



Нейрофиброматоз II типа с вовлечением головного и спинного мозга

Старосельцева О.А.¹, Нуднов Н.В.², Радутная М.Л.¹, Щелкунова И.Г.¹,
Яковлев А.А.¹, Воробьев А.Н.¹, Кирчин А.Н.¹

¹ ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»,
д. Лыткино, 777, Солнечногорский р-н, Московская обл., 141534, Российская Федерация

² ФГБУ «Российский научный центр рентгенодиагностики» Минздрава России,
ул. Профсоюзная, 86, Москва, 117997, Российская Федерация

Старосельцева Ольга Алексеевна, к. м. н., врач-рентгенолог отделения лучевой диагностики клинко-диагностического отдела Научно-исследовательского института реабилитологии ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»;

<http://orcid.org/0000-0001-8230-3686>

Нуднов Николай Васильевич, д. м. н., профессор, зам. директора по научной работе ФГБУ «Российский научный центр рентгенодиагностики» Минздрава России;

<http://orcid.org/0000-0001-5994-0468>

Радутная Маргарита Леонидовна, заведующая отделением лучевой диагностики клинко-диагностического отдела Научно-исследовательского института реабилитологии ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»;

<http://orcid.org/0000-0002-9181-2295>

Щелкунова Инесса Геннадьевна, зам. директора по организации медицинской деятельности ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»;

<http://orcid.org/0000-0002-3778-5417>

Яковлев Алексей Александрович, зам. руководителя Научно-исследовательского института реабилитологии ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»;

<http://orcid.org/0000-0002-8482-1249>

Воробьев Алексей Николаевич, врач-нейрохирург отделения хирургии ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»;

<http://orcid.org/0000-0003-3742-6171>

Кирчин Александр Николаевич, врач-рентгенолог отделения лучевой диагностики клинко-диагностического отдела Научно-исследовательского института реабилитологии ФГБНУ «Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии»;

<http://orcid.org/0000-0001-5176-9571>

Резюме

Нейрофиброматоз II типа – это редкое генетическое заболевание, характеризующееся доброкачественными опухолями, преимущественно двусторонними шванномами VIII пары черепных нервов. Патология наследуется по аутосомно-доминантному типу без связи с полом. Клиническая симптоматика связана с поражением VIII пары черепных нервов, кожные проявления встречаются реже, чем при нейрофиброматозе I типа. Опухоль может быть односторонней и сочетаться с нейрофибромами, менингиомами (интракраниальными и спинальными), шванномами других черепных нервов, астроцитомы и эпендимомы спинного мозга. В выявлении опухолей и постановке первичного диагноза ведущую роль играют методы инструментальной диагностики: магнитно-резонансная томография (МРТ) и компьютерная томография (КТ). Окончательный диагноз выставляется после проведения генетического анализа. В статье представлены возможности КТ и МРТ в визуализации и постановке диагноза нейрофиброматоза II типа.
Ключевые слова: компьютерная томография; магнитно-резонансная томография; головной мозг; спинной мозг; менингиома; шваннома.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Для цитирования: Старосельцева О.А., Нуднов Н.В., Радутная М.Л., Щелкунова И.Г., Яковлев А.А., Воробьев А.Н., Кирчин А.Н. Нейрофиброматоз II типа с вовлечением головного и спинного мозга. *Вестник рентгенологии и радиологии*. 2021; 102(2): 98–108. <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2021-102-2-98-108>

Для корреспонденции: Нуднов Николай Васильевич, E-mail: nudnov@rncrr.ru

Статья поступила 21.12.2020

После доработки 19.02.2021

Принята к печати 20.02.2021

Neurofibromatosis Type 2 Involving the Brain and Spinal Cord

Olga A. Staroseltseva¹, Nikolay V. Nudnov², Margarita L. Radutnaya¹, Inessa G. Shchelkunova¹, Aleksey A. Yakovlev¹, Aleksey N. Vorobyev¹, Aleksandr N. Kirchin¹

¹ Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation, Lytkino, 777, Solnechnogorskiy District, Moscow Region, 141534, Russian Federation

² Russian Scientific Center of Roentgenoradiology, ul. Profsoyuznaya, 86, Moscow, 117997, Russian Federation

Olga A. Staroseltseva, Cand. Med. Sc., Radiologist, Radiation Diagnostics Division, Clinical and Diagnostic Department, Research Institute for Rehabilitation, Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation;

<http://orcid.org/0000-0001-8230-3686>

Nikolay V. Nudnov, Dr. Med. Sc., Professor, Deputy Director for Research, Russian Scientific Center of Roentgenoradiology;

<http://orcid.org/0000-0001-5994-0468>

Margarita L. Radutnaya, Head of Radiation Diagnostics Division, Clinical and Diagnostic Department, Research Institute for Rehabilitation, Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation;

<http://orcid.org/0000-0002-9181-2295>

Inessa G. Shchelkunova, Deputy Director for Organization of Medical Activities, Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation;

<http://orcid.org/0000-0002-3778-5417>

Aleksey A. Yakovlev, Deputy Head of Research Institute for Rehabilitation, Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation;

<http://orcid.org/0000-0002-8482-1249>

Aleksey N. Vorobyev, Neurosurgeon, Department of Surgery, Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation;

<http://orcid.org/0000-0003-3742-6171>

Aleksandr N. Kirchin, Radiologist, Radiation Diagnostics Division, Clinical and Diagnostic Department, Research Institute for Rehabilitation, Federal Scientific and Clinical Center for Resuscitation and Rehabilitation;

<http://orcid.org/0000-0001-5176-9571>

Abstract

Neurofibromatosis type 2 is a rare genetic disease that occurs with a frequency of approximately 1 in 50,000 newborns and is characterized by benign tumors, mainly bilateral schwannomas of the VIII cranial nerve. It is inherited by an autosomal dominant type without sex. Clinical symptoms are associated with damage to the VIII pair of cranial nerves, skin manifestations are less common than with neurofibromatosis type 1. The tumor can be one-sided and can be combined with neurofibromas, meningiomas (intracranial and spinal), schwannomas of other cranial nerves, astrocytomas and ependymomas of the spinal cord. In detecting tumors and making a primary diagnosis, the leading role is played by instrumental diagnostic methods: magnetic resonance imaging (MRI) and computed tomography (CT). The final diagnosis is made after genetic analysis. The article presents the possibilities of CT and MRI in imaging and diagnosis of type neurofibromatosis type 2.

