



КЛИНИКО-НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГХАУЗЕНА И ЕГО ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ

Исаков Б.М.

Андижанский государственный медицинский институт

Аннотация

Цель исследования — изучить спектр клинико-неврологических проявлений болезни Реклингхаузена (нейрофиброматоза I типа, НФ-1) и оценить эффективность хирургического лечения неврологических осложнений. Обследованы 112 пациентов в возрасте от 14 до 62 лет. Из них 47 больных (42%) имели спинальные нейрофибромы, 23 (20%) — плексформные опухоли, 18 (16%) — компрессию спинного мозга, требующую хирургической декомпрессии. Применялись клинические, неврологические, генетические и нейровизуализационные методы исследования. Выполнены 38 операций: резекция солитарных нейрофибром, удаление плексформных опухолей, микронеурохирургическая декомпрессия спинного мозга. Выявлено, что ведущими клиническими проявлениями являются сенсорные нарушения, хронический болевой синдром, корешково-сегментарная симптоматика и прогрессирующая проводниковая недостаточность. Хирургическое лечение привело к улучшению неврологического статуса у 71% пациентов. Полученные данные подтверждают необходимость ранней диагностики и своевременного хирургического вмешательства при симптомных опухолях.

Ключевые слова: болезнь Реклингхаузена; нейрофиброматоз I типа; нейрофибромы; плексформная опухоль; компрессия спинного мозга; хирургическое лечение; неврологический дефицит.

Annotatsiya

Tadqiqotning maqsadi — Reklinghauzen kasalligining (I-tip neyrofibromatoz) klinik-nevrologik ko‘rinishlarini o‘rganish va nevrologik asoratlarda jarrohlik davolash samaradorligini baholash. 14–62 yoshdagi 112 nafar bemor tekshirildi. Ulardan 47 tasi (42%) umurtqa neyrofibromalariga, 23 tasi (20%) pleyksoform o‘smalarga, 18 tasi (16%) esa jarrohlik dekompressiyasini talab qiladigan orqa miya bosilishiga ega edi. Klinik, nevrologik, genetik va neyrovizualizatsion metodlardan foydalanildi. 38 ta jarrohlik amaliyoti bajarildi: solitar neyrofibromalarni rezektsiya qilish, pleyksoform o‘smalarni olib tashlash, mikroneyroxirurgik dekompressiya. Asosiy belgilarga sezgi buzilishlari, surunkali og‘riq, radikulo-segment sindromi va o‘tkazuvchi yo‘llar



yetishmovchiligi kiradi. Jarrohlik davolash bemorlarning 71% ida nevrologik yaxshilanishga olib keldi.

Kalit soʻzlar: Recklinghausen kasalligi; I-tip neyrofibromatoz; neyrofibroma; pleyksoform oʻsma; orqa miya bosilishi; jarrohlik davolash; nevrologik yetishmovchilik.

Abstract

The aim of the study was to investigate the clinical and neurological manifestations of Recklinghausen disease (neurofibromatosis type I, NF-1) and to evaluate the effectiveness of surgical management of its neurological complications. A total of 112 patients aged 14–62 years were examined. Among them, 47 patients (42%) had spinal neurofibromas, 23 (20%) had plexiform tumors, and 18 (16%) presented with clinically significant spinal cord compression requiring surgery. Clinical, neurological, genetic, and neuroimaging assessments were performed. Thirty-eight surgical procedures were carried out, including solitary neurofibroma removal, plexiform tumor resection, and microsurgical spinal cord decompression. The leading manifestations were sensory deficits, chronic pain syndrome, radicular-segmental symptoms, and progressive conduction pathway dysfunction. Surgical treatment resulted in neurological improvement in 71% of patients. These findings emphasize the importance of early diagnosis and timely surgical intervention in symptomatic cases.

Keywords: Recklinghausen disease; neurofibromatosis type I; neurofibroma; plexiform tumor; spinal cord compression; surgical treatment; neurological deficit.

Введение

Болезнь Реклингхаузена (НФ-1) является наиболее распространённым наследственным нейрокутаным заболеванием, частота которого составляет 1:2500–1:3500 новорождённых (Ferner, 2017). Клинико-неврологические проявления чрезвычайно вариабельны и включают кожные изменения, множественные нейрофибромы, плексоформные опухоли, поражение периферических нервов, опухоли спинного мозга и орбитальной области (Tonsgard, 2020).

Неврологические осложнения являются ведущей причиной инвалидизации, особенно при компрессии спинного мозга и корешков (Serletis, 2018). Современные методы лечения включают хирургическое удаление симптомных опухолей, восстановление проводимости нервов и профилактику прогрессирующих деформаций позвоночника.

Материалы и методы



Характеристика пациентов

Обследованы 112 пациентов:

- мужчин — 63 (56%),
- женщин — 49 (44%),
- возраст — 14–62 лет, средний — $37,4 \pm 11,8$ лет.

Длительность заболевания — $5,8 \pm 3,2$ лет.

Клинико-неврологическое обследование

Включало:

- оценку чувствительности,
- мышечной силы по MRC,
- выявление корешковых симптомов,
- наличие невропатической боли (DN4),
- определение выраженности болевого синдрома (VAS),
- исследование функций ходьбы и статико-динамических проб.

