



Клиническое наблюдение

Случай семейного нейрофиброматоза в практике педиатра

Зрячкин Н.И.¹ • Бучкова Т.Н.¹ • Чеботарева Г.И.¹ • Стяжкина Н.Б.²

Зрячкин Николай Иванович – д-р мед. наук, профессор, заведующий кафедрой педиатрии Института подготовки кадров высшей квалификации и дополнительного профессионального образования¹

✉ 410012, Саратовская область, г. Саратов, ул. Челюскинцев, 151/161–34, Российская Федерация.
Тел.: +7 (452) 26 19 91.
E-mail: nizryach@yandex.ru

Бучкова Татьяна Николаевна – канд. мед. наук, доцент кафедры педиатрии Института подготовки кадров высшей квалификации и дополнительного профессионального образования¹

Чеботарева Галина Ивановна – ассистент кафедры педиатрии Института подготовки кадров высшей квалификации и дополнительного профессионального образования¹

Стяжкина Надежда Борисовна – врач-педиатр²

В статье описано клиническое наблюдение случая семейного нейрофиброматоза. Диагноз нейрофиброматоза 1-го типа был установлен у пациентки 9 лет согласно диагностическим критериям, рекомендованным Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу, на основании двух признаков: наличие 2 или более нейрофибром, наличие у родственников первой степени родства нейрофиброматоза 1-го и 2-го типов. К особенностям данного клинического наблюдения можно отнести отсутствие у больной кожных проявлений, а также неблагоприятный прогноз. Для раннего клинического выявления больных нейрофиброматозом 1-го типа и их диспансеризации, преемственности ведения и проведения адекватных мер первичной и вторичной профилактики осложнений

заболевания важно знание данной патологии врачами первичного звена здравоохранения, включая врачей-педиатров, участковых и семейных врачей, неврологов, дерматологов, офтальмологов и хирургов.

Ключевые слова: нейрофиброматоз, дети, диагностика

Для цитирования: Зрячкин НИ, Бучкова ТН, Чеботарева ГИ, Стяжкина НБ. Случай семейного нейрофиброматоза в практике педиатра. Альманах клинической медицины. 2018;46(2):200–5. doi: 10.18786/2072-0505-2018-46-2-200-205.

Поступила 18.12.2017;
принята к публикации 09.02.2018

¹ ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского» Минздрава России; 410012, Саратовская область, г. Саратов, ул. Большая Казачья, 112, Российская Федерация

² ГУЗ «Саратовская городская детская поликлиника № 2»; 410005, Саратовская область, г. Саратов, ул. Астраханская, 138, Российская Федерация

Нейрофиброматоз (НФ) – наследственное заболевание, предрасполагающее к развитию опухолей у человека [1, 2]. Первое описание НФ 2-го типа (НФ2) принадлежит шотландскому хирургу J.H. Wishart (1822), НФ 1-го типа (НФ1) – немецкому врачу F. von Recklinghausen (1882). В 1916 г. американский нейрохирург Н.W. Cushing объединил эти заболевания под общим названием «болезнь Реклингхаузена». По результатам молекулярно-генетических исследований (1985 и 1987 гг.)

установлены принципиальные различия в патогенезе НФ1 и НФ2; доказано, что это совершенно разные заболевания, требующие дифференцированного клинического подхода [3].

В литературе описано восемь типов нейрофиброматоза, однако в последнее время большинство из них (кроме НФ2) считаются abortивными формами НФ1 и в качестве самостоятельных нозологических форм не выделяются [3].

НФ1 и НФ2 считаются аутосомно-доминантными генетическими заболеваниями без



какого-либо расового и полового преобладания. Их локусы находятся соответственно на хромосомах 17q11.2 и 22q12.2 [1, 3, 4]. Расположенные здесь гены кодируют синтез супрессоров опухолевого роста (белков нейрофибромина и мерлина), которые обеспечивают динамический контроль клеточного роста. Наибольшее значение этот белок имеет в регулировании пролиферации клеток нейроэктодермального происхождения [4].

