает нейрохирург совместно с пациентом.

Иногда после хирургического удаления шванномы остаются микроскопические частицы опухоли, из которых вырастает новая шваннома. Однако это случается редко и почти никогда не требует повторного оперативного вмешательства.

В редких случаях, когда хирургический метод лечения не подходит, хорошей альтернативой является радиохирургическое иссечение, например с помощью гамма- или кибер-ножа.

При редких, серьезных формах шванномы, если опухоль быстро растет, может потребоваться медикаментозное лечение — ингибитором ангиогенеза бевацизумабом (авастинном). Этот лекарственный препарат препятствует формированию кровеносных сосудов и, как следствие, может затормозить рост опухолей, а также уменьшить болевые ощущения. Однако этот способ лечения шванном пока недостаточно изучен.

Все описанные способы лечения имеют свои преимущества и недостатки, в том числе определенные риски. Поэтому каждое решение должно быть тщательно обдумано.



## 6. Лечение боли

Шванноматоз часто сопровождается хронической болью. Боль может быть вызвана давлением шванномы на окружающие ткани или на сам нерв. Это давление приводит к невралгии, которая выражается в виде стреляющей, жгучей боли. Иногда от местной (локальной) шванномы боль распространяется по всему телу. Такую боль называют генерализованной.

В клиниках лечения боли лечение обычно нацелено на облегчение симптомов. При этом может использоваться медикаментозная (препараты с обезболивающим эффектом) или немедикаментозная терапия (чрескожная электростимуляция или интервенционные методы лечения, см. вставки).

При медикаментозном лечении сначала определяют характер боли. Если боль локальная, чаще всего назначают неопиоидный препарат (иногда в сочетании с опиоидным). Невралгию и генерализованную боль обычно лечат антидепрессантами или противосудорожными средствами. Интервенционные методы лечения (блокады боли) зачастую дают лишь временный эффект.

Боль влияет на физическое состояние, настроение, мысли, поступки, социальные контакты и активность пациентов. Поэтому в лечении хронической боли важен междисциплинарный подход, то есть лечение должно осуществляться при активном участии психолога, врача-реабилитолога и физиотерапевта.

**Чрескожная электростимуляция — это метод лечения, который заключается в стимуляции нервов с помощью накожных электродов. При стимуляции чувствительных зон выделяются обезболивающие вещества, что приводит к уменьшению боли.**

Интервенционные методы лечения также известны как «блокады боли». Цель лечения — воздействовать на нерв, который передает болевые сигналы, таким образом, чтобы эти сигналы не доходили до головного мозга.

К интервенционным методам лечения относятся блокада нервов, радиочастотная абляция (РЧА) и стимуляция спинного мозга.

РЧА, по сути, заключается в сжигании опухолевых клеток. В опухолевую ткань через кожу вводят иглу, подключенную к генератору. Введение иглы визуализируется и контролируется с помощью ультразвука или компьютерной томографии. Генератор вызывает в клетках сильное колебание, которое приводит к нагреванию и сгоранию опухолевых клеток.

Ощущение боли возникает не в месте повреждения тканей, а в головном мозге. Головной мозг получает болевые импульсы, после чего мы начинаем ощущать боль.

Чтобы уменьшить боль, можно не давать импульсам поступать в головной мозг. Тогда пациент не будет ощущать (почти) никакой боли. Именно этот принцип лежит в основе стимуляции спинного мозга. В пространство за спинным мозгом (эпидуральное пространство) вводится электрод (маленький аппарат). Электрод посылает едва заметные электрические сигналы, которые приводят к блокировке болевых импульсов, прежде чем последние успевают дойти до головного мозга. Электрические сигналы генерирует нейростимулятор (напоминает кардиостимулятор), который соединен с электродом(-ами) с помощью тонких проводов.

## 7. Что ожидать в долгосрочной перспективе?

Шванноматоз у всех протекает по-разному, даже в рамках одной семьи. При семейной форме шванноматоза первые жалобы обычно появляются раньше (в возрасте 20–30 лет), чем при несемейной форме заболевания (в возрасте 30–40 лет, см. главу 1: «*Что такое шванноматоз?*» и главу 3: «*Как человек заболевает шванноматозом?*»).

Если у одних пациентов развивается лишь несколько шванном и отсутствуют серьезные боли, у других болезнь может сопровождаться тяжелыми, нарастающими физическими и/или психологическими симптомами, которые могут сильно осложнять повседневную жизнь. К сожалению, факторы, которые могут влиять на тяжесть течения заболевания, на данный момент не установлены.

