

НЕОПЛАСТИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ

*Ледашева Т. А.^{1,2}, Воробьева К. С.³
ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова¹,
СПб ГКУЗ Диагностический центр (медико-генетический)², ГБУЗ ЛОКБ³,
Санкт-Петербург, Российская Федерация*

Введение. Туберозный склероз (ТС) (синонимы: эпилоя, болезнь Бурневилля – Прингла, синдром себорейной аденомы, судорог и умственной отсталости, МІМ:191100) – заболевание из группы факоматозов с аутосомно-доминантным типом наследования. Специфичными признаками являются опухоли ЦНС, кожи и внутренних органов. Структурные аномалии головного мозга включают кортикальные и субкортикальные гамартомы, субэпендимальные узлы и гигантоклеточные астроцитомы.

Цель. Диагностика и анализ неопластических изменений ЦНС в структуре ТС.

Материалы и методы. Клинико-неврологическое, комплексное лучевое и инструментальное обследование больных позволило уточнить диагноз ТС у 86 пробандов из 76 семей.

Результаты и обсуждение. Основным показанием к проведению лучевых методов исследования являлось наличие эпилептических пароксизмов. КТ головного мозга проведена 29 % пациентов и в 87,5 % случаев диагностированы кальцификаты с типичной локализацией в стенках боковых желудочков. МРТ сделана 52,6 % больных и в 100 % выявлена патология. Структурные изменения в виде кортикальных и субкортикальных туберсов визуализировались в 82 % случаев, из них 79 % имели множественные очаги с элементами петрификации. Субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома передних рогов боковых желудочков диагностирована в двух случаях. Фоновые изменения были представлены грубыми диффузными атрофиями, демиелинизирующими изменениями и комбинированными формами неокклюзионной наружной и внутренней гидроцефалии.

Выводы. Патологические изменения при ТС характеризуются клинической вариабельностью и полисистемностью. Тяжесть заболевания определялась вовлечением в процесс головного мозга и внутренних органов, прежде всего почек. Учитывая высокий риск развития неопластических процессов, рекомендуется регулярное диспансерное обследование больных ТС с использованием комплексной лучевой диагностики, включая ежегодное проведение КТ/МРТ и ультразвуковой диагностики, для выявления патологии в доклинической стадии, а также своевременного начала патогенетической терапии с использованием препарата эверолимус.

СТРУКТУРА ПАТОЛОГИИ КОСТНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗЕ 1 ТИПА

*Ледашева Т. А.^{1,2}, Афанасьев А. П.³, Кинунен А. А.^{1,2}, Блинова В. А.²
ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова¹, СПб ГКУЗ Диагностический центр
(медико-генетический)², СПб ГПМУ³, Санкт-Петербург, Российская Федерация*

Введение. Нейрофиброматоз I типа (НФ1) (МІМ:162200) является одним из наиболее часто встречающихся генетически детерминированных заболеваний с поражением нервной системы, кожи, глаз, внутренних органов и костных изменений, составивших по разным источникам 51-74 %.

Цель работы заключалась в анализе структуры костной патологии и результатов оперативного лечения ортопедических изменений у больных с НФ1.

Материалы и методы. Клинико-невролого-ортопедическим методом с применением комплексной лучевой диагностики (рентгенография, компьютерная и магнитно-резонансная томография, ультразвуковое исследование) обследовано 576 больных с НФ1.

Результаты. Патология опорно-двигательного аппарата при НФ1 диагностирована у 96 % пробандов. Спектр изменений был представлен клинически значимой задержкой роста (23 %) с несоответствием костного и паспортного возраста (65,9 %). Одним из наиболее частых и тяжелых поражений костной системы являлась деформация позвоночника в виде сколиоза/кифосколиоза (76,5 %),