Keywords: computed tomography; magnetic resonance imaging; brain; spinal cord; meningioma; schwannoma.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

For citation: Staroseltseva OA, Nudnov NV, Radutnaya ML, Shchelkunova IG, Yakovlev AA, Vorobyev AN, Kirchin AN. Neurofibromatosis type II involving the brain and spinal cord. *Journal of Radiology and Nuclear Medicine*. 2021; 102(2): 98–108 (in Russian). <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2021-102-2-98-108>

For corresponding: Nikolay V. Nudnov, E-mail: nudnov@rncrr.ru

Received December 21, 2020

Revised February 19, 2021

Accepted February 20, 2021

Введение

Нейрофиброматоз II типа (НФ II) – это редкое генетическое заболевание, характеризующееся доброкачественными опухолями, преимущественно двусторонними шванномами VIII пары черепных нервов. Патология наследуется по

аутосомно-доминантному типу без связи с полом. Клиническая симптоматика связана с поражением VIII пары черепных нервов, кожные проявления встречаются реже, чем при нейрофиброматозе I типа (НФ I). Опухоль может быть односторонней и сочетаться с нейрофибромами, менингиомами

(интракраниальными и спинальными), шванномами других черепных нервов, астроцитомы и эпендимомы спинного мозга [1].

В литературе НФ впервые описан в 1822 г. шотландским хирургом Wishart, который представил пациента с НФ II. Нейрофиброматоз I типа был изучен и описан в 1882 г. учеником Вирхова von Recklinghausen. Однако в 1916 г. Cushing в своей научной работе объединил эти заболевания под общим названием «болезнь Реклингаузена», и лишь после молекулярно-генетических исследований, результаты которых были опубликованы в 1985 и 1987 г., были выявлены принципиальные отличия в патогенезе НФ I и НФ II. Было доказано, что это совершенно разные заболевания, требующие дифференцированного клинического подхода [2].

Нейрофиброматозы, включая НФ I, НФ II и шванноматоз, представляют собой группу генетически различных расстройств нервной системы. Все три типа НФ имеют опухолевые и неопухолевые проявления – например, возможно сочетание полной потери слуха (в связи с опухолью VIII пары черепных нервов) и слепоты (в связи с катарактой хрусталика) [3].

Нейрофиброматоз II типа является аутосомно-доминантным синдромом, который возникает в результате мутаций в гене – супрессоре опухоли, расположенном на хромосоме 22q. Частота его встречаемости – 1 случай на 25 тыс. живорожденных и почти 100% пенетрации к 60 годам. Половина пациентов наследуют мутацию от больного родителя, а остальные ее приобретают. У пациентов развиваются опухоли нервной системы (шванномы, менингиомы, эпендимомы, астроцитомы и нейрофибромы), периферическая невропатия, офтальмологические и кожные поражения [4].

Актуальность изучения нейрофиброматоза II типа неоспорима, поскольку данное заболевание проявляет себя преимущественно у лиц молодого, а значит, трудоспособного возраста, что подчеркивает социальную и экономическую значимость данной проблемы.

Симптоматика заболевания крайне вариабельна, что связано с широким спектром патологических изменений, возникающих у данных больных. Чаще всего это односторонняя или двусторонняя тугоухость за счет шванном VIII пары черепных нервов, также могут быть проявления периферической невропатии за счет шванном других пар черепных нервов. Офтальмологические проявления обусловлены поражением хрусталика, сетчатки или зрительного нерва. Периферические или центральные лентикулярные катаракты могут присутствовать даже у очень маленьких детей. Отмечаются кожные узелки и другие поражения, которые включают кожные нейрофибромы и пятна по

типу кофе с молоком. Встречаются боль, онемение из-за шванном периферических нервов. Могут наблюдаться судороги и другие очаговые неврологические симптомы [5].

Учитывая наличие множества неспецифических симптомов у больных, в 1987 г. для диагностики НФ II Национальным институтом здоровья США (National Institute of Health, NIH) были разработаны абсолютные диагностические критерии (NIH criteria): двусторонние вестибулярные шванномы, наличие заболевания у родственников первой степени родства и односторонняя вестибулярная шваннома или любые два признака из перечисленных: менингиома, глиома, нейрофиброма, шваннома, задняя субкапсулярная лентикулярная катаракта [6].

В 1991 г. NIH скорректировал указанные выше критерии. По новым данным от 1991 г., НФ II типа может быть диагностирован при наличии одного из следующих критериев: двусторонние опухоли VIII пары черепных нервов, видимые при магнитно-резонансной томографии (МРТ) с контрастированием на основе препаратов гадолиния, наличие заболевания у родственников первой степени родства (родителя, родного брата или сестры, ребенка) и односторонняя опухоль VIII пары черепных нервов или один любой признак из перечисленных: нейрофиброма, менингиома, глиома, шваннома, задняя капсулярная катаракта или непрозрачность хрусталика в молодом возрасте [5].

Таким образом, в 1991 г. NIH для постановки диагноза посчитал достаточным наличие одного дополнительного признака вместо двух, необходимых ранее, а также был сделан акцент на необходимость проведения МРТ-исследования с внутривенным контрастированием.

Магнитно-резонансная томография в настоящее время рассматривается как ведущий метод исследования, который способен выявить вестибулярные опухоли диаметром всего несколько миллиметров. Делается акцент на важности тонкосрезового исследования с применением внутривенного контрастирования средствами на основе гадолиния. В современной практике считается, что отсутствие накопления контрастного вещества эффективно исключает диагноз вестибулярной шванномы. Недостатком использования МРТ в качестве скринингового теста является ее стоимость. Компьютерная томография (КТ) полезна в некоторых случаях для скрининга, особенно когда невозможно сделать МРТ в силу тяжести состояния пациента или наличия противопоказаний к методу. Некоторые хирурги подчеркивают полезность КТ в предоперационном планировании [5].

Количество вариантов лечения увеличивается, при этом большинство пациентов получают пользу от мультимодального лечения в течение всей

жизни, включая хирургическое вмешательство [7]. Важное место в лечении таких больных имеет реабилитация, направленная на улучшение качества жизни и профилактику осложнений.

При этом необходимо указать на важность выполнения МРТ- или КТ-исследований в динамике, что позволяет оценить объем и качество проведенного лечения, решить вопрос о необходимости повторных оперативных вмешательств, оценить степень тяжести пациента, дать оценку эффективности лечения и скорректировать тактику ведения больного и план его дальнейших реабилитационных мероприятий.

Мы приводим клиническое наблюдение нейрофиброматоза II типа с целью показать возможности КТ и МРТ в визуализации опухолей головного и спинного мозга, важность этих методов в постановке первичного диагноза, их роль в комплексе дальнейших реабилитационных мероприятий.