При генетическом дефекте в соответствующих хромосомах динамическое равновесие регуляции роста смещается в сторону пролиферации и возникает доброкачественный опухолевый рост [4].

Выделяют следующие клинические варианты НФ1: с доминированием нейрофибром и малочисленными пигментными пятнами, с преимущественными проявлениями в виде крупных (более 15 мм) пигментных пятен и немногочисленными, в основном подкожными, нейрофибромами; с пигментными элементами в виде рассеянных по всему кожному покрову мелких пятен типа веснушек в сочетании с крупными пятнами, без или с единичными нейрофибромами; смешанный, наиболее распространенный клинический вариант [1].

Самым ранним проявлением заболевания становятся пигментные пятна крупных размеров. У большинства больных они бывают с рождения, у 17% развиваются к концу первого года жизни, у остальных – к 10 годам. Мелкие пятна типа веснушек появляются позже [3, 5–7]. В группе с доминированием крупных пигментных пятен почти у 50% больных обнаруживают плексиформные нейрофибромы, имеющие повышенный риск озлокачествления [3, 5, 6].

НФ2, так же как и НФ1, – аутосомно-доминантное заболевание, однако встречается в популяции значительно реже [5, 6]. Для НФ2 типичны новообразования центральной и периферической нервной системы (чаще – шванномы) при минимальных кожных и экстракраниальных симптомах. Наиболее характерное проявление НФ2 – наличие двусторонних вестибулярных шванном [8–10]. Вторые по частоте опухоли – шванномы других черепных, спинальных и периферических нервов [9, 10]. Излюбленная локализация опухолей на VIII нерве при НФ2 до настоящего времени остается необъяснимой [9, 11, 12].

НФ1, как правило, начинается в раннем детстве с кожных симптомов, тогда как НФ2 – в молодом возрасте, обычно с развития глухоты в результате вестибулярных шванном или других признаков, вторичных относительно менингиом или спинальных шванном. Средний возраст

появления симптоматики при НФ2 составляет 20 лет, средний возраст на момент постановки диагноза – примерно 28 лет.

Осложнения разнообразны по характеру и включают: слепоту вследствие опухолей зрительных нервов (чаще оптических глиом) [13]; злокачественную трансформацию (малигнизацию) опухолей, чаще опухолей центральной нервной системы и плексиформных нейрофибром; развитие феохромоцитомы с симптоматической злокачественной артериальной гипертензией; эссенциальную артериальную гипертензию (частое осложнение, может развиваться в любом возрасте); стеноз почечной артерии и коарктацию аорты, связанные со специфичным для НФ1 васкулитом; НФ1-ассоциированную васкулопатию с поражением коронарных и церебральных артерий (серьезное или даже фатальное осложнение); снижение (потерю) функции периферических нервов за счет длительного сдавления опухолями (компрессионная невропатия); косметические дефекты вследствие расположения опухолей на лице и открытых участках кожи, в том числе в местах постоянной микротравматизации; деформацию и/или патологические переломы костей конечностей; сколиоз (кифосколиоз) и деформацию грудной клетки [14–17].

Для раннего клинического выявления больных НФ1 и их диспансеризации, преемственности ведения и проведения адекватных мер первичной и вторичной профилактики осложнений важно знание данной патологии врачами первичного звена здравоохранения, включая врачей-педиатров, участковых и семейных врачей, неврологов, дерматологов, офтальмологов и хирургов. Недостаточная информированность врачей о нейрофиброматозе приводит к задержке с постановкой диагноза и развитию осложнений.

