

Хирургическое лечение пациентки с гигантской нейрофибромой промежности

К.м.н. С.А. Быстров, Е.В. Шестаков, А.И. Безбородов, О.Е. Лисин, А.В. Арустамян,
к.м.н. Е.В. Семенова, к.м.н. С.В. Поletaева, д.м.н. С.Е. Каторкин

ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России, Самара

РЕЗЮМЕ

Представлено описание успешного хирургического лечения пациентки с нейрофиброматозом I типа и гигантской нейрофибромой промежности, затрудняющей передвижение и мешающей проводить гигиенические процедуры. Опухолевидное образование размером 60×30 см распространялось на правую ягодичную и перианальную области, область правой большой половой губы и на заднюю поверхность правого бедра, значительно ухудшая качество жизни пациентки. Выбор хирургической тактики лечения определялся громадными размерами опухоли. Интраоперационно особое внимание было уделено перианальной зоне и зоне промежности, где для закрытия дефекта использовалась пластика местными тканями. При удалении патологических тканей необходимо было избежать повреждения волокон сфинктера и тем самым предотвратить развитие анальной инконтиненции. Интраоперационно выполнялось переливание компонентов крови (свежезамороженная плазма, эритроцитарная взвесь). Кровопотеря составила 300 мл. В раннем послеоперационном периоде (через 2 мес. после операции) отмечено удовлетворительное состояние послеоперационных рубцов, значительное улучшение качества жизни. Заживление ран первичным натяжением. Функция анального сфинктера не нарушена. Гигиенические процедуры пациентка выполняет без затруднений.

Ключевые слова: болезнь Реклингхаузена, периферический нейрофиброматоз, факоматоз, миксоидная нейрофиброма, хирургическое лечение.

Для цитирования: Быстров С.А., Шестаков Е.В., Безбородов А.И. и др. Хирургическое лечение пациентки с гигантской нейрофибромой промежности. РМЖ. 2020;13:45–47.

ABSTRACT

Surgical treatment of a patient with giant perineal neurofibroma

S.A. Bystrov, E.V. Shestakov, A.I. Bezborodov, O.E. Lisin, A.V. Arustamyan, E.V. Semenaya, S.V. Poletaeva, S.E. Katorkin

Samara State Medical University, Samara

The article describes the successful surgical treatment of a patient with neurofibromatosis type I and giant perineal neurofibroma, which hinder movements and interfere with hygiene procedures. The 60x30 cm tumor spread to the right gluteal and perianal areas, the right labia majora area, and the posterior surface of the right thigh, significantly deteriorating the patient's life quