

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Кафедра педиатрии №3

ГИПЕРПИГМЕНТИРОВАННЫЕ ОБРАЗОВАНИЯ КОЖИ У ДЕТЕЙ: НАСТОРОЖЕННОСТЬ ВРАЧА-ПЕДИАТРА

ПОДГОТОВИЛА:

КАМЕНЕВА ЮЛИЯ ВИКТОРОВНА,
АССИСТЕНТ КАФЕДРЫ ПЕДИАТРИИ №3

НАУЧНЫЙ РУКОВОДИТЕЛЬ:

Д. МЕД. Н., ПРОФ. ДУБОВАЯ АННА ВАЛЕРИЕВНА

18 ДЕКАБРЯ 2024 Г. ДОНЕЦК



- **АКТУАЛЬНОСТЬ.** В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ПЕДИАТРА НЕРЕДКО ВСТРЕЧАЮТСЯ ПИГМЕНТНЫЕ НАРУШЕНИЯ В ВИДЕ ПЯТЕН, КОТОРЫЕ ИМЕЮТ РАЗЛИЧНОЕ ПРОИСХОЖДЕНИЕ ПРИ СХОДНОЙ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ. НАИБОЛЕЕ ЧАСТО У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА ВСТРЕЧАЮТСЯ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ», ОНИ БЫВАЮТ РАЗНЫХ РАЗМЕРОВ И ФОРМ. ЭТИ ПЯТНА ОТЛИЧАЮТСЯ СВЕТЛО-КОРИЧНЕВЫМ ЦВЕТОМ, ИНОГДА С ЖЕЛТОВАТЫМ ОТТЕНКОМ. В РЯДЕ СЛУЧАЕВ ТАКИЕ ПЯТНА МОГУТ СВИДЕТЕЛЬСТВОВАТЬ О ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОМ СИСТЕМНОМ ЗАБОЛЕВАНИИ. МНОЖЕСТВЕННЫЕ ПЯТНА ПАТОГНОМОНИЧНЫ ДЛЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА, МОГУТ НАБЛЮДАТЬСЯ ПРИ ДРУГИХ ГЕНОДЕРМАТОЗАХ (ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ, СИНДРОМ ОЛБРАЙТА, СИНДРОМ ЭПИТЕЛИАЛЬНОГО НЕВУСА И ДР.).

ФАКОМАТОЗЫ (ОТ ГРЕЧ. ΡΗΑΚΟΣ - ПЯТНО) - ЭТО ГЕТЕРОГЕННАЯ ГРУППА НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕЙРОКОЖНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ОТЛИЧИТЕЛЬНОЙ ЧЕРТОЙ КОТОРЫХ ЯВЛЯЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕ ПРОИЗВОДНЫХ ЭКТОДЕРМЫ - КОЖИ И ЕЕ ДЕРИВАТОВ, НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ, СЕТЧАТКИ, ВИСЦЕРАЛЬНЫХ ОРГАНОВ.

К НЕЙРОКОЖНЫМ СИНДРОМАМ ОТНОСЯТ БОЛЕЕ 30 ЗАБОЛЕВАНИЙ.

ИЗ НИХ НАИБОЛЕЕ ИЗВЕСТНЫ И ХОРОШО ИЗУЧЕНЫ **НЕЙРОФИБРОМАТОЗ РЕКЛИНГХАУЗЕНА, ТУБЕРОЗНЫЙ СКЛЕРОЗ, ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ АНГИОМАТОЗ ШТУРГЕ-ВЕБЕРА, РЕТИНОЦЕРЕБЕЛЛЯРНЫЙ АНГИОМАТОЗ ГИППЕЛЯ-ЛИНДАУ.**

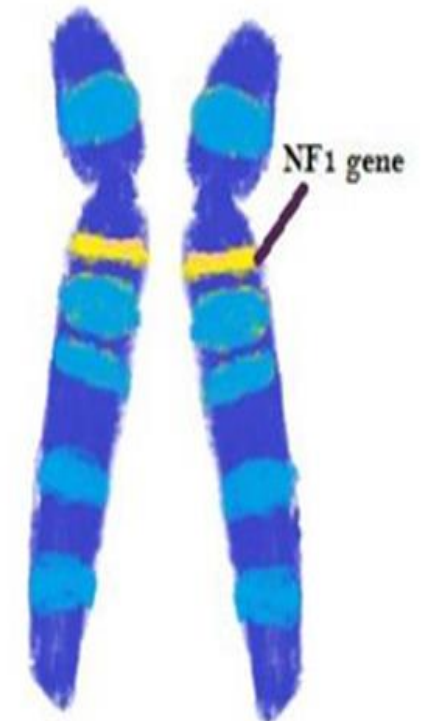
К БОЛЕЕ РЕДКИМ ОТНОСЯТСЯ **ГИПОМЕЛАНОЗ ИТО, АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ, БОЛЕЗНЬ БАЗАЛЬНО-КЛЕТОЧНОГО НЕВУСА, СИНДРОМ НЕДЕРЖАНИЯ ПИГМЕНТА, ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ЛИЦЕВАЯ ГЕМИАТРОФИЯ (СИНДРОМ ПАРИ-РОМБЕРГА).**

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ

ТЕРМИН **«НЕЙРОФИБРОМАТОЗ»** (НФ) ОБЪЕДИНЯЕТ НЕСКОЛЬКО ФОРМ БОЛЕЗНИ С РАЗНЫМИ ТИПАМИ НАСЛЕДОВАНИЯ, ПРОГНОЗОМ И КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНОЙ. ВЫДЕЛЯЮТ ЦЕНТРАЛЬНЫЙ, ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ И СЕГМЕНТАРНЫЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ.

ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ (БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГХАУЗЕНА), I ТИП (НФ-I)

- АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ С ЧАСТОТОЙ ВСТРЕЧАЕМОСТИ - 1 НА 3000-5000 В ОБЩЕЙ ПОПУЛЯЦИИ.
- ГЕН НФ-I КОДИРУЕТ БЕЛОК - ОПУХОЛЕВЫЙ СУПРЕССОР, КОТОРЫЙ ИНАКТИВИРУЕТСЯ У ПАЦИЕНТОВ С ЭТИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ.
- В РЕЗУЛЬТАТЕ В ТЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ПОЯВЛЯЮТСЯ **ОПУХОЛИ РАЗНОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ И ЛОКАЛИЗАЦИИ:** МЕНИНГИОМЫ, ГЛИОМЫ, АСТРОЦИТОМЫ, ГАМАРТОМЫ ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ, ГИПОТАЛАМО-СЕЛЛЯРНОЙ ОБЛАСТИ, СТВОЛА МОЗГА, ЧЕРЕПНЫХ НЕРВОВ, МОЗЖЕЧКА И ДР., А ТАКЖЕ РАЗЛИЧНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ.



Chromosome 17

- ПЕРВЫЕ ОПИСАНИЯ ПАЦИЕНТОВ С ДЕРМАЛЬНЫМИ ОПУХОЛЯМИ ПРИ НФ ПОЯВИЛИСЬ В ТРАКТАТЕ «ИСТОРИЯ МОНСТРОВ» В 1642 Г., НО ПОЛНОЕ КЛАССИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ НФ ДАЛ В 1882 Г. ФРИДРИХ ФОН РЕКЛИНГХАУЗЕН, И КЛИНИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОСТАЛИСЬ С ТЕХ ПОР НЕИЗМЕННЫМИ.



КЛИНИЧЕСКИЕ И ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ НФ-1

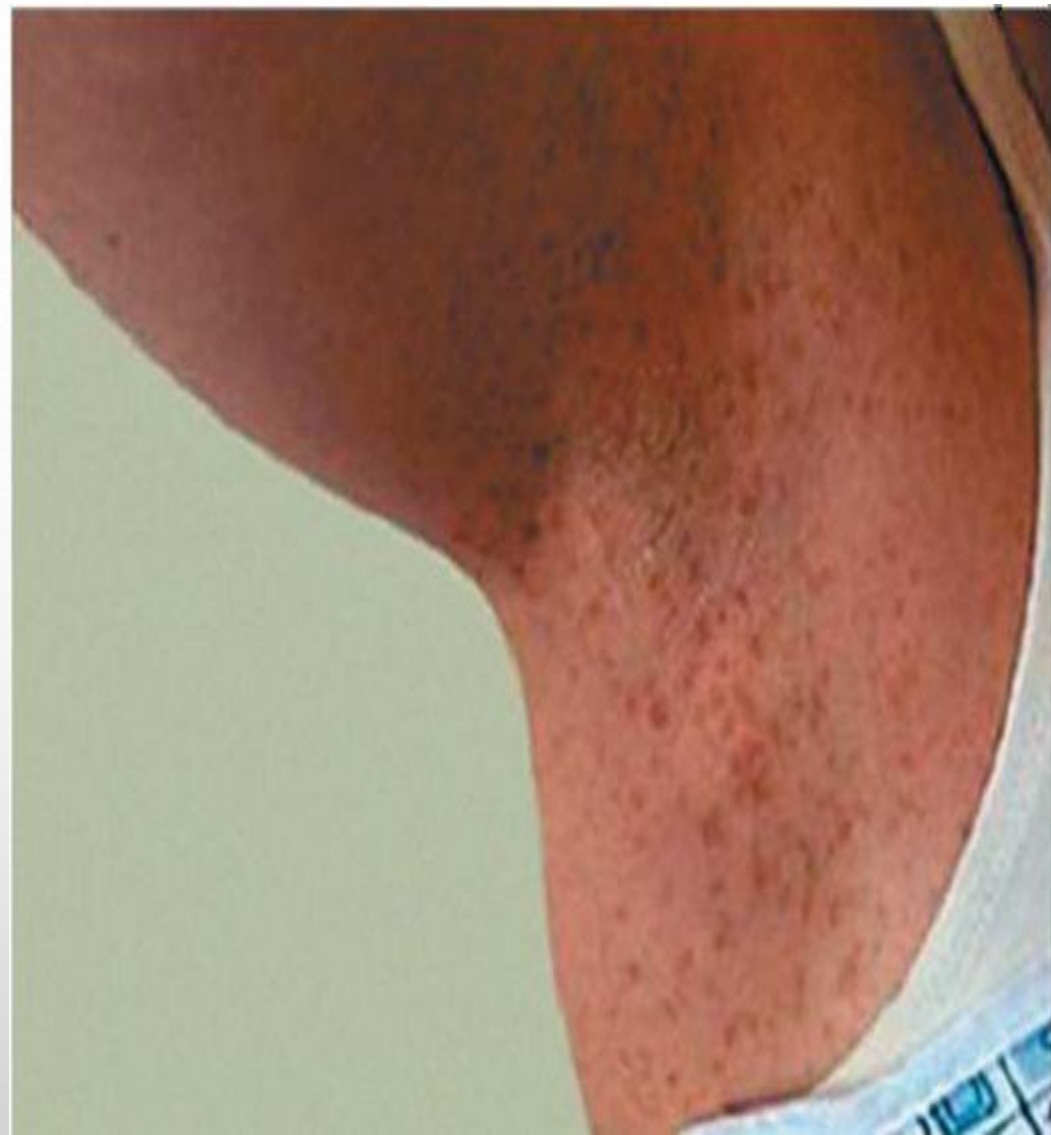
**КОЖНЫЕ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С
МОЛОКОМ»**, В КОЛИЧЕСТВЕ НЕ
МЕНЕЕ ШЕСТИ, ДИАМЕТРОМ БОЛЕЕ
5 ММ У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА И
БОЛЕЕ 15 ММ У ВЗРОСЛЫХ
ПАЦИЕНТОВ. ПЯТНА ПОЯВЛЯЮТСЯ
УЖЕ НА ПЕРВОМ ГОДУ ЖИЗНИ И В
ДАЛЬНЕЙШЕМ ИХ КОЛИЧЕСТВО
УВЕЛИЧИВАЕТСЯ.



