

УДК 616.833–006.38.03:316.454.5–028.82

Клинический случай

ПРИМЕР АЛЬТЕРНАТИВНОГО СПОСОБА КОММУНИКАЦИИ ПАЦИЕНТА С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ В СОЦИОКУЛЬТУРНОЙ СРЕДЕ

М. Г. Еремина — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, кафедра кожных и венерических болезней, ассистент; **Д. С. Муратова** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, кафедра кожных и венерических болезней, клинический ординатор; **С. Р. Утц** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского» Минздрава России, заведующий кафедрой кожных и венерических болезней, профессор, доктор медицинских наук.

AN EXAMPLE OF AN ALTERNATIVE METHOD OF COMMUNICATION OF A PATIENT WITH NEUROFIBROMATOSIS IN THE SOCIO-CULTURAL ENVIRONMENT

M. G. Eremina — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky of the Ministry of Health of the Russian Federation, Department of Skin and Venereal Diseases, Assistant; **D. S. Muratova** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky of the Ministry of Health of the Russian Federation, Department of Skin and Venereal Diseases, Attending Physician; **S. R. Utz** — Saratov State Medical University n.a. V. I. Razumovsky of the Ministry of Health of the Russian Federation, Head of Department of Skin and Venereal Diseases, Professor, Doctor of Medical Science.

Дата поступления — 8.09.2014 г.

Дата принятия в печать — 22.09.2014 г.

Еремина М. Г., Муратова Д. С., Утц С. Р. Пример альтернативного способа коммуникации пациента с нейрофиброматозом в социокультурной среде. Саратовский научно-медицинский журнал 2014; 10 (3): 565–568.

Приведен случай тяжелого системного заболевания — нейрофиброматоза 1-го типа, наследуемого по ауто-сомно-доминантному типу, у пациентки 62 лет. Обобщены данные этиологии, патогенеза, клинической картины. Представлены критерии постановки диагноза и сложности выбора терапии в условиях отсутствия стандартных методов лечения. Описан альтернативный подход к реабилитации пациентки.

Ключевые слова: нейрофиброматоз 1-го типа, нейрофибромы, лечение.

Eremina MG, Muratova DS, Utz SR. An example of an alternative method of communication of a patient with neurofibromatosis in the socio-cultural environment. Saratov Journal of Medical Scientific Research 2014; 10 (3): 565–568.

The article presents a case of severe, systemic disease neurofibromatosis type 1 inherited in an autosomal dominant pattern, the patient 62 years. Summarized data of the etiology, pathogenesis, clinical picture. The criteria of diagnosis and the complexity of the choice of therapy, in the absence of standard methods of treatment. Described an alternative approach to rehabilitation of the patient.

Key words: neurofibromatosis type 1, neurofibromas, treatment.

Введение. «Современная эра» нейрофиброматоза началась в 90-х годах XX столетия, с детального описания Риккарди клинических симптомов и естественного течения болезни Реклинхаузена. С появлением генной диагностики было выделено несколько клинических синдромов: 1) нейрофиброматоз 1-го типа (НФ1), или болезнь Реклинхаузена, название дано в честь немецкого патологоанатома, который описал данное заболевание в 1882 г.; 2) нейрофиброматоз 2-го типа, главным признаком которого является развитие двусторонних вестибулярных шванном; 3) сегментарный, или мозаичный, нейрофиброматоз 1-го типа; 4) семейные пятна цвета «кофе с молоком»; 5) шванноматоз [1].

НФ1 — это заболевание, которое наследуется по ауто-сомно-доминантному типу, обладает высокой пенетрантностью и частотой возникновения новых мутаций. Есть данные, что НФ1 имеет более тяжелое течение при наследовании от матери, чем от отца. Ген НФ1 находится на длинном плече 17-й хромосомы и кодирует белок (нейрофибромин), который является супрессором опухолевого роста. Степень мутирования гена НФ1 необычайно высока, одна из наиболее высоких при всех известных заболеваниях человека (до $6,5 \times 10^{-5}$ гамет на поколение, или почти 1 на 1 на 10000 гамет). Такая высокая частота спонтанных мутаций может быть связана с очень большими размерами гена и/или определенными особенностями его внутренней структуры [2]. Заболевание проявляется множественными нейрофибромами, представляющими собой доброкачественные опухоли оболочек периферических нервов. Нейрофи-

бромы состоят из шванновских клеток, мастоцитов, фибробластов и периневральных клеток [3]. Кожные нейрофибромы выступают непосредственно над поверхностью кожи или располагаются сразу под кожей, которая приобретает фиолетовый оттенок. Опухоли имеют округлую форму, вариabельные размеры (от просыаного зерна до 5 см и более). При пальпации они часто безболезненны, но если в патологический процесс вовлечены периферические нервы, то возникают боли, гипестезии. Опухоль не смещается продольно, а только в поперечном направлении вместе с нервным стволом. При этом возникают иррадиирующие боли в зоне иннервации [4].