Описание случая

Пациентка П., 1996 г.р. В анамнезе травма позвоночника от 2006 г., двукратное оперативное лечение без эффекта, с 2006 г. нижняя параплегия и нарушение тазовых функций по типу недержания; перенесенный пиелонефрит. С апреля 2019 г. ухудшение слуха на левое ухо.

Исследование проводилось на магнитно-резонансном томографе Siemens Magnetom Essenza с напряженностью магнитного поля 1,5 Тесла в стандартных режимах сканирования (T1, T2 и режим жироподавления) в трех взаимно перпендикулярных плоскостях до и после проведения внутривенного контрастирования с использованием препарата омнискан в дозе 10 мл, а также на

64-срезовом компьютерном томографе Siemens Somatom Perspective в аксиальных проекциях с построением мультипланарных МРР-реконструкций.

При МРТ-исследовании от 25.06.2019 г. обнаружены: гигантская опухоль сфенопетрокливальной области слева и небольшая менингиома петрокливальной области справа, менингиомы лобной, теменной областей и фалькса головного мозга.

28.08.2019 г. в Национальном медицинском исследовательском центре нейрохирургии им. акад. Н.Н. Бурденко выполнено микрохирургическое частичное удаление опухоли мостомозжечкового угла слева с интраоперационной ультразвуковой навигацией. Далее 29.08.2019 г. проведена декомпрессионная краниозэктомия задней черепной ямки и краниовертебрального перехода с дуропластикой. 18.09.2019 г. выполнено вентрикулоперитонеальное шунтирование справа.

В послеоперационном периоде пациентка находилась на искусственной вентиляции легких (ИВЛ) в отделении реанимации и интенсивной терапии, уровень сознания – кома I степени. После стабилизации состояния была отлучена от ИВЛ, переведена в неврологическое отделение. На фоне проводимой терапии уровень сознания – мутизм с пониманием речи. Сохранялась очаговая неврологическая симптоматика в виде глазодвигательных, бульбарных и речевых нарушений, правосторонней верхней моноплегии с нарушением чувствительности, нижней параплегии с нарушением чувствительности по проводниковому типу, нарушения функции тазовых органов.

Для проведения комплекса реабилитационных мероприятий, коррекции неврологических нарушений 31.10.2019 г. пациентка была направлена в Федеральный научно-клинический центр

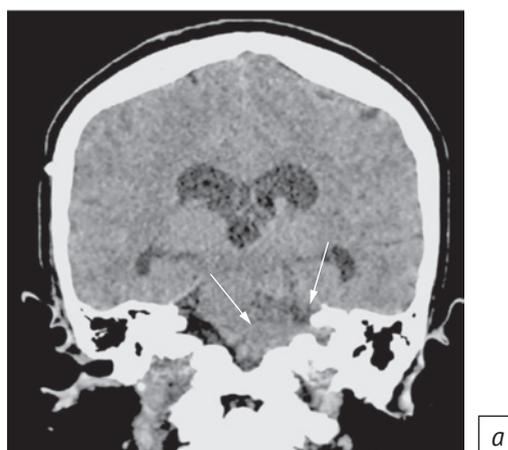


Рис. 1. КТ головного мозга и черепа:

а – объемное образование внутреннего слухового прохода и мостомозжечкового угла слева с распространением на кавернозный синус, цистерну Меккеля и петрокливальную область слева со сдавлением ствола головного мозга

Fig. 1. Brain and skull CT:

а – a space-occupying lesion of the left internal acoustic meatus and cerebellopontine angle with spread to the left cavernous sinus, Meckel's cave, and petroclival area with brainstem compression

