



# Нейрофиброматоз в практике офтальмолога

Кафедра офтальмологии ФНМФО

Смирнова А.Ф., Котлубей Г.В.,

Бондаренко О.А.

10 апреля 2024 г. Донецк

# Факоматозы



системные заболевания, характеризующиеся неврологическими, офтальмологическими и кожными проявлениями.

Общим признаком этих заболеваний являются мультиорганные гамартомы. Наиболее часто из них встречаются:

- Нейрофиброматоз
- Туберозный склероз
- Синдром Sturge-Weber
- Синдром von Hippel-Lindau.

# Нейрофиброматозы



- группа различных наследственных состояний, характеризующихся предрасположенностью к развитию опухоли.

Нейрофиброматоз делят на две аутосомно - доминантных формы, характеризующихся различным клиническим течением

- нейрофиброматоз I типа (NF1) - синдром Реклингхаузена (Recklinghausen);
- нейрофиброматоз II типа (NF2) - двусторонний акустический нейрофиброматоз.

# Описаны дополнительные формы нейрофиброматоза, включающие:

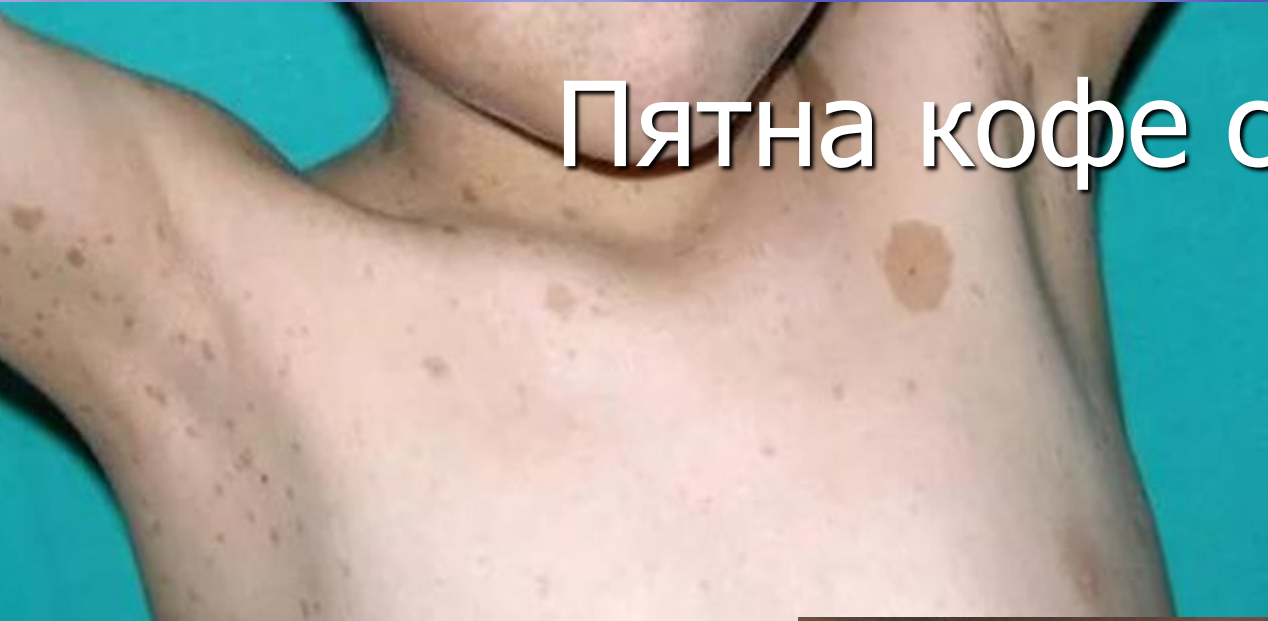
- смешанный нейрофиброматоз III типа
- вариантный нейрофиброматоза IV типа
- сегментарный нейрофиброматоз V типа
- нейрофиброматоз VI типа
- нейрофиброматоз VII типа с поздним началом.

