

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Донецкий государственный медицинский университет
имени М. Горького»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра дерматовенерологии и косметологии ФНМФО

Туберозный склероз (болезнь Бурневилля-Прингла)

Доц. Горбенко А.С.
Врач-ординатор Дьячкова К.Ю.

12.03.2025
г. Донецк



Туберозный склероз (болезнь Бурневилля-Прингла)

Туберозный склероз, или болезнь Бурневилля-Прингла — это генетическое заболевание, относящиеся к эктодермальным факоматозам, характеризующееся развитием множественных гамартром и других опухолей. Болезнь имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Манифестация чаще приходится на первые 5 лет жизни, но может проявляться и в различные возрастные периоды

Федеральные клинические рекомендации. Дерматовенерология 2015: Болезни кожи. Инфекции, передаваемые половым путем. — 5-е изд., перераб, и доп. — М.: Деловой экспресс, 2016. — 768 с.



Генетика и наследование

Гены

Заболевание связано с мутациями в генах:

- TSC1 (9q34, гамартин)
- TSC2 (16p13.3, туберин)

Гамартин и туберин являются супрессорами опухолевых генов

Наследование

- Тип наследования аутосомно-доминантный
- В 60-70% случаев туберозный склероз является спонтанной мутацией
- Если болен один из родителей, риск для ребенка составляет 50%

Встречаемость

- Частота встречаемости составляет примерно 1:30000 населения или 1:6000-1:10000 новорожденных



Кожные проявления

1

Гипопигментированные пятна

- Встречаются почти в 100% случаев
- Количество варьируется от 3-4 до 100 и более
- Располагаются асимметрично на коже лица и туловища, появляются с рождения или в первые годы жизни

2

Гиперпигментированные пятна

- Пятна цвета "кофе с молоком" встречаются реже
- Они овальные или округлые, размером 1-5 см, число пятен не превышает 5

Кожные проявления

1

Шагреновые бляшки

- Развиваются в первое десятилетие жизни примерно у 20-80% больных
- Представляют соединительнотканые невусы, в виде плоских, слегка возвышающихся очагов с пористой поверхностью типа «лимонной корки» или «булыжной мостовой», располагающихся преимущественно в **люмбосакральной области и ягодиц**
- Цвет нормальной кожи или слабо пигментированных, единичных или множественных, мелких или достигающих 10 см и более в диаметре

2

Ангиофибромы лица

- Множественные мелкие (1-10 мм в диаметре), полушаровидные, округлые, плотноватые или мягкие папулы
- Цвет элементов колеблется от нормального до насыщенно-красного или красновато-коричневого
- Локализация – центр носогубных складок, крылья носа, щеки и подбородок.



Кожные проявления

1

Околоногтевые фибромы

- Околоногтевые и реже подногтевые фибромы обычно возникают в постпубертатном возрасте, наблюдаются у 17-80 % пациентов
- Представляют собой выросты цвета кожи длиной 5-10 мм, надвигающиеся на ногтевую пластинку с ногтевых валиков

2

Фибромы лица

- Локализация: кожа лба, волосистая часть головы, область щек
- Крупные опухолевидные фиброматозные очаги, одиночные или множественные, мягкой или плотноватой консистенции
- Цвета от нормальной до светло-коричневой
- Могут присутствовать с рождения и не относятся к ангиофибромам (отсутствует дилатация кровеносных сосудов в зоне кожного фиброза)



Внекожные проявления

1 Фибромы полости рта

- Локализация: на деснах с "наползанием" на промежутки между зубов, на языке, твердом небе, задней поверхности глотки



2 Гипоплазия эмали зубов

- Характеризуется точкообразные вдавлениями на зубной эмали

Диагностические критерии

Триада:

- ангиоибромы
- эпилептиформные припадки
- умственная отсталость



Диагностические критерии

Большие критерии:

