

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. Карачева Юлия
Викторовна.

Реферат

Факоматозы

Выполнила:
Ординатор 1 года обучения
Дюжакова Анна Владиславна

Проверила:
д.м.н., проф., Карачева Юлия
Викторовна



Красноярск, 2017

Актуальность заявленной темы реферата в дерматовенерологии очевидна. Подобную обоснованность выбора темы автор реферата дала в вводной части. Ординатор раскрыла суть изучаемой проблемы, поставила цель, обратив внимание на предпосылки изучаемой темы. Приведены различные точки зрения в этиологии и патогенезе. Подробно рассмотрена проблема изучения данной темы в медицине. Четко соблюдены требования к оформлению реферата: титульный лист, план-оглавление со страницами, введение, основная часть, заключение, списки литературы, источников, ссылки в соответствии со стандартами. Содержание изложенного материала логично и грамотно.

Рекомендуемая оценка реферата 5 (отлично). Проверил: д.м.н. профессор Карачева Ю.В.

Подпись:



Оглавление

Введение.....	5
Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена):	5
Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге – Вебера-Краббе:.....	6
Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар:	7
Болезнь Гиппеля-Линдау:.....	8
Туберозный склероз:	10
Выводы	10
Список литературы	11

Актуальность заявленной темы реферата в дерматовенерологии очевидна. Подобную обоснованность выбора темы автор реферата дала в вводной части. Ординатор раскрыла суть изучаемой проблемы, поставила цель, обратив внимание на предпосылки изучаемой темы. Приведены различные точки зрения в этиологии и патогенезе. Подробно рассмотрена проблема изучения данной темы в медицине. Четко соблюдены требования к оформлению реферата: титульный лист, план-оглавление со страницами, введение, основная часть, заключение, списки литературы, источников, ссылки в соответствии со стандартами. Содержание изложенного материала логично и грамотно.

Рекомендуемая оценка реферата 5 (отлично). Проверил: д.м.н. профессор Карачева Ю.В.

Подпись:

Введение

Факоматозы — это гетерогенная группа наследственных нейрокожных заболеваний, отличительной чертой которых является поражение производных эктодермы — кожи и ее дериватов, нервной системы, сетчатки, висцеральных органов. К нейро-кожным синдромам относят более тридцати заболеваний. Наиболее часто встречаются следующие факоматозы: нейрофиброматоз Реклингаузена, туберозный склероз Бурневилля, энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге—Вебера-Краббе, атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи—Бара).

Термин «факоматозы» предложил в 1921 г. голландский офтальмолог van der Ноеве, описавший опухолевидные образования на сетчатке при туберозном склерозе Бурневилля. Термин происходит от греческого слова «факон», т. е. невус. Факоматозы стали рассматривать как системные дисплазии, характеризующиеся комбинированными опухолевидными пороками развития кожи, глаз и нервной системы. Предлагались и другие названия этой группы аномалий: опухолевые эктодермозы, неозктодермозы, врожденные нейроэктодермальные дисплазии, генонейродерматозы, генонейроспланхнодерматозы, гамартобластозы.

Нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена):

Нейрофиброматоз изучен больше других факоматозов, так как встречается наиболее часто. Выделяют периферический и центральный нейрофиброматоз. При периферическом нейрофиброматозе в процесс вовлекаются периферические нервы, при центральном — черепные нервы и белое вещество головного и спинного мозга. Наследуется аутосомно-доминантно, но встречается много спорадических случаев, так как ген, определяющий это заболевание, часто мутирует спонтанно. Периферическая форма нейрофиброматоза встречается чаще, чем центральная. Она характеризуется тетрадой симптомов: пятна на теле, напоминающие по цвету кофе с молоком, опухоли кожи и подкожной клетчатки, опухоли нервных стволов и их окончаний, физическая и умственная неполноценность.