ВЕСНУШКИ

В ПОДМЫШЕЧНЫХ И
ПОДКОЛЕННЫХ ОБЛАСТЯХ,
НЕБОЛЬШИХ РАЗМЕРОВ –

1-3 мм, НЕОТЛИЧИМЫ ПО
ВНЕШНЕМУ ВИДУ ОТ
ГИПЕРПИГМЕНТИРОВАННЫХ
ПЯТЕН.



НЕЙРОФИБРОМЫ БОЛЕЕ ДВУХ ЛЮБОГО ТИПА ИЛИ ОДНА ПЛЕКСИФОРМНАЯ НЕЙРОФИБРОМА. ОНИ МОГУТ ПОРАЖАТЬ РАЗЛИЧНЫЕ ТКАНИ: КОЖУ, СПИННОМОЗГОВЫЕ ГАНГЛИИ, КОРЕШКИ И ПЕРИФЕРИЧЕСКИЕ НЕРВЫ, НЕРВНЫЕ СПЛЕТЕНИЯ, СПИННОЙ МОЗГ. ВЫДЕЛЯЮТ 3 ТИПА НЕЙРОФИБРОМ:

1-Й ТИП - КОЖНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ

МЯГКИЕ ПО КОНСИСТЕНЦИИ И ПОДВИЖНЫЕ КОЖНЫЕ ОПУХОЛИ ФИОЛЕТОВОГО ИЛИ КРАСНОГО ЦВЕТА, НА ШИРОКОМ ОСНОВАНИИ ИЛИ НА НОЖКЕ, РАЗМЕРОМ ОТ НЕСКОЛЬКИХ МИЛЛИМЕТРОВ ДО МЕТРА В ДИАМЕТРЕ

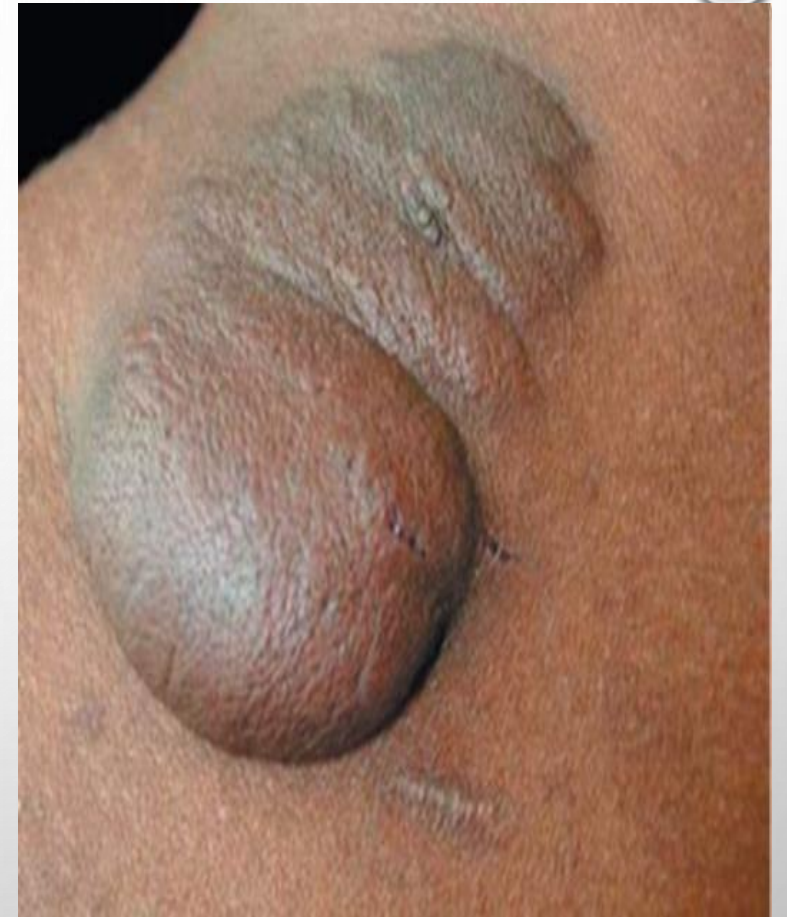
2-Й ТИП - ПОДКОЖНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ

ПЛОТНОЙ «РЕЗИНОВОЙ» КОНСИСТЕНЦИИ, НЕПОДВИЖНЫЕ, ОВАЛЬНЫЕ, РАЗМЕРОМ ОТ НЕСКОЛЬКИХ МИЛЛИМЕТРОВ ДО 3-4 СМ В ПОПЕРЕЧНИКЕ

3-Й ТИП - ПЛЕКСИФОРМНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ

СОЧЕТАЮТ В СЕБЕ ПРИЗНАКИ КОЖНЫХ И ПОДКОЖНЫХ НЕЙРОФИБРОМ. ОНИ ПРОРАСТАЮТ ЗДОРОВЫЕ ТКАНИ, ПОКРЫТЫ ГИПЕРПИГМЕНТИРОВАННОЙ КОЖЕЙ ИЛИ КОЖЕЙ С УЧАСТКАМИ ГИПЕРТРИХОЗА

