

## **SCOLIOSIS IN NEUROFIBROMATOSIS (RECKLINGHAUSEN DISEASE) Bunyatov R.N. (Republic of Azerbaijan) Email: Bunyatov339@scientifictext.ru**

*Bunyatov Ramiz Nurali oglu - Candidate of medical science, Senior Researcher,  
DEPARTMENT OF PEDIATRIC ORTHOPEDICS AND TRAUMA,  
AZERBAIJAN SCIENTIFIC-RESEARCH INSTITUTE OF TRAUMATOLOGY AND ORTHOPEDICS,  
BAKU, REPUBLIC OF AZERBAIJAN*

**Abstract:** 145 patients with neurofibromatous scoliosis and 96 patients with neurofibromatosis without scoliosis aged from 1 year to 75 years were studied.

*Clinical, including neurological, radiological and radiometric, clinical and genealogical, anthropometric, statistical methods of research were used.*

*The study of scoliosis in neurofibromatosis (Recklinghausen's disease), in comparison with the laws of the development of idiopathic scoliosis found that it is characterized by all the laws known for idiopathic scoliosis. However, a distinctive feature is the combination of scoliosis with pronounced kyphosis; earlier development and a long period of progression associated with late puberty; predominant localization at the upper thoracic and thoracic levels; decompensated character; early and pronounced wedge-shaped deformation of the vertebral bodies in two projections; predominance of structural component of deformation over functional; subluxation of vertebrae; frequent development of ischemic spinal syndrome.*

**Keywords:** neurofibromatosis, scoliosis, peculiarities.

## **СКОЛИОЗ ПРИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗЕ (БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГХАУЗЕНА) Бунятов Р.Н. (Азербайджанская Республика)**

*Бунятов Рамиз Нурали оглы - кандидат медицинских наук, старший научный сотрудник,  
отдел детской ортопедии и травмы,  
Азербайджанский научно-исследовательский институт травматологии и ортопедии,  
г. Баку, Азербайджанская Республика*

**Аннотация:** изучены 145 больных с нейрофиброматозным сколиозом и 96 больных с нейрофиброматозом без сколиоза в возрасте от 1 года до 75 лет. Используются клинический, в том числе неврологический, рентгенологический и рентгенометрический, клинко-генеалогический, антропометрический, статистический методы исследования.

*Изучение сколиоза при нейрофиброматозе (болезнь Реклингхаузена), в сравнении с закономерностями развития идиопатического сколиоза установило, что ему свойственны все закономерности, известные для идиопатического сколиоза. Однако отличительной особенностью является сочетание сколиоза с выраженным кифозом; более раннее развитие и продолжительный период прогрессирования, связанный с поздним половым созреванием; преимущественная локализация на верхнегрудном и грудном уровнях; декомпенсированный характер; ранняя и выраженная клиновидная деформация тел позвонков в двух проекциях; преобладание структурного компонента деформации над функциональным; подвывих позвонков; частое развитие ишемического спинального синдрома.*

**Ключевые слова:** нейрофиброматоз, сколиоз, особенности.

Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена) – редко встречающееся и малоизученное заболевание, поражающее экто- и мезодермальные структуры: кожу, мягкие ткани, нервную и костную системы [1, 4, 6]. Нейрофиброматоз представляет собой наиболее распространенную форму моногенной наследственной патологии и встречается в популяции с частотой от 1:2000 до 1:4000 населения. Заболевание характеризуется развитием опухолей преимущественно эктодермального происхождения с поражением нервов, кожи и центральной нервной системы, наличием типичных пигментных пятен типа «кофе с молоком», аномалиями развития костного скелета, а также рядом других клинических проявлений. Тип наследования заболевания аутосомно-доминантный с пенетрантностью близкой к 100% [2, 4].

В настоящее время заболевание известно как болезнь Реклингхаузена (Von Recklinghausen's disease, Von Recklinghausen neurofibromatosis, англ.). NF1 – является официальным международным генетическим символом болезни Реклингхаузена. NF1 является наиболее частым моногенным наследственным заболеванием с частотой около 1 на 3000 населения [3, 5].

*Осложнения* разнообразны по характеру и включают: слепоту вследствие опухолей зрительных нервов (чаще оптических глиом); злокачественную трансформацию (малигнизацию) опухолей, чаще опухолей ЦНС и плексиформных нейрофибром; развитие феохромоцитомы с симптоматической злокачественной артериальной гипертензией; эссенциальная артериальная гипертензия (частое осложнение, может развиваться в любом возрасте); стеноз почечной артерии и коарктация аорты,

связанные со специфичным для NF1 васкулитом; NF1-ассоциированная васкулопатия с поражением коронарных и церебральных артерий (серьезное или даже фатальное осложнение); снижение (потеря) функции периферических нервов за счет длительного сдавления опухолями (компрессионная невропатия); СДВГ; косметические дефекты вследствие расположения опухолей на лице и открытых участках кожи, в том числе в местах постоянной микротравматизации; деформация и/или патологические переломы костей конечностей; сколиоз (кифосколиоз) и деформация грудной клетки [4, 5].

**Цель.** Изучение сколиоза при нейрофиброматозе.

**Методы.** Материалом исследования явились 145 больных с нейрофиброматозным сколиозом и 96 больных с нейрофиброматозом без сколиоза в возрасте от 1 года до 75 лет.

Использованы клинический, в том числе неврологический, рентгенологический и рентгенометрический, клинико-генеалогический, антропометрический, статистический методы исследования.

