

Клинический случай семейного нейрофиброматоза I типа

О. А. Иноземцова¹

А. А. Антонова² ✉

Т. Г. Емельянова³

А. Г. Кузнецова⁴

Г. А. Яманова⁵

П. М. Абдурахимова⁶

Д. Р. Илешева⁷

¹ Специализированный дом ребенка «Капелька», Астрахань, Россия, domrebenka-2@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0005-8179-9671>

² Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Россия, fduecn-2010@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-2581-0408>

³ Специализированный дом ребенка «Капелька», Астрахань, Россия, Emelyanovatanyamk@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0008-2601-0465>

⁴ Специализированный дом ребенка «Капелька», Астрахань, Россия, Anastasia_K17@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0000-2417-269X>

⁵ Волгоградский государственный медицинский университет, Волгоград, Россия, galina_262@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-2362-8979>

⁶ Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Россия, p.abdurakhimova@inbox.ru, <https://orcid.org/0000-0002-4381-7155>

⁷ Астраханский государственный медицинский университет, Астрахань, Россия, dilarailesheva@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-6517-236X>

Резюме

Введение. Нейрофиброматоз является группой орфанных заболеваний с широким спектром клинической картины, что затрудняет диагностику заболевания. Проявления в виде пигментации представляют собой ранний клинический признак у детей с нейрофиброматозом I типа, но необходимо дифференцировать данный клинический признак с синдромом Легиуса и другими нейрокожными расстройствами. В последние несколько десятилетий нейрофиброматоз I типа повышает риск проблем нейроразвития, включая снижение интеллектуальных способностей, двигательную задержку, синдром дефицита внимания, повышенный показатель расстройства аутистического спектра и расстройства психики.

Цель работы. Представить клинический случай семейного нейрофиброматоза I типа.

Материалы и методы. Изучены история болезни, результаты клинических и дополнительных методов обследования пациентов, являющихся воспитанниками государственного казенного учреждения Астраханской области «Специализированный дом ребенка «Капелька» г. Астрахани.

Результаты. Представляем наш опыт наблюдения двух братьев с кожными стигмами нейрофиброматоза I типа. Старшему брату диагноз был поставлен в 4 года 3 мес, младшему — в 3 года 2 мес. В семье мальчиков данное заболевание было диагностировано у их матери, которая умерла в 2019 г. в возрасте 25 лет. При проведении компьютерной томографии головного мозга пациента выявлены признаки нейрофиброматоза I типа с мультиочаговыми изменениями в паренхиме полушарий мозга, базальных ганглиях, стволе мозга и мозжечка. Повреждений других систем и органов не обнаружено. Лабораторные исследования не выявили отклонений от нормы.

Заключение. Сообщение о семейном случае нейрофиброматоза I типа из клинической практики может быть важно для обучения молодых врачей различных медицинских специальностей. Клиническое течение этого заболевания непредсказуемо и требует мультидисциплинарной клинической оценки на протяжении всей жизни.

Ключевые слова: дети, пятна цвета кофе с молоком, нейрофиброматоз, клинический случай, семейный случай

Для цитирования: Иноземцова О. А., Антонова А. А., Емельянова Т. Г., Кузнецова А. Г., Яманова Г. А., Абдурахимова П. М., Илешева Д. Р. Клинический случай семейного нейрофиброматоза I типа. Лечащий Врач. 2025; 1 (28): 21-25. <https://doi.org/10.51793/OS.2025.28.1.003>

Конфликт интересов. Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

Clinical case of family neurofibromatosis type I

Olga A. Inozemtsova¹

Alyona A. Antonova² ✉

Tatyana G. Emelyanova³

Anastasiya G. Kuznetsova⁴

Galina A. Yamanova⁵

Patimat M. Abdurakhimova⁶

Dilyara R. Ilesheva⁷

¹ Specialized children's Home "Kapelka", Astrakhan, Russia, domrebenka-2@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0005-8179-9671>

² Astrakhan State Medical University, Astrakhan, Russia, fduecn-2010@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-2581-0408>

³ Specialized children's Home "Kapelka", Astrakhan, Russia, Yemelyanovatanyamk@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0008-2601-0465>

⁴ Specialized children's Home "Kapelka", Astrakhan, Russia, Anastasia_K17@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0000-2417-269X>

