

Что такое нейрофиброматоз?

Нейрофиброматоз — это группа генетических врожденных заболеваний, в которой принято выделять три типа:

- Нейрофиброматоз 1 типа (НФ1)
- Нейрофиброматоз 2 типа (НФ2)
- Шванноматоз

Это три независимых заболевания, вызванных разными генетическими причинами. Один тип заболевания не может перетекать в другой.

Нейрофиброматоз 1 типа (болезнь Реклингхаузена, периферический НФ) – одно из самых распространенных генетических заболеваний в мире, которое встречается примерно у 1 из 2500 – 3000 новорожденных детей. Частота возникновения заболевания у мужчин и женщин одинакова. При НФ1 возникают, как правило, доброкачественные опухоли (нейрофибромы), которые затрагивают периферическую и центральную нервную систему (ЦНС).

НФ1 связан с изменениями в гене *NF1*, который кодирует белок нейрофибромин и в норме препятствует образованию опухолей в организме. **Заболевание может быть унаследовано от одного из родителей или возникнуть у ребенка спонтанно**, родители при этом здоровы. Если один из родителей болен, то шанс рождения ребенка с НФ1 составляет 50% при каждой беременности (аутосомно-доминантный тип наследования). Выявить изменение в гене *NF1* можно при проведении генетического анализа.

Как правило, первыми признаками НФ1 у детей являются пятна цвета «кофе с молоком», которые указывают на возможность наличия заболевания у ребенка. Другие проявления синдрома могут возникать с возрастом. Если клинические проявления соответствуют критериям диагностики НФ1, то генетический анализ гена *NF1* не является обязательным. В случае, если клиническая картина не совсем ясна, генетический анализ поможет установить диагноз.

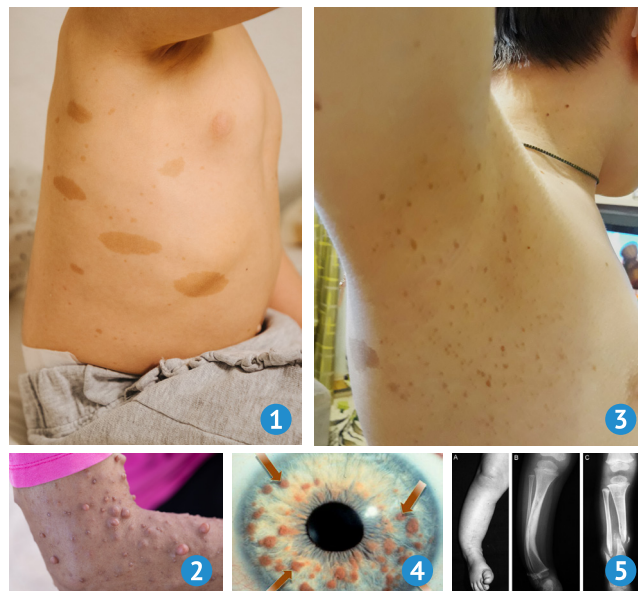
НФ1 – синдром с широким спектром клинических проявлений, которые могут значительно отличаться у разных людей с НФ1 и даже среди членов одной семьи.

Диагноз нейрофиброматоз 1 типа может быть поставлен при наличии сочетания двух и более симптомов:

- **Шесть и более** пятен цвета «кофе с молоком» больше 5 мм у детей и 15 мм у взрослых (данный признак может встречаться при других заболеваниях); **1**
- Наличие **двух и более** обычных нейрофибром, **либо одной** плексиформной нейрофибромы; **2**
- Гиперпигментация в подмышечной и/или паховой области; **3**
- Узелки Лиша; **4**
- Костные аномалии, такие как ложный сустав, дисплазия крыльев клиновидной кости, сколиоз и т.д.; **5**
- Глиома зрительного пути;
- Наличие НФ1 у одного из родителей;
- Мутация в гене *NF1*.

Также при нейрофиброматозе 1 типа у детей встречаются: эпилептические приступы, опухоли ЦНС, вишневые ангиомы (пятна Кэмпбелла де Моргана), ксантогранулемы, низкорослость, раннее половое созревание и другие более редкие проявления, на которые необходимо обращать внимание.

Данная информация носит ознакомительный характер и не может быть использована для самодиагностики, диагноз может поставить только врач!