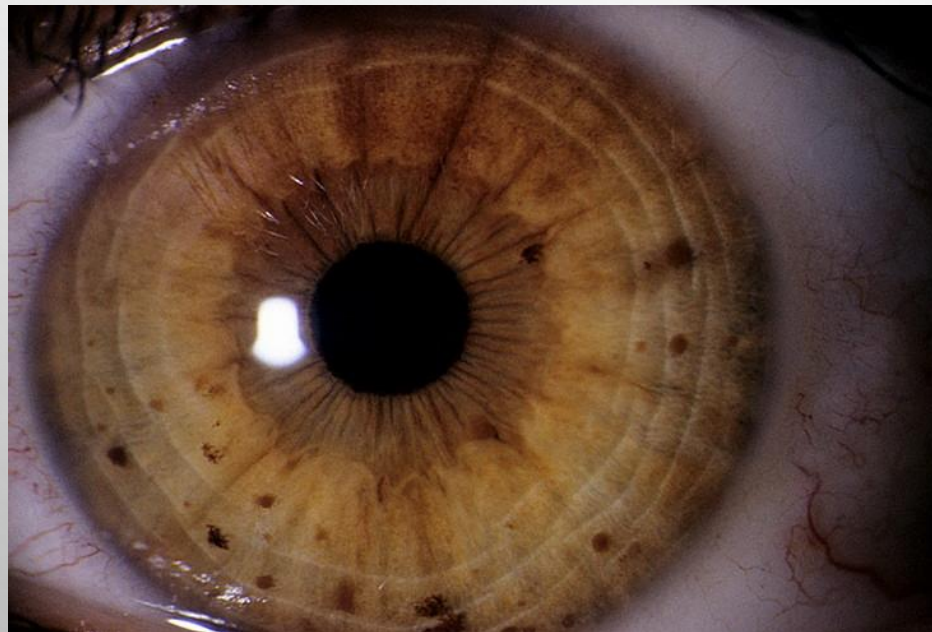
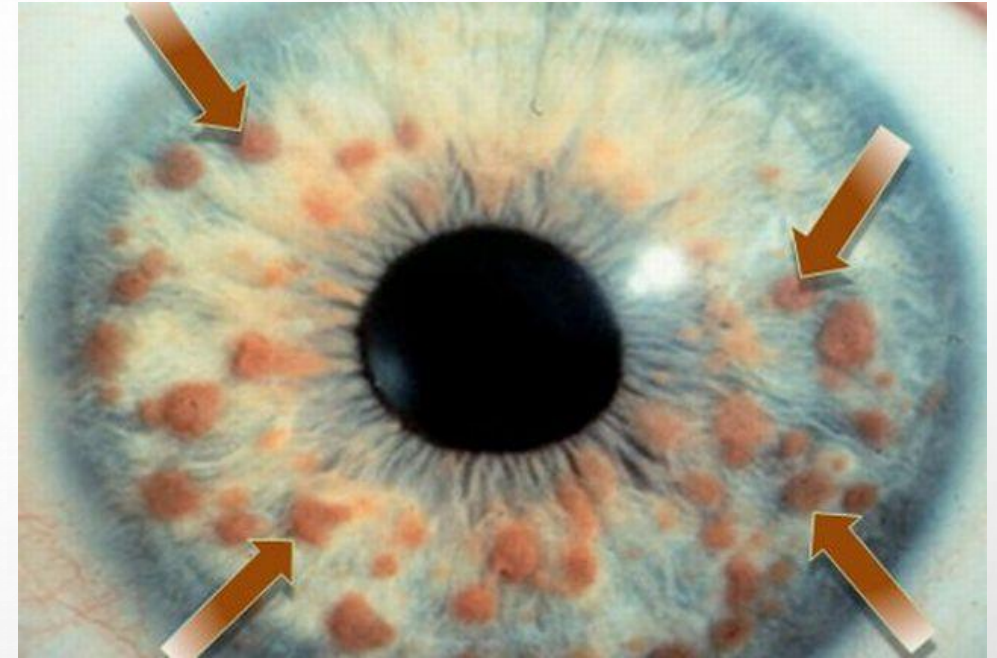
- **НЕЙРОФИБРОМЫ** МОГУТ ПОЯВЛЯТЬСЯ С РОЖДЕНИЯ ИЛИ В ТЕЧЕНИЕ ВСЕЙ ЖИЗНИ ПАЦИЕНТОВ; С ВОЗРАСТОМ ИХ КОЛИЧЕСТВО И РАЗМЕРЫ УВЕЛИЧИВАЮТСЯ.
- КЛИНИЧЕСКИМИ СПУТНИКАМИ НЕЙРОФИБРОМ ПРИ ИХ ЛОКАЛИЗАЦИИ В ОБЛАСТИ СПЛЕТЕНИЙ, КОРЕШКОВ И ПЕРИФЕРИЧЕСКИХ НЕРВОВ ЯВЛЯЮТСЯ ПЕРИФЕРИЧЕСКИЕ НЕВРОПАТИИ; ПРИ БУЛЬБАРНОЙ ЛОКАЛИЗАЦИИ - НАРУШЕНИЕ ДЫХАНИЯ, ГЛОТАНИЯ; ПРИ ОРБИТАЛЬНОЙ (ПЕРИОРБИТАЛЬНОЙ) ЛОКАЛИЗАЦИИ - СТОЙКИЙ ПТОЗ И ЗРИТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ. ПАРАСПИНАЛЬНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ ПРОРАСТАЮТ В ГРУДНУЮ КЛЕТКУ, СРЕДОСТЕНИЕ, ГОРТАНЬ, МАЛЫЙ ТАЗ, БРЮШНУЮ ПОЛОСТЬ, НАРУШАЯ ФУНКЦИЮ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ. НЕЙРОФИБРОМЫ КОНЕЧНОСТЕЙ ИНОГДА ДОСТИГАЮТ ОГРОМНЫХ РАЗМЕРОВ, ПРИВОДЯТ К «ПАРЦИАЛЬНОМУ» ГИГАНТИЗМУ И ТРЕБУЮТ АМПУТАЦИИ КОНЕЧНОСТИ КАК ЕДИНСТВЕННОГО ЭФФЕКТИВНОГО МЕТОДА КОРРЕКЦИИ.



- **ОПТИЧЕСКАЯ ГЛИОМА** ВОЗНИКАЕТ У 15% ПАЦИЕНТОВ С НФ-І, ПРИ ЭТОМ ТОЛЬКО В ПОЛОВИНЕ СЛУЧАЕВ ГЛИОМЫ ПРОЯВЛЯЮТСЯ КЛИНИЧЕСКИ. ГЛИОМЫ РАСПОЛАГАЮТСЯ УНИ-ИЛИ БИЛАТЕРАЛЬНО, ЛОКАЛИЗУЮТСЯ В ОБЛАСТИ ХИАЗМЫ, ЗРИТЕЛЬНЫХ НЕРВОВ И ЗРИТЕЛЬНЫХ ТРАКТОВ. ДЕБЮТИРУЕТ ОПУХОЛЬ, КАК ПРАВИЛО, СНИЖЕНИЕМ ОСТРОТЫ ЗРЕНИЯ, КОТОРОЕ ОБЪЯСНЯЕТСЯ ДВУМЯ МЕХАНИЗМАМИ:
 - 1 - СДАВЛЕНИЕМ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА;
 - 2 - СДАВЛЕНИЕМ ЗРИТЕЛЬНОГО ПЕРЕКРЕСТА РАСШИРЕННЫМ ІІІ ЖЕЛУДОЧКОМ ВСЛЕДСТВИЕ ОККЛЮЗИОННОЙ ГИДРОЦЕФАЛИИ ПРИ ОПУХОЛЯХ РАЗЛИЧНОЙ ВНУТРИЧЕРЕПНОЙ ЛОКАЛИЗАЦИИ.



УЗЕЛКИ ЛИША - ПИГМЕНТНЫЕ
ГАМАРТОМЫ СЕТЧАТКИ, В
КОЛИЧЕСТВЕ ДВУХ И БОЛЕЕ.
ОНИ ПОЯВЛЯЮТСЯ В РАННЕМ
ДЕТСТВЕ И ПРИСУТСТВУЮТ
ПРАКТИЧЕСКИ У ВСЕХ ВЗРОСЛЫХ
ПАЦИЕНТОВ.





а



б

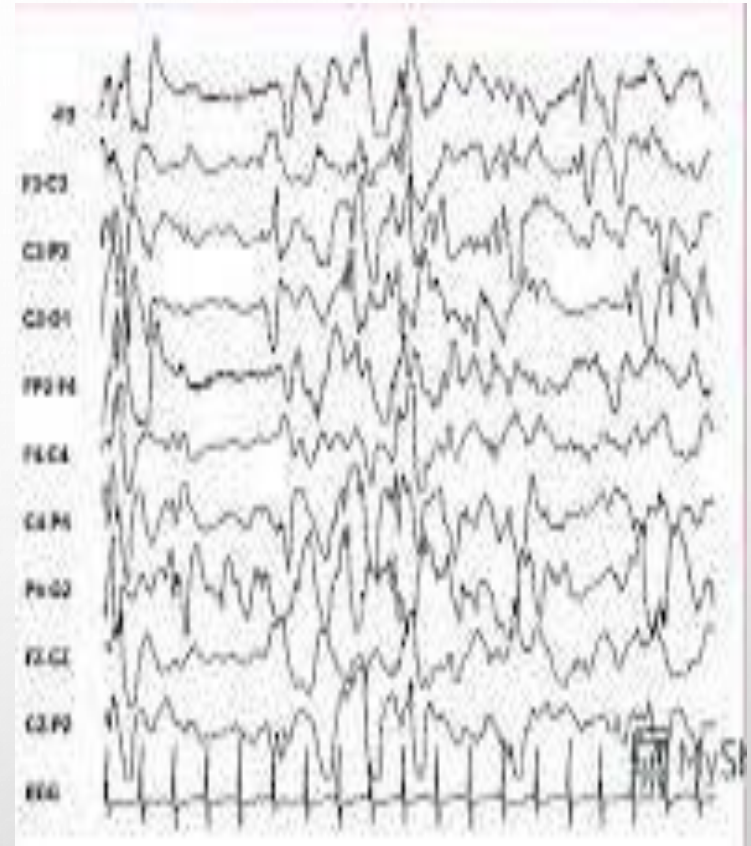
СПЕЦИФИЧЕСКИЕ КОСТНЫЕ НАРУШЕНИЯ:

- СФЕНОИДАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ, ВСТРЕЧАЮЩАЯСЯ ИЗОЛИРОВАННО ИЛИ В СОЧЕТАНИИ С ОРБИТАЛЬНОЙ (ПЕРИОРБИТАЛЬНОЙ) ПЛЕКСИФОРМНОЙ НЕЙРОФИБРОМОЙ;
- ВЕРТЕБРАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ С ЛАТЕРАЛЬНЫМ МЕНИНГОЦЕЛЕ, ИСТОНЧЕНИЕ КОРКОВОГО СЛОЯ ДЛИННЫХ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ;
- КИФОСКОЛИОЗ; НИЗКОРОСЛОСТЬ;
- МАКРОЦЕФАЛИЯ;
- ПСЕВДОАРТРОЗ, ВАРУСНАЯ И ВАЛЬГУСНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ ГОЛЕНЕЙ;
- КИСТЫ КОСТЕЙ.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ НЕСПЕЦИФИЧНЫ:

- ЗАДЕРЖКА ПСИХОРЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ,
- ОЧАГОВАЯ НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА,
- СУДОРОГИ.

ЭПИЛЕПСИЯ ВОЗНИКАЕТ В СВЯЗИ С ОПУХОЛЯМИ ИЛИ ДИСГЕНЕЗИЯМИ ГОЛОВНОГО МОЗГА. СУДОРОГИ МОГУТ БЫТЬ ФОКАЛЬНЫМИ ИЛИ ГЕНЕРАЛИЗОВАННЫМИ. ЭПИЛЕПТИЧЕСКИЕ ПРИСТУПЫ У ДЕТЕЙ ПРЕДСТАВЛЯЮТ СОБОЙ СИММЕТРИЧНЫЕ ИНФАНТИЛЬНЫЕ СПАЗМЫ С ТИПИЧНОЙ ГИПСАРИТМИЕЙ НА ЭЭГ В МЕЖПРИСТУПНЫЙ ПЕРИОД. ПОСЛЕ 1-ГО ГОДА ЖИЗНИ ПРЕОБЛАДАЮТ ФОКАЛЬНЫЕ ПРИСТУПЫ, СОПРОВОЖДАЮЩИЕСЯ ЛЕГКОЙ ЗАДЕРЖКОЙ РАЗВИТИЯ И ХОРОШО ПОДДАЮЩИЕСЯ ПРОТИВОЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ТЕРАПИИ.