Клиническое наблюдение

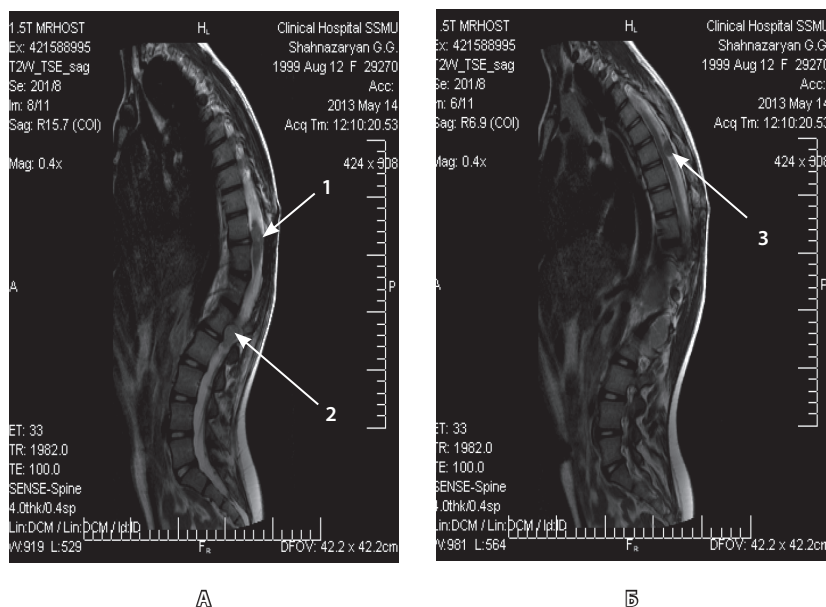
Большая Гаянэ Ш., 9 лет. Родители пациентки обратились на прием к детскому хирургу 25.06.2009 с жалобами на объемное образование в забрюшинном пространстве, выявленное при плановом ультразвуковом исследовании внутренних органов по поводу вторичного хронического дисметаболического пиелонефрита.

Из анамнеза жизни известно, что девочка родилась от второй беременности вторых родов. Настоящая беременность протекала на фоне анемии. Роды срочные, самостоятельные. Родилась с массой тела 3100 г, длиной 52 см, оценка по шкале Апгар – 8–9 баллов, закричала сразу. С рождения находилась на естественном вскармливании. Физиологической желтухи не



