

## НЕОПЛАСТИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ПРИ ТУБЕРОЗНОМ СКЛЕРОЗЕ

*Ледашева Т. А.<sup>1,2</sup>, Воробьева К. С.<sup>3</sup>  
ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова<sup>1</sup>,  
СПб ГКУЗ Диагностический центр (медико-генетический)<sup>2</sup>, ГБУЗ ЛОКБ<sup>3</sup>,  
Санкт-Петербург, Российская Федерация*

**Введение.** Туберозный склероз (ТС) (синонимы: эпилоя, болезнь Бурневилля – Прингла, синдром себорейной аденомы, судорог и умственной отсталости, МІМ:191100) – заболевание из группы факоматозов с аутосомно-доминантным типом наследования. Специфичными признаками являются опухоли ЦНС, кожи и внутренних органов. Структурные аномалии головного мозга включают кортикальные и субкортикальные гамартомы, субэпендимальные узлы и гигантоклеточные астроцитомы.

**Цель.** Диагностика и анализ неопластических изменений ЦНС в структуре ТС.

**Материалы и методы.** Клинико-неврологическое, комплексное лучевое и инструментальное обследование больных позволило уточнить диагноз ТС у 86 пробандов из 76 семей.

**Результаты и обсуждение.** Основным показанием к проведению лучевых методов исследования являлось наличие эпилептических пароксизмов. КТ головного мозга проведена 29 % пациентов и в 87,5 % случаев диагностированы кальцификаты с типичной локализацией в стенках боковых желудочков. МРТ сделана 52,6 % больных и в 100 % выявлена патология. Структурные изменения в виде кортикальных и субкортикальных туберсов визуализировались в 82 % случаев, из них 79 % имели множественные очаги с элементами петрификации. Субэпендимальная гигантоклеточная астроцитома передних рогов боковых желудочков диагностирована в двух случаях. Фоновые изменения были представлены грубыми диффузными атрофиями, демиелинизирующими изменениями и комбинированными формами неокклюзионной наружной и внутренней гидроцефалии.

**Выводы.** Патологические изменения при ТС характеризуются клинической вариабельностью и полисистемностью. Тяжесть заболевания определялась вовлечением в процесс головного мозга и внутренних органов, прежде всего почек. Учитывая высокий риск развития неопластических процессов, рекомендуется регулярное диспансерное обследование больных ТС с использованием комплексной лучевой диагностики, включая ежегодное проведение КТ/МРТ и ультразвуковой диагностики, для выявления патологии в доклинической стадии, а также своевременного начала патогенетической терапии с использованием препарата эверолимус.

## СТРУКТУРА ПАТОЛОГИИ КОСТНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗЕ 1 ТИПА

*Ледашева Т. А.<sup>1,2</sup>, Афанасьев А. П.<sup>3</sup>, Кинунен А. А.<sup>1,2</sup>, Блинова В. А.<sup>2</sup>  
ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова<sup>1</sup>, СПб ГКУЗ Диагностический центр  
(медико-генетический)<sup>2</sup>, СПб ГПМУ<sup>3</sup>, Санкт-Петербург, Российская Федерация*

**Введение.** Нейрофиброматоз I типа (НФ1) (МІМ:162200) является одним из наиболее часто встречающихся генетически детерминированных заболеваний с поражением нервной системы, кожи, глаз, внутренних органов и костных изменений, составивших по разным источникам 51-74 %.

**Цель работы** заключалась в анализе структуры костной патологии и результатов оперативного лечения ортопедических изменений у больных с НФ1.

**Материалы и методы.** Клинико-невролого-ортопедическим методом с применением комплексной лучевой диагностики (рентгенография, компьютерная и магнитно-резонансная томография, ультразвуковое исследование) обследовано 576 больных с НФ1.

**Результаты.** Патология опорно-двигательного аппарата при НФ1 диагностирована у 96 % пробандов. Спектр изменений был представлен клинически значимой задержкой роста (23 %) с несоответствием костного и паспортного возраста (65,9 %). Одним из наиболее частых и тяжелых поражений костной системы являлась деформация позвоночника в виде сколиоза/кифосколиоза (76,5 %),

наиболее быстро прогрессирующая в период полового созревания. Хирургическое лечение проведено 121 пациенту в возрасте 6-17 лет. Постооперационный период сопровождался большим количеством осложнений и потерей коррекции. Второй по частоте патологией, требующей оперативного вмешательства, были врожденные ложные суставы, относящиеся к заболеваниям, ассоциированным с НФ1 (13,9 %). Хирургическое лечение проведено в 100 % случаев с положительным эффектом в виде полного восстановления функций, но в динамике у всех пробандов отмечено прогрессирование процесса в виде развития опухолей ЦНС. Другие изменения нижних конечностей (9,2 %) были представлены нейрофибромами трубчатых костей (36,1 %), неостогенными фибромами голени (3,8 %), множественными экзостозами (2,1 %) и т.д.

**Выводы.** Регулярное диспансерное наблюдение с проведением комплексного клиничко-лучевого обследования и профилактические мероприятия, должны способствовать предупреждению развития тяжелых ортопедических осложнений или началу своевременной терапии костной патологии при НФ1.

## СИСТЕМА ПОПУЛЯЦИОННЫХ РЕГИСТРОВ И БАЗЫ ДАННЫХ ФАКОМАТОЗОВ

*Ледашева Т. А.<sup>1,2</sup>, Кинунен А. А.<sup>1,2</sup>, Воробьева К. С.<sup>3</sup>, Тулуш Е. К.<sup>1,2</sup>, Романенко О. П.<sup>1,2</sup>  
ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова<sup>1</sup>, СПб ГКУЗ Диагностический центр  
(медико-генетический)<sup>2</sup>, СПб ГПМУ<sup>3</sup>, Санкт-Петербург, Российская Федерация*

**Введение.** Под Медицинским Регистром (МР) понимают единую электронную систему сбора, хранения и обновления достоверных данных об эпидемиологической и клинической картине одного или нескольких заболеваний, а также анализ полученных результатов и построение прогнозов. База данных (БД) – это совокупность систематизированных материалов, которые могут быть найдены и обработаны с помощью вычислительной системы. Любые вне компьютерные хранилища информации БД не являются.

**Цель исследования.** Разработка и ведение МР и БД факоматозов (БДФ) - многоуровневых информационно-аналитических систем, направленных на улучшение специализированной помощи конкретному пациенту.

**Материалы и методы.** БДФ МГЦ Санкт-Петербурга (СПб) содержит сведения более чем о 1000 больных с различными формами факоматозов, родившихся в 1930-2012 гг. и представлена, преимущественно, нейрофиброматозом 1 типа (НФ1) (576 больных из 384 семей) и туберозным склерозом (ТС) (86 больных из 75 семьи). У 22 больных из 19 семей диагностирована атаксия-телеангиэктазия (АТ). БДФ состоит из 20 статических и 20-90 динамических показателей. Комплекс программ (Microsoft Excel) работает на ПЭВМ под управлением операционной системы WINDOWS 2007.

**Результаты и обсуждение.** БДФ свидетельствовала о росте заболеваемости НФ1 в 1984-94 гг. и сохраняющегося высоким до настоящего времени. В 2012 г. в 2,5 раза увеличилось количество случаев ТС по сравнению с предыдущим пятилетием. Обследование родственников I-II степени родства позволило диагностировать НФ1 в 32,9 %, ТС в 13,4%, АТ в 19 % случаев. На основании МР и БДФ сопоставлена частота факоматозов в СПб с мировыми данными, отмечен рост НФ1 и ТС в определенные годы, уточнена встречаемость семейных случаев, проведен анализ клинического течения, катамнестических данных, эффективности медико-генетического консультирования и ПД.

**Выводы.** Профилактика моногенной патологии возможна только при хорошо налаженной системе регистрации семей с наследственной патологией и динамическом пополнении БД постоянно функционирующих МР.