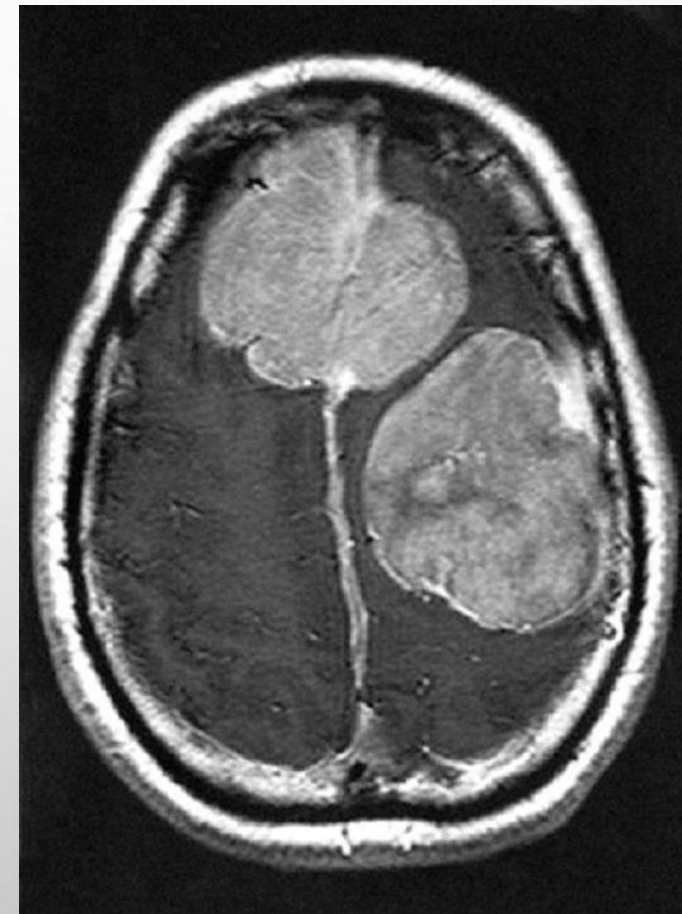


ОПУХОЛИ ЦНС

- ЧАЩЕ ВСЕГО У ПАЦИЕНТОВ С НФ-І ВСТРЕЧАЮТСЯ АСТРОЦИТОМЫ. В РЕЗУЛЬТАТЕ ЛИКВОРНОГО БЛОКА НА УРОВНЕ ВОДОПРОВОДА МОЗГА ВОЗНИКАЕТ ОККЛЮЗИОННАЯ ГИДРОЦЕФАЛИЯ.
- ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ (НЕЙРОФИБРОСАРКОМЫ) ЯВЛЯЮТСЯ ОСНОВНОЙ ПРИЧИНОЙ СМЕРТИ ПАЦИЕНТОВ С НФ-І. ЧАСТОТА ВОЗНИКНОВЕНИЯ КОЛЕБЛЕТСЯ ОТ 3 ДО 13%.

ЦЕНТРАЛЬНЫЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ

- ***ЦЕНТРАЛЬНЫЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ*** - ТИП II (НФ-II) ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ ОТЛИЧНОЕ ПО КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЯМ, ПРОГНОЗУ И ТИПУ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЕ. ГЕН НФ-II ЛОКАЛИЗОВАН НА ХРОМОСОМЕ 22, ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ - АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ. ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ 1 НА 50 000 В ОБЩЕЙ ПОПУЛЯЦИИ. ОТЛИЧИТЕЛЬНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ НФ-II ЯВЛЯЮТСЯ ШВАННОМЫ ЧЕРЕПНЫХ НЕРВОВ, ЧАЩЕ - VIII НЕРВА. ГЛИОМЫ ЭТОГО НЕРВА ЯВЛЯЮТСЯ ОБЛИГАТНЫМ И ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ПРИЗНАКОМ НФ-II. МОГУТ ВСТРЕЧАТЬСЯ И ДРУГИЕ ВИДЫ ОПУХОЛЕЙ ДРУГОЙ ЛОКАЛИЗАЦИИ: МЕНИНГЕОМЫ, ГАМАРТОМЫ, ГЛИОМЫ, НЕЙРОФИБРОМЫ, ШВАННОМЫ.



- КОЖНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИ НФ-II ВСТРЕЧАЮТСЯ ЗНАЧИТЕЛЬНО РЕЖЕ ПО СРАВНЕНИЮ С НФ-I.
- ГИПЕРПИГМЕНТИРОВАННЫЕ ПЯТНА НА КОЖЕ ОБНАРУЖИВАЮТСЯ МЕНЕЕ ЧЕМ У ПОЛОВИНЫ ПАЦИЕНТОВ. КОЛИЧЕСТВО ПЯТЕН НЕ ПРЕВЫШАЕТ 5. КОЖНЫЕ НЕЙРОФИБРОМЫ ПРИ НФ-II МАЛЫХ РАЗМЕРОВ И НАБЛЮДАЮТСЯ У 65% ПАЦИЕНТОВ. ОНИ ВАЖНЫ ДЛЯ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ НФ-II, ПОСКОЛЬКУ ШВАННОМЫ СЛУХОВОГО НЕРВА МАНИФЕСТИРУЮТ ПОЗДНО - ПОСЛЕ 10-15 ЛЕТ.
- КАТАРАКТА РАЗВИВАЕТСЯ БОЛЕЕ ЧЕМ У ПОЛОВИНЫ ПАЦИЕНТОВ С НФ-II И МОЖЕТ ЯВЛЯТЬСЯ ПЕРВЫМ СИМПТОМОМ ЗАБОЛЕВАНИЯ. УЗЕЛКИ ЛИША, КОСТНЫЕ ДИСПЛАЗИИ И ОПТИЧЕСКИЕ ГЛИОМЫ ДЛЯ НФ-II НЕ ХАРАКТЕРНЫ.