⁵ Volgograd State Medical University, Volgograd, Russia, galina_262@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0003-2362-8979>

⁶ Astrakhan State Medical University, Astrakhan, Russia, p.abdurakhimova@inbox.ru, <https://orcid.org/0000-0002-4381-7155>

⁷ Astrakhan State Medical University, Astrakhan, Russia, dilarailesheva@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-6517-236X>

Abstract

Background. Neurofibromatosis is a group of orphan diseases with a wide spectrum of clinical presentation, which makes the disease difficult to diagnose. Pigmentation manifestations represent an early clinical sign in children with neurofibromatosis type I, but it is necessary to differentiate this clinical sign with Legius syndrome and other neurocutaneous disorders. Over the past several decades, neurofibromatosis type I has increased the risk of neurodevelopmental problems, including decreased intellectual ability, motor delays, attention deficit disorder, increased rates of autism spectrum disorder, and psychiatric disorders.

Objective. To present a clinical case of familial neurofibromatosis type I.

Materials and methods. The medical history, results of clinical and additional examination methods of patients who are pupils of the state government institution of the Astrakhan region Specialized Children's Home "Kapelka" in Astrakhan were studied.

Results. We present our experience of two brothers who carry cutaneous stigmata of neurofibromatosis type I. The older brother was diagnosed at 4 years 3 months, the younger brother 3 years 2 months. In a family of boys, this disease was diagnosed in their mother, who died in 2019 at the age of 25. A CT scan of the patient's brain revealed signs of neurofibromatosis type I with multifocal changes in the parenchyma of the cerebral hemispheres, basal ganglia, brain stem and cerebellum. No damage to other systems or organs was detected. Laboratory tests revealed no abnormalities.

Conclusion. Reports of a familial case of neurofibromatosis type I from clinical practice may be important for the training of young doctors in various medical specialties. The clinical course of this disease is unpredictable and requires multidisciplinary clinical assessment throughout life.

Keywords: children, café au lait spots, neurofibromatosis, clinical case, family case

For citation: Inozemtsova O. A., Antonova A. A., Emelyanova T. G., Kuznetsova A. G., Yamanova G. A., Abdurakhimova P. M., Ilesheva D. R. Clinical case of familial neurofibromatosis type I. *Lechaschi Vrach.* 2025; 1 (28): 21-25. (In Russ.) <https://doi.org/10.51793/OS.2025.28.1.003>

Conflict of interests. Not declared.

Нейрофиброматоз I типа является самым частым наследственным заболеванием, предрасполагающим к развитию опухолей. Характеризуется наличием кожных пятен цвета кофе с молоком и опухолями оболочек периферических нервов, при поражении крупных нервных стволов развивается неврологическая симптоматика [1-4]. Нейрофиброматоз I типа часто сочетается с васкулопатиями, кардиомиопатиями, эпилепсией и другими неврологическими заболеваниями.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу, единственной копии измененного гена достаточно для развития болезни, несмотря на то, что человек имеет другую неповрежденную копию этого гена. Мутация затрагивает ген, локализованный на длинном плече хромосомы 17, в зоне 17q11.2, кодирующий белок нейрофибромин — супрессор опухолевого роста [1, 2, 5]. Все этнические расовые и половые группы страдают с одинаковой частотой.

Нейрофибромин экспрессируется в течение всего периода развития организма практически во всех органах и тканях, за небольшим исключением. Максимальный уровень экспрессии наблюдается в зрелых нейронах и шванновских клетках. Нейрофибромы представлены ограниченными неинкапсули-

рованными образованиями с локализацией в дерме, подкожно-жировой клетчатке. Причем у 30% пациентов развивается плексиформная нейрофиброма с быстрым инфильтрирующим ростом. Также могут быть диагностированы другие опухоли центральной нервной системы (ЦНС) [2, 3, 6, 7].

Проявления в виде пигментации представляют собой ранний клинический признак у детей с нейрофиброматозом I типа, но необходимо дифференцировать его с синдромом Легиуса и другими нейрокожными расстройствами [8].

Нейрофиброматоз I типа повышает риск проблем нейроразвития, включая снижение интеллектуальных способностей, двигательную задержку, синдром дефицита внимания, расстройства аутистического спектра и психические нарушения [6, 9].