Пигментные пятна выявляются уже при рождении. Они обычно обнаруживаются на скрытых поверхностях тела. Опухоли кожи могут проявляться в виде местной слоновости, множественных узловатых образований или массивных пигментированных кожных разрастаний. При узловатой форме нейрофиброматоза узлов на теле может быть от нескольких до нескольких тысяч. Опухоли нервов могут быть разной локализации, чаще поражаются нервы конечностей. По ходу нервных стволов отмечаются единичные или множественные утолщения или диффузные утолщения периферических нервов. Эти узлы болезненны, если исходят из

чувствительных волокон, и безболезненны, если исходят из двигательных волокон.

При центральном нейрофиброматозе опухоли исходят из черепных нервов, спинальных корешков или вещества центральной нервной системы. Частой формой центрального нейрофиброматоза являются двусторонние невриномы слуховых нервов, множественные невриномы корешков конского хвоста и других нервов и корешков. Центральная форма нейрофиброматоза клинически проявляется как опухоль головного или спинного мозга и только гистологическое исследование помогает установить истинную природу процесса. Нейрофиброматоз нередко сочетается с другими опухолями — арахноидендотелиомами, эпендимомы, астроцитомами, спонгиобластомами и др. В развитии нейрофиброматозных тканей принимают участие как собственные нервные волокна, так и соединительнотканые элементы эндо- и периневрия. При центральном нейрофиброматозе нередко в коре большого мозга, а также в белом веществе находят скопления узелков диспластических гигантских глиозных клеток. Наличие этих атипий сближает болезнь Реклингаузена с туберозным склерозом.

При нейрофиброматозе наблюдается целый ряд пороков развития различных органов (глаз, ушей, носа, зубочелюстного аппарата).

Лечение больных хирургическое при небольшом количестве узлов, а также в случаях сдавливания опухолью жизненно важных образований.

Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге – Вебера-Краббе:

Классическое проявление болезни характеризуется триадой симптомов: сосудистые пятна на коже лица (ангиомы), судорожные припадки, повышение внутриглазного давления (глаукома).

Патология часто носит семейный характер, наследуется аутосомно-доминантно, однако встречаются и аутосомно-рецессивные формы.

При патоморфологическом исследовании больных, страдавших энцефалотригеминальным ангиоматозом, выявляется разрастание сосудов кожи, мягкой мозговой оболочки, сосудистых сплетений глазного яблока. Реже ангиомы располагаются в затылочной области больших полушарий, мозжечке, спинном мозге и во внутренних органах. Описывают отложение солей кальция в сосудах мозга— петрификаты. Выраженность ангиом может значительно варьировать.

Ангиомы на коже обычно бывают уже при рождении, имеют вид «пламенеющего невуса». В 80% случаев они располагаются на лице (с одной или двух сторон) в области иннервации ветвей тройничного нерва. Судорожные припадки проявляются в первые годы жизни, обычно они носят очаговый характер. У многих больных они заканчиваются генерализованным судорожным припадком. Возможны бессудорожные

приступы в виде мгновенных отключений сознания, вздрагиваний, застываний (абсансов). У некоторых больных бывают сильные приступы головной боли со рвотой (мигренеподобные приступы).

Повышение внутриглазного давления (глаукома) наблюдается с рождения или появляется позднее. Прогрессирование глаукомы приводит к снижению зрения вплоть до полной слепоты.

Из других проявлений болезни весьма часто встречается снижение когнитивных функций, которое обусловлено повторяющимися эпилептическими приступами. Слабоумие сочетается с выраженными изменениями в эмоционально-волевой сфере: злопамятность, эгоцентризм, аффективность, мстительность. У больных ухудшаются память, внимание, способность усваивать новые сведения; указанные факторы значительно осложняют процесс обучения и воспитания. Эти нарушения психики отмечаются и в период между приступами. Выраженность расстройств интеллекта, особенно памяти, нарастает по мере учащения судорог. Среди умственно отсталых частота болезни Штурге — Вебера составляет 0,1%.

Диагноз энцефалотригеминального ангиоматоза подтверждается исследованием внутриглазного давления, глазного дна, рентгенографией черепа и ЭЭГ.

Во время лечения заболевания используются противосудорожные и психотропные средства, а также препараты, снижающие внутричерепное и внутриглазное давление. Применяются рентгенотерапия и (по показаниям) нейрохирургические методы лечения.