Нейровизуализация

Проводилось МРТ:

- T2-ВИ для выявления опухолей и компрессии,
- STIR — для оценки плеomorphicных нейрофибром,
- контрастное усиление для исключения злокачественного перерождения.

Генетическая диагностика

ПЦР + MLPA для выявления мутаций гена NF1.

Хирургические методы

Выполнено 38 операций:

- резекция солитарных нейрофибром ($n = 21$),
- удаление плеomorphicных опухолей ($n = 10$),
- микродекомпрессия спинного мозга ($n = 7$).

Статистика

Использованы методы ANOVA, χ^2 и корреляция Пирсона, $p < 0.05$.

Результаты

Клинические проявления

Таблица 1.

Частота неврологических симптомов

Симптом	n	%
Сенсорные нарушения	78	70%



Неовропатическая боль	63	56%
Корешковый синдром	59	53%
Мышечная слабость	37	33%
Нарушение походки	28	25%
Плексоформные опухоли	23	20%

У 18 пациентов выявлена компрессия спинного мозга с миелопатическими признаками.

Хирургическое лечение

Из 38 операций:

- снижение боли более чем на 50% после операции отмечено у 29 пациентов (76%),
- улучшение чувствительности — у 23 пациентов (61%),
- улучшение походки — у 12 пациентов (43%),
- регресс корешковой симптоматики — у 17 пациентов (72%).

Осложнения были редкими (7,8%), в основном серомы и неврологические транзиторные дефициты.

Обсуждение

Полученные данные соответствуют исследованиям Ferner (2017), Blakeley (2021), указывающим на высокую частоту сенсорных нарушений и хронического болевого синдрома при НФ-1. Плексформные опухоли являются прогностически неблагоприятными из-за тенденции к инфильтрации окружающих тканей (Higham, 2020).

Хирургическое лечение является обязательным при:

- компрессии спинного мозга,
- быстрорастущих опухолях,
- выраженной боли, резистентной к терапии,
- признаках злокачественной трансформации (MPNST).

Наши результаты подтверждают данные Serletis (2018) о высокой эффективности микронейрохирургической резекции солитарных нейрофибром (до 80% клинического улучшения).

Плексоформные опухоли труднее поддаются лечению, что также описано в работах Tonsgard (2020) и Prada (2021).

Заключение



1. Болезнь Реклингхаузена характеризуется широким спектром клинико-неврологических проявлений, среди которых ведущими являются сенсорные нарушения, корешковый синдром и хроническая боль.
2. Плексоформные опухоли представляют наибольшую диагностическую и терапевтическую сложность.
3. Хирургическое лечение эффективно при симптомных нейрофибромах и компрессии спинного мозга, обеспечивая улучшение неврологического статуса более чем у 70% пациентов.
4. МРТ с контрастированием является ключевым методом диагностики и прогностической оценки.
5. Необходим комплексный мультидисциплинарный подход к ведению пациентов с НФ-1.

Список литературы

1. Ferner R.E. Neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2017.
2. Tonsgard J.H. Clinical manifestations of NF1. Neurology. 2020.
3. Serletis D., et al. Surgical management of NF1 tumors. J Neurosurg. 2018.
4. Blakeley J., et al. Neurofibromatosis Clinical Research. Nat Rev Dis Primers. 2021.
5. Higham C.S., et al. Plexiform neurofibromas: biology and treatment. Neuro-Oncology. 2020.
6. Prada C.E., et al. NF1 tumor burden and progression. Pediatr Neurol. 2021.
7. Evans D.G. Neurofibromatosis type 1. Lancet. 2018.
8. Hirbe A.C., Gutmann D.H. Advances in NF1 research. Nat Rev Clin Oncol. 2019.
9. Nguyen R., et al. Pain in NF1: mechanisms and management. Pain. 2020.
10. Widemann B., et al. Plexiform neurofibroma treatment strategies. Cancer. 2019.
11. Tucker T., et al. Genotype–phenotype correlations in NF1. Hum Genet. 2021.
12. Martins A.S., et al. Peripheral nerve tumors in NF1. Neurosurgery. 2019.
13. Guillamo J.S., et al. Spinal neurofibromas. Brain. 2018.
14. Fisher M.J., et al. Growth patterns of plexiform neurofibromas. J Clin Oncol. 2020.
15. Plotkin S.R., et al. NF1 diagnostic criteria updates. Genet Med. 2021.
16. Rosser T., et al. Neurologic manifestations in NF1. Curr Neurol Neurosci Rep. 2018.
17. Korf B. Neurofibromatosis. Handb Clin Neurol. 2018.
18. Gutmann D.H. NF1 clinical spectrum. N Engl J Med. 2019.



19. Jouhilahti E.M., et al. Biology of neurofibromas. *Am J Pathol.* 2020.
20. Mautner V.F., et al. Spinal involvement in NF1. *Spine.* 2018.
21. Dombi E., et al. MEK inhibitors in NF1 tumors. *N Engl J Med.* 2020.
22. Stevenson D.A., et al. NF1 management guidelines. *Am J Med Genet.* 2017.
23. Plotkin S.R. Surgical strategies for NF1. *Neurosurg Focus.* 2018.
24. Prada C., et al. Imaging markers in NF1. *AJNR.* 2021.
25. Blakeley J.O. Advances in NF1 neurology. *Curr Opin Neurol.* 2022.