Результаты проведенных инструментальных исследований

Дата	Метод	Результат	Заключение
16.08.2010	Ультразвуковое исследование органов брюшной полости, почек	В правой поясничной области в мышечном слое выявляется образование округлой формы размером 3,9 × 1,8 см с четкими контурами, несколько неоднородной структурой на уровне Th10–L5 позвонков с распространением в подкожную клетчатку. При цветовом доплеровском картировании визуализируется единичный кровоток	Объемное образование поясничной области
18.08.2010	Магнитно-резонансная томография грудного отдела позвоночника с контрастным усилением	Магнитно-резонансная картина объемных образований грудного отдела позвоночника может соответствовать менингиомам. Магнитно-резонансные признаки инвазии в мышцу, выпрямляющую туловище	Магнитно-резонансная картина может соответствовать менингиомам грудного отдела позвоночника
23.08.2010	Магнитно-резонансная томография головного мозга	Магнитно-резонансная картина объемного образования правого мосто-мозжечкового угла – наиболее вероятно невринома. Магнитно-резонансные признаки зоны структурных изменений в полюсе левой височной доли – образование глиального ряда, зона изменений постишемического (?) характера. Может соответствовать проявлениям нейрофиброматоза	Магнитно-резонансная картина может соответствовать проявлениям нейрофиброматоза
30.09.2010	Ультразвуковая высокочастотная томография органов брюшной полости и забрюшинного пространства	Забрюшинно справа и слева определяется паренхиматозной плотности многоузловое образование размером 6,4 × 2,8 × 5,2 см, расположенное на уровне Th12–L1 позвонков. Аорта проходит в толще конгломерата. Справа в мягких тканях спины определяется конгломерат узлов общими размерами 6,7 × 2,8 × 4 см, наибольший узел размером 4,8 × 2,5 × 4 см. Печень, почки, селезенка без очаговых изменений. Увеличения лимфатических узлов брюшной полости, забрюшинного пространства, малого таза не выявлено	Ультразвуковая картина может быть обусловлена опухолью забрюшинного пространства с распространением в мягкие ткани спины
06.10.2010	Рентгеноконтрастная томография органов брюшной полости	В мягких тканях правой поясничной и паравертебральной областей определяется мягкотканное образование, распространяющееся в позвоночный канал и вызывающее компрессию спинного мозга. Определяются литические очаги в телах Th12 и L1 позвонков. Картина компьютерной томографии может быть обусловлена опухолью Th12 и внекостным компонентом, и внутриканальным	Мягкотканное образование поясничной области
07.10.2010	Рентгеноконтрастная томография органов грудной клетки	Деструктивно изменены позвонки Th12 (тело, дуги, поперечные отростки), L1 (тело, дуги, поперечный отросток). На этом фоне определяются узлы, расположенные интраканально, занимая его просвет полностью. Грудные и поясничные позвонки неоднородны, нельзя исключить системное поражение. Внутригрудные лимфатические узлы не увеличены. В легких очаговые и инфильтративные изменения не выявлены	Картина компьютерной томографии может быть обусловлена опухолью поражением позвонков Th12 и L1 и трофическими изменениями в позвонках грудного и поясничного отделов
29.11.2010	Магнитно-резонансная томография головного мозга с внутривенным контрастированием	В левой височной доле определяется участок повышения сигнала в T2 и понижения T1 неправильной формы с нечеткими контурами, не накапливающий контрастное вещество (2,4 × 1 × 1,6 см). Ликворная система головного мозга не расширена. Патологических образований по ходу зрительных нервов, в хиазме, орбитах и глазных яблоках не выявлено. По ходу VIII черепно-мозгового нерва справа определяется накапливающее контрастное вещество образование 1,4 × 0,8 × 1,2 см – невринома	Невринома преддверно-улиткового нерва справа. Участок глиоза (?), кистозной трансформации (?) левой височной доли
14.05.2013	Магнитно-резонансная томография грудного и пояснично-крестцового отдела позвоночника с контрастным усилением (рисунок)	Выражен левосторонний сколиоз грудного отдела, затрудняющий интерпретацию полученных данных. В просвете позвоночного канала, экстремедулярно, – на уровне тел Th10–L1 позвонков определяется объемное образование умеренно неоднородной структуры, размерами 3,8 × 1,8 × 1,3 см, распространяющееся через межпозвоночное отверстие Th12/L1 справа с формированием паравертебрального компонента размерами 5 × 2,5 × 2,9 см. Сходное по характеристикам объемное образование определяется на уровне межпозвоночного диска L1/L2 в левой половине позвоночного канала, распространяющееся через левое межпозвоночное отверстие с формированием паравертебрального компонента, размерами суммарно 3,7 × 2,8 × 7,5 см. В мягких тканях спины паравертебрально справа, на уровне позвонков Th11–L1, определяются сходные по характеристике образования размерами до 1,8 × 1,2 см. Спинной мозг компрессируется на уровне позвонков Th11–L1, смещен влево. Определяется зона вдавления в тело Th12 позвонка. По задней поверхности позвоночного канала на уровне тела Th7 определяется схожее по характеристикам экстремедулярное объемное образование округлой формы размером 1,6 × 0,9 × 1,2 см, занимающее более 50% площади канала и умеренно компрессирующее спинной мозг на протяжении 1 см	Состояние после удаления менингиомы Th9–L1. Магнитно-резонансная картина объемных образований позвоночника



Магнитно-резонансная томограмма грудного и пояснично-крестцового отдела позвоночника с контрастным усилением: визуализируется образование на уровне позвонков Th10–L1 (А – указано стрелкой 1), L1–L2 (А – указано стрелкой 2) и Th7 (Б – указано стрелкой 3)

было. Росла и развивалась соответственно возрасту. На диспансерном учете у невролога в течение первого года не состояла. Из перенесенных заболеваний: редкие острые респираторные вирусные заболевания. Профилактические прививки в декретированные сроки, без аллергических реакций. Проба Манту от 07.04.2008 – 11 мм, от 10.06.2009 – 10 мм.