Регулярное наблюдение у специалистов позволяет пациентам с НФ1 жить полноценной жизнью

Тем не менее, в рамках данного синдрома могут возникать жизнеугрожающие состояния, в связи с чем пациентам с НФ1 рекомендовано наблюдение не только у педиатра/терапевта, но и мультидисциплинарной командой специалистов.

Наблюдение включает:

- **Ежегодный врачебный осмотр**, который позволит выявитьстораживающие признаки:
 - » любая быстрорастущая некожная нейрофиброма;
 - » периферическая нейропатия с потерей чувствительности или двигательных функций;
 - » нарастание болевых ощущений (особенно, если они будят ребенка ночью) или изменение их характера.
- **Регулярное офтальмологическое обследование** (особенно у детей) в связи с риском развития глиомы зрительного пути.
- **В связи с отсутствием консенсуса мирового научного сообщества относительно целесообразности проведения ежегодной магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга**, вопрос о частоте проведения данного исследования должен обсуждаться индивидуально в каждом конкретном случае с лечащим врачом, с учетом клинических проявлений и жалоб пациента.

В настоящее время возможно только симптоматическое лечение проявлений НФ1, которые влияют на качество жизни и угрожают здоровью. **К методам терапии относятся:**

- **Хирургическое лечение** (строго по показаниям)
 - **Медикаментозное лечение**
 - **Физиотерапия**
 - **Психологическая поддержка**
 - **Терапия боли**
- Пациенту с НФ1 может потребоваться обращение к следующим врачам:**
- **Генетик** (для диагностики болезни);
 - **Невролог** (неврологические симптомы, наличие опухолей);
 - **Ортопед** (дисплазия крыльев клиновидной кости, внутривозвоночная патология, ложный сустав большеберцовой кости);
 - **Офтальмолог** (наличие узелков Лиша, глиомы зрительного пути);
 - **Дерматолог** (пятна цвета «кофе с молоком», кожные, подкожные и плексиформные нейрофибромы);
 - **Кардиолог;**
 - **Психолог** (задержка психического, моторного, речевого развития, проблемы с обучением, признаки аутизма и/или синдрома дефицита внимания и гиперактивности);
 - **Педиатр** (для профилактики, лечения и реабилитации);
 - **Онколог** (при наличии опухолей);
 - **Эндокринолог** (раннее половое созревание, низкорослость, другие эндокринологические проблемы).

Важно знать!

- **Каждый случай заболевания нейрофиброматозом строго индивидуален.**
- **Важно руководствоваться конкретными обстоятельствами, при которых протекает болезнь, а также вести собственные наблюдения,** чтобы отслеживать течение заболевания и необходимость экстренного обращения к врачу.
- **Ранняя диагностика и вмешательство** увеличивают шансы на своевременное выявление симптомов болезни и их лечение.
- **Отсутствие симптомов** не отменяет необходимости периодических обследований и проведения профилактических мероприятий.
- **Знания о болезни и методах ее лечения** постоянно расширяются – старайтесь быть в курсе последних новостей.
- **Нейрофиброматоз не является противопоказанием** к прививкам, проведению массажа, нахождению ребенка на солнце, ЛФК, за исключением случаев, когда указанные процедуры являются противопоказанием при наличии определенных симптомов.

У всех пациентов симптоматика заболевания проявляется по-разному. При этом, хотя нейрофиброматоз может принимать серьезные формы и требовать частого медицинского вмешательства, **многие пациенты с данным заболеванием живут полноценной жизнью.**

По предварительным подсчетам, в России тысячи человек имеют диагноз нейрофиброматоз 1 типа.

Важно помнить, что Вы не одни – многие люди готовы поддержать Вас и поделиться своим опытом в борьбе с нейрофиброматозом.

Буклет подготовлен Межрегиональной общественной организацией содействия помощи пациентам с нейрофиброматозом “22/17” совместно с Национальным медицинским исследовательским центром детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева.

Больше информации о заболевании и список медицинских учреждений, оказывающих помощь пациентам с нейрофиброматозом, можно найти на сайте nf2217.ru

Связаться с нами: info@nf2217.ru

НЕЙРО- ФИБРО- МАТОЗ

1 ТИПА

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ



22:17