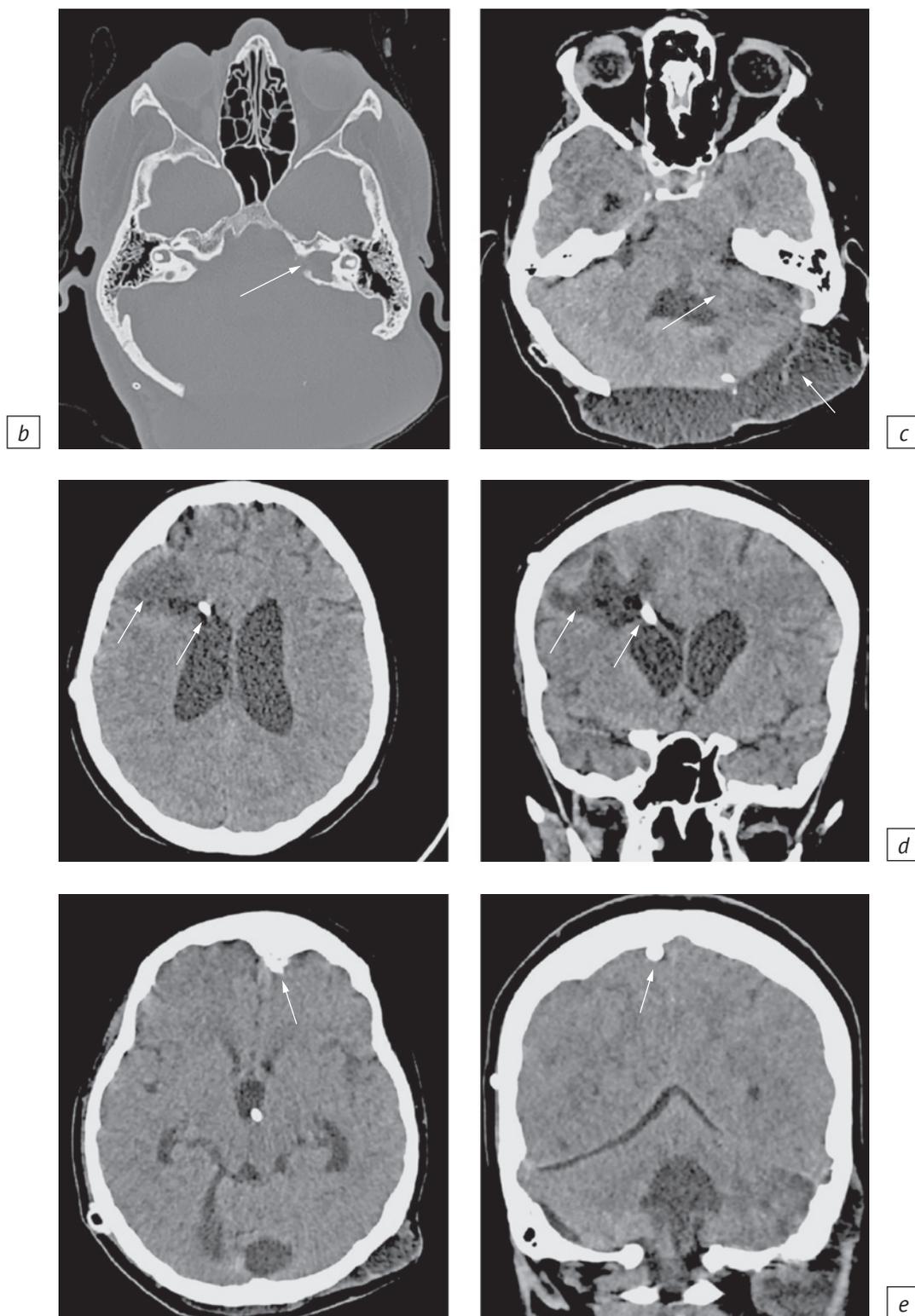


Рис. 1 (продолжение). КТ головного мозга и черепа:

b – деструкция пирамиды височной кости; *c* – постоперационные изменения левых отделов задней черепной ямки и псевдоменингоцеле шейно-затылочной области, больше слева; *d* – фокус кистозно-глиозных изменений в правой лобной доле на фоне постановки вентрикулоперитонеального шунта; *e* – единичные кальцинированные образования конвексимальной поверхности левой лобной и правой теменной областей

Fig. 1 (continuation). Brain and skull CT:

b – destruction of the petrous pyramid; *c* – postoperative changes in the left areas of the posterior cranial fossa and in the cervicooccipital pseudomeningocele, more to the left; *d* – a focus of cystic glial changes in the right frontal lobe when placing a ventriculoperitoneal shunt; *e* – single calcined masses of the convex surface of the left frontal and right parietal regions

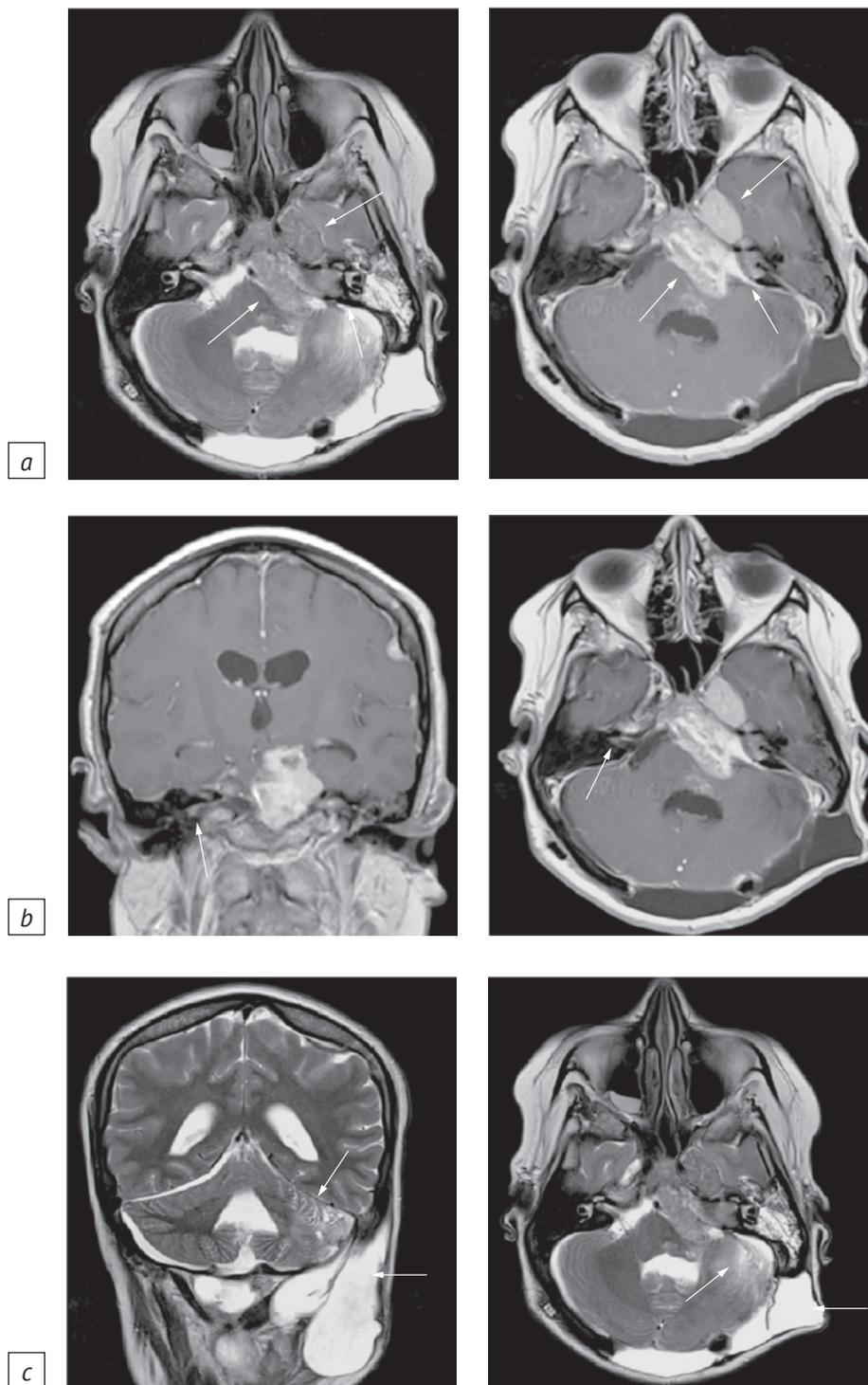


Рис. 2. МРТ головного мозга в корональной и аксиальной проекции в режиме T2 до внутривенного контрастирования и в режиме T1 после него:

a – объемное образование внутреннего слухового прохода и мостомозжечкового угла слева с распространением на кавернозный синус, цистерну Меккеля и петрокливальную область слева со сдавлением ствола головного мозга и накоплением контрастного вещества; *b* – мелкое интраканальное образование правого внутреннего слухового прохода с накоплением контрастного вещества; *c* – постоперационные изменения левых отделов задней черепной ямки и псевдоменингоцеле шейно-затылочной области, больше слева