Таким образом, нейрофиброматоз является группой орфанных заболеваний с широким спектром клинической картины, что затрудняет диагностику заболевания. Ранняя диагностика позволяет своевременно определить междисциплинарную тактику диспансерного наблюдения, предотвратить осложнения, сохранить качество жизни пациента [2].

Целью данной работы было представить клинический случай семейного нейрофиброматоза I типа.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Изучены истории болезни, результаты клинических и дополнительных методов обследования пациентов — воспитанников государственного казенного учреждения Астраханской области «Специализированный дом ребенка Капелька» г. Астрахани.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ

Представляем наш опыт наблюдения двух братьев с кожными стигмами нейрофиброматоза I типа. В семье мальчиков данное заболевание было диагностировано у их матери. Она умерла в 2019 г. в возрасте 25 лет. Медико-генетическое консультирование семьи ранее не проводилось, несмотря на анамнез заболевания у матери. В возрасте 4 лет 3 мес старшему брату и 3 лет 2 мес — младшему впервые на основании жалоб, характерных клинических проявлений, данных параклинических исследований, отягощенного наследственного анамнеза был поставлен клинический диагноз: «Нейрофиброматоз I типа».

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ № 1

Мальчик Б. (4 года 7 мес). Диагноз: «Нейрофиброматоз I типа. Кариес дентина. Реакция повышенной чувствительности верхних дыхательных путей, локализация не уточнена».

Из анамнеза известно, что ребенок от третьих родов на 38-й неделе беременности путем операции кесарева сечения (ОКС). Беременность протекала на фоне угрозы выкидыша в 16 и 24 недели, маловодия, анемии, лимфостаза правой нижней конечности. Масса ребенка при рождении — 2370 г, рост — 48 см, окружность головы — 34 см, оценка по Апгар — 7/8 баллов. Диагноз при рождении: врожденная пневмония; гипоксически-ишемическое поражение ЦНС, синдром угнетения; неонатальная желтуха, неуточненная; задержка внутриутробного развития по гипотрофическому типу; незавершенный васкулогенез сосудов сетчатки обоих глаз. Из перенесенных заболеваний: острые респираторные инфекции верхних дыхательных путей, гнойный отит, обструктивный бронхит, тимомегалия, носовое кровотечение, острый ларинготрахеобронхит, стеноз гортани, фебрильные судороги в анамнезе.

Объективно на момент обследования ребенка общее состояние удовлетворительное. Температура — 36,5 °C. Сознание ясное. Положение активное. Физическое развитие ниже среднего (вес — 17,1 кг; рост — 102 см). На коже туловища и конечностей видно множество пятен цвета кофе с молоком диаметром от 0,5 до 1 см (до 20 штук). Видимые слизистые оболочки чистые, влажные. Зев и миндалины розовые, чистые, налетов и наложений нет, миндалины не увеличены. Подкожная клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно. Лимфатическая система без особенностей, лимфатические узлы не пальпируются, селезенка находится под ребром.

Костная система без выраженных изменений, форма черепа правильной конфигурации, объем движений в суставах не ограничен. Мышечный тонус ближе к физиологическому. Суставы правильной формы, не увеличены, холодные на ощупь. Носовое дыхание свободное. Во всех отделах легких аускультативно выслушивается пуэрильное дыхание, хрипов нет. Частота дыхательных движений (ЧДД) — 22 в мин. Область сердца визуально не изменена. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца громкие, ритмичные. Частота сердечных сокращений (ЧСС) — 102 удара в минуту. Артериальное давление (АД) — 90/60 мм рт. ст. Аппетит сохранен. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень

не увеличена. Симптомов раздражения брюшины не выявлено. Стул регулярный, оформленный, без патологических примесей. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Половое развитие соответствует возрасту. Щитовидная железа не увеличена. Менингеальной и общемозговой симптоматики нет.

Неврологический статус. Эмоциональный фон спокойный. Зрение и обоняние не нарушено. Зрачки D = S. Глазные щели симметричные. Фотореакция вызывается прямая, содружественная. Движения глазных яблок в полном объеме. Нистагма нет. Конвергенция достаточная. Носогубные складки симметричные. Язык без девиации. *Uvula* не отклонена. Бульбарных нарушений нет. Парезов, параличей нет. Проба Барре: верхняя и нижняя отрицательные. Мышечный тонус удовлетворительный. Мышечная сила сохранена. Сухожильные рефлексы с рук D = S; коленные D = S, обычные; ахилловы вызываются. Патологических рефлексов нет. Брюшные рефлексы живые.

