

ФГБОУ ВО «Красноярский государственный медицинский
университет им.проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения РФ

Кафедра дерматовенерологии с курсом косметологии и ПО им. проф.
В.И.Прохоренкова

Зав.кафедрой: д.м.н.проф.Ю.В.Карачева

РЕФЕРАТ

Болезнь Реклингаузена. Дифференциальная диагностика. Лечение.

Выполнила:

Ординатор 1-го года обучения

Кострулёва Я.В.

Проверила:

д.м.н.проф.Ю.В.Карачева



Красноярск, 2019

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

КАФЕДРА

Кафедра дерматовенерологии с курсом косметологии и ПО им. проф. В.И.Прохоренкова

Рецензия <проф., д.м.н.кафедры Кафедра дерматовенерологии с курсом косметологии и ПО им. проф. В.И.Прохоренкова Карачевой Юлии Викторовны> на реферат ординатора первого года обучения специальности Дерматовенерология <Кострулевой Яны Викторовны> по теме: < Болезнь Реклингаузена. Дифференциальная диагностика. Лечение.>

Основные оценочные критерии рецензии на реферат ординатора первого года обучения специальности Дерматовенерология:

Оценочный критерий	Положительный/отрицательный
1.Структурированность;	пол
2.Наличие орфографических ошибок;	пол
3.Соответствие текста реферата по его теме;	пол
4.Владение терминологией;	пол
5. Полнота и глубина раскрытия основных понятий темы;	пол
6.Логичность доказательной базы;	пол
7.Умение аргументировать основные положения и выводы;	пол
8.Круг использования известных научных источников;	пол
9.Умение сделать общий вывод;	пол

Итоговая оценка: положительная/отрицательна

Комментарии рецензента:

Дата: 20.10.18

Подпись рецензента:

Подпись ординатора:




Оглавление

Введение:	3
Критерии диагностики:.....	4
Дифференциальная диагностика:.....	5
Лечение:	5
Список литературы:	7

Введение:

Нейрофиброматоз представляет собой генетически гетерогенную группу

наследственных моногенных заболеваний. В настоящее время описано 7 типов, из которых наибольшее клиническое значение имеют первые два.

Болезнь Реклингаузена (БР, нейрофиброматоз I типа, периферический нейрофиброматоз, НФ 1) относится к группе системных наследственных нейрокутаных факоматозов и характеризуется развитием опухолей эктодермального происхождения. Заболевание было описано в конце XIX века учеником Рудольфа Вирхова Фридрихом фон Реклингаузенем. БР встречается с частотой 1:2000 – 1:3500 населения, в России 1,28:10000 [6; 7; 16; 20]. Оба пола болеют одинаково часто. Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью (близкой к 100%) и вариабельной экспрессивностью.

Критерии диагностики:

При постановке диагноза NF1 рекомендуется использовать диагностические критерии, рекомендованные Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу. Согласно этим критериям, NF1 может быть диагностирован при наличии у больного не менее двух из следующих признаков:

- 1) не менее 5 пигментных пятен цвета «кофе с молоком» диаметром более 5 мм у детей до пубертатного возраста и не менее 6 пятен диаметром более 15 мм в постпубертатном возрасте;
- 2) две и более нейрофибромы любого типа или одна плексиформная нейрофиброма;
- 3) веснушчатость в подмышечных или паховых складках;
- 4) дисплазия крыла клиновидной кости или врожденное истончение кортикального слоя длинных костей с псевдоартрозом или без него;
- 5) глиома зрительного нерва;
- 6) два узелка Лиша на радужке и более при исследовании с помощью щелевой лампы;
- 6) наличие у родственников первой степени родства NF1 по тем же критериям.

При постановке клинического диагноза NF1 необходима консультация узких специалистов: невролога, офтальмолога, дерматолога, хирурга (по показаниям – онколога), нейрохирурга, генетика. Важно лично осмотреть

как можно больше родственников, если в семье обнаружен хотя бы один человек с пятнами на коже цвета «кофе с молоком» или при наличии указаний в генеалогическом (семейном) анамнезе на члена(ов) семьи с верифицированным (или предполагаемым) диагнозом NF1, учитывая аутосомно-доминантный тип наследования и высокую пенетрантность заболевания. Если в такой семье имеются дети или подростки, необходима их диспансеризация, так как для NF1 характерно появление и нарастание клинической симптоматики с возрастом.

Дифференциальная диагностика:

Более чем при 100 наследственных болезней и конгенитальных синдромах выявляются кожные пятна типа «кофе с молоком». Чаще дифференциальная диагностика NF1 проводится с нейрофиброматозом 2 типа – NF2 (син.: центральный нейрофиброматоз, билатеральная вестибулярная шваннома, билатеральная акустическая невринома), дебютирующая одно- или двухсторонним нарушением слуха. При NF2 возможны и другие опухоли ЦНС: менингиомы, глиомы, шванномы. Характерна ювенильная задняя субкапсулярная катаракта. Кроме того, дифференциальная диагностика проводится с наследственным неполипозным раком толстого кишечника (HNPCC, англ.), шванноматозом, синдромом LEOPARD, синдромом McCune-Albright, синдромом Noonan, рассеянной эндокринной неоплазмой 2Б типа, рассеянным липоматозом, синдромом Bannayan-Riley-Ruvalcaba, ювенильным глиалиновым фиброматозом, конгенитальным генерализованным фиброматозом, рассеянными интрадермальными невусами, синдромом Klippel-Trenaunay-Weber, синдромом Proteus, «пегой чертой».

Лечение:

В настоящее время не разработано специфической (патогенетической) терапии NF1. При нарушениях обучаемости и когнитивных нарушениях рекомендуется обучение детей и подростков в спецшколах и проведение социальной реабилитации больных. Опухоли являются причиной болевого синдрома и снижения функций. При выраженном болевом синдроме назначаются НПВС, неопиодные и опиоидные анальгетики,

трициклические антидепрессанты (осторожно в виде риска провокации судорожного синдрома), топирамат (топамакс), нейронтин (габапентин). Ортопедические операции показаны при наличии костных деформаций, сколиоза. Хирургические операции также проводятся при наличии болезненных нейрофибром или нейрофибром, липом или папиллом больших размеров, а также при расположении опухолей в областях постоянной травматизации или опухолей, являющихся причиной косметического дефекта. Лучевая терапия и химеотерапия выполняется в случаях малигнизации опухолей (от 3 до 20% всех случаев NF1).

Список литературы:

1. НЕЙРОФИБРОМАТОЗ ПЕРВОГО ТИПА (БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГХАУЗЕНА)
Н.А. Шнайдер, А.И. Горелов.
2. Уфимцева М.А., Бочкарев Ю.М., Гальперин А.М., Головырина И.Л.,
Гурковская Е.П. КОЖНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ БОЛЕЗНИ
РЕКЛИНГХАУЗЕНА // Современные проблемы науки и образования. –
2016. – № 6.;
3. Задонченко Е.В., Казакова П.О. НЕЙРОКУТАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
// Международный студенческий научный вестник. – 2017. – № 6.