Выявляемость кожного нейрофиброматоза зависит от возраста больных: до 10 лет — 14%, от 10 до 19 лет — 44%, 20–29 лет — 85%, старше 30 лет — 94%. Чаще первые видимые нейрофибромы появляются в период препубертата или пубертата. К тридцатилетнему возрасту отмечается неуклонный медленный рост нейрофибром, особенно заметный в период полового созревания индивидуума, а также в период беременности у женщин, после чего рост нейрофибром относительно стабилизируется. У 3–15% больных нейрофиброматозом имеется склонность к злокачественному перерождению [5]. В некоторых случаях нейрофиброматоз может носить весьма ограниченный сегментарный характер (например, медиастинальные нейрофибромы в сочетании с опухольями в соответствующем кожном сегменте), но гораздо чаще он является генерализованным (опухоли на туловище, шее, голове, конечностях). Несмотря на периферический характер НФ1, у части больных может наблюдаться вовлечение центральной нервной системы и периферической нервной системы с развитием опухолей другой гистологической при-

Ответственный автор — Еремина Мария Геннадьевна
Тел.: 89272231053
E-mail: 913693@mail.ru

ды — астроцитом и глиом зрительных путей, эпендимом, менингиом, нейролеммом, шванном, спинальных нейрофибром.

Мутация гена НФ1 может быть причиной миелодиспластического синдрома и редкого типа лейкемии — ювенильной миеломоноцитической лейкемии (англ. *juvenile myelomonocytic leukemia* — JMML), являющейся патогномоничной для детей моложе двух лет. Для НФ1 характерны также дополнительные клинические проявления: в 50% случаев — когнитивные нарушения различной степени (от легких до выраженных), чаще в сочетании с негрубым или умеренным снижением IQ, затруднением в освоении письма, чтения, математики; эндокринные расстройства (феохромочитома, нарушение роста и полового созревания); изменения скелета (сколиоз — до 15%, деформация грудной клетки, спондилолистез, незаращение дужек позвонков, краниовертебральные аномалии, асимметрия черепа, псевдоартроз); эпилептические приступы и др. Могут быть частые переломы костей конечностей, которые тяжело поддаются лечению (долго срастаются) и требуют вмешательства специалиста (ортопеда) [6]. В 1987 г. национальными институтами здравоохранения была проведена конференция, на которой выделено семь диагностических признаков НФ1, а также утверждена рекомендация, что для постановки диагноза НФ1 необходимо наличия хотя бы двух из этих семи признаков [7]:

- 1) шесть или более пятен «кофе с молоком» более 5 мм у пациентов препубертатного возраста и более 15 мм у пациентов постпубертатного возраста;
- 2) две и более нейрофибромы любого типа или одна плексиформная нейрофиброма;
- 3) высыпания по типу веснушек в подмышечной или паховой областях;
- 4) глиома зрительного нерва;
- 5) Два или более узлов Лиша на радужке (узлы Лиша — это гамартумы радужной оболочки глаза или меланоцитарные невусы);
- 6) характерные костные поражения, такие, как дисплазия клиновидной кости или истончение кортикального слоя длинных трубчатых костей с псевдартрозом или без него;
- 7) наличие ближайшего родственника (родители, сибс или ребенок) с НФ1 согласно указанным выше критериям.

