

УДК 616 – 006.38.03

А. С. Вдовина, А. А. Сажин, С. И. Волков

**РЕДКИЙ СЛУЧАЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА С ГИГАНТСКИМИ
МНОЖЕСТВЕННЫМИ НЕЙРОФИБРОМАМИ ТУЛОВИЩА И КОНЕЧНОСТЕЙ
(КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)**

**ФГБОУ ВО Тверской государственный медицинский университет Минздрава
России**

Нейрофиброматоз является аутосомно-доминантным моногенным заболеванием и остается актуальной проблемой медицины со времени его первого описания в 1882 году учеником Рудольфа Вирхова Фридрихом фон Реклингхаузенем, по имени которого заболевание долгие годы и называлось «болезнь Реклингхаузена» или «периферический нейрофиброматоз».

Цель исследования: рассмотреть клинический случай редкой врожденной патологии в динамике ее развития, начиная с тяжелой врожденной дисплазии верхней левой конечности (макромелия) и последующего формирования гигантских множественных нейрофибром.

Материалы и методы

Топографо-анатомическое, рентгенологическое и гистологическое исследование ампутированной левой верхней конечности; патогистологическое исследование нейрофибром грудной клетки, голени и стопы; тестирование по опроснику качества жизни SF-36, по типу отношения к болезни (ЛОБИ), по методике САН.

Результаты и обсуждение

В ноябре 2011г. больная Г. поступила в областную клиническую больницу г. Твери с диагнозом врожденной макромелии – редкой врожденной аномалии конечности, которая проявлялась грубой деформацией, болезненностью и выпадением всех функций левой верхней конечности, причиняющей моральные и физические страдания. Консилиум врачей ОКБ, приняв во внимание тяжесть заболевания, молодой возраст пациентки, невозможность приобретения профессии, отсутствие сопутствующих заболеваний и отягощенный семейный анамнез, после консультации психолога рекомендовал проведение операции ампутации левой верхней конечности, выполненной в ОКБ на уровне верхней трети плеча, пациентка была выписана под наблюдение хирурга и онколога ЦРБ.

Топографо-анатомическое исследование ампутированной левой верхней конечности было проведено на кафедре топографической анатомии и оперативной хирургии и обнаружило выраженную гиперплазию кожи, образующую множественные нерасправляющиеся складки с толщиной кожного покрова от 4 до 6 см. Мышцы плеча и предплечья атрофированы. Непосредственно под подкожной жировой клетчаткой со всех сторон плеча обнаруживались патологически извитые, гипертрофированные лимфатические сосуды, множественные лимфангиомы и множественные аневризмы всех артериальных сосудов плеча, локтевой и лучевой артерий диаметром до 15 мм. Положение локтевой и лучевой кости в суставах было неправильное. Наблюдался патологический вывих в локтевом и лучезапястном суставах. Суставные поверхности костей и суставные впадины были деформированы. В нижней трети плечевой и локтевой костей обнаружено отслоение надкостницы и опухолевидное разрастание надкостницы и костей. Гистологическое исследование сосудисто-нервного пучка плеча показало, что опухолевидное образование состоит из переплетающихся сосудов, выстланных атипичными эндотелиальными клетками. Сосуды различались размером и формой (от узких каналов до крупных сосудистых структур). Выявлена важная гистологическая особенность – наличие папиллярных бляшек атипичного эндотелия, в некоторых бляшках определяется центральная гиалинизированная часть, проникающая в просвет сосуда. Опухоль метастазирует в регионарные лимфатические узлы.

В декабре 2013 года врачам-хирургам ОКБ вновь пришлось столкнуться с больной Г. в связи с быстрым прогрессированием гигантской множественной нейрофибромы с локализацией на грудной клетке слева, правой голени и стопе. Опухоли были иссечены. Послеоперационный период протекал без осложнений, заживление ран – первичным натяжением. В качестве сопутствующей патологии диагностированы кифосколиоз, ампутированная культя верхней трети левого плеча, врожденная деформация грудной клетки. Проведенное патогистологическое исследование подтвердило предварительный диагноз: нейрофиброма грудной клетки – опухолевидные образования $25 \times 22 \times 5$ см, покрытые тонкой бледно-серой плотной эластичной тканью с прилегающей жировой клетчаткой. Увеличение кожного покрова и молочной железы связано с патологическими изменениями тканей. На голени и стопе выявлено опухолевидное образование $24 \times 9 \times 3$ см, покрытое тонкой капсулой, где обнаруживаются волокнистые структуры: волокна, поля фиброза, значительное количество мелких, капиллярного типа сосудов, что соответствует патогистологическому диагнозу «нейрофиброма кожи голени и стопы».