Известные причинные гены шванноматоза LZTR1 и SMARCB1 дают схожую картину симптомов, однако при SMARCB1, помимо шванном, иногда также развиваются доброкачественные опухоли мозговых оболочек (менингиомы). Примерно у одной трети пациентов шванномы образуются в пределах одной конечности или одной части тела (сегментарный шванноматоз).

Шванномы — это доброкачественные опухоли. Злокачественные опухоли нервов тоже упоминаются в научной литературе, однако встречаются крайне редко. Ожидаемая продолжительность жизни у больных шванноматозом такая же, как и у людей, не имеющих этого заболевания.

Психологические симптомы, такие как мрачность, хандра или даже депрессия, в основном развиваются из-за постоянного ощущения боли. Хроническая боль может оказывать длительное воздействие на нервную систему или, например, вызывать чувство усталости и мрачность.



## 8. Как шванноматоз влияет на повседневную жизнь?

Влияние шванноматоза на повседневную жизнь пациента зависит от конкретной ситуации, в частности от того, сколько у пациента шванном и насколько выражены симптомы. В некоторых — к счастью, редких — случаях шванномы причиняют такую боль, что человек больше не может работать. Почти две трети пациентов, больных шванноматозом, принимают лекарства от хронической боли. Некоторые из этих лекарств влияют на концентрацию и сознание пациента, а значит, и на его повседневную жизнь. Не рекомендуется принимать препараты морфинового ряда в течение длительного времени, поскольку они вредны для организма и при длительном применении становятся неэффективными. Специалист по боли может порекомендовать вам альтернативные препараты.

### Дополнительная помощь и поддержка

При умеренных жалобах вы можете обратиться за помощью не только в медицинские учреждения, но и ряд других организаций. Например, можно связаться с районными службами, организованными муниципалитетом, которые знакомы и уже работали с социально-психологическими проблемами, возникающими у пациентов с хроническими заболеваниями из-за постоянного чувства боли.

Муниципалитет также может помочь адаптировать ваше жилое помещение к вашим потребностям. Это бывает необходимо, когда пациенту становится тяжело передвигаться и из-за этого трудно пользоваться привычным жилым пространством. На сайте [www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl) во вкладке «Wegwijzer» («Указатель») приведены адреса организаций, которые оказывают помощь и поддержку пациентам, испытывающим трудности в повседневной жизни. Например, в этих организациях можно узнать о получении помощи в воспитании детей, оформлении «Личного бюджета» (или PGB — государственной субсидии в Нидерландах, которую получатель может самостоятельно израсходовать на необходимую ему медицинскую и социальную помощь), а также правилах в отношении школы, работы и больничных. Если вам трудно сориентироваться в разных организациях, оказывающих помощь детям, заходите на сайт [www.integralevroeghulp.nl](http://www.integralevroeghulp.nl).



## 9. Что лично вы можете сделать?

Иногда может казаться, что ваше здоровье и самочувствие полностью зависит от врачей. Однако вы и сами многое можете сделать, чтобы чувствовать себя хорошо. Разумеется, это не мешает вам одновременно обращаться к врачам и близким за помощью.

Самое важное, что лично вы можете сделать, — не терять связь с врачом. Пациенту часто приходится делать выбор между разными методами лечения или исследования. Врач может рассказать вам о преимуществах и недостатках разных вариантов, и вы можете вместе выбрать оптимальное для вас или вашего ребенка решение.

Если вам что-то непонятно, вы всегда можете (пере-)спросить это у врача, а также, если вам что-то неприятно или вы в чем-то не уверены, сказать врачу об этом.



Перед приемом подумайте, что именно вы хотите сказать или спросить, запишите ваши идеи и возьмите список с собой на прием.

Как правило, когда вам предлагают обследование или лечение, вы не обязаны сразу принимать решение. Вы можете подумать об этом дома или записаться на дополнительный прием. Вы не должны принимать трудные решения в одиночку. Обсуждайте их со своим лечащим врачом. И, конечно, вы можете взять с собой человека, которому вы доверяете и который может вам помочь.

## 10. Что не следует делать?

При шванноматозе не существует абсолютных запретов или чего-то, что стоило бы делать с осторожностью всем пациентам. Нет таких лекарств, еды или видов деятельности, которые были бы запрещены всем, кому поставлен этот диагноз. Зачастую шванноматоз диагностируют в сравнительно позднем возрасте, когда большинство людей уже построили свою жизнь определенным образом.