Данные лабораторных исследований общего анализа крови и мочи соответствуют возрастным нормам. При проведении биохимического анализа крови не выявлено отклонений от реферативных данных.

Проведены инструментальные исследования. По результатам электрокардиограммы (ЭКГ) определен синусовый ритм. Электрическая ось сердца расположена нормально.

При эхокардиоскопии патологии не выявлено.

При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости (УЗИ ОБП) обнаружены признаки реактивных изменений в поджелудочной железе.

Эхоэнцефалоскопия не установила патологических изменений. Так, ширина III желудочка составила 6,0 мм. Индекс боковых желудочков: справа — 2,38 мм, слева — 2,38 мм. Пульсация — 20%.

При проведении компьютерной томографии (КТ) головного мозга выявлены признаки нейрофиброматоза I типа с мультиочаговыми изменениями в паренхиме правого полушария мозга, базальных ганглий слева, стволе мозга и мозжечка.

Электроэнцефалография — ЭЭГ (ночной мониторинг): пароксизмальная активность не выявлена.

Ребенок был осмотрен узкими специалистами. По заключениям хирурга, ортопеда, оториноларинголога, уролога-androлога и офтальмолога отклонений в состоянии здоровья ребенка не обнаружено. По результатам осмотра гастроэнтеролога выставлен диагноз: реактивные изменения в поджелудочной железе; стоматолога — кариес дентина; пульмонолога — реакция повышенной чувствительности верхних дыхательных путей, локализация неуточненная; невролога, дерматолога и генетика — нейрофиброматоз I типа.

Консультация психолога позволила выявить задержку психического развития, педагогическую запущенность. Логопед обнаружил системное недоразвитие речи тяжелой степени, дизартрический компонент. Обследование дефектолога подтвердило задержку психоречевого развития средней степени, обусловленной стойким нарушением познавательной сферы.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ № 2

Мальчик Б. (3 года 4 мес). Диагноз: «Нейрофиброматоз I типа. Задержка психоречевого развития. Малые аномалии развития сердца. Дополнительная трабекула левого желудочка (ДТЛЖ). Реактивная гепатоспленомегалия. Содружественное сходящееся косоглазие».

Из анамнеза известно, что ребенок рожден от четвертых родов на 38-й неделе путем ОКС (несостоятельный рубец на матке). Беременность протекала на фоне угрозы выкидыша,

маловодия, ожирения, анемии, факотомоза. Масса ребенка при рождении — 3280 г, рост — 50 см, окружность головы — 35 см, оценка по Апгар — 8/8 баллов. Из перенесенных заболеваний: острые респираторные инфекции верхних дыхательных путей, гнойный отит, обструктивный бронхит.

Объективно на момент обследования ребенка общее состояние удовлетворительное. Температура — 36,4 °С. Сознание ясное. Положение активное. Физическое развитие среднее, гармоничное (вес — 16,3 кг; рост — 97 см). Кожа смуглая, на туловище и конечностях видно множество пятен цвета кофе с молоком диаметром от 1 до 2,5 см (до 20 шт.).

Видимые слизистые оболочки чистые, влажные. Зев и миндалины розовые, чистые, налетов и наложений нет, миндалины не увеличены. Подкожная клетчатка развита удовлетворительно, распределена равномерно. Лимфатическая система без особенностей, лимфатические узлы не пальпируются, селезенка находится под ребром.

Костная система без выраженных изменений, форма черепа правильной конфигурации, объем движений в суставах не ограничен. Мышечный тонус ближе к физиологическому. Суставы правильной формы, не увеличены, холодные на ощупь. Носовое дыхание свободное. Во всех отделах легких аускультативно выслушивается пуэрильное дыхание, хрипов нет. ЧДД — 22 в мин. Область сердца визуально не изменена. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца громкие, ритмичные. ЧСС — 112 ударов в минуту. АД — 90/60 мм рт. ст.

