

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«Казанский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Сборник тезисов

Двенадцатой межрегиональной учебно-практической  
конференции обучающихся  
«ПРОИЗВОДСТВЕННАЯ ПРАКТИКА В МЕДИЦИНСКОМ ВУЗЕ.  
РАСШИРЕНИЕ ГОРИЗОНТОВ»



Казань

3-4 апреля 2023 года

Содержание

# ПРОИЗВОДСТВЕННАЯ ПРАКТИКА «ПОМОЩНИК ВРАЧА ДЕТСКОЙ ПОЛИКЛИНИКИ» РАЗБОР КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ I ТИПА В ПЕДИАТРИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Цирулиева А.Д.

ФГБОУ ВО Казанский ГМУ Минздрава России

Научный руководитель - к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Соловьёва Н.А., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Курмаева Е.А.

**Актуальность.** Нейрофиброматозы (НФ) — группа наследственных заболеваний с характерным поражением кожных покровов и нервной системы, наличием типичных пигментных пятен типа «кофе с молоком», аномалиями развития костного скелета, а также рядом других клинических проявлений. Тип наследования заболевания аутосомно-доминантный с пенетрантностью близкой к 100%. Частота НФ I типа: 1 на 3000 детей. Причиной нейрофиброматоза является мутация гена NF1, находящегося на 17-й хромосоме и кодирующего белок нейрофибромин. Снижение или отсутствие выработки нейрофибромин приводит к диспластической или неопластической пролиферации клеток [1,2].

**Цель:** Изучение клинического случая Нейрофиброматоза I типа у ребенка 11 мес.

**Материалы и методы:** анализ истории болезни пациента.

Ребенок П.Д., возраст: 11 м., женского пола.

Жалобы на отказ от еды, эпизоды срыгиваний, плохую прибавку в весе и на появление пятен коричневого цвета на коже живота ребенка с 3х месяцев, пятна увеличивались соответственно росту ребенка.

Из анамнеза известно: Ребенок от 1-й беременности, данная беременность протекала на фоне анемии. Роды срочные, оценка по шкале Апгар 7-8 баллов, масса при рождении 3450г, рост 51см. Отмечалась задержка психомоторного развития (голову держит с 3 месяцев, сидит с 9 месяцев). Вскармливание искусственное с 3 месяцев. Наследственный анамнез не отягощен. Неоднократно госпитализировался в педиатрическое отделение по поводу синдрома упорных срыгиваний и недостаточной прибавки в весе. С 3 месяцев появились пятна коричневого цвета на коже живота, которые увеличивались с ростом ребенка. Ребенок направленна обследование в педиатрическое отделение и консультирован неврологом, офтальмологом и генетиком.

Проведена МРТ головного мозга - данные умеренных атрофических изменений полушарий большого мозга. С подозрением на нейрофиброматоз отправлен анализ крови в МГНЦ г. Москва. Был проведен поиск патогенных мутаций, ассоциированных с нейрофиброматозом. Выявлена однонуклеотидная замена в гене NF1, патогенный вариант нуклеотидной последовательности, являющейся причиной заболевания. При объективном осмотре вес 7600 г, рост 2 см . на коже живота визуализировались два пятна цвета кофе с молоком, неправильной формы с четкими, неровными контурами. Проведено ФГДС. Заключение: Гипотония кардии. ГЭР; биопсия слизистой оболочки дистальных отделов ДПК патологии не выявила. На основании клинических данных (пятна «кофе с молоком», данные МРТ и результатов генетического исследования, ФГДС

выставлен Диагноз: Q85.0 Нейрофиброматоз (незлокачественный), 1 типа. ГЭР. БЭН 1 степени.

Заключение: Таким образом, задержка психомоторного развития, характерных пятен «кофе с молоком», данных результатов МРТ головного мозга, генетического исследования позволило установить нейрофиброматоз 1 типа. Пациент с данным диагнозом нуждается в мультидисциплинарном подходе при динамическом наблюдении.

Список литературы

1. Саханова А. Ш. Нейрофиброматоз у детей /А. Ш. Саханова, К. А. Кенжебаева, Д. В. Бабий и др.// Медицина и экология.- 2017.-№ 1.- С.47-45.
2. <https://omim.org/entry/162200>