

к сдвигу рамки считывания и формированию преждевременного стоп-кодона. Поставлен диагноз: НФ 1-го типа, гистологически верифицированная плексиформная нейрофиброма затылочной области справа.

В августе 2022 г. было проведено исследование биологического материала семьи: у ребёнка и матери выявлена гетерозиготная делеция в 47 экзоне гена *NF1*. Рекомендована патогенетическая терапия препаратом коселуго (селуметиниб), который используется для лечения нейрофибром у пациентов с НФ 1-го типа.

Заключение. Данный клинический случай продемонстрировал, что НФ 1-го типа имеет высокую степень вариабельности клинической картины. Точный диагноз НФ важен для индивидуализации клинической помощи. Врачи-педиатры играют решающую роль в улучшении диагностики данного заболевания.

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1-го ТИПА У РЕБЁНКА

Ерцкина П.О.

Научный руководитель: И.В. Пизнюр

Рязанский государственный медицинский университет
им. акад. И.П. Павлова Минздрава России, Рязань

Ключевые слова: дети, нейрофиброматоз, диагностика

Актуальность. Нейрофиброматозы (НФ) — группа гетерогенных расстройств, характеризующихся развитием опухолей центральной и периферической нервной системы. Существуют три типа НФ: НФ 1-го и 2-го типов и шванноматоз. НФ 1-го типа — самый распространённый (96% всех случаев). Патология встречается в популяции с частотой 1 : 2500–3000.

Описание клинического случая. Ребёнок от 2-й беременности, 1-х срочных, самостоятельных родов. Масса тела при рождении — 3100 г, длина тела — 51 см, оценка по шкале Апгар — 8/9 баллов. Перенесённые заболевания — ОРВИ, ветряная оспа. Аллергологический анамнез не отягощён. В возрасте 3 лет родители впервые заметили на теле ребёнка пигментные пятна цвета «кофе с молоком». В возрасте 5 лет мальчик был прооперирован по поводу фибромы затылочной области. В 7 лет появились жалобы на припухлость в области подбородка и шеи, ребёнок был осмотрен детским онкологом и генетиком. При объективном осмотре: в области передней поверхности тела пятно цвета «кофе с молоком» размером 15 × 8 см, множественные пигментные пятна на коже конечностей. При УЗИ мягких тканей шеи выявлены: в области грудины и верхнезадней поверхности шеи подкожные образования с неоднородной структурой. При МРТ мягких тканей шеи: МР-картина солидного образования подкожной жировой клетчатки краниовертебральной области и мягких тканей шеи. Поставлен диагноз: НФ 1-го типа (?). В августе 2020 г. мальчику было проведено молекулярно-генетическое исследование: в гене *NF1* в экзоне 47 обнаружена делеция одного нуклеотида *c.7009delG* в гетерозиготном состоянии, приводящая