

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОГО НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 2-ГО ТИПА

Кудакаева Алия Анваровна, Якимов Никита Алексеевич, Николаев Григорий Викторович

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Научный руководитель: Холин Алексей Александрович, д.м.н., профессор, РДКБ, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

Актуальность. Нейрофиброматоз 2-го типа — редкое аутосомно-доминантное заболевание, проявляющееся доброкачественными новообразованиями нервной ткани. Наиболее часто поражается VIII пара черепных нервов. Клинически характеризуется нейросенсорной тугоухостью или глухотой. Данные проявления обычно возникают в подростковом возрасте.

Описание клинического случая. Девочка Д., 16 лет, обратилась с жалобами на снижение слуха, звон в ушах и нарушение равновесия. Анамнез заболевания: первые проявления стала отмечать год назад. Семейный анамнез: у отца невринома VIII черепного нерва. Перенесенные заболевания: железодефицитная анемия легкой степени. Осмотр: на спине образования диаметром до 0,5 сантиметров, при пальпации мягкие, безболезненные. Аудиометрия: тугоухость 3-й степени. Магнитно-резонансная томогра-

фия (МРТ): двусторонние образования VIII пары черепных нервов кистозно-солидной структуры. Молекулярно-генетическое исследование: мутация гена NF2. Диагноз: нейрофиброматоз 2-го типа. Тактика: лучевая терапия. Исход: положительная динамика.

Обсуждение. Нейрофиброматоз 2-го типа характеризуется поздним появлением симптомов, когда черепные нервы значительно сдавливаются опухолью. В прогнозе у таких пациентов стойкая тугоухость или глухота, парезы и параличи. Знание семейного анамнеза позволяет провести необходимые мероприятия по улучшению исхода.

Заключение. Данный пример показывает важность тщательного сбора анамнеза, проведения аудиологического исследования, МРТ головного мозга у пациентов из группы риска по нейрофиброматозу, а также с патологией слуха.