



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%) — плексоформные опухоли, 18 (16%) — компрессию спинного мозга, требующую хирургической декомпрессии. Применялись клинические, неврологические, генетические и нейровизуализационные методы исследования. Выполнены 38 операций: резекция солитарных нейрофибром, удаление плексоформных опухолей, микронейрохирургическая 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; плексоформная опухоль; компрессия спинного мозга; хирургическое лечение; неврологический дефицит.

Annotation

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 neyrovisualizatsion metodlardan foydalanildi. 38 ta jarrohlik amaliyoti bajarildi: solitar neyrofibromalarni rezektsiya qilish, pleyksoform o‘smalarni olib tashlash, mikroneuroxirurgik 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 so‘zlar: Reklinghauzen kasalligi; I-tip neyrofibromatoz; neyrofibroma; pleyksoform o‘sma; orqa miya bositishi; 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 нейрокутанным 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 плексоформных 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 плексоформных 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. Плексоформные 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.