Дети с моносимптомной формой энцефалотригеминального ангиоматоза, имеющие только косметический дефект в виде пылающих пятен на лице, обучаются в массовой школе. Педагогу в этих случаях надо научить других детей не замечать имеющегося у их больного товарища косметического дефекта. В противном случае у больного ребенка могут возникнуть и развиваться психопатологические черты характера.

При обучении детей с энцефалотригеминальным ангиоматозом могут возникать большие трудности, обусловленные нарастанием психопатологических изменений и слабоумия вследствие прогрессирования основного патологического процесса.

Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар:

При этой редкой форме факоматоза наблюдаются неврологические симптомы, кожные проявления в виде паукообразного разрастания сосудов (телеангиэктазии), снижение иммунологической реактивности организма. Заболевание обусловлено генетически; наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

При патологоанатомическом исследовании больных, страдавших атаксией-телеангиэктазией, отмечается уменьшение числа нервных клеток и разрастание сосудов в мозжечке.

Первые признаки болезни появляются в возрасте одного года — четырех лет. Походка становится неустойчивой, появляется неловкость движений, нарушается плавность речи (скандированная речь). Прогрессирование мозжечковых нарушений постепенно приводит к тому, что больные перестают самостоятельно ходить. Нередко наблюдаются непроизвольные движения конечностей, отмечается бедность мимики. Речь монотонна и слабomodулиро-ванна.

Другой характерный признак заболевания — сосудистые изменения в виде телеангиэктазии, располагающиеся на слизистой оболочке глаз, рта, мягком и твердом нёбе, коже конечностей. Телеангиэктазии обычно появляются вслед за атаксией, но могут быть и первым симптомом заболевания.

Дети с атаксией-телеангиэктазией часто болеют простудными заболеваниями, воспалением придаточных пазух носа, воспалением легких. Эти заболевания часто повторяются и принимают хроническое течение. Они обусловлены снижением защитных иммунологических свойств крови, отсутствием специфических антител.

На фоне прогрессирования болезни нарастают нарушения интеллекта, расстраиваются внимание, память, снижается способность к абстракции. Дети быстро истощаются. Отмечаются резкие изменения настроения. Плаксивость, раздражительность сменяются эйфорией, дурашливостью. Больные иногда бывают агрессивны. Критическое отношение к собственному дефекту у них отсутствует.

Во время лечения атаксии-телеангиэктазии применяются общеукрепляющие средства, препараты, улучшающие функциональные возможности нервной системы. Предпринимаются попытки замещения недостающих иммунологических фракций крови подсадкой вилочковой железы, взятой у погибшего новорожденного, и введением экстракта вилочковой железы — тимозина.

Лечебно-педагогические мероприятия весьма ограничены из-за частых простудных заболеваний и неуклонного прогрессирования процесса, приводящего к грубым нарушениям интеллекта.

Болезнь Гиппеля-Линдау:

Цереброретинальный ангиоматоз - сочетание ангиобластомы головного мозга (обычно мозжечка) с ангиоматозом сетчатки. Этому могут сопутствовать кисты поджелудочной железы, кисты или опухоли почек, а также полицитемия.

Заболевание наследуется аутосомно-доминантно, обусловлено мутацией гена-супрессора опухолевого роста (VHL). Распространенность синдрома Хиппеля–Линдау составляет 1 на 36 000 новорожденных. У лиц, имеющих соответствующую мутацию, к возрасту 65 лет заболевание развивается с вероятностью 95%. Возраст на момент установления диагноза варьирует от младенчества до 60–70 лет, со средним возрастом пациента 26 лет.