**Результаты.** Распределение больных сколиозом при нейрофиброматозе по возрасту было следующим: до 9 лет  $5,5 \pm 1,9\%$ , от 10 до 19 лет -  $38,6 \pm 4,0\%$ , от 20 до 29 лет -  $35,9 \pm 3,9\%$ , от 30 до 39 лет -  $12,4 \pm 2,7\%$ , от 40 до 49 лет -  $4,8 \pm 1,8\%$ , от 50 до 59 лет -  $2,1 \pm 0,2\%$ , 60 лет и старше -  $0,7 \pm 0,1\%$  больных. Закономерности, свойственные сколиозу при нейрофиброматозе, изучены на значительном числе наблюдений широкого возрастного диапазона, прослеженных в среднем на протяжении  $7,3 \pm 0,7$  лет, а для сравнения использованы характеристики идиопатического сколиоза.

Наиболее постоянным признаком нейрофиброматоза является кожная пигментация. Кожная пигментация в виде пигментных пятен «кофе с молоком» выявлена в  $93,1 \pm 2,1\%$  случаев, веснушчатость (эфелидоподобная пигментация) в подмышечной области – у  $35,2 \pm 3,1\%$ , витилиго – у  $5,8 \pm 1,5\%$ , а факомы радужных оболочек глаз –  $11,3 \pm 3,5\%$ .

Наиболее характерным признаком нейрофиброматоза являются нейрофибромы, которые по виду напоминают полипы или бородавки, имеют вид складок кожи, опухолей, массивных кожных разрастаний.

Нейрофибромы кожи и подкожной клетчатки наблюдались у  $77,6 \pm 2,7\%$  больных, в том числе узловатая форма заболевания выявлена у  $64,7 \pm 3,1\%$  больных, проявления типа эфантиаза (слоновость) у  $16,2 \pm 2,4\%$ , пигментированные нейрофибромы - у  $3,3 \pm 1,2\%$  больных, в  $6,6 \pm 1,6\%$  случаев имелось сочетание опухолей разных групп у одного и того же больного. Средний возраст первичного выявления узловатых нейрофибром составил  $15,3 \pm 1,2$  лет, проявления типа эфантиаза (слоновость) –  $1,9 \pm 1,3$  лет, а пигментированные нейрофибромы обычно выявлялись с рождения.

Узловатые нейрофибромы имеют склонность к периодическому увеличению и появлению новых.

Среди 145 исследованных сколиоз I степени диагностирован у  $12,4\%$ , II - у  $15,2\%$ , III – у  $23,4\%$ , IV – у  $49,0\%$ . Таким образом, сколиозы III и IV степеней имели  $72,4 \pm 3,4\%$  больных. Учитывая незаконченный рост у  $35,9 \pm 3,9\%$  больных, у них можно было ожидать дальнейшего увеличения деформации. У больных с 6 до 18 лет отмечалось неуклонное прогрессирование сколиоза без спада, при этом среднегодовое прогрессирование сколиоза составило  $6,5 \pm 0,4^\circ$ .

Возраст выявления сколиоза при нейрофиброматозе был следующим: до 4-х лет – у  $30,3\%$  больных, от 5 до 9 лет –  $42,1\%$ , в 10 лет и старше – у  $27,6\%$  больных.

Распределение сколиоза при нейрофиброматозе по типам было следующим: шейногрудной и верхнегрудной –  $24,2 \pm 3,6\%$ , грудной –  $46,9 \pm 4,1\%$ , поясничногрудной –  $12,4 \pm 2,7\%$ , поясничный –  $11,7 \pm 2,6\%$ , комбинированный –  $4,1 \pm 1,7\%$ , тотальный –  $0,7 \pm 0,1\%$  случаев.

Характерным и выраженным признаком сколиоза при нейрофиброматозе являлся диффузный остеопороз тел и дужек позвонков, а также ребер. Выраженная клиновидная деформация тел позвонков в двух проекциях имела у  $96,7 \pm 3,2\%$  исследованных.

**Выводы.** Изучение сколиоза при нейрофиброматозе (болезнь Реклингхаузена), в сравнении с закономерностями развития идиопатического сколиоза установило, что ему свойственны все закономерности, известные для идиопатического сколиозов. Однако, отличительной особенностью является сочетание сколиоза с выраженным кифозом; более раннее развитие и продолжительный период прогрессирования, связанный с поздним половым созреванием; преимущественная локализация на верхнегрудном и грудном уровнях; декомпенсированный характер; ранняя и выраженная клиновидная деформация тел позвонков в двух проекциях; преобладание структурного компонента деформации над функциональным; подвывих позвонков; частое развитие ишемического спинального синдрома.

#### *Список литературы / References*

1. Бунятов Р.Н. Сколиоз при нейрофиброматозе: Дисс. канд. мед. наук. М.. 1985. 187 стр.

2. *Зайдман А.М., Михайловский М.В., Завьялова Е.Л. и др.* Структурно-функциональные особенности деформации позвоночника при нейрофиброматозе // Бюллетень Сибирской медицины, 2010. № 6. Стр. 34-40.
3. *Суздалов В.А.* Хирургическое лечение больных с деформациями позвоночника при нейрофиброматозе I типа. Дисс. канд. мед. наук. Новосибирск, 2015. 107 стр.
4. *Ruggieri M.* The different forms of neurofibromatosis // Childs Nerv. Syst., 1999. Vol. 15. P. 295-308.
5. *Szudek J., Birch P., Riccardi V.M. et al.* Associations of clinical features in neurofibromatosis 1 (NF1) // Genet. Epidemiol., 2000. Vol. 19. P. 429-439.
6. *Yilmaz K., Özmen M., Bora Qoksan S. et. al.* Bone mineral density in children with neurofibromatosis I // Acta Paediatr., 2007. Vol. 96. № 8. P. 1220-1222.