ЦЕЛЬ ИССЛЕДОВАНИЯ. ПРОАНАЛИЗИРОВАТЬ ВСТРЕЧАЕМОСТЬ ПИГМЕНТНЫХ НАРУШЕНИЙ СРЕДИ ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА, ПРОХОДЯЩИХ ПЛАНОВЫЙ ОСМОТР У ВРАЧА-ПЕДИАТРА.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. ИЗУЧЕНИЕ АМБУЛАТОРНОЙ КАРТЫ РАЗВИТИЯ ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА, СОБСТВЕННОЕ НАБЛЮДЕНИЕ (ОПРОС, СБОР АНАМНЕЗА, ФИЗИКАЛЬНОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ, ЛАБОРАТОРНЫЕ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ), НАБЛЮДЕНИЕ ДЕТЕЙ С ПИГМЕНТНЫМИ НАРУШЕНИЯМИ В ДИНАМИКЕ.

• **РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ.** ПРОАНАЛИЗИРОВАНА ВСТРЕЧАЕМОСТЬ ПИГМЕНТНЫХ НАРУШЕНИЙ СРЕДИ ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА, ПРОХОДЯЩИХ ПЛАНОВЫЙ ОСМОТР У ВРАЧА-ПЕДИАТРА. ПИГМЕНТНЫЕ НАРУШЕНИЯ БЫЛИ ВЫЯВЛЕНЫ У 30 ДЕТЕЙ. У БОЛЬШИНСТВА ОСМОТРЕННЫХ ДЕТЕЙ (86,6%) ВЫЯВЛЕНЫ ПЯТНА В КОЛИЧЕСТВЕ 2 И БОЛЕЕ. НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЛИСЬ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ», ИМЕЮЩИЕ ЧЕТКИЕ ГРАНИЦЫ И РАЗНООБРАЗНУЮ ФОРМУ. В ОСНОВНОМ ПЯТНА РАСПОЛАГАЛИСЬ НА ТУЛОВИЩЕ И КОНЕЧНОСТЯХ, ИНОГДА В КРУПНЫХ СКЛАДКАХ – ПОДМЫШЕЧНЫХ И ПАХОВЫХ. РАЗМЕР ПЯТЕН ВАРЬИРОВАЛ ОТ 3-4 ММ ДО 2 СМ. НА МОМЕНТ ПЕРВИЧНОГО ОСМОТРА НЕЛЬЗЯ БЫЛО ИСКЛЮЧИТЬ ВОЗМОЖНОСТЬ НАЧАЛА МАНИФЕСТАЦИИ ГЕНОДЕРМАТОЗОВ. У 6% ДЕТЕЙ ПИГМЕНТНЫЕ ПЯТНА РАСПОЛАГАЛИСЬ В ВОЛОСИСТОЙ ЧАСТИ ГОЛОВЫ, ЧТО ПОСЛУЖИЛО ОСНОВАНИЕМ ДЛЯ НАПРАВЛЕНИЯ ИХ ДЛЯ ДАЛЬНЕЙШЕГО НЕВРОЛОГИЧЕСКОГО ОСМОТРА.

- **СЛУЧАЙ 1.** РОДИТЕЛИ ДЕВОЧКИ С., 3-Х ЛЕТ, ОБРАТИЛИСЬ В ДЕТСКУЮ ПОЛИКЛИНИКУ С ЖАЛОБАМИ НА НАЛИЧИЕ КОСОГЛАЗИЯ ЛЕВОГО ГЛАЗА, ВОЗНИКШЕГО В ТЕЧЕНИЕ ДВУХ ПОСЛЕДНИХ МЕСЯЦЕВ.
- ИЗ АНАМНЕЗА: СО СЛОВ МАМЫ, РЕБЕНОК РОДИЛСЯ ДОНОШЕННЫМ ОТ ПЕРВОЙ БЕРЕМЕННОСТИ И СРОЧНЫХ РОДОВ. ФИЗИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ СООТВЕТСТВУЕТ ВОЗРАСТУ. ИЗ ПЕРЕНЕСЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЗАФИКСИРОВАНЫ ОСТРЫЕ РЕСПИРАТОРНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ВЕТРЯНАЯ ОСПА.
- **С РОЖДЕНИЯ НА КОЖЕ РЕБЕНКА ИМЕЮТСЯ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ».**
- ПРИ ПЕРВИЧНОМ ОФТАЛЬМОЛОГИЧЕСКОМ ОСМОТРЕ РЕБЕНОК ПРАВЫМ ГЛАЗОМ ВЗГЛЯД ФИКСИРУЕТ, ЗА ИГРУШКАМИ СЛЕДИТ, ЛЕВЫМ – ЗА ИГРУШКАМИ НЕ СЛЕДИТ. ПРИ ОФТАЛЬМОСКОПИИ ПРАВОГО ГЛАЗА ДИСК ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА (ДЗН) ИМЕЕТ БЛЕДНО-РОЗОВЫЙ ЦВЕТ, ЧЕТКИЕ ГРАНИЦЫ, АРТЕРИИ СЕТЧАТКИ СЛЕГКА СУЖЕНЫ, А ВЕНЫ ПОЛНОКРОВНЫ, МАКУЛЯРНАЯ ОБЛАСТЬ БЕЗ ВИДИМОЙ ПАТОЛОГИИ, СЕТЧАТКА ПРИЛЕЖИТ. ПРИ ОФТАЛЬМОСКОПИИ ЛЕВОГО ГЛАЗА ВИЗУАЛИЗИРУЕТСЯ БЛЕДНЫЙ С СЕРОВАТЫМ ОТТЕНКОМ И ЧЕТКИМИ ГРАНИЦАМИ ДЗН, АРТЕРИИ СЕТЧАТКИ СЛЕГКА СУЖЕНЫ, ВЕНЫ ПОЛНОКРОВНЫ, МАКУЛЯРНАЯ ОБЛАСТЬ БЕЗ ПАТОЛОГИИ, СЕТЧАТКА ПРИЛЕЖИТ.