Пятна цвета «кофе с молоком» (франц.: «*café-au-lait*»; англ.: «*milk coffee*»), которые представляют собой плоские пигментированные пятна, нередко бывают первыми симптомами НФ1. Они представляют собой скопление в эпидермисе сильно пигментированных меланоцитов, которые происходят из нервных корешков. Пятна цвета «кофе с молоком» размером менее 5 мм в диаметре называют веснушками, которые часто локализуются в подмышечной и паховой областях, а также под молочными железами (симптом Кроува). Их возникновение не связано с солнечным воздействием в отличие от обычных веснушек. Патогномоничными симптомами для НФ1 является появление на радужке слегка возвышающихся ограниченных меланоцитарных гамартом, так называемых узлов Лиша. Они, как правило, безопасны для здоровья человека и не видны невооруженным взглядом, выявляются при офтальмологическом осмотре с помощью щелевой лампы [8].

Существует два поражения костей, настолько характерных для НФ1, что их можно отнести к диагностическим критериям. Первое из них — это дисплазия

клиновидной кости, приводящая к недостаточному формированию стенки и/или основания орбиты и в итоге к проптозу или экзофтальму. Второе поражение костей — это дисплазия длинных трубчатых костей, характеризующаяся врожденным истончением и сгибанием костей. Осложнениями нейрофиброматоза чаще являются сколиоз, развитие определенных раковых опухолей (феохромочитома, хроническая миеломоноцитарная лейкемия, острая лимфобластная лейкемия, рабдомиосаркома), различные васкулопатии [9].

Лечение пациентов с НФ1 представляет большие трудности. При глубоких нейрофибромах, если они сдавливают жизненно важные органы и структуры, может потребоваться хирургическое вмешательство, однако не всегда достигается положительный эффект, так как опухоли склонны рецидивировать. При сильном зуде, который часто сопровождает пациентов с НФ1, могут применяться различные антигистаминные препараты [10].

Множественные нейрофибромы вызывают обезображивание пациента, оказывая таким образом стресс, состояние замешательства, чувство вины, позора, а также психологический дискомфорт. Со временем это может привести к заметному уменьшению стабильности в эмоциональном состоянии, социальном благополучии, производительности на работе или успеваемости в учебе, а также в личной жизни. У больных возникает гиперергическое восприятие элементов кожной сыпи, что создает ощутимое препятствие в повседневной жизни, например купании, одевании, а также ведет к изменению внешнего вида. НФ1 может привести к значительным ограничениям в физическом, эмоциональном и социальном аспектах жизни больных и способно повредить их карьере. Сам факт наличия такой болезни может вызывать психологический стресс.

Несмотря на то что НФ1 не является заразным, общественные предрассудки оказывают существенное влияние на самовосприятие пациента, поскольку окружающие часто не понимают и не знают кожных заболеваний и, следовательно, испытывают страх заражения. Неадекватная медицинская помощь нередко усугубляет эти трудности. В связи с отсутствием эффективных методов лечения данного дерматоза немаловажную роль могут играть механизмы психологической защиты, активно функционирующие у больных с патологией кожи, а также способность и умение личности справляться с социальными сложностями и условиями окружающей среды, получившие название механизмов совладания или копинг-поведения (*coping*).

В настоящее время в Германии с успехом используют новый вид терапии, который еще не имеет названия, но уже приносит ощутимую пользу. Эксперимент направлен на вовлечение в процесс психологической помощи детей раннего возраста. Психотерапевтический эффект проявляется в том, что, контактируя с детьми, человек получает навыки, которые способствуют гармонизации межличностных отношений с другими людьми и повышают общий уровень социализации. В последние годы качество жизни определяют как показатель адаптации больного к наличию у него болезни, возможности выполнения привычных функций, связанных с социально-экономическим положением на работе и в быту.

Описание клинического случая. С 2010 г. в ККБ СГМУ с целью наблюдения за прогрессированием патологического процесса на коже находится пациентка



Рис. 1. Пациентка К. 62 лет. Множественные нейрофибромы на коже спины и верхних конечностей



Рис. 2. Пациентка К. 62 лет. Множественные нейрофибромы на коже груди, живота и верхних конечностей

К. 62 лет. Из анамнеза известно, что пациентка родилась третьей ребенком в семье в Татищевском районе Саратовской области. Росла и развивалась в соответствии возрасту. Наследственных заболеваний у ближайших родственников нет. Считает себя больной с 13 лет, когда без видимой причины по всему кожному покрову стали появляться безболезненные опухолевидные образования. После окончания школы долгое время работала на промышленном предприятии, в течение которого неоднократно была оперирована с целью удаления нейрофибром для достижения косметического эффекта. В 1996 г. пациентка К. изменила сферу трудовой деятельности, устроившись работать в дошкольное учреждение г. Саратова.