Fig. 2. Coronal and axial brain MRI, T2 and T1 weighted images before and after intravenous contrast enhancement:

a – a space-occupying lesion of the left internal acoustic meatus and cerebellopontine angle with spread to the left cavernous sinus, Meckel's cave, and petroclival area with brainstem compression and contrast agent accumulation; *b* – small intracanal formation of the right internal acoustic meatus with the accumulation of contrast material; *c* – postoperative changes in the left areas of the posterior cranial fossa and in the cervicooccipital pseudomeningocele, more to the left

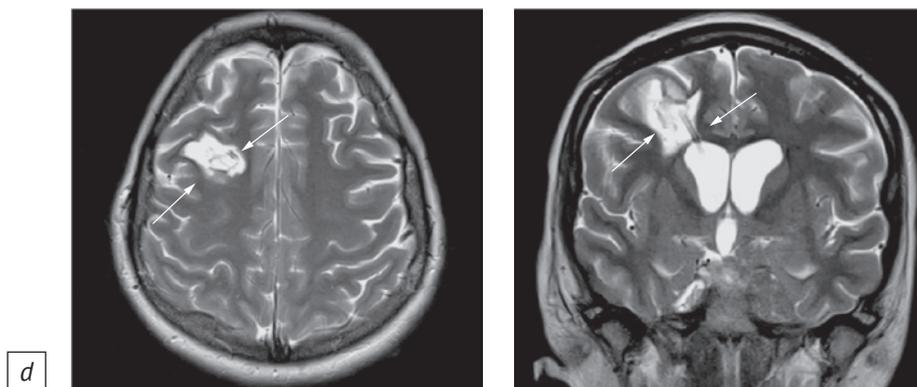


Рис. 2 (продолжение). МРТ головного мозга в корональной и аксиальной проекции в режиме T2 до внутривенного контрастирования и в режиме T1 после него:

d – фокус кистозно-глиозных изменений в правой лобной доле на фоне постановки вентрикулоперитонеального шунта

Fig. 2 (continuation). Coronal and axial brain MRI, T2 and T1 weighted images before and after intravenous contrast enhancement: *d* – a focus of cystic glial changes in the right frontal lobe when placing a ventriculoperitoneal shunt

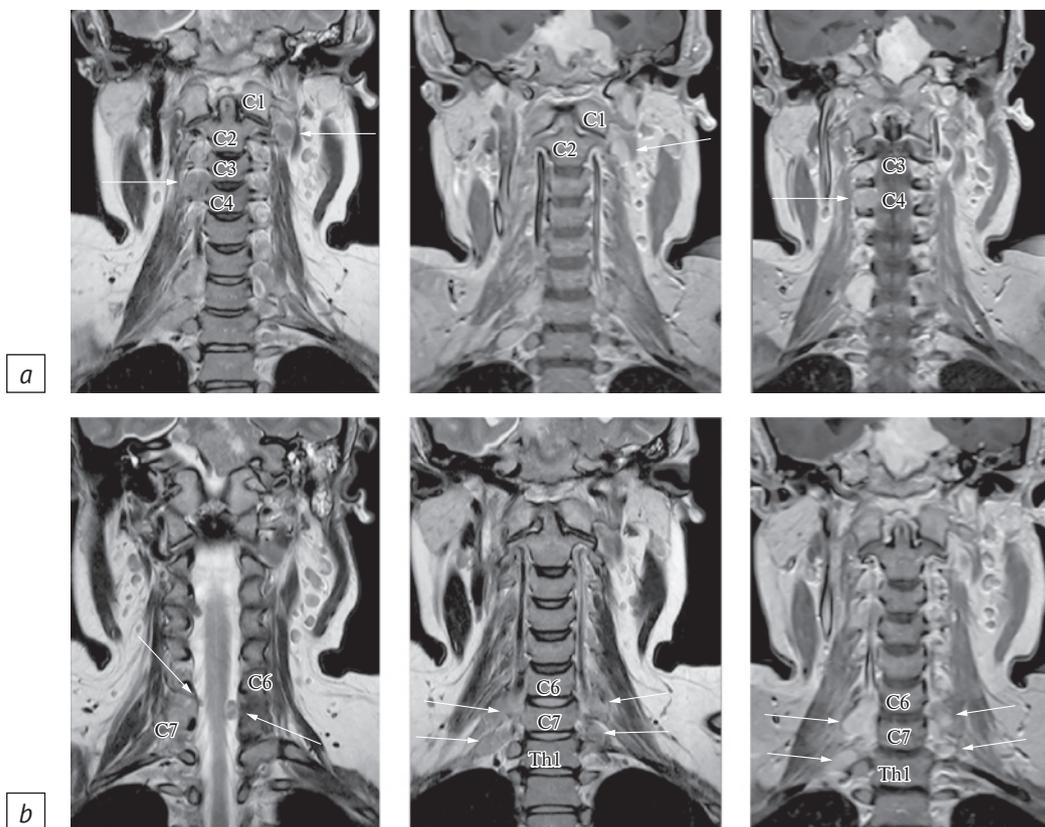


Рис. 3. МРТ шейного отдела позвоночника в корональной проекции в режиме T2 до внутривенного контрастирования и в режиме T1 после него:

a – единичные ($n = 2$) объемные образования в проекции корешков спинно-мозговых нервов на уровне C1–C2-сегмента слева и C3–C4-сегмента справа с распространением в полость позвоночного канала слева и в мягкие ткани шеи с обеих сторон, с накоплением контрастного вещества (более соответствуют невриномам); *b* – объемные образования ($n = 6$) в проекции корешков спинно-мозговых нервов на уровне C5–Th1-сегментов с выходом в полость позвоночного канала на уровне C6–C7-сегмента с обеих сторон, больше слева, и распространением вдоль спинномозговых нервов плечевого сплетения на уровне C6–Th1-сегментов с обеих сторон, больше справа, с накоплением контрастного вещества (более вероятно, невриномы)

Fig. 3. Coronal cervical spine MRI, T2 and T1 weighted images before and after intravenous contrast enhancement:

a – single space-occupying lesions ($n = 2$) in the projection of the spinal nerve roots at the left C1–C2 and right C3–C4 levels with spread to the vertebral canal on the left and to the soft tissues of the neck on both sides, with contrast agent accumulation (more corresponding to neurinomas); *b* – space-occupying lesions ($n = 6$) in the projection of the spinal nerve roots at the C5–Th1 level with access to the vertebral canal at the C6–C7 level on both sides, more to the left, with spread along the spinal nerves of the brachial plexus at the C6–Th1 level on both sides, more to the right, with contrast matter accumulation (more likely, neurinomas)

реаниматологии и реабилитологии (ФНКЦ РР) в отделение анестезиологии и реанимации. Анализы крови на гепатит, ВИЧ и сифилис отрицательные.

