

www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_185056/?ysclid=m8472a8mj782236761 / (дата обращения: 28.02.2025). Текст: электронный.

7. Об организации Школ здоровья в лечебно-профилактических учреждениях Свердловской области : приказ Министерства Здравоохранения Свердловской области от 19 марта 2012 № 250-п // – URL: <https://www.consultant.ru/regbase/cgi/online.cgi?req=doc&base=RLAW071&n=183331#1JMBEaUwuBrNb2Lf> / (дата обращения: 28.02.2025). Текст: электронный.

Сведения об авторах

Е. Е. Кальщикова* – студент

М. А. Капшутарь – кандидат педагогических наук, доцент

Information about the authors

Е. Е. Kalshchikova* – Student

М. А. Kapshutar – Candidate of Sciences (Pedagogy), Associate Professor

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

3765678@mail.ru

УДК: 616.5-006

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА (БОЛЕЗНИ ПРИНГЛА-БУРНЕВИЛЛЯ)

Каипова Азалия Ришатовна, Савченко Наталья Викторовна

Кафедра дерматовенерологии и безопасности жизнедеятельности

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Туберозный склероз – аутосомно-доминантное генетически гетерогенное заболевание с неполной пенетрантностью, вариабельной экспрессивностью и высокой частотой возникновения новых (спонтанных) мутаций, которые обнаруживаются в 68% всех случаев, дебютирующих в раннем возрасте. **Цель исследования** – демонстрация клинического случая туберозного склероза (болезни Прингла-Бурневилля). **Материалы и методы.** Произведен обзор зарубежных и отечественных публикаций с использованием поисковых систем eLIBRARY.RU, cyberleninka.ru, Medscape, PubMed. Клинико-анамнестический метод: изучение истории болезни, осмотр пациента, клинико-лабораторное обследование. **Результаты.** Представлен клинический случай туберозного склероза (болезни Прингла-Бурневилля). **Выводы.** Туберозный склероз является заболеванием с полисистемным поражением в связи с чем требует междисциплинарного подхода и выбора оптимальной тактики ведения.

Ключевые слова: туберозный склероз, факоматоз.

CLINICAL CASE OF TUBEROUS SCLEROSIS (PRINGLE-BOURNEVILLE DISEASE)

Kaipova Azaliya Rishatovna, Savchenko Natalya Viktorovna

Department of Dermatovenereology and Life Safety

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia

Abstract

Introduction. Tuberous sclerosis is an autosomal dominant genetically heterogeneous disease with incomplete penetrance, variable expressivity and a high frequency of new (spontaneous) mutations, which are detected in 68% of all cases debuting at an early age. The aim of the study is to demonstrate a clinical case of Pringle-Bourneville disease.

Materials and methods. A review of foreign and domestic publications was conducted using the search engines eLIBRARY.RU, cyberleninka.ru, Medscape, PubMed. Clinical and anamnestic method: study of the medical history, examination of the patient, clinical and laboratory examination. **Results.** A clinical case of Pringle-Bourneville disease is presented. **Conclusions.** Tuberous sclerosis is a disease with multisystem involvement, and therefore requires an interdisciplinary approach and the choice of optimal management tactics.

Keywords: tuberous sclerosis, phacomatosis.

ВВЕДЕНИЕ

Туберозный склероз (Болезнь Прингла-Бурневилля) – аутосомно-доминантное гетерогенное заболевание с неполной пенетрантностью, вариабельной экспрессивностью и высокой частотой возникновения новых (спонтанных) мутаций, которые обнаруживаются в 68% всех случаев, дебютирующих в раннем возрасте [1].