Через 2,5 года после операции представилась возможность направить к больной Г. студентов ТГМУ из числа ее земляков, чтобы оценить отдаленные результаты оперативного лечения, особенности эмоционально-личностной сферы и характеристики качества жизни.

В мае 2016 года больная была осмотрена на дому медицинским работником ЦРБ. Пациентка дала добровольное информированное согласие на исследование и фотографирование. Для оценки состояния эмоционально-личностной сферы произведено тестирование по опроснику качества жизни SF-36, типа отношения к болезни (ЛОБИ), методике САН (самочувствие, активность, настроение). Из опроса и непосредственного наблюдения было выяснено, что пациентка испытывает сложности в общении с людьми, хотя сравнительно с периодом, предшествующим операции, чувствует себя активнее, основное ограничение подвижности связывает с отсутствием левой руки. Пациентка вынуждена преимущественно находиться дома, при этом функционально неплохо адаптирована к простым бытовым нагрузкам. Сама она отмечает, что многие люди, с которыми ей приходилось сталкиваться, чувствуют себя неловко в ее присутствии, уклоняются от общения, их сочувствие или неосторожные высказывания обижают, при том что сама больная Г., находясь в общественных местах, часто нуждается в посторонней помощи.

Преобладающая степень ограничения жизни больной Г. связана с социальным функционированием (СФ), когда физическое или эмоциональное состояние ограничивает социальную активность (общение). Повседневная деятельность значительно ограничена физическим состоянием пациентки и обусловлена ухудшением эмоционального состояния из-за опухолевидного утолщения правой нижней конечности, которое возникло в послеоперационном периоде.

Исследование типологии отношения к болезни с помощью опросника ЛОБИ выявило, что у пациентки Г. доминировал неврастенический тип отношения к болезни, сформированный у нее как «чистый» с единственным пиком профиля. Это предполагает поведенческие реакции по типу «раздражительной слабости» со вспышками раздражения, особенно при болях, неприятных ощущениях, неудачах лечения. Раздражение нередко изливается на первого попавшегося и завершается раскаянием и угрызениями совести. Характерны неумение и нежелание терпеть болевые ощущения, нетерпеливость в обследовании и лечении, неспособность терпеливо ждать облегчения. На смену вспышкам раздражения приходит критическое отношение к своим поступкам и необдуманым словам, просьбы о прощении.

Исследование эмоционального состояния пациентки в условиях её болезни непосредственно в момент обследования с использованием опросника САН обнаружило

неблагоприятные тенденции со значительным снижением уровня самочувствия, активности и настроения по сравнению с нормой.

Больной рекомендовано повторное обследование и лечение в областной клинической больнице г. Твери, при необходимости и оперативное.

Заключение

Таким образом, все проявления нейрофиброматоза, касающиеся косметических дефектов или ограничений подвижности человека, помимо соматической составляющей здоровья, негативно отражаются на эмоциональной сфере больных, а также на таком интегральном показателе, как качество жизни, что со всей очевидностью продемонстрировало проведенное психодиагностическое исследование больной Г.

Литература:

1. Волков С.И. Редкий случай врожденной дисплазии левой верхней конечности (макромелия) /С.И. Волков, Р.Г. Щетина, Д.Э. Мирошниченко, Е.Д. Прокофьев // Верхневолжский медицинский журнал. – 2014, № 3, - С. 45–48.
2. Шнайдер Н.А. Нейрофиброматоз первого типа (болезнь Реклингхаузена) /Н.А. Шнайдер, А.И. Горелов //Сибирское медицинское обозрение. – 2007, № 3 (44), С. 91–95.
3. Попова А.А. Клинико-диагностические аспекты нейрофиброматоза /А.А. Попова //Университетская медицина Урала – 2016, Т. 2, № 2 (5) - С. 48–50.
4. Любченко Л.Н. Нейрофиброматоз: генетическая гетерогенность и дифференциальная диагностика /Л.Н. Любченко, М.Г. Филиппова //Саркомы костей, мягких тканей и опухоли кожи. – 2011, № 4, С. 29–36.
5. Кочегуров В.Н. Случай болезни Реклингхаузена /В.Н. Кочегуров, А.Н. Арестова// Верхневолжский медицинский журнал – 2008, – Т. 6. – № 1, С. 44–46.