01.11.2019 г. выполнено КТ-исследование головного мозга (рис. 1), 06.11.2019 г. – МРТ-иссле-

дование (до и после проведения внутривенного контрастирования препаратом омнискан) головного мозга (рис. 2), а также шейного (рис. 3), грудного (рис. 4) и поясничного (рис. 5) отделов позвоночника.

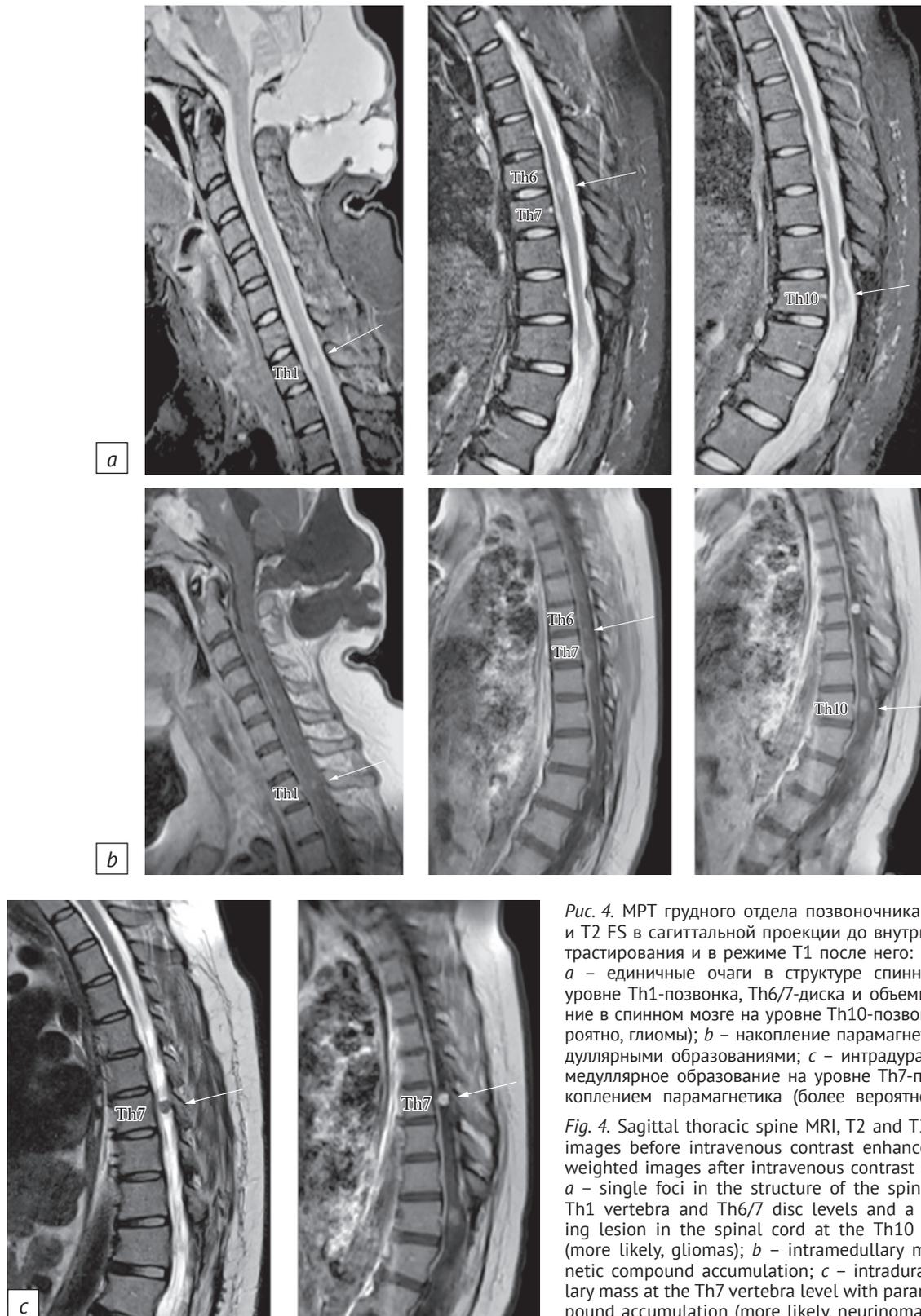


Рис. 4. МРТ грудного отдела позвоночника в режиме T2 и T2 FS в сагитальной проекции до внутривенного контрастирования и в режиме T1 после него:

a – единичные очаги в структуре спинного мозга на уровне Th1-позвонка, Th6/7-диска и объемное образование в спинном мозге на уровне Th10-позвонка (более вероятно, глиомы); *b* – накопление парамагнетика интрамедуллярными образованиями; *c* – интрадуральное экстрамедуллярное образование на уровне Th7-позвонка с накоплением парамагнетика (более вероятно, невринома)

Fig. 4. Sagittal thoracic spine MRI, T2 and T2 FS weighted images before intravenous contrast enhancement and T1 weighted images after intravenous contrast enhancement: *a* – single foci in the structure of the spinal cord at the Th1 vertebra and Th6/7 disc levels and a space-occupying lesion in the spinal cord at the Th10 vertebra level (more likely, gliomas); *b* – intramedullary mass paramagnetic compound accumulation; *c* – intradural extramedullary mass at the Th7 vertebra level with paramagnetic compound accumulation (more likely, neurinoma)