В некоторых аспектах жизнь пациентом со шванноматозом может немного отличаться от жизни большинства других людей. Поэтому можно обсудить с вашим врачом, что следует и чего не следует делать в вашей конкретной ситуации. Быть может, вы сомневаетесь, можно и полезно ли вам заниматься определенным видом спорта? Например, вы испытываете сильные боли в опорно-двигательном аппарате и при этом хотели бы выполнять физические упражнения. Или вы хотите продолжать водить машину или получить водительские права, но принимаете лекарства, которые могут влиять на способность управлять транспортным средством. Может быть, вы пытаетесь решить, разумно ли заниматься определенным видом работы и не будет ли она слишком трудной для вас?

Всегда обсуждайте подобные вопросы с вашим лечащим врачом (врачами). Если вы не уверены в том, как действуют лекарства или травы, которые вы принимаете без предписания врача, вы всегда можете попросить аптекаря проконсультировать вас, чтобы получить более подробную информацию применительно к вашей личной ситуации. В большинстве аптек есть отдельное помещение, где фармацевт может вас принять и спокойно обсудить это с вами.

Как показывают исследования, при наличии хронической невралгии курение может способствовать усилению боли. Это дополнительная причина бросить курить.

В любом случае никогда не терпите длительную боль слишком долго — обращайтесь за помощью. Подробнее об этом читайте в главе 8: *«Как шванноматоз влияет на повседневную жизнь?»*.



## 11. Как организована медицинская помощь?

Количество и специализация врачей, которые будут участвовать в вашем лечении, зависит от характера ваших жалоб и вашего возраста. Дети могут обратиться к педиатру и/или детскому неврологу. Взрослым пациентам иногда приходится наблюдаться сразу у нескольких специалистов.

### Экспертный и лечебный центры

Экспертный центр — это медицинское учреждение, в котором врачи обладают обширными знаниями о том или ином (редком) заболевании. Статус экспертного центра присуждается министром здравоохранения, социального обеспечения и спорта Нидерландов. Сотрудники экспертного центра, участвующие в исследованиях и лечении пациентов, работают в группах. В настоящее время медицинские учреждения совместно с ассоциацией пациентов предпринимают усилия для открытия экспертного центра по NF2 и шванноматозу. Пока этого не произошло, вы можете обратиться за консультацией по NF2 или шванноматозу в Лейденский университетский медицинский центр (LUMC) или в Центр неврологии (Zenuwcentrum) при LUMC.

### Какие врачи будут участвовать в вашем лечении?

Обычно с жалобами, связанными со шванномами, пациенты сначала обращаются к врачу общей практики, который направляет их к педиатру, (детскому) неврологу или хирургу. Чтобы поставить диагноз «шванноматоз», нужно пройти обследование у клинического генетика. В Нидерландах операции на опухолях нервов проводят нейрохирурги, общие хирурги и хирурги-ортопеды. Если у вас обнаружены шванномы и диагностирован шванноматоз, мы рекомендуем обратиться к специализированному нейрохирургу в Центре LUMC.

### Что делать, если ваш врач НЕ знает о болезни «шванноматоз»?

Шванноматоз — редкое заболевание. В Нидерландах оно диагностировано приблизительно у 350 человек. Поэтому некоторые специалисты из медицинской и социальной сферы (врачи, психологи, социальные работники, физиотерапевты) могут не знать, что такое

шванноматоз, или не иметь опыта работы с пациентами, страдающими этим заболеванием. Самым правильным решением будет пройти обследование и лечение в Центре LUMC или в одной из университетских больниц.

Это принесет пользу не только вам: если лечение пациентов со шванноматозом будет сконцентрировано в нескольких медицинских учреждениях, это позволит врачам быстрее накопить нужный опыт и, как следствие, улучшить качество лечения. Выбирая для лечения хороший экспертный центр, вы вносите вклад в этот процесс.

Если вы все же наблюдаетесь в другом медицинском учреждении и ваш врач не знает или мало знает о шванноматозе, он может запросить необходимую информацию в Центре LUMC. Это позволит вам не менять лечащего врача и при этом пользоваться самыми передовыми знаниями о шванноматозе.

### Исследование шванноматоза

Вероятно, вы проходите лечение в одной из университетских больниц, которые, помимо лечения пациентов, также занимаются образованием и научными исследованиями. Это значит, что к вам может обратиться врач или ученый и предложить принять участие в исследовании. Он объяснит вам суть исследования, после чего вы сами имеете право решить, хотите ли вы принимать в нем участие. В исследовании могут использоваться анонимизированные данные; зачастую это происходит по решению Контрольного комитета по медицинской этике. Если вы не хотите, чтобы ваши данные использовались в исследовании, вы можете сообщить об отказе своему лечащему врачу.