С детского возраста симптомы заболевания проявляются в виде нарушения зрения, головокружений, мозжечковых симптомов (атаксия и др.). При обследовании находят ангиоматоз и дегенерацию сетчатки и как вторичные изменения — глаукому, отслойку сетчатки, катаракту, иридоциклит. Неврологические симптомы возникают за счет развития ангиом в мозжечке, спинном мозге, четвертом мозговом желудочке. На рентгенограмме черепа могут быть обнаружены кальцификаты в области ангиом, в ликворе — белково-клеточная диссоциация. У ряда больных наблюдался ангиоматоз и поликистозные изменения внутренних органов, кисты поджелудочной железы, почек, легких, ангиомы в печени, костном мозге. На коже встречаются ангиоматозные невусы, которые могут располагаться на лице

Обследование синдрома Хиппеля–Линдау включает следующие исследования: ежегодный осмотр с регистрацией полученных данных; офтальмологическое обследование каждые 6–12 месяцев начиная с 6-летнего возраста; по меньшей мере однократное исследование мочи на наличие феохромоцитомы и повторение исследования при повышении или нестабильности кровяного давления; двусторонняя селективная ангиография почек по достижении больным 15–20-летнего возраста, с повторением процедуры каждые 1–5 лет; МРТ задней черепной ямки; компьютерная томография поджелудочной железы и почек по достижении больным 15–20-летнего возраста, с повторением процедуры каждые 1–5 лет или внепланово при появлении соответствующей симптоматики. Целесообразно проведение скрининга детей от пораженных синдромом родителей и/или других близких родственников с высоким риском появления заболевания. Исследование проводят по следующим направлениям: осмотр с регистрацией полученных данных по достижении ребенком 10-летнего возраста; ежегодное офтальмологическое обследование начиная с 6-летнего возраста или при появлении подозрительной симптоматики; по меньшей мере однократное проведение исследования мочи на наличие феохромоцитомы и повторение исследования при повышении или нестабильности кровяного давления; МРТ задней черепной ямки, КТ поджелудочной железы и почек по достижении 20-летнего возраста; эхография поджелудочной железы и почек после 15–20-летнего возраста; при возможности, исследование семейного анамнеза для выяснения, кто из членов семьи является носителем ответственного за возникновение синдрома гена.

Туберозный склероз:

Туберозный склероз - опухолеподобные разрастания глии, обнаруживаемые в детском возрасте. Характерна триада: прогрессирующее слабоумие, судорожные приступы и пигментированные аденомы сальных желез лица. Нередки опухоли сердца, почек, легких, перивентрикулярные кальцификаты.

Основной причиной развития факоматоза считается дефект генов TSC1 и TSC2. Чаще всего такие дефекты возникают спонтанно. При подобных дефектах нарушается образование белков туберина и гамартина, которые контролируют рост и деление клеток. При нехватке этих белков у больного развивается склонность к развитию множества опухолей во всех органах и тканях. Факоматоз наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Об туберозном склерозе могут свидетельствовать данные рентгенографии черепа, исследования глазного дна, обнаружение опухолей внутренних органов.

Лечение должно быть длительным и непрерывным. При симптомах внутричерепной гипертензии применяют дегидратирующие средства, осмотические диуретики. При двигательных нарушениях назначают курсы антихолинэстеразных препаратов, улучшающих передачу возбуждения в синапсах (прозерин, галантамит в сочетании с препаратами, влияющими на обмен веществ в нервных клетках (витамины группы В, ноотропил, аминокислоты, кортексин, церебролизин). Медикаментозное лечение сочетают с лечебной физкультурой, массажем, общеукрепляющими мероприятиями.

Выводы

Таким образом, пациенты с факоматозами, характеризующимися изменениями кожных покровов, неврологическими нарушениями и патологией внутренних органов, требуют индивидуального мультидисциплинарного подхода к обследованию, ведению и лечению, что позволит улучшить качество жизни этих больных.

Список литературы

1. Скрипкин Ю. К., Бутов Ю. С., Иванов О. Л. Дерматовенерология. Национальное руководство //М.: ГЭОТАР-Медиа. – 2013
2. Шнайдер Н.А. Нейрофиброматоз 1-го типа (болезнь Реклингхаузена): Учебное пособие для системы последиplomного образования врачей. //Красноярск: Изд-во КрасГМА. - 2008.
3. Иванов О. Л., Потакаев Н. С. Кожные и венерические болезни. //М. : Медицина. - 1997.