Заболевание обусловлено инактивирующими мутациями в одном из генов TSC1 (34-й участок короткого плеча 9-й хромосомы) или TSC2 (13-й участок длинного плеча 16-й хромосомы), кодирующих синтез белков гамартина и туберина соответственно. Гены TSC1 и TSC2 в норме являются естественными генами-супрессорами опухолевого роста. Белковые продукты генов TSC1 и TSC2, гамартин и туберин, образуют гетеродимер, способный ингибировать опосредованный комплексом mTORC1 сигнальный каскад. Данная киназа является ключевым регулятором роста и пролиферации клеток, поэтому при заболевании развиваются множественные доброкачественные опухоли (гамартомы) в различных органах, включая головной мозг, глаза, кожу, сердце, почки, печень, легкие, желудочно-кишечный тракт, эндокринную и костную системы [2].

Так как поражения кожи наблюдаются почти у 100% больных и часто являются презентирующими признаками, основная роль в диагностике туберозного склероза принадлежит дерматологам. К кожным проявлениям туберозного склероза (Болезни Прингла-Бурневилля) относят: ангиофибромы сальных желез, гипопигментные пятна, соединительнотканые невусы, около- и подногтевые фибромы, трофические изменения ногтевых пластинок, фиброматозную гиперплазию десен. Одним из наиболее частых проявлений патологии со стороны кожи являются ангиофибромы сальных желез, которые локализуются преимущественно на лице (щеки, спинка носа, подбородок, лоб), реже – в паховых областях. Клинически ангиофибромы визуализируются в виде узелков краснокоричневого оттенка (тип Прингла), цвета нормальной кожи (тип Бальцера) или фиброзной плотности (тип Аллопо-Лередда-Дарье), округлой или куполообразной формы с гладкой поверхностью, мягкой или плотноэластической консистенции. Элементы чаще множественные, но могут быть и единичными, размерами от 1 до 10 мм. Кожные проявления болезни Прингла-Бурневилля часто сочетаются с поражением внутренних органов. У ряда больных вследствие образования узелков и бугорков в коре головного мозга, кальцинатов, гигантоклеточной астроцитомы, диагностируется умственная отсталость, эпилептические пароксизмы (синдром Уэста), спастические параличи, психопатические сдвиги, нарушение цикла «сон – бодрствование». У 50 – 87 % больных встречается патология органов зрения в виде гамартма сетчатки или астроцитом, чаще односторонних и вблизи зрачка, развивающихся одиночно или множественно в форме выпуклости, напоминающей «шелковичную ягоду»; возможны застойные диски и атрофия зрительных нервов. Нередко развиваются поражение почек с образованием двусторонних ангиомиолипом, ренальной карциномы, поликистозных изменений. Опухолевидные очаги формируются в сердце (рабдомиомы), легких (лимфангиолейомиоматоз). В ряде случаев наблюдается поражение костей в виде гиперостозов костей черепа, длинных трубчатых костей. Изменения зубов характеризуется точкообразными вдавлениями эмали («рябая эмаль») [2,3,4,6].

Лечение при туберозном склерозе (болезни Прингла-Бурневилля) преимущественно симптоматическое. В 2012 году зарегистрирован препарат эверолимус, который является ингибитором сигнального пути m-TOR. Использование данного препарата приводит к снижению роста опухолей в головном мозге, почках, сокращению рабдомиом сердца большого объема, вызывающих гемодинамические изменения и нарушения ритма [7]. Дерматологическая коррекция предусматривает удаление ангиофибром с помощью кюретажа, химических пилингов, криодеструкции, диатермокоагуляции, фотодинамической терапии и лазерных технологий [4,5].

Цель исследования – демонстрация клинического случая туберозного склероза (болезни Прингла- Бурневилля).

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Произведен обзор зарубежных и отечественных публикаций с использованием поисковых систем eLIBRARY.RU, cyberleninka.ru, Medscape, PubMed. Клинико-анамнестический метод: изучение истории болезни, осмотр пациента, клинико-лабораторное обследование.

РЕЗУЛЬТАТЫ

Пациент П., мужчина, 40 лет. Жалобы на высыпания кожи лица сопровождающиеся чувством жжения, боли в сердце, пояснице, снижение памяти. Сбор анамнеза затруднен, дезориентирован.