Поскольку шванноматоз — очень редкое заболевание, для продвижения научных исследований в области NF2 и шванноматоза в Европе было создано несколько программ сотрудничества.

### Ассоциация пациентов

Пациентам со шванноматозом и их близким также помогает ассоциация пациентов NFVN («Нидерландская ассоциация нейрофиброматоза»). Ассоциация NFVN содействует общению между людьми, которых затронула эта болезнь, например организуя дни

семьи или онлайн-мероприятия. Подробнее об этом:

[www.neurofibromatose.nl/home](http://www.neurofibromatose.nl/home).

Ассоциация NFVN также занимается распространением информации о шванноматозе среди исследователей, врачей и других специалистов по оказанию медицинской или социальной помощи. Например, ассоциация организует симпозиумы и курсы повышения квалификации, а также разрабатывает стандарты качества для медицинских и социальных работников.







# Выпускные данные

Настоящая брошюра издана Нидерландской ассоциацией нейрофиброматоза (NFVN). Брошюра доступна в электронном виде на сайтах [www.nfvn.nl](http://www.nfvn.nl) и [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl).

Если вы хотите задать вопрос ассоциации пациентов NFVN, пишите на [info@neurofibromatose.nl](mailto:info@neurofibromatose.nl).

Эта брошюра не может заменить консультацию с квалифицированным врачом. По всем вопросам обращайтесь к своему лечащему врачу.

## Текст:

Д-р Ю. Л. (Юстус) Грун, нейрохирург, Лейденский университетский медицинский центр (LUMC)

Д-р Э. (Эммелин) Атен, клинический генетик, Лейденский университетский медицинский центр (LUMC)

Д-р Э. (Эвелин) Бартелс, анестезиолог – специалист по боли, Лейденский университетский медицинский центр (LUMC)

Д-р И. (Иветт) ван Ирланд, клинический генетик, Медицинский центр Университета Эразмус (Erasmus MC)

Д-р Т. (Тон) Аккерманс, председатель Нидерландской ассоциации нейрофиброматоза (NFVN)

Э. (Эрик) де Хас, представитель по делам пациентов

П. (Пегги) Промт, представитель по делам пациентов

## Дизайн и верстка:

LMсс, Люсьенн Мейер, Лёсден

## Иллюстрации на стр. 9–20

Ко де Кок, Роттердам

## Сопровождение печати:

МЕО, Алкмар

Продолжение >

## Сопровождение программы «Zicht op zeldzaam», посвященной редким заболеваниям

Ассоциация пациентов с редкими и генетическими заболеваниями (VSOP), Сустан

### Миссия

Нидерландская ассоциация нейрофиброматоза (NFVN) продвигает интересы пациентов с нейрофиброматозом (НФ). Цель Ассоциации — добиться полного излечения НФ или по крайней мере улучшения самочувствия пациентов с этим диагнозом. Содействуя улучшению качества медицинской помощи, NFVN стремится улучшить условия обучения, работы и жизни пациентов с НФ. Ассоциация также стремится устранить или ослабить физические, социальные и общественные ограничения, которые препятствуют саморазвитию пациентов с НФ и их участию в жизни общества. Кроме того, NFVN старается наладить взаимодействие между пациентами и их семьями, чтобы дать им возможность делиться и обмениваться опытом и тем самым поддерживать друг друга.

Neurofibromatose Vereniging Nederland

Postbus 8152

3503 RD UTRECHT

[www.nfvn.nl](http://www.nfvn.nl)

[info@neurofibromatose.nl](mailto:info@neurofibromatose.nl)

Издатель:



Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

© 2019

Нидерландская ассоциация нейрофиброматоза (NFVN)

[www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl)

Программа «Zicht op zeldzaam», Ассоциация пациентов с редкими и генетическими заболеваниями (VSOP)

[www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)

Брошюра издана при финансовой поддержке Министерства здравоохранения, социального обеспечения и спорта Нидерландов.

Перевод материалов на русский язык осуществлен при финансовой и организационной поддержке Орденовой Наталии Олеговны.  
Переводчик с нидерландского языка: Коваль Анна Сергеевна.  
Дизайн и верстка на русском языке: Королев Александр Владимирович.