# Веснушки аксиллярные - симптом Кроува (Crowe)



- Пигментация кожи по типу веснушек в подмышечных областях и/или паховых складках у пациентов с нейрофиброматозом.
- начинают появляться с 3-летнего возраста
- Пятна диаметром от одного до нескольких миллиметров, количество варьирует от нескольких до нескольких десятков.
- Цвет – светло - или темно-коричневый
- Дифференцируют с обычными веснушками. В отличие от последних аксиллярные веснушки не меняют свой цвет на фоне УФО

# Пятна кофе с молоком

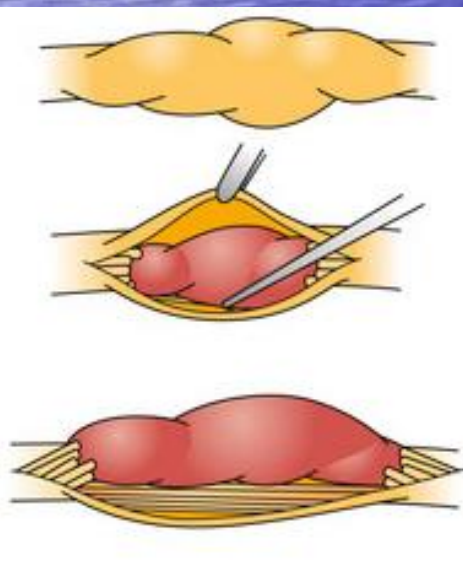




# невриномы и шваномы



# Плексиформные нейрофибромы-мягкие, подушкообразные ладони симптом Мордовцева



# Дифференциальные признаки

## NF1

- 1:3000 - 1:5000
- 17q11.2
- Пигментные пятна «кофе с молоком» - 92%
- Мелкие пигментные пятна-симптом Кроува – 87%
- периферические нейрофибромы
- Плексиформные нейрофибромы-мягкие, подушкообразные ладони симптом Мордовцева

## NF2

- 1:35000
- 22q11-13.1
- невриномы (шванномы)!!!
- Пигментные пятна «кофе с молоком» - 42%
- Мелкие пигментные пятна-симптом Кроува – 20%
- нейрофибромы - у 19%

# Офтальмологические проявления

- Осмотр офтальмологом больного с подозрением на нейрофиброматоз важен не только для подтверждения диагноза, но и для выявления осложнений со стороны органа зрения и по возможности раннего назначения лечения.

- Патологические изменения органа зрения могут локализоваться в орбите и в глазном яблоке