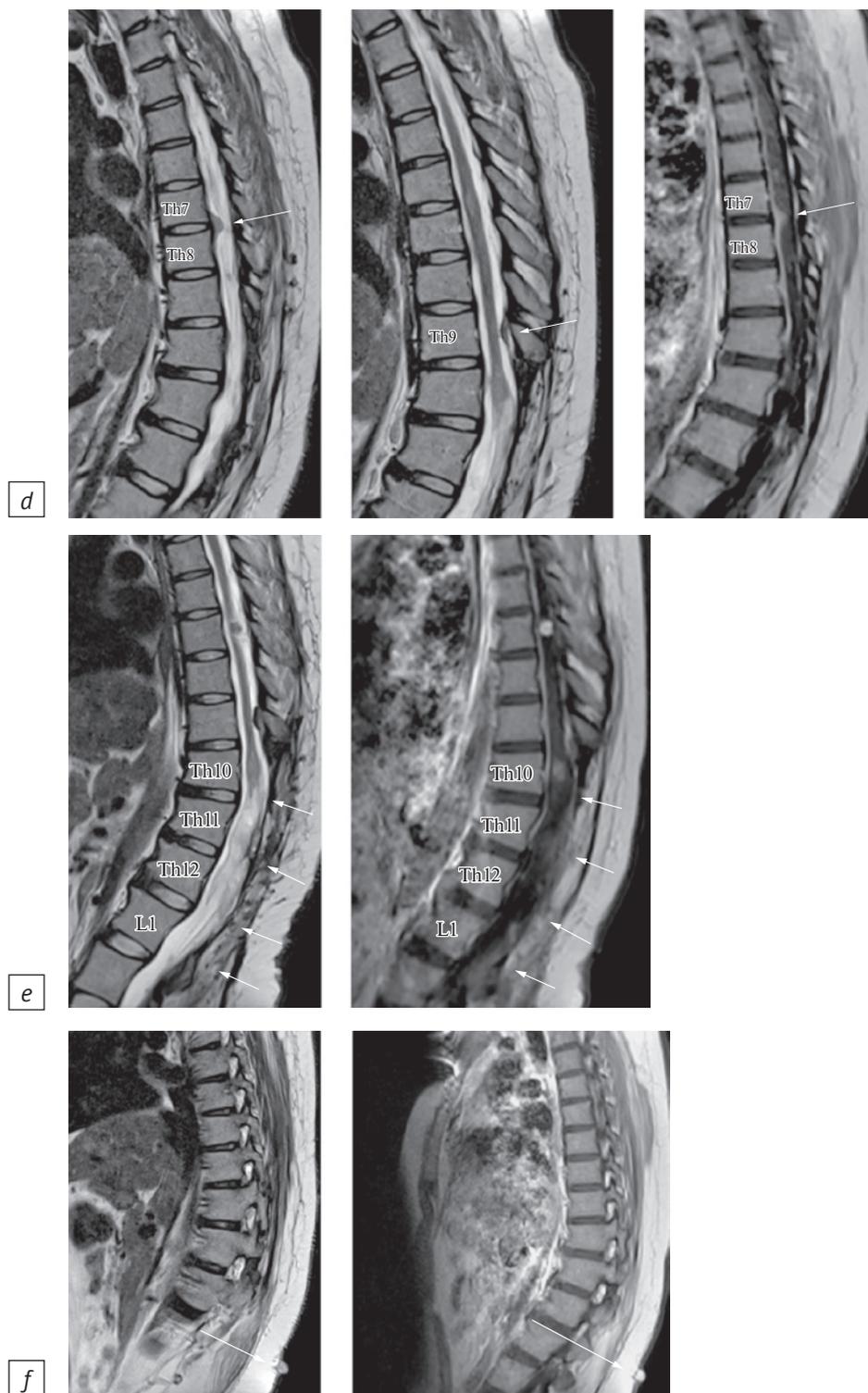


Рис. 4 (продолжение). МРТ грудного отдела позвоночника в режиме T2 и T2 FS в сагиттальной проекции до внутривенного контрастирования и в режиме T1 после него:

d – интрадуральные экстрамедуллярные образования на уровне Th7/8-диска, Th9-, Th11-позвонков с накоплением парамагнетика (более вероятно, менингиомы); *e* – структурные изменения позвоночного канала и мягких тканей спины на уровне Th10–L1-сегментов (с учетом анамнеза, постоперационного генеза); *f* – мелкие единичные образования кожных покровов спины (более вероятно, фибромы)

Fig. 4 (continuation). Sagittal thoracic spine MRI, T2 and T2 FS weighted images before intravenous contrast enhancement and T1 weighted images after intravenous contrast enhancement:

d – intradural extramedullary masses at Th7/8 disc, Th9, Th11 vertebra levels, with paramagnetic compound accumulation (more likely, meningiomas); *e* – structural changes in the vertebral canal and the soft tissues of the back at the Th10-L1 level (taking into account a history; postoperative genesis); *f* – single small masses of the back skin (more likely, fibromas)

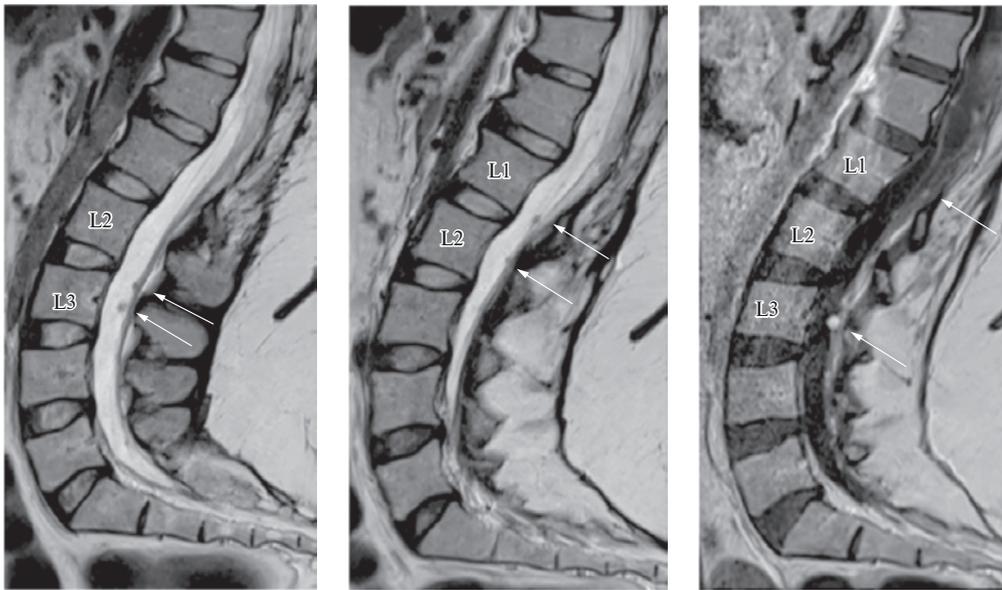


Рис. 5. МРТ поясничного отдела позвоночника в сагиттальной проекции в режиме Т2 до внутривенного контрастирования и в режиме Т1 после него. Инtradуральные экстрамедуллярные образования на уровне L1-, L2- и L3-позвонков с накоплением парамагнетика (более вероятно, невриномы)

Fig. 5. Sagittal lumbar spine MRI in the T2 and T1 weighted images before and after intravenous contrast enhancement. Intradural extramedullary masses at the L1, L2 and L3 vertebra levels with paramagnetic compound accumulation (more likely, neurinomas)

На основании данных анамнеза, клинической картины и результатов лабораторных и инструментальных исследований (МРТ и КТ), консультаций специалистов был впервые предположен диагноз: нейрофиброматоз II типа.