В 2008 г. получала лечение у фтизиатра по поводу первичного тубинфицирования.

С 2008 г. состоит на диспансерном учете с диагнозами хронического вторичного дисметаболического пиелонефрита и хронического гастродуоденита.

Наследственность отягощена: мать пациентки умерла в 2013 г. в возрасте 35 лет, диагноз «нейрофиброматоз 1-го типа, опухоль головного мозга», у старшего брата 19 лет НФ2, невриномы слуховых нервов и как следствие – глухота.

Из анамнеза заболевания известно, что больна с июня 2009 г., когда впервые амбулаторно при плановом проведении ультразвукового исследования почек по поводу хронического вторичного дисметаболического пиелонефрита было выявлено в правой поясничной области в мышечном слое образование округлой формы размером 3,9 × 1,8 см с четкими контурами, несколько неоднородной структурой на уровне Th10–L5 позвонков с распространением в подкожную клетчатку. Направлена на консультацию к детскому хирургу.

В поликлинике на приеме у детского хирурга 11.06.2009 *Status localis*: в поясничной области справа

пальпируется единичное образование округлой формы размером 4 × 1,8 см. При пальпации безболезненное, спаянное с окружающими тканями, кожа над ним не изменена. С диагнозом новообразования правого забрюшинного пространства пациентка направлена на обследование и лечение в онкологическое отделение Областной детской клинической больницы г. Саратова. От госпитализации и оперативного лечения родители категорически отказались.

С августа 2009 по август 2010 г. ребенок с родителями находился в Армении. В течение года отмечен рост опухоли до 4,9 × 2,9 см, развитие второй опухоли в правой поясничной области размером 2 × 1 см; появились головные боли в височной области средней интенсивности, преимущественно при физической и психоэмоциональной нагрузке. Рвоты, головокружений не было. По прибытии в Саратов самостоятельно обратились в Клиническую больницу им. С.П. Миротворцева, где находились на стационарном лечении с 13.08.2010 по 24.08.2010.

Был проведен комплекс исследований (таблица). В результате выявлены объемные образования грудного отдела позвоночника, которые могут соответствовать менингиомам; опухоль (шваннома) забрюшинного пространства с распространением в позвоночный канал, поясничную область справа; трофические изменения в позвонках грудного и поясничного отделов; объемное образование области правого мосто-мозжечкового угла и левой височной доли (невринома).

Учитывая вышеизложенные признаки, 13.10.2010 проведена операция: выделено опухолевое образование из окружающих тканей и мышц размерами 4 × 5 см и удалено. Установлен клинический диагноз «шваннома забрюшинного пространства с распространением в позвоночный канал, поясничную область справа. Состояние после удаления опухоли. Нейрофиброматоз 1-го типа. Объемное образование области правого мосто-мозжечкового угла и левой височной доли».

14.10.2010 консультирована офтальмологом – глиома зрительного нерва (?).

19.10.2010 консультирована генетиком, и после анализа гена *NFI* (пробанд, мать, брат, отец, бабушка) подтвержден диагноз НФ1.

26.10.2010 проведена биопсия опухоли в височной доле с гистологическим исследованием: морфологическая структура опухоли и данные иммуногистохимического исследования соответствуют доброкачественной шванноме с участками клеточного строения. Магнитно-резонансная томография от 29.11.2010 подтвердила наличие невриномы преддверно-улиткового нерва справа, вероятно, с глиозом кистозной трансформации левой височной доли (см. таблицу).

Клинически доброкачественная шваннома себя не проявляла до сентября 2011 года. Постепенно

симптоматика нарастала: появилась боль в нижних конечностях при физической нагрузке, а также парез нижних конечностей до 4 баллов, что потребовало повторного хирургического вмешательства.