# Веки

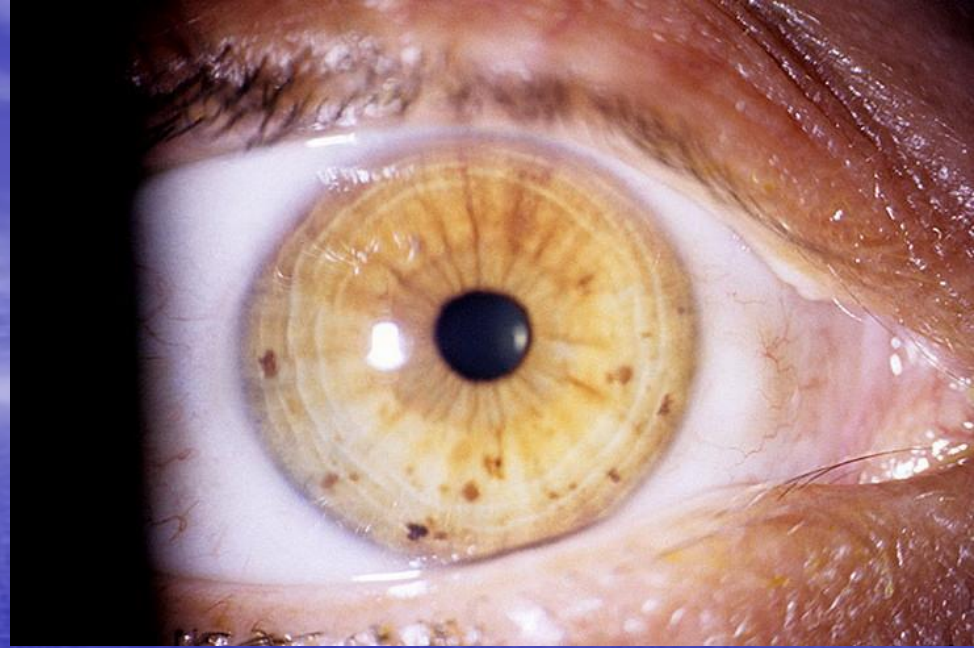


- Наиболее часто веки поражаются плексиформной нейрофибромой с характерной S-образной деформацией края верхнего века.
- Косоглазие и/или птоз, возникающие в результате этих изменений, могут привести к появлению амблиопии.
- Врожденный птоз встречается даже при отсутствии опухоли орбиты.



- Веки утолщены, синюшного цвета, самостоятельно не поднимаются.
- Консистенция их тестовидная.
- Опухоль может распространиться на виски, лоб, проникать в орбиту, вызывать экзофтальм.

# Конъюнктива



- Нейрофибромы конъюнктивы наблюдаются редко и располагаются, как правило, в лимбальной зоне.



# Роговица

- При нейрофиброматозе I типа встречается утолщение нервов роговицы
- Однако этот симптом не является патогномоничным.
- Возможно выявление только при биомикроскопии в «темном поле»

# Радужка



- Узелки Лиша (меланоцитарные гамартомы радужки) патогномоничны для нейрофиброматоза I типа.
- С возрастом распространенность их увеличивается: в раннем детском возрасте наблюдаются не часто, но к 20 годам обнаруживаются практически у 100
- развиваются раньше, чем нейрофибромы
- при нейрофиброматозе II типа встречаются редко.

# Узелки Lisch

- куполообразные отдельные новообразования передней поверхности радужки или угла передней камеры,
- оранжево-коричневая окраска и выглядят темнее, чем светлая радужка, но светлее коричневой радужки.
- округлой формы и равномерно распределены по поверхности радужки.
- размер варьирует от точечного до сегментарного
- обычно двусторонние.



# Хрусталик

- Развиваются задне-капсулярные катаракты при нейрофиброматозе 2 типа
- При нейрофиброматозе 1 типа не встречается

# Патология орбиты



- Экзофтальм.

Причины:

- глиома зрительного нерва;
- оболочечная менингиома зрительного нерва;
- нейрофиброма орбиты;
- дефекты костей орбиты.

Дополнительные изменения включают:

- оптоцилиарные шунты (особенно при менингиоме зрительного нерва);
- патология глазного дна
- развитие косоглазия
- амблиопия

# Зрительный нерв

- Вовлечение в патологический процесс зрительного нерва проявляется глиомами зрительного нерва (астроглиомами).
- 70% всех глиом зрительного нерва встречаются у больных с нейрофиброматозом как I так и II типа.

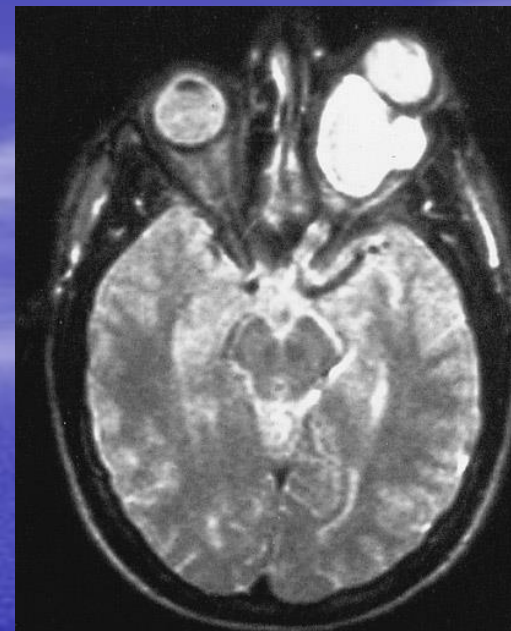
# Глиомы

- Истинную частоту распространенности при нейрофиброматозе I типа определить трудно в связи с отсутствием симптоматики и субклиническим течением.
- Приблизительно у 15% больных с нейрофиброматозом I типа и нормальной остротой зрения выявляются глиомы зрительного нерва на МРТ
- Эти новообразования подразделяют на две категории.