- Наличие трех и больше гипомеланотических пятен диаметром не менее 5 мм
- 3 и более ангиофибром или фиброматозных очагов
- Наличие 2 и более околоногтевых фибром не связанных с травмой
- Участок «шагреновой кожи» (соединительнотканый невус)
- Множественные гамартомы сетчатки
- Дисплазия горы головного мозга
- Субэпендимальные узлы
- Субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома
- Рабдомиома сердца
- Лимфангиолейомиоматоз
- Наличие 2 и более ангиомиолипом

Малые критерии:

- Мелкие гипопигментные пятна на коже в виде конфети
- Точечные повреждения зубной эмали (углубления) – 3 и больше
- 2 или больше фибромы в ротовой полости
- Множественные кисты почек
- Дисхромия сетчатки
- Внепочечные гамартомы

Для постановки диагноза туберозного склероза должны быть:

- **2 больших критерия**
- **1 большой критерий в сочетании с двумя малыми**
- **подтверждено наличие мутации TSC1 или TSC2.**

**Чеботарёв В.В, Тамразова О.Б, Чеботарёва Н.В, Одинец А.В. // Дерматовен
Учебник. М.: "ГЭОТАР-Медиа", 2013. — 584 с.**



Внутренние органы и нервная система

Глазные симптомы

Гамартомы сетчатки (факомы) встречаются у 50% больных
Симптом «тутовой ягоды»

1

Кардиальные симптомы

Рабдомиома часто появляется внутриутробно или в первые месяцы жизни

2

Изменения внутренних органов

Ангиомиолипомы и кисты почек, почечно-клеточная карцинома, лимфангиомиоматоз легких, ангиомиолипомы надпочечников, печени, ректальные полипы

3

Поражение нервной системы и психические нарушения

1

Симптомы поражения нервной системы

Эпилептические приступы, нарушение поведения, задержка психического развития, нарушения сна