Очередная операция проведена 15.10.2012: удалена гигантская интра-экстраканальная менингиома по типу песочных часов с паравертебральным ростом справа на уровне Th9–L1 позвонков с выраженной компрессией спинного мозга.

После операции сохранялись и нарастали в динамике наблюдения проявления нижнего парапареза. Это потребовало проведения дополнительного магнитно-резонансного исследования позвоночника 14.05.2013, при котором выявлена картина объемных образований позвоночника (см. таблицу).

Рекомендовано наблюдение нейроонколога, педиатра и хирурга.

В настоящее время пациентке 17 лет, она инвалид первой группы. Отмечается прогрессирование патологического процесса: прораствание опухоли в спинной мозг и как следствие – нижний парапарез.

Заключение

В описанном клиническом наблюдении имелись 2 и более нейрофибромы в сочетании

с подтвержденным у родственников первой степени родства НФ1 и НФ2, что, согласно диагностическим критериям, рекомендованным Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу, позволяет установить диагноз НФ1 (классического, периферического, собственно болезни Реклингхаузена).

К особенностям наблюдения следует отметить отсутствие кожных проявлений, но при этом имеется прогрессирующий опухолевый рост с достаточно быстрым появлением новых опухолей, что обуславливает неблагоприятный прогноз. Данный клинический случай демонстрирует, что для диагностики потребовалась серия томографических и других исследований, ряд консультаций врачей разных специальностей в связи с опухолевым ростом различной локализации. Безусловно, такие пациенты трудны для диагностики и лечения. Оперативное лечение облегчает их состояние, не решая кардинально проблему. Необходимо динамическое наблюдение нейроонколога, педиатра и хирурга для своевременного обнаружения неблагоприятных клинических проявлений. ©

Конфликт интересов

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование

Работа не имела спонсорской поддержки.

Литература

1. Шнайдер НА, Шаповалова ЕА. Нейрофиброматоз 1 типа (болезнь Реклингхаузена). Вопросы практической педиатрии. 2011;6(1): 83–8.
2. Banerjee S, Byrd JN, Gianino SM, Harpstrite SE, Rodriguez FJ, Tuskan RG, Reilly KM, Piwnicka-Worms DR, Gutmann DH. The neurofibromatosis type 1 tumor suppressor controls cell growth by regulating signal transducer and activator of transcription-3 activity in vitro and in vivo. *Cancer Res.* 2010;70(4):1356–66. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-09-2178.
3. Петрухин АС. Неврология детского возраста. В 2 т. М.: Медицина; 2012. Т. 2. 560 с.
4. Johannessen CM, Reczek EE, James MF, Brems H, Legius E, Cichowski K. The NF1 tumor suppressor critically regulates TSC2 and mTOR. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2005;102(24):8573–8. doi: 10.1073/pnas.0503224102.
5. Дядькин ВЮ. Случай локализованной формы нейрофиброматоза 1 типа. Практическая медицина. 2013;(1–4):130–1.
6. Макурдумян ЛА. Нейрофиброматоз I типа. Проблемы диагностики и лечения. *Лечащий врач.* 2001;10(1):59–61.
7. Таирова ГК, Трубочева ЛВ, Орынтаева ГА. Клинический случай нейрофиброматоза 1 типа. *Вестник Алматинского государственного института усовершенствования врачей.* 2010;(1):86.
8. Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, Kim HJ, Tsilou ET, Zhuang Z, Lonser RR. Neurofibromatosis type 2. *Lancet.* 2009;373(9679):1974–86. doi: 10.1016/S0140-6736(09)60259-2.
9. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol.* 2007;6(4):340–51. doi: 10.1016/S1474-4422(07)70075-3.
10. Holland K, Kaye AH. Spinal tumors in neurofibromatosis-2: management considerations – a review. *J Clin Neurosci.* 2009;16(2):169–77. doi: 10.1016/j.jocn.2008.03.005.
11. Williams VC, Lucas J, Babcock MA, Gutmann DH, Korf B, Maria BL. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics.* 2009;123(1):124–33. doi: 10.1542/peds.2007-3204.
12. Yohay K. Neurofibromatosis type 1 and associated malignancies. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2009;9(3):247–53.
13. Ольшанская АС, Шнайдер НА, Дмитренко ДВ, Козина ЕВ, Чешейко ЕЮ, Дюжакова АВ. Современные технологии в диагностике поражения органа зрения у больных с нейрофиброматозом I типа (обзор литературы). *Русский журнал детской неврологии.* 2016;11(3):32–7. doi: 10.17650/2073-8803-2016-11-3-32-37.
14. Конторович АК, Гусарев СА. Нейрофиброматоз брюшной полости. Молодой ученый. 2016;(15):15–7.
15. Цветкова ОА, Абдуллаева ГБ. Случай развития лимфогранулематоза у больной нейрофиброматозом 1 типа. *Клиническая медицина.* 2012;(7):66–70.
16. Васюра АС, Новиков ВВ, Михайловский МВ, Суздalов ВА, Новикова МВ, Сорокин АН. Хирургическое лечение деформаций позвоночника на почве нейрофиброматоза 1 типа с применением транспедикулярной фиксации. *Хирургия позвоночника.* 2011;(3): 38–45.
17. Зайдман АМ, Михайловский МВ, Завьялова ЕЛ, Суздalов ВА, Садовой МА. Структурно-функциональные особенности деформации позвоночника при нейрофиброматозе NF-1 типа. *Бюллетень сибирской медицины.* 2010;6(9):34–40.