# Передние глиомы орбиты

- экзофтальм
- снижение зрения
- Застой диска зрительного нерва
- его атрофия



# Задние глиомы это глиомы хиазмы

Симптомами этих глиом являются:

- гидроцефалия,
- эндокринная патология
- снижение зрения в сочетании с нистагмом.
- Нистагм может быть вертикальным, ротаторным или асимметричным.
- Часто возникает диссоциированный вертикальный нистагм.

# Сетчатка

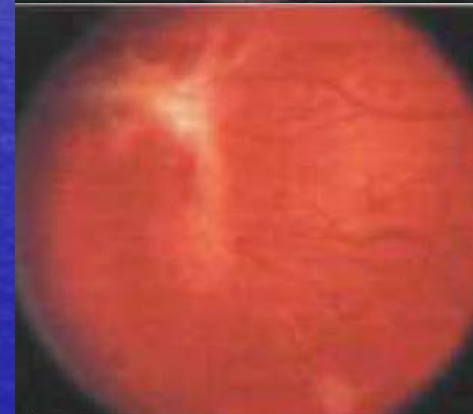
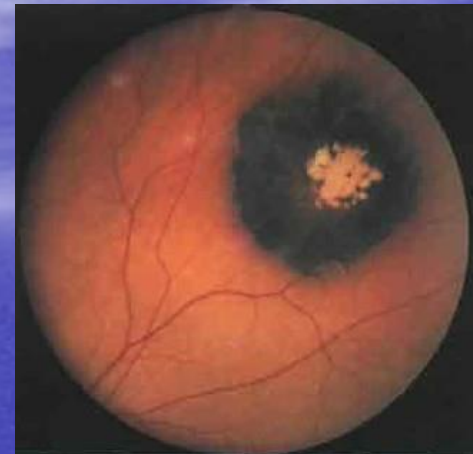


- При нейрофиброматозе I типа сетчатка редко вовлекается в патологический процесс. Имеются единичные сообщения о случаях возникновения астроцитарных гамартом сетчатки и ее пигментного эпителия.

# При нейрофиброматозе II типа

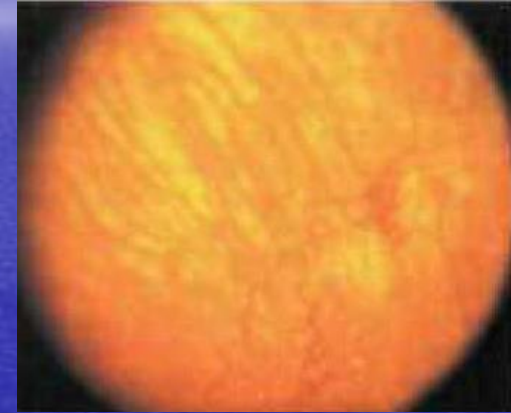
## типа

- Комбинированные гамартомы пигментного эпителия и сетчатки.
- Эпиретинальные мембраны с незначительным снижением зрения.



# Частыми осложнениями нейрофиброматоза являются сосудистые нарушения

- спиралевидные мальформации венул второго или третьего порядка, завершающиеся формированием микроклубочков
- стеноз мелких сосудов
- признаки капиллярной ишемии и полной окклюзией.