Аппетит сохранен. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации. Печень не увеличена. Симптомов раздражения брюшины нет. Стул регулярный, оформленный, без патологических примесей. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Половое развитие соответствует возрасту. Щитовидная железа не увеличена. Менингеальной и общемозговой симптоматики нет.

Неврологический статус. Навыки опрятности в стадии формирования. Игровая деятельность не соответствует возрасту, агрессивен. Говорит несколько лепетных слов. Зрение и обоняние не нарушены. Глазные щели D = S, зрачки D = S. Фотореакция вызывается прямая, содружественная. Нистагма нет. Конвергенция достаточная. Носогубные складки симметричные. Язык без девиации. *Uvula* не отклонена. Бульбарных нарушений нет. Парезов, параличей нет. Пробу Барре не выполняет, не понимает инструкции. Мышечный тонус не нарушен. Мышечная сила сохранена. Сухожильные рефлексы с рук D = S; коленные D = S, обычные; ахилловы вызываются. Патологические стопные знаки отсутствуют. Походка не нарушена. Игрушку берет без интенции. Исходный вегетативный статус по смешанному типу.

Данные лабораторных исследований общего анализа крови и мочи, соответствуют возрастным нормам. При проведении биохимического анализа крови не выявлено отклонений от реферативных данных.

Ребенку были проведены инструментальные исследования. По результатам ЭКГ определен синусовый ритм. Электрическая ось сердца расположена нормально.

Эхокардиоскопия выявила малую аномалию развития сердца (ДТЛЖ). При УЗИ ОБП обнаружено увеличение печени и селезенки.

Эхоэнцефалоскопия не установила патологических изменений. Так, ширина III желудочка составила 6,0 мм. Индекс боковых желудочков справа — 2,44 мм, слева — 2,46 мм. Пульсация — 20-25%.

При проведении КТ головного мозга выявлены признаки нейрофиброматоза I типа с мультиочаговыми изменениями в паренхиме полушарий, базальных ганглиев, ствола мозга и мозжечка.

ЭЭГ (ночной мониторинг): локальной и пароксизмальной активности не выявлено. Ребенок был осмотрен узкими специалистами. По заключению хирурга, ортопеда и оториноларинголога отклонений в состоянии здоровья ребенка не обнаружено. По результатам осмотра гастроэнтерологом выставлен диагноз — реактивная гепатоспленомегалия; офтальмологом — содружественное сходящееся косоглазие; неврологом — нейрофиброматоз I типа; дерматологом — нейрофиброматоз I типа; генетиком — нейрофиброматоз I типа.

Консультация психолога позволила выявить задержку речевого развития, педагогическую запущенность. Логопед установил системное недоразвитие речи тяжелой степени, дизартрический компонент.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, проблема семейного нейрофиброматоза I типа остается весьма актуальной. Данный семейный клинический случай является достаточно редким и представляет интерес для практикующих врачей. Риск наследования ребенком нейрофиброматоза I типа при наличии заболевания у одного из родителей составляет 50%, у обоих — 75%. Степень выраженности вызванных генным дефектом нарушений вариабельна, в одной семье могут наблюдаться как минимально выраженные, так и тяжелые случаи. Однако следует отметить высокую частоту возникновения спонтанной мутации, определяющей 30–50% всех случаев нейрофиброматоза I типа в популяции. Диагностика нейрофиброматоза I типа является сложной задачей у детей раннего возраста без соответствующего семейного анамнеза [10].

В описанном клиническом наблюдении имелись кожные проявления, наличие у родственников первой степени родства нейрофиброматоза I типа, мультиочаговые изменения в паренхиме полушарий мозга, базальных ганглиев, ствола мозга и мозжечка, что обуславливает неблагоприятный прогноз. Такие гиперинтенсивные очаги типичны для ранних стадий развития нейрофиброматоза I типа. В случае семейных форм при наследовании от матери наблюдается утяжеление клини-ки. Клиническое течение этого заболевания непредсказуемо и требует мультидисциплинарной клинической оценки на протяжении всей жизни, поэтому важна преемственность между специалистами различного профиля и своевременное проведение комплекса дополнительных методов диагностики. **ЛВ**

Вклад авторов:

Авторы внесли равный вклад на всех этапах работы и написания статьи.

Contribution of authors:

All authors contributed equally to this work and writing of the article at all stages.