Мироощущение человека в значительной степени определяется потребностью в других людях, стрем-

лением к взаимодействию с ними, но при кожных заболеваниях радикально меняется из-за того, что пораженные кожные покровы, как способ своеобразной коммуникации с окружающим миром, не позволяют выстраивать отношения с другими людьми. Дети легче образуют эмоциональную связь с другими людьми, характеризующуюся взаимным принятием и расположением. Для определения уровня качества жизни пациентки нами использовался дерматологический индекс качества жизни — Dermatology Life Quality Index (DLQI). Сумма из десяти ответов составляла DLQI, который находился в пределах от 0 до 30. Максимальное значение — 30 баллов — соответствует существенному ухудшению качества жизни за счет болезни. Для стандартизированного интервьюирования с помощью вопросника респондентке предлагалось ответить на 10 вопросов. На момент начала наблюдения качество жизни пациентки составляло $14,1 \pm 1,07$ балла. Со слов пациентки, общение с детьми благотворно сказывается на ее внутреннем балансе с социумом. При повторном осмотре через год отмечается положительная динамика показателей качества жизни, средний балл составил $8,81 \pm 1,39$.

Обсуждение. Распространенность НФ1 составляет один случай на 3000 живорожденных, что согласуется с литературными источниками [11]. Как утверждают Вульф К., Джонсон Р., Сюрмонд Д., нейрофибромы возникают к концу полового созревания, что подтверждается клиническим случаем. НФ1 носит семейный характер (наследственную предрасположенность), однако у пациентки К. данных за наследственность патологии не выявлено [12].

Заключение.

Таким образом, в условиях отсутствия стандартных методов лечения пациентки с нейрофибромато-



Рис. 3. Множественные нейрофибромы на коже спины

зом нуждаются в альтернативных способах лечения, направленных на улучшение качества жизни и социальной адаптации данной категории больных.

Конфликт интересов не заявляется.

References (Литература)

1. Riccardi VM. Recklinghausen neurofibromatosis. *Engl J Med* 1981; 1617–1627.
2. Schneider NA, Shapovalova EA. Neurofibromatosis 1 type (Recklinghausen's disease). *Questions of practical Pediatrics* 2011; (1): 83. Russian (Шнайдер Н.А., Шаповалова Е.А. Нейрофиброматоз 1-го типа (болезнь Реклингхаузена). *Вопросы практической педиатрии* 2011; (1): 83).
3. Zhu Y, et al. Neurofibromas in NF1 Schwann cell origin and role of tumor environment. 2002: 296–299.
4. Julian N, Edwards NE, DeCrane S, et al. Neurofibromatosis 1: Diagnosis and Management. *The Journal for Nurse Practitioners* 2014; 10 (1): 30–35.
5. Schneider NA. Neurofibromatosis 1 type: etiopathogenesis, clinical presentation, diagnosis, prognosis. *International neurology journal* 2007; 5 (15). <http://www.mif-ua.com/archive/article/3538>. Russian (Шнайдер Н.А. Нейрофиброматоз 1-го типа: этиопатогенез, клиника, диагностика, прогноз.

Международный неврологический журнал 2007; 5 (15). <http://www.mif-ua.com/archive/article/3538>)

6. Pride NA, Crawford H, Payne JM, et al. Social functioning in adults with neurofibromatosis type 1. *Research in Developmental Disabilities* 2013; 34: 3393–3399.
7. Messian L, et al. Clinical and mutational spectrum of neurofibromatosis type-1 like syndrome. *JAMA* 2009; 302: 21112–118.
8. Listernick R, Charrow J. Neurofibromatosis-1 in childhood. *Adv Dermatol* 2004; 20: 75–115.
9. Vitale MG, Guha A, Skaggs DL. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis in children. *Clin Orthop* 2002; 107–118.
10. Somyos K, et al. Copper vapour laser treatment of cafe-au-lait macules. *Br J Dermatol* 1996; 6: 964–968.
11. Listernick R, Charrow J. Neurofibromatosis. In: Wolf K., Goldsmith LA, Katz SI, Fitzpatrick's *Dermatology in General Medicine*. М.: Binom, 2012; 2: 1455–1463. Russian (Листенич Р., Черров Дж. Нейрофиброматоз. В кн.: Вольф К., Голдсмит Л. А., Кац С. И. *Дерматология Фицпатрика в клинической практике*. М.: Бином, 2012; 2: 1455–1463).
12. Wolff K, Johnson R, Surmont D. *Dermatology at the Fitzpatrick: Atlas-Handbook*. 2nd ed. М: Practice, 2007; p. 542–545. Russian (Вульф К., Джонсон Р., Сюрмонд Д. *Дерматология по Фицпатрику: атлас-справочник*. 2-е изд. М.: Практика, 2007; с. 542–545).

