



НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА В СОЧЕТАНИИ С ФЕОХРОМОЦИТОМОЙ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Луговская А.Ю., Кац М.В., Гуревич Л.Е., Бритвин Т. А., Иловайская И. А.
ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского



ВВЕДЕНИЕ. Нейрофиброматоз 1 типа (НФ1 или болезнь фон Реклингхаузена) является наследственным заболеванием, связанным с мутациями в гене NF1. Распространенность феохромоцитомы (ФХЦ) значительно варьирует от 0,1 до 14,6% в зависимости от источника литературы. Мутация гена NF1 в стечение с ФХЦ относится к 2-у молекулярному кластеру, который считается ассоциированным с низким риском прогрессирования и метастазирования опухоли. Представляем клинический случай ФХЦ у пациентки с НФ-1 с высоким потенциалом прогрессирования.

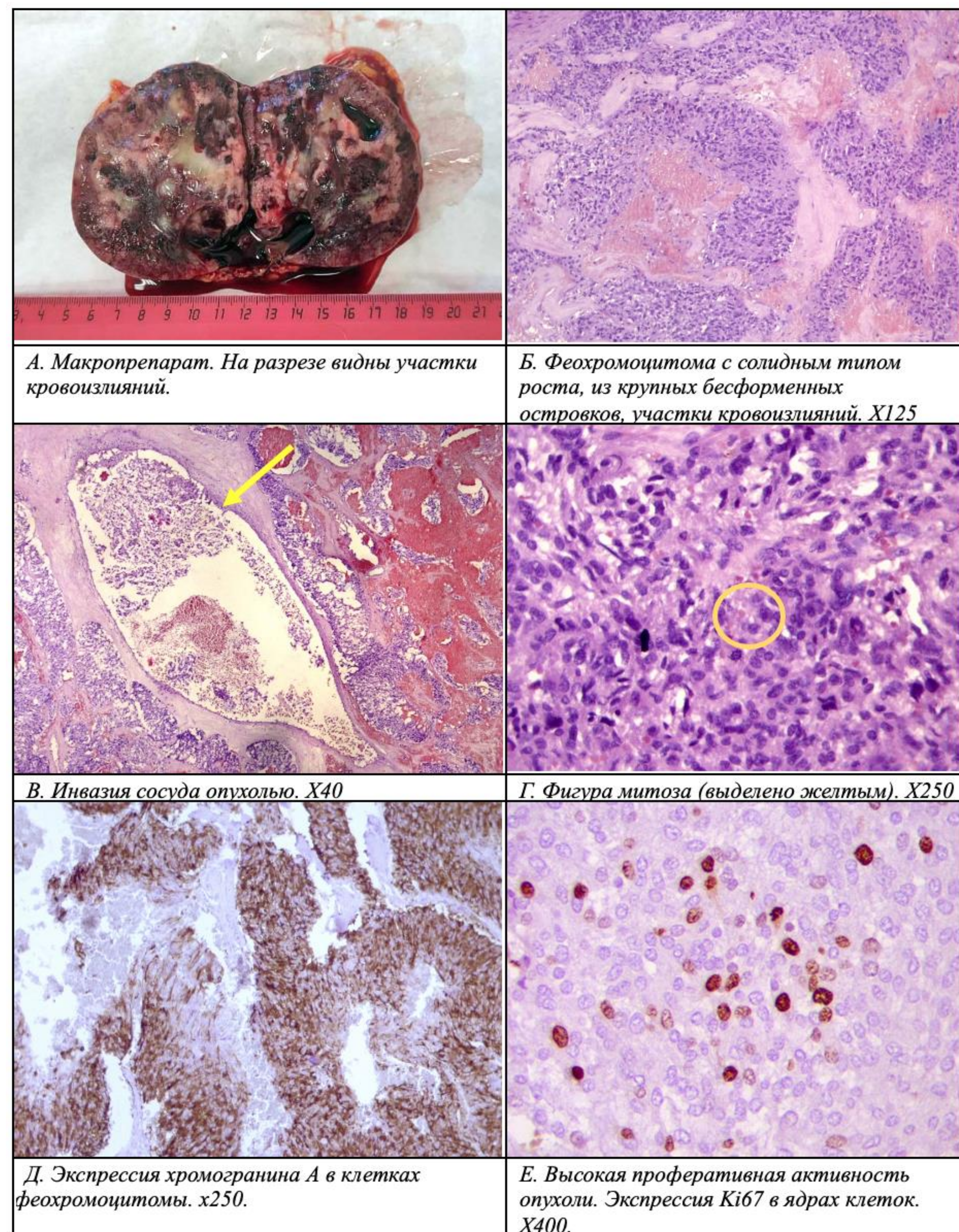


Рисунок 1-4. Множественные нейрофибромы и пятна «кофейного цвета» по всей поверхности кожи

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ. Пациентка П., 72 лет, из анамнеза известно, что множественные нейрофибромы и пятна на коже были с самого детства, однако ранее диагноза НФ1 установлено не было (Рис. 1-4). В течение последнего года пациентка отмечала периодически возникающие эпизоды учащенного сердцебиения и повышения АД до 190/90 мм рт.ст.

Результаты физикального осмотра: ИМТ 18,9 кг/м², АД 124/78 (на фоне антигипертензивной терапии), ЧСС 68 в мин, множественные нейрофибромы до 2 см, «веснушчатость» кожных покровов, множественные узелки Лиша на радужной оболочке глаз

По результатам лабораторного обследования: выявлено повышение метанефринов до 649 мкг/сут (18–277), норметанефринов до 3248 мкг/сут (42–423).

По данным МСКТ: с в/в контрастированием было выявлено образование правого надпочечника размерами 83x68x69мм с нативной плотностью +38 НУ и участками некроза. Выполнена адреналэктомия (Рис.А).

По данным гистологического обследования опухоли была верифицирована ФХЦ с инвазией сосудов в опухоли и окружающей капсуле (Рис. Б, В), также были выявлены более 5 митозов в 10 РПЗ (Рис. Г), в том числе встречаются атипичные митозы. По результатам иммуногистохимического (ИГХ) исследования выявлена экспрессия хромогранина А (Рис. Д), очаговая и ядерная экспрессия S100, а также средний индекс пролиферации Ki67 составил 16,5% (Рис. Е). При расчете баллов PASS (9 баллов) и GAPP (5 баллов), был выявлен высокий потенциал прогрессирования. Через 6 недель после хирургического лечения отмечалась стабилизация АД на фоне отмены антигипертензивной терапии, по результатам обследования уровень норметанефринов оставался незначительно повышенным 119 мкг/сут (5–77). В настоящий момент пациентка проходит дополнительное обследования для исключения остаточной ткани опухоли.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Данный клинический случай демонстрирует недостаточную настороженность врачей по отношению к НФ1. Даже имея столь яркие клинические проявления диагноз был установлен при госпитализации в возрасте 72 лет. Несмотря на то, что ассоциированные с мутацией в гене NF1 феохромоцитомы считаются обладающими низким потенциалом прогрессирования, в нашем клиническом случае выявлены более злокачественные признаки, которые могут говорить о скором метастатизировании и/или прогрессировании опухоли, что требует активного наблюдения пациентки.