2

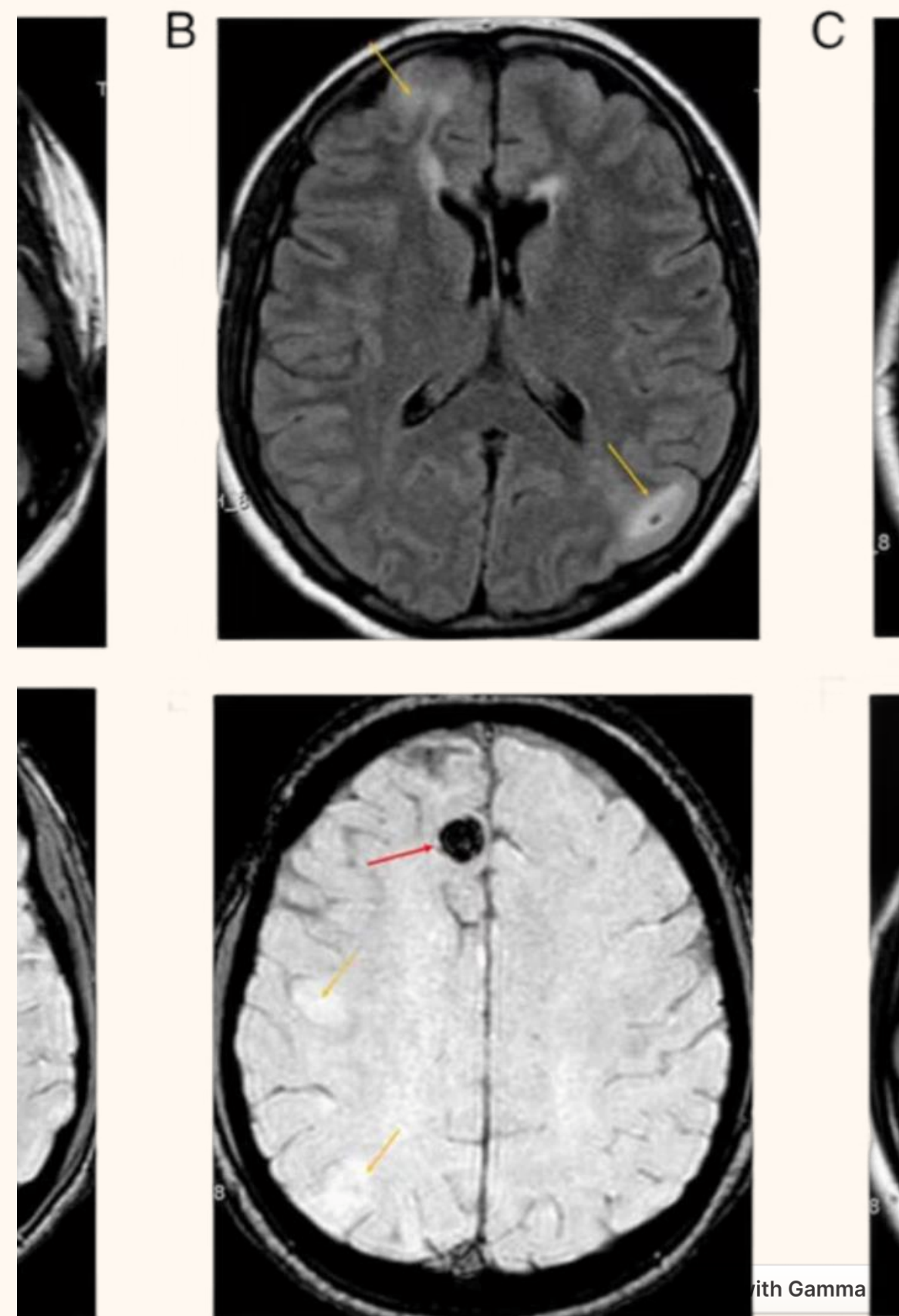
Психические нарушения

Гиперактивность, аутизм, агрессивность. Выраженность зависит от расположения и количества кортикальных туберсов (выступы над бороздами головного мозга)

3

Судорожные приступы

Возникают у 92% пациентов. Дебют чаще на первом году жизни. Основные типы – инфантильные спазмы и фокальные моторные приступы



Обследования



Анамнез

- Тщательный сбор анамнеза для выявления семейной предрасположенности
- Анамнеза заболевания



Осмотр врача-невролога

- Эпилептические приступы
- Нарушение поведения
- Задержка психического развития
- Нарушения сна



Осмотр врача-дерматолога

- Гипопигментированные пятна
- Гиперпигментированные пятна
- Ангиофибromы
- Внекожные проявления



Осмотр врача-офтальмолога

Офтальмоскопия для выявления гамартом сетчатки



Осмотр врача – генетика

Генетическое обследование на наличие мутлирующих генов TSC1 или TSC2



Скрининг и лечение туберозного склероза

- Скрининговая диагностика и профилактика:
 - УЗИ сердца, органов брюшной полости для выявления рабдомиомы сердца, ангиомиолипомы и кисты почек, почечно-клеточной карциномы, лимфангиомиоматоза легких, ангиомиолипомы надпочечников, печени
 - МРТ головного мозга для выявления туберсов в головном мозге
- При пренатальной диагностике показано проведение эхокардиографии для выявления рабдомиомы сердца
- При пренатальной диагностике провести генетическое обследование на наличие мутирующих генов TSC1, TSC2
- Специфического лечения туберозного склероза не существует, терапия направлена на облегчение симптомов и улучшение качества жизни

Скрининг и лечение туберозного склероза

- При симптомах поражения нервной системы: антиэпилептические препараты (вигабатрин, вальпроаты, топирамат) - по назначению невролога
- Хирургическое удаление внутримозговой опухоли показано только при резком увеличении ее размеров с подъемом внутричерепного давления – по заключению нейрохирурга
- Отдельные ангиофибромы в косметических целях удаляют с помощью электрокоагуляции, лазером и криотерапии - по заключению онкологов

Благодарим за внимание!