Литература/References

1. Бучкова Т. Н., Зрячкин Н. И., Чеботарева Г. И., Тихненко О. В. Случай нейрофиброматоза I типа с астроцитомой головного мозга в практике педиатра. Вестник Волгоградского государственного медицинского университета. 2020; 3 (75): 138-144.
Buchkova T. N., Zryachkin N. I., Chebotareva G. I., Tikhnenko O. V. A case of neurofibromatosis type I with cerebral astrocytoma in pediatric practice. Vestnik Volgogradskogo gosudarstvennogo meditsinskogo universiteta. 2020; 3 (75): 138-144. (In Russ.)

2. Зрячкин Н. И., Бучкова Т. Н., Чеботарева Г. И., Стяжкина Н. Б. Случай семейного нейрофиброматоза в практике педиатра. Альманах клинической медицины. 2018; 46 (2): 200-205.
Zryachkin N. I., Buchkova T. N., Chebotareva G. I., Styazhkina N. B. A case of familial neurofibromatosis in pediatric practice. Al'manakh klinicheskoy meditsiny. 2018; 46 (2): 200-205. (In Russ.)
3. Краснова Н. В., Гималиева Г. Г., Мисякова Т. Ю., Синицына Л. Г. Клинический случай семейного нейрофиброматоза I типа. Здравоохранение Чувашии. 2020; 3: 46-50.
Krasnova N. V., Gimalieva G. G., Misyakova T. Yu., Sinitsyna L. G. Clinical case of familial neurofibromatosis type I. Zdravookhranenie Chuvashii. 2020; 3: 46-50. (In Russ.)
4. Саханова А. Ш., Кенжебаева К. А., Бабий Д. В., Бейсенова А. К., Мухамед М., Байazitova Ж. К. Нейрофиброматоз у детей. Медицина и экология. 2017; 1 (82): 47-55.
Sakhanova A. Sh., Kenzhebaeva K. A., Babiy D. V., Beysenova A. K., Mukhamed M., Bayazitova Zh. K. Neurofibromatosis in children. Meditsina i ekologiya. 2017; 1 (82): 47-55. (In Russ.)
5. Макашова Е. С., Карандашева К. О., Золотова С. В., Гинзберг М. А., Дорофеева М. Ю., Галкин М. В., Голанов А. В. Нейрофиброматоз: анализ клинических случаев и новые диагностические критерии. Нервно-мышечные болезни. 2022; 12 (1): 39-48.
Makashova E. S., Karandasheva K. O., Zolotova S. V., Ginzberg M. A., Dorofeeva M. Yu., Galkin M. V., Golanov A. V. Neurofibromatosis: analysis of clinical cases and new diagnostic criteria. Nervno-myshechnye bolezni. 2022; 12 (1): 39-48. (In Russ.)
6. Мустафин Р. Н., Бермисева М. А., Валиев Р. Р., Хуснутдинова Э. К. Нейрофиброматоз I-го типа: результаты собственного исследования (Республика Башкортостан). Успехи молекулярной онкологии. 2021; 8 (1): 17-25.
Mustafin R. N., Bermisheva M. A., Valiev R. R., Khusnutdinova E. K. Neurofibromatosis type I: results of our own research (Republic of Bashkortostan). Uspekhi molekulyarnoy onkologii. 2021; 8 (1): 17-25. (In Russ.)
7. Мустафин Р. Н., Хуснутдинова Э. К. Перспективы исследования нейрофиброматоза I типа в Республике Башкортостан. Креативная хирургия и онкология. 2020; 10 (2): 115-121.
Mustafin R. N., Khusnutdinova E. K. Prospects for research into neurofibromatosis type I in the Republic of Bashkortostan. Kreativnaya khirurgiya i onkologiya. 2020; 10 (2): 115-121. (In Russ.)
8. Мустафин Р. Н. Клинические маски нейрофиброматоза I-го типа. Архив внутренней медицины. 2022; 2 (64): 93-103.
Mustafin R. N. Clinical masks of neurofibromatosis type I. Arkhiv vnutrenney meditsiny. 2022; 2 (64): 93-103. (In Russ.)
9. Малкова А. А., Молчанова Е. Г., Фаттахова А. Р., Зарипова А. Л., Пчеловодова Ю. Н. Клинические случаи нейрофиброматоза (плексиформные узлы). Пермский медицинский журнал. 2023; 40 (3): 122-130.
Malkova A. A., Molchanova E. G., Fattakhova A. R., Zaripova A. L., Pchelovodova Yu. N. Clinical cases of neurofibromatosis (plexiform nodes). Permskiy meditsinskiy zhurnal. 2023; 40 (3): 122-130. (In Russ.)
10. Куташов В. А., Пронина В. А., Ананьева Е. С. Клинические характеристики нейрофиброматоза I типа у детей в воронежском регионе. Вселенная мозга. 2021; 1 (8): 3-5.
Kutashov V. A., Pronina V. A., Anan'eva E. S. Clinical characteristics of neurofibromatosis type I in children in the Voronezh region. Vselennaya mozga. 2021; 1 (8): 3-5. (In Russ.)

