

## 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.

НФ1 связан с изменениями в гене *NF1*, который кодирует белок нейрофибромин. Заболевание может быть унаследовано от одного из родителей или возникнуть у ребенка спонтанно, родители при этом здоровы (т.н. мутация *de novo*). 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.

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

**Нейрофиброматоз 1 типа внесен в список орфанных заболеваний. Код МКБ — Q.85.0**

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

- **Шесть и более** пятен цвета «кофе с молоком» («café au lait, CAL»)\* больше 5 мм у детей и 15 мм у взрослых;
- Наличие **двух и более** обычных нейрофибром, **либо одной** плексиформной нейрофибромы;
- Гиперпигментация в подмышечной и/или паховой области;
- Узелки Лиша (пигментированные гамартомы радужки глаза);
- Костные аномалии, такие как ложный сустав, дисплазия крыльев клиновидной кости, сколиоз и т. д.;
- Глиома зрительного пути;
- Наличие НФ 1 типа у одного из родителей;
- Патогенный генетический вариант в гене *NF1*.

Если клинические проявления соответствуют критериям диагностики НФ1, то генетический анализ гена *NF1* не является обязательным. В случае, если клиническая картина не совсем ясна, данное исследование поможет установить диагноз. Генетический анализ также необходим для выяснения характера происхождения мутации (унаследована или возникла *de novo*), обследования других членов семьи и проведения пренатальной/преимплантационной диагностики.

- **ФГБНУ им. академика Н. П. Бочкова** проводит медико-генетическое консультирование на бюджетной основе;
- **НМИЦ ДГОИ им. Д. Рогачева** проводит медико-диагностическое консультирование и реализацию протоколов наблюдения детей с синдромами предрасположенности к опухолевым заболеваниям.

\* Если наличие пятен «кофе с молоком» или мелких пигментных пятен в подмышечных и паховых областях является единственным подходящим критерием, то диагноз нейрофиброматоз 1 типа наиболее вероятен. Тем не менее, в исключительных случаях эти признаки могут свидетельствовать о другом диагнозе (например, синдром Легиуса).

## 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.

**Может потребоваться обращение к следующим специалистам:**

- **Генетик** (для диагностики болезни);
- **Невролог** (неврологические симптомы, наличие опухолей);
- **Ортопед** (сколиоз, внутривertebral 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** (профилактика, лечение и реабилитация);
- **Онколог** (при наличии опухолей);
- **Эндокринолог** (раннее половое созревание, низкорослость, другие эндокринологические проблемы).

## Наблюдение пациента с НФ1 включает:

- **Ежегодный врачебный осмотр**, включающий сбор анамнеза и физикальное обследование (включая дерматологический осмотр и неврологическое обследование), что позволит выявить нарастающие 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 с возраста 12-18 месяцев) в связи с риском развития глиомы зрительного пути. Базовая оценка остроты зрения (при должной подготовке офтальмолога возможна с 12-18 месячного возраста), цветового зрения и полей зрения должна проводиться с того возраста, когда ребенок способен пройти тестирование, понимая и выполняя просьбы врача. Оценка на предмет риска ЮММЛ при НФ1 должна проводиться у детей с ювенильными ксантогранулемами.
- **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

## Куда направить ребенка с нейрофиброматозом?

### ОПУХОЛИ ЦНС И ПЛЕКСИФОРМНЫЕ ОПУХОЛИ:

НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева	г. Москва fnkc.ru
ФГБУ «Российский онкологический научный центр им. Н. Н. Блохина»	г. Москва ronc.ru
НМИЦ нейрохирургии им. ак. Н. Н. Бурденко	г. Москва nsi.ru
ФГБУ «Научно-исследовательский институт онкологии им. Н. Н. Петрова»	г. С-Петербург niioncologii.ru
ФГБУ «Санкт-Петербургский научно-исследовательский психоневрологический институт им. В. М. Бехтерева»	г. С-Петербург bekhterev.ru
ФГБУ «Ростовский научно-исследовательский онкологический институт»	г. Ростов-на-Дону rniioi.ru
Федеральный центр нейрохирургии г. Тюмени	г. Тюмень fcn-tmn.ru
ФГБУ «Федеральный центр нейрохирургии» Минздрава России	г. Новосибирск neuronsk.ru

### ОРТОПЕДИЯ:

GMS CLINIC (коммерческая клиника)	г. Москва gmsclinic.ru
ФГБУ «НИДОИ им. Г. И. Турнера»	г. С-Петербург rosturner.ru
ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» Минздрава России	г. Н.Новгород nniito.ru
ФГБУ «РНЦ «ВТО» им. акад. Г. А. Илизарова» Минздрава России	г. Курган ilizarov.ru

### ЭНДОКРИНОЛОГИЯ:

Эндокринологический научный центр РАМН	г. Москва endocrincentr.ru
--	-------------------------------

## Куда направить ребенка с нейрофиброматозом?

ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский Центр Здоровья Детей» Минздрава РФ принимает детей с нейрофиброматозом на плановые ежегодные госпитализации	г. Москва nczd.ru
«Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова оказывает медицинскую помощь детям с нейрофиброматозом	г. Москва pedklin.ru

**Нейрофиброматоз не является противопоказанием к прививкам, проведению массажа, нахождению ребенка на солнце, ЛФК.**

**За исключением случаев, когда указанные процедуры являются противопоказанием при наличии сопутствующего заболевания.**

Сам по себе диагноз **нейрофиброматоз не является показанием к установлению инвалидности.** Однако ряд симптомов, таких как костные аномалии или опухоли ЦНС, могут быть причиной установления инвалидности пациента.

Отсутствие симптомов не отменяет необходимости периодических обследований и проведения профилактических мероприятий.

Нейрофиброматоз 1 типа – синдром с полной пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью, может приводить к жизнеугрожающим состояниям и требовать частого медицинского вмешательства. Однако большинство пациентов с данным заболеванием живут полноценной жизнью.

# НЕЙРО-ФИБРОМАТОЗ

## 1 ТИПА

### ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ МЕДИЦИНСКОГО ПЕРСОНАЛА



22:17

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](http://nf2217.ru)

Связаться с нами: [info@nf2217.ru](mailto:info@nf2217.ru)