УДК [616.5:616.97]:75:069 (1-21) (470.44-21Саратов) (048.8)

Авторское мнение

КОЖНЫЕ И ВЕНЕРИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ В НЕКОТОРЫХ ПРОИЗВЕДЕНИЯХ ЖИВОПИСИ ИЗ КОЛЛЕКЦИИ САРАТОВСКОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО ХУДОЖЕСТВЕННОГО МУЗЕЯ ИМЕНИ А. Н. РАДИЩЕВА

С. Р. Утц — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, заведующий кафедрой кожных и венерических болезней, профессор, доктор медицинских наук; **В. Н. Шерстнева** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, ассистент кафедры кожных и венерических болезней, кандидат медицинских наук; **Л. В. Пашкова** — Саратовский государственный художественный музей им. А. Н. Радищева, заместитель директора по научной работе; **Е. М. Галкина** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, кафедра кожных и венерических болезней, ассистент; **М. А. Персашвили** — ГБОУ ВПО «Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского» Минздрава России, студентка 6 курса лечебного факультета.

SKIN AND VENEREAL DISEASES IN SOME ARTWORKS OF SARATOV STATE ART MUSEUM NAMED AFTER A. N. RADISHEV

S. R. Utz — *Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Head of Chair of Skin and Venereal Diseases, Professor, Doctor of Medical Science*; **V.N. Sherstneva** — *Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Department of Skin and Venereal Diseases, Assistant, Candidate of Medical Science*; **L.V. Pashkova** — *Saratov State Art Museum n.a. A.N. Radishev, Deputy Director for Science*; **E.M. Galkina** — *Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, Department of Skin and Venereal Diseases, Assistant*; **M.A. Persashvili** — *Saratov State Medical University n.a. V.I. Razumovsky, 6th year student*.

Дата поступления — 3.09.2014 г.

Дата принятия в печать — 22.09.2014 г.

Утц С. Р., Шерстнева В. Н., Пашкова Л. В., Галкина Е. М., Персашвили М. А. Кожные и венерические болезни в некоторых произведениях живописи из коллекции Саратовского государственного художественного музея имени А. Н. Радищева. *Саратовский научно-медицинский журнал* 2014; 10 (3): 568–574.

Рассматривается связь дерматовенерологии с искусством на примерах нескольких художественных полотен европейской и русской живописи из фонда Саратовского государственного художественного музея имени А. Н. Радищева. Приводятся особенности художественных способов изображения заболеваний кожи в разные исторические эпохи. Знакомство с подобными произведениями «художественной диагностики» может использоваться в учебном процессе и имеет познавательное, воспитательное и социальное значение.

Ключевые слова: медицина, искусство, кожные болезни, художники, картины, музеи.

Utz SR, Sherstneva VN, Pashkova LV, Galkina EM, Persashvili MA. Skin and venereal diseases in some artworks of Saratov State Art Museum named after A. N. Radishev. *Saratov Journal of Medical Scientific Research* 2014; 10 (3): 568–574.

In this article we discuss the relation between dermato-venereology and art on examples of some European and Russian paintings from Saratov State Art Museum named after A. N. Radishev. Features of artistic way of depiction cutaneous disorders in different historical periods are presented. Acquaintance with similar works of «artistic diagnostics» may be used in studying process and has cognitive, educational and social value.

Key words: medicine, art, skin diseases, painters, paintings, museums.

Медицина и изобразительное искусство связаны между собой с глубокой древности. Художников

всегда интересовали персонажи с необычной внешностью, с проявлениями различных заболеваний и патологий [1, 2]. Ярким примером могут служить десятки рисунков великого Леонардо да Винчи (Кодекс Леонардо, 1478–1519), атлас рисунков болезней

Ответственный автор — Галкина Екатерина Михайловна
Тел.: 8845234–10–88
E-mail: kalinina13@mail.ru