References

- Shnayder NA, Shapovalova EA. Neurofibromatosis type 1 (Recklinghausen's disease). *Clinical Practice in Pediatrics*. 2011;6(1):83–8. Russian.
- Banerjee S, Byrd JN, Gianino SM, Harpstrite SE, Rodriguez FJ, Tuskan RG, Reilly KM, Piwnicka-Worms DR, Gutmann DH. The neurofibromatosis type 1 tumor suppressor controls cell growth by regulating signal transducer and activator of transcription-3 activity in vitro and in vivo. *Cancer Res*. 2010;70(4):1356–66. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-09-2178.
- Petrukhin AS. *Pediatric neurology*. In 2 volumes. Moscow: Meditsina; 2012. Vol. 2. 560 p. Russian.
- Johannessen CM, Reczek EE, James MF, Brems H, Legius E, Cichowski K. The NF1 tumor suppressor critically regulates TSC2 and mTOR. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2005;102(24):8573–8. doi: 10.1073/pnas.0503224102.
- Dyadkin VY. The case of localized form of neurofibromatosis type 1. *Practical Medicine*. 2013;(1–4):130–1. Russian.
- Makurdumyan LA. Neurofibromatosis type 1. *Problems of diagnosis and treatment*. *Lechashchiy vrach*. 2001;10(1):59–61. Russian.
- Tairova GK, Trubacheva LV, Oryntaeva GA. A clinical case of neurofibromatosis type 1. *AGIUV Herald*. 2010;(1):86. Russian.
- Asthasiri AR, Parry DM, Butman JA, Kim HJ, Tsilou ET, Zhuang Z, Lonser RR. Neurofibromatosis type 2. *Lancet*. 2009;373(9679):1974–86. doi: 10.1016/S0140-6736(09)60259-2.
- Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol*. 2007;6(4):340–51. doi: 10.1016/S1474-4422(07)70075-3.
- Holland K, Kaye AH. Spinal tumors in neurofibromatosis-2: management considerations – a review. *J Clin Neurosci*. 2009;16(2):169–77. doi: 10.1016/j.jocn.2008.03.005.
- Williams VC, Lucas J, Babcock MA, Gutmann DH, Korf B, Maria BL. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics*. 2009;123(1):124–33. doi: 10.1542/peds.2007-3204.
- Yohay K. Neurofibromatosis type 1 and associated malignancies. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2009;9(3):247–53.
- Ol'shanskaya AS, Shnayder NA, Dmitrenko DV, Kozina EV, Chesheyko EY, Dyuzhakova AV. Modern technologies in the diagnosis of the vision organ pathology in patients with neurofibromatosis type I (review of literature). *Russian Journal of Child Neurology*. 2016;11(3):32–7. Russian. doi: 10.17650/2073-8803-2016-11-3-32-37.
- Kontorovich AK, Gusarev SA. Neurofibromatosis of abdominal cavity. *Molodoy uchenyy*. 2016;(15):15–7. Russian.
- Tsvetkova OA, Abdullaeva GB. A case of lymphogranulomatosis in a patient with type 1 neurofibromatosis. *Klinicheskaya Meditsina*. 2012;(7):66–70. Russian.
- Vasyura AS, Novikov VV, Mikhailovsky MV, Suzdalov VA, Novikova MV, Sorokin AN. Surgical treatment of spinal deformities associated with type I neurofibromatosis using transpedicular fixation. *Hir. Pozvonoc*. 2011;(3):38–45. Russian.
- Zaidman AM, Mikhailovsky MV, Zaviyalova YeL, Suzdalov VA, Sadovoy MA. Structural and functional peculiarities of spine deformity development in neurofibromatosis NF-1. *Bulletin of Siberian Medicine*. 2010;6(9):34–40. Russian.