На время пребывания в ФНКЦ РР (с 30.10.2019 г. по 16.12.2019 г.) экстренного нейрохирургического лечения показано не было. Проводилось медикаментозное лечение следующими группами препаратов: антикоагулянты, ингибиторы протонной помпы, пульсурежающие средства, антиоксиданты, антибактериальная терапия, препараты калия, ферментные препараты, пробиотики, антигистаминные средства. Проводились занятия с психологом и логопедом, лечебная физкультура, физиотерапия.

Таким образом, с учетом проведенных инструментальных методов обследования и комплекса лечебных мероприятий мы приходим к следующим выводам: пациентка имеет низкие реабилитационные возможности восстановления, самостоятельного передвижения, самообслуживания и бытовой независимости. Отмечается нарушение жизнедеятельности тяжелой степени. Витальные функции относительно стабильны, нейромышечные и коммуникативные функции глубоко нарушены. Больная не способна существовать самостоятельно, полностью отсутствует бытовая и функциональная независимость, нуждается в круглосуточном мониторинге, лечении и нахождении в условиях специального ухода.

С учетом результатов инструментальных методов обследования и комплекса проведенных мероприятий сформирована индивидуальная программа реабилитации: индивидуальные занятия с инструктором лечебной физкультурой; массаж грудной клетки и верхних конечностей, вертикализация и присаживание с опорой на стопы, пересаживание в кресло-каталку, ротация в кровати; логопедические занятия, физиотерапевтическое лечение, занятия с психологом.

При выписке из ФНКЦ РР состояние пациентки было стабильно. На фоне лечения отмечалась положительная динамика в виде повышения толерантности к физической нагрузке, улучшения психоэмоционального фона, восстановления функции глотания.

Больная обратилась в лабораторию молекулярной биологии Национального медицинского исследовательского центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева. По результатам исследования патогенных или вероятно патогенных герминальных генетических вариантов выявлено не было. Однако было указано, что полученные данные не являются основанием для исключения генетической основы предрасположенности к онкологическим заболеваниям. В связи с высокой вероятностью наличия генетической причины заболевания пациентке был рекомендован поиск протяженных делеций в генах NF1, NF2 методом мультиплексной лигазозависимой амплификации зондов.

Обсуждение

Представленный случай является одним из наиболее тяжело протекающих вариантов редко встречающегося системного наследственного заболевания нейрофиброматоза.

Для постановки окончательного диагноза «нейрофиброматоз II типа» необходимо наличие абсолютных диагностических критериев, разработанных NIH в 1991 г. В нашем случае у пациентки из необходимых критериев имелись двусторонние невриномы VIII пары черепных нервов, невриномы в позвоночном канале на уровне всех отделов позвоночника, невриномы с выходом в мягкие ткани шеи и по ходу нервов плечевого сплетения, менигиомы в позвоночном канале на уровне грудного отдела позвоночника, объемные образования в спинном мозге на уровне грудного отдела позвоночника (более вероятно, глиомы). Все вышеуказанные образования четко визуализировались при МРТ-исследовании и накапливали контрастное вещество на основе гадолиния (омнискан). Таким образом, данный клинический случай полностью соответствует абсолютным диагностическим критериям, необходимым для постановки диагноза «нейрофиброматоз II типа».

Генетический анализ не выявил патогенных генетических вариантов. Однако данное заключение не является основанием для исключения генетической причины предрасположенности к онкологическим заболеваниям у нашей пациентки. Связано это с тем, что проведенное генетическое исследование имеет узкую направленность и способно выявить инсерции и делеции длиной не более 10 пар оснований. Поэтому генетиками был рекомендован иной метод исследования, который позволит осуществить поиск более протяженных делеций в генах NF I и NF II.

Инструментальная диагностика в нашем наблюдении выполнялась на высококачественном оборудовании экспертного класса: магнитно-резонансном томографе Siemens Magnetom Essenza с напряженностью магнитного поля 1,5 Тесла до и после проведения внутривенного контрастирования с использованием препарата на основе гадолиния (омнискан), а также 64-срезовом компьютерном томографе Siemens Somatom Perspective.

Данные инструментальных методов исследования позволили нашим специалистам определить тактику ведения пациентки: прежде всего убедиться в отсутствии необходимости экстренного нейрохирургического лечения, увидеть морфологические причины неврологического статуса больной, составить план консервативного лечения и реабилитационных мероприятий, а с учетом найденных на КТ и МРТ патологических изменений прийти к выводам, что пациентка имеет низкие реабилитационные возможности к восстановлению с нарушением жизнедеятельности тяжелой степени, но сохранением стабильности витальных функций. На фоне лечения отмечалась незначительная положительная динамика.

Заключение

Инструментальные методы исследования КТ и МРТ помогают в постановке первичного диагноза. Они играют ведущую роль как в нейрохирургической практике, позволяя своевременно выявлять опухоли головного и спинного мозга и влиять на тактику оперативного лечения, так и в дальнейшей терапии и нейрореабилитации, помогая врачу понять морфологические причины неврологического статуса пациента для создания индивидуальной программы медикаментозного лечения и реабилитационных мероприятий.

Литература [References]

1. Трофимова Т.Н., Ананьева Н.И., Карпенко А.К. и др. Нейрорадиология. СПб: СПбМАПО; 2005. [Trofimova TN, Ananyeva NI, Karperko AK, et al. Neuroradiology. Saint Petersburg: SPbMAPO; 2005 (in Russ.).]
2. Baser M, Mautner VF, Thakkar SD, Kluwe L. The natural history of neurofibromatosis 2. *Am J Hum Genet.* 1998; 63 (Suppl 4): A63.
3. Lu-Emerson C, Plotkin SR. The neurofibromatoses. Part 2: NF2 and schwannomatosis. *Rev Neurol Dis.* 2009; 6(3): E81–6.
4. Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, et al. Neurofibromatosis type 2. *Lancet.* 2009; 373(9679): 1974–86. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(09\)60259-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(09)60259-2).
5. Acoustic neuroma. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement. December 11–13, 1991. Available at: <https://consensus.nih.gov/1991/1991AcousticNeuroma087html.htm> (accessed April 7, 2021).
6. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. *Arch Neurol.* 1988; 45(5): 575–8.
7. Ardern-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis type 2. *J Child Neurol.* 2017; 32(1): 9–22. <https://doi.org/10.1177/0883073816666736>.