Сведения об авторах:

Иноземцова Ольга Андреевна, главный врач, Государственное казенное учреждение Астраханской области «Специализированный дом ребенка «Капелька»; 414041, Россия, Астрахань, ул. Яблочкова, 1 «Б»; domrebenka-2@yandex.ru

Антонова Алена Анатольевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, Федеральное государственное

бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Астраханский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; Россия, 414000, Астрахань, ул. Бакинская, 121; fduecn-2010@mail.ru

Емельянова Татьяна Геннадьевна, врач, Государственное казенное учреждение Астраханской области «Специализированный дом ребенка «Капелька»; 414041, Россия, Астрахань, ул. Яблочкова, 1 «Б»; Emelyanovatanyamk@mail.ru

Кузнецова Анастасия Геннадьевна, врач, Государственное казенное учреждение Астраханской области «Специализированный дом ребенка «Капелька»; 414041, Россия, Астрахань, ул. Яблочкова, 1 «Б»; Anastasia_K17@mail.ru

Яманова Галина Александровна, ассистент кафедры патофизиологии, клинической патофизиологии, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Волгоградский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; Россия, 400066, Волгоград, пл. Павших Борцов, 1; galina_262@mail.ru

Абдурахимова Патимат Магомедрасуловна, студентка педиатрического факультета, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Астраханский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; Россия, 414000, Астрахань, ул. Бакинская, 121; p.abdurakhimova@inbox.ru

Илешева Диляра Руслановна, студентка педиатрического факультета, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Астраханский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; Россия, 414000, Астрахань, ул. Бакинская, 121; dilarailesheva@mail.ru

Information about the authors:

Olga A. Inozemtsova, Chief Physician, State Government Institution of the Astrakhan region Specialized children's Home "Kapelka"; 1 "B" Yablochkova str., Astrakhan, 414041, Russia; domrebenka-2@yandex.ru

Alyona A. Antonova, Cand. of Sci. (Med.), Associate Professor of the Department of Hospital Pediatrics and Neonatology, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Astrakhan State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 121 Bakinskaya str., Astrakhan, 414000, Russia; fduecn-2010@mail.ru

Tatyana G. Emelyanova, doctor, State Government Institution of the Astrakhan region Specialized children's Home "Kapelka"; 1 "B" Yablochkova str., Astrakhan, 414041, Russia; Emelyanovatanyamk@mail.ru

Anastasiya G. Kuznetsova, doctor, State Government Institution of the Astrakhan region Specialized children's Home "Kapelka"; 1 "B" Yablochkova str., Astrakhan, 414041, Russia; Anastasia_K17@mail.ru

Galina A. Yamanova, Assistant of the Department of Pathophysiology, Clinical Pathophysiology, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Volgograd State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 1 Pavshikh Bortsov Square, Volgograd, 400066, Russia; galina_262@mail.ru

Patimat M. Abdurakhimova, student of the Faculty of Pediatrics, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Astrakhan State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 121 Bakinskaya str., Astrakhan, 414000, Russia; p.abdurakhimova@inbox.ru

Dilyara R. Ilesheva, student of the Faculty of Pediatrics, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Astrakhan State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 121 Bakinskaya str., Astrakhan, 414000, Russia; dilarailesheva@mail.ru

Поступила/Received 08.05.2024

Поступила после рецензирования/Revised 01.06.2024

Принята в печать/Accepted 04.06.2024