Anamnesis morbi: со слов пациента болен с рождения, диагноз установлен в 1986 году, в течение жизни к дерматологу не обращался, высыпания никак не беспокоили, вышеперечисленных жалоб не предъявлял. В ходе участия в СВО появились жалобы на снижение памяти, боли в сердце и пояснице. Обратился за медицинской помощью по месту службы, по этапам эвакуации был госпитализирован в 354 ВКГ г. Екатеринбург.

Status specialis: Кожный покров физиологической окраски, нормальной влажности и температуры. Патологический кожный процесс локализованный, симметричный. Представлен множественными узелками и округлыми, местами сливными папулами размером от 1 до 7 мм в диаметре, ярко-красного цвета, полушаровидной формы, плотноватой консистенции, с четкими границами, гладкой поверхностью и телеангиоэктазиями, расположен в области носогубных складок, щёк, носа, подбородка. Структура придатков кожного покрова (ногтей, волос) не изменена.

В ходе госпитализации были выполнены следующие обследования. УЗИ почек: Солидно-кистозное образование в забрюшинной клетчатке справа. МРТ головного мозга: МР – признаки туберозного склероза (единичные субэпендимные узелки на стенках боковых желудочков), субкортикальная и перивентрикулярная микроангиопатия. Электроэнцефалография: фоновая ЭЭГ с преобладанием организованного альфа-ритма. Эпилептоформной активности, межполушарной асимметрии на момент исследования не зарегистрировано. Компьютерная томография органов брюшной полости с контрастированием: Округлое образование средней трети правой почки 50х60 мм (вероятно, киста с кровоизлиянием), гепатоспленомегалия, множественные кисты печени.

Диагноз: Туберозный склероз (болезнь Прингла-Бурневилля)

ОБСУЖДЕНИЕ

Туберозный склероз – это генетически детерминированное заболевание из группы факоматозов, отличающееся широким спектром клинических проявлений и прогрессирующим течением, которое приводит к сокращению продолжительности жизни и инвалидизации пациентов. Длительное отсутствие симптомов может приводить к поздней диагностике заболевания. Тактика ведения заключается в пожизненном наблюдении мультидисциплинарной командой специалистов (медицинский генетик, невролог, нефролог, уролог, онколог, пульмонолог, кардиолог, логопед, офтальмолог, дефектолог, психолог, психиатр, нейрохирург, дерматолог) с особым вниманием к жизнеугрожающим осложнениям туберозного склероза (прогрессирующая гидроцефалия, эпилептический статус, почечная недостаточность и кровотечения в почки, дыхательная недостаточность), осмотре и обследовании (в том числе молекулярно-генетическом) ближайших родственников (родителей и сибсов), МРТ головного мозга в динамике – 1 раз в 2-3 года, если нет признаков субэпендимальных гигантоклеточных астроцитом (СЭГА); при наличии СЭГА проведение МРТ рекомендуется 1 раз в год; при зафиксированном росте опухоли – 1 раз в 6 месяцев. После достижения пациентом возраста 30 лет угрозы развития опухоли не отмечено. Если в динамике по данным МРТ, отмечается прогрессирование СЭГА (увеличение ее объема), даже в отсутствии симптомов внутричерепной гипертензии – консультация нейрохирурга и решение вопроса о необходимости нейрохирургического вмешательства. При невозможности проведения нейрохирургического вмешательства при прогрессировании СЭГА - назначение зверолимуза [5].