- ПРЕДВАРИТЕЛЬНО РЕБЕНКУ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ: **СХОДЯЩЕЕСЯ МОНОЛАТЕРАЛЬНОЕ КОСОГЛАЗИЕ, ЧАСТИЧНАЯ АТРОФИЯ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА ЛЕВОГО ГЛАЗА.**
- БЫЛО РЕКОМЕНДОВАНО ПРОВЕСТИ ИССЛЕДОВАНИЕ ЗРИТЕЛЬНЫХ ВЫЗВАННЫХ ПОТЕНЦИАЛОВ (ЗВП), КОМПЬЮТЕРНУЮ ТОМОГРАФИЮ (КТ) ГОЛОВНОГО МОЗГА И КОНСУЛЬТАЦИЮ НЕВРОЛОГА.
- РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ЗВП ПОКАЗАЛИ, ЧТО ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ АКТИВНОСТЬ И СКОРОСТЬ ПРОВЕДЕНИЯ ПО ПЕРИФЕРИЧЕСКИМ ВОЛОКНАМ ПРАВОГО ГЛАЗА В ПРЕДЕЛАХ НОРМЫ, А СО СТОРОНЫ ЛЕВОГО ГЛАЗА ИМЕЮТСЯ НАРУШЕНИЯ ФУНКЦИЙ ВОЛОКОН ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА.
- ДИАГНОЗ НЕВРОЛОГА – РЕЗИДУАЛЬНАЯ ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ.
- НА КТ ГОЛОВНОГО МОЗГА ОБНАРУЖЕНА КАРТИНА ЭНЦЕФАЛОПАТИИ СЛОЖНОГО ГЕНЕЗА И ЯВЛЕНИЙ ВНУТРИЧЕРЕПНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ С НАЛИЧИЕМ ОБЪЕМНОГО ОБРАЗОВАНИЯ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА ЛЕВОГО ГЛАЗА.
- РЕЗУЛЬТАТЫ ПРОВЕДЕННОЙ МАГНИТНО-РЕЗОНАНСНОЙ ТОМОГРАФИИ ГОЛОВНОГО МОЗГА ВЫЯВИЛИ ПРИЗНАКИ, СООТВЕТСТВУЮЩИЕ ФАКОМАТОЗУ – НЕЙРОФИБРОМАТОЗУ I ТИПА: УТОЛЩЕНИЕ ЛЕВОГО ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА (ГЛИОМА), НЕМНОГОЧИСЛЕННЫЕ ОЧАГОВЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ СТВОЛА МОЗГА, ГЕМИСФЕРЫ МОЗЖЕЧКА И БАЗАЛЬНЫХ ЯДЕР СЛЕВА (ПРОЕКЦИЯ «СКОРЛУПЫ»).
- НА ОСНОВАНИИ ЖАЛОБ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОБСЛЕДОВАНИЯ БЫЛ УСТАНОВЛЕН ОКОНЧАТЕЛЬНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ: **ГЛИОМА ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА ЛЕВОГО ГЛАЗА, НЕЙРОФИБРОМАТОЗ I ТИПА, ЧАСТИЧНАЯ АТРОФИЯ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА.**

- СЛУЧАЙ 2. ПОД НАБЛЮДЕНИЕМ НАХОДИЛСЯ МАЛЬЧИК 8 ЛЕТ.
- **С РАННЕГО ВОЗРАСТА ОТМЕЧАЛОСЬ ПОЯВЛЕНИЕ МНОЖЕСТВЕННЫХ КОФЕЙНЫХ ПЯТЕН НА ТУЛОВИЩЕ И НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЯХ, ЖАЛОБ СО СТОРОНЫ ДРУГИХ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ И СИСТЕМ НЕ ОТМЕЧАЛОСЬ.**
- В ВОЗРАСТЕ 8 ЛЕТ МАТЬ РЕБЕНКА ОТМЕТИЛА ПРОГРЕССИВНОЕ СНИЖЕНИЕ СЛУХА НА ОБА УХА.
- ОБРАТИЛИСЬ К НЕВРОЛОГУ, ПОСЛЕ ЧЕГО РЕБЕНОК НАХОДИЛСЯ НА ЛЕЧЕНИИ В НЕВРОЛОГИЧЕСКОМ ОТДЕЛЕНИИ РДКБ.
- МРТ ГОЛОВНОГО МОЗГА: ОБЪЕМНЫЕ ОБРАЗОВАНИЯ В ОБЛАСТИ ВНУТРЕННИХ СЛУХОВЫХ ПРОХОДОВ И ЦИСТЕРН МОСТО-МОЗЖЕЧКОВЫХ УГЛОВ. ПОРАЖЕНИЕ ЛЕВОЙ ЛОБНОЙ ОБЛАСТИ НЕЯСНОГО ГЕНЕЗА. МНОЖЕСТВЕННЫЕ ЭКСТРАКРАНИАЛЬНЫЕ ОБРАЗОВАНИЯ МЯГКИХ ТКАНЕЙ ГОЛОВЫ.
- ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ПРОВЕДЕННОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ УСТАНОВЛЕН КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ: НЕЙРОФИБРОМАТОЗ, II ТИП, НЕВРИНОМЫ СЛУХОВЫХ НЕРВОВ, НОВООБРАЗОВАНИЕ ЛОБНОЙ ДОЛИ СЛЕВА.

- **ВЫВОДЫ.** СЧИТАЕТСЯ, ЧТО ЕДИНИЧНЫЕ ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ» МОГУТ ВСТРЕЧАТЬСЯ У ЗДОРОВЫХ ЛИЦ. ОДНАКО МНОЖЕСТВЕННЫЕ ПЯТНА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА ТРЕБУЮТ ТЩАТЕЛЬНОГО ДИСПАНСЕРНОГО НАБЛЮДЕНИЯ, ОСМОТРА ЧЛЕНОВ СЕМЬИ, ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ МЕТОДОВ ИССЛЕДОВАНИЙ. У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ТАКИХ ПЯТЕН ОСОБЕННО СЛОЖЕН. ЭТО СВЯЗАНО С ТЕМ, ЧТО БОЛЬШИНСТВО СИСТЕМНЫХ ГЕНОДЕРМАТОЗОВ С СИСТЕМНЫМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ВОЗРАСТНОЙ ЗАВИСИМОСТЬЮ ПОЯВЛЕНИЯ ДРУГИХ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ.



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!