# Врожденная глаукома



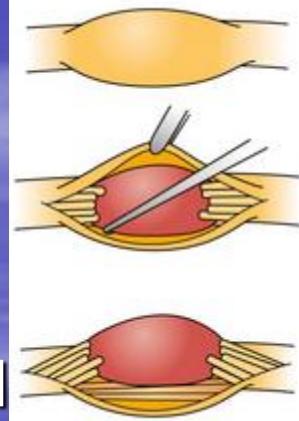
- часто сочетается с ипсилатеральной плексиформной нейрофибромой верхнего века.
- Необходимо отметить, что при факоматозной глаукоме, которая развивается сравнительно быстро и рано (в первые 2 года жизни), возможны признаки прогрессирующего гидрофтальма, как и при простой форме.

- Это обуславливается наличием блока радужно-роговичного угла ангиоматозными или нейрофиброматозными разрастаниями.
- Предрасполагающими к развитию глаукомы в более старшем возрасте факторами являются врожденный выворот сосудистой оболочки, гетерохромия радужки, аномалии угла передней камеры и задний эмбриотоксон.



# Диагностика

- Консультация дерматолога
- Компьютерная томография (КТ) или магнитно-резонансная томография (МРТ) мозга и орбиты позволяют обнаружить патологию костей, менингиомы и глиомы зрительного нерва.
- Зрительные вызванные потенциалы (ЗВП) оказывают помощь в оценке состояния хиазмы, а также при контроле за динамикой хиазмальных глиом.





# Прогноз для жизни

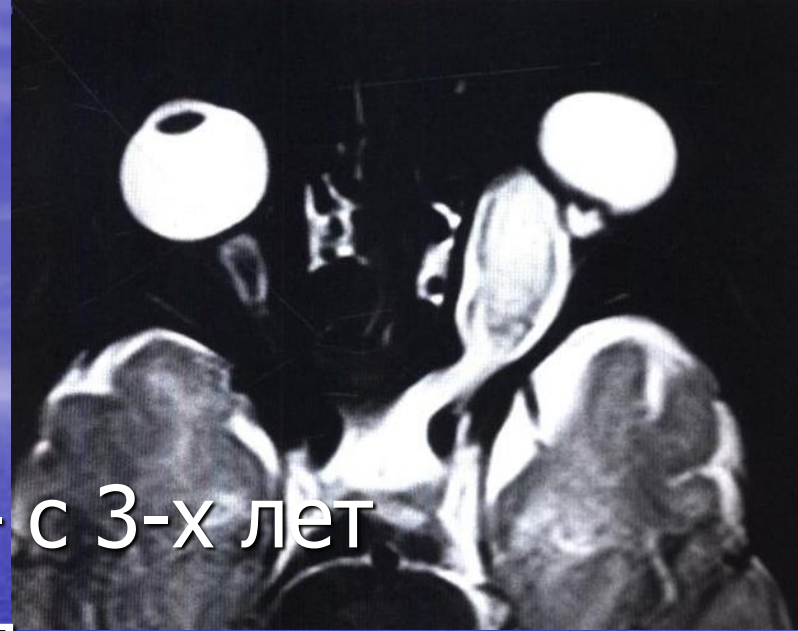
- вполне благоприятный, большинство пациентов сохраняют трудоспособность.
- Опасность составляют случаи злокачественной трансформации неврином, а также крупные плексиформные опухоли, сдавливающие органы, сосуды, нервы, и центральная форма патологии.

- Ребенок 8 лет
- При профосмотре выявлено снижение зрения
- На глазном дне выявлены явления одностороннего застоя
- На МРТ – опухоль зрительного нерва , локализующаяся за пределами орбиты



- Ребенок 8 мес
- Выставлен диагноз врожденная глаукома, б-нь Реклинхгаузена
- Прооперирован
- Зрительные функции сохранены





- Ребенок 15 лет
- Нейрофиброматоз 1 тип – с 3-х лет
- У окулиста не наблюдался
- Обратились с появлением расходящегося косоглазия
- На глазном дне – атрофия зрительного нерва
- МРТ – опухоль зрительного нерва , локализующаяся в орбите и за её пределами

# ВЫВОДЫ

Только совместное комплексное наблюдение за больными с нейрофиброматозом может сохранить зрительные функции у подрастающего поколения.

Чтобы дойти до цели человеку  
нужно только одно.



ИДТИ