A case of familial neurofibromatosis in pediatric practice

N.I. Zryachkin¹ • T.N. Buchkova¹ • G.I. Chebotareva¹ • N.B. Styazhkina²

The article describes a clinical case of familial neurofibromatosis. Neurofibromatosis type 1 was diagnosed in a 9-year old patient according to diagnostic criteria by the International Expert Committee on Neurofibromatosis, based on two criteria: 2 or more neurofibromas and neurofibromatosis type 1 and type 2 in the first-degree relatives. The particulars of the clinical case include the absence of any skin manifestations and an unfavorable prognosis. High awareness of this disorder among primary care physicians, including pediatricians, generalists and family doctors, neurologists, dermatologists, ophthalmologists and surgeons, is necessary for early clinical identification of neurofibromatosis type 1 patients

and their regular clinical monitoring, continuity of management and implementation of adequate measures of primary and secondary prevention of its complications.

Key words: neurofibromatosis, children, diagnostics

For citation: Zryachkin NI, Buchkova TN, Chebotareva GI, Styazhkina NB. A case of familial neurofibromatosis in pediatric practice. *Almanac of Clinical Medicine*. 2018;46(2):200–5. doi: 10.18786/2072-0505-2018-46-2-200-205.

Received 18 December 2017; accepted 9 February 2018

Conflicts of Interest

The authors declare that they have no conflict of interest.

Nikolay I. Zryachkin – MD, PhD, Professor, Head of the Chair of Pediatrics, Institute of Personnel Training of Higher Qualification and Additional Professional Education¹

✉ 151/161–34 Chelyuskintsev ul., Saratov, Saratovskaya oblast', 410012, Russian Federation. Tel.: + 7 (452) 26 19 91. E-mail: nizryach@yandex.ru

Tatyana N. Buchkova – MD, PhD, Associate Professor, Chair of Pediatrics, Institute of Personnel Training of Higher Qualification and Additional Professional Education¹

Galina I. Chebotareva – Assistant, Chair of Pediatrics, Institute of Personnel Training of Higher Qualification and Additional Professional Education¹

Nadezhda B. Styazhkina – MD, Pediatrician²

¹ Saratov State Medical University named after V.I. Razumovsky; 112 Bol'shaya Kazach'ya ul., Saratov, Saratovskaya oblast', 410012, Russian Federation

² Saratov City Children's polyclinic No 2; 138 Astrakhanskaya ul., Saratov, Saratovskaya oblast', 410005, Russian Federation