ВЫВОДЫ

Туберозный склероз является заболеванием с полисистемным поражением в связи с чем требует междисциплинарного подхода и выбора оптимальной тактики ведения.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Adjunctive everolimus therapy for treatment-resistant focal-onset seizures associated with tuberous sclerosis (EXIST-3): a phase 3, randomised, double-blind, placebo-controlled study/ French J.A., Lawson J.A., Yapici Z. [et al.]// The Lancet. - 2016.-Vol.388.-P. 2153-2163
2. Gary M. White, Neil H. Cox. Diseases of the skin. — New York: Mosby Elsevier, 2016. — P.402
3. Kay Shou-Mei Kane, Peter A. Lio, Alexander J. Stratigos. Color atlas & synopsis of pediatric dermatology. — New York: Medical, 2002. — P. 227 – 231
4. Park SM, Kim BS, Kim MB, et al. Fibrous plaque of the eyelid in patient with tuberous sclerosis responding to everolimus -Ann Dermatol, 2018. № 30.- P. 247-287
5. Болезнь Прингла — Бурневилля: диагностика на стыке дисциплин / Куклин И. А., Кеникфест Ю. В., Волкова Н. В. [и др.]// Современные проблемы дерматовенерологии, иммунологии и врачебной косметологии.-2010.-№ 4. –С. 51-58
6. Министерство здравоохранения Российской Федерации. Клинические рекомендации (протоколы) по диагностике и лечению туберозного склероза у детей.- / М.Ю. Дорофеева, Е.Д. Белоусова, А.М. Пивоварова // Санкт-Петербург 2013.- С. 11-15
7. Туберозный склероз: обзор литературы и описание клинического случая (ретроспективный анализ 15-летнего наблюдения) / Седова Т.Г., Елькин В.Д., Коберник М.Ю. [и др.]// Клиническая дерматология и венерология.- 2021.-№ 20.- С.136–144

Сведения об авторах

А.Р. Каипова * – ординатор

Н.В.Савченко – кандидат медицинских наук, доцент

Information about the authors

A.R Kaipova *- Postgraduate student

N.V Savchenko - Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

* Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

azaliya18.95@mail.ru

УДК: 616.5-078

ЧЕСОТКА У ГРУДНОГО РЕБЕНКА: ПРОБЛЕМЫ ДИАГНОСТИКИ И АКТУАЛЬНОСТЬ ПЦР-ДИАГНОСТИКИ В РУТИННОЙ ПРАКТИКЕ

Антонова Светлана Борисовна¹, Бакуров Евгений Викторович¹, Волкова Юлия Сергеевна¹, Филюшова Анастасия Дмитриевна¹

¹Кафедра дерматовенерологии и безопасности жизнедеятельности

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России
Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Чесотка – это распространённое паразитарное заболевание кожи, вызываемое клещом *Sarcoptes scabiei*. Заболеваемость остаётся высокой среди детей младшего возраста, при этом диагностика в ряде случаев затруднена из-за атипичных проявлений и отсутствия настороженности у врачей [1]. **Цель.** Оценить сложности диагностики чесотки у грудных детей и подчеркнуть роль инструментальных методов, таких как микроскопия, дерматоскопия и ПЦР-диагностика. **Материалы и методы.** Проведён анализ клинического случая чесотки у грудного ребёнка, сопровождавшегося длительным диагностическим периодом и ошибочным диагнозом атопического дерматита. Диагностика проведена методом микроскопического исследования, дерматоскопии [2, 3]. **Результаты.** Выявлена низкая диагностическая настороженность врачей первичного звена, отсутствие своевременного микроскопического исследования, что привело к длительному диагностическому периоду и ухудшению состояния пациента. Тщательный сбор анамнеза, клинический осмотр с проведением дерматоскопии с обнаружением типичных *S. scabiei* ходы позволило установить диагноз [4]. Применение серной мази 5% привело к полному клиническому выздоровлению.

Выводы. Чесотка у детей раннего возраста требует тщательного сбора эпидемиологического анамнеза и обязательного инструментального подтверждения. Включение ПЦР-диагностики в рутинную практику позволяет значительно повысить точность диагностики и снизить частоту диагностических ошибок [6,7].

Ключевые слова: чесотка, ПЦР-диагностика, дерматоскопия, *Sarcoptes scabiei*, диагностика, дети.

SCABIES IN INFANTS: PROBLEMS OF DIAGNOSTICS AND THE RELEVANCE OF PCR DIAGNOSTICS IN ROUTINE PRACTICE

Antonova Svetlana Borisovna¹, Volkova Yulia Sergeevna¹, Savchenko Natalya Viktorovna¹, Filyushova Anastasia Dmitrievna¹

¹Department of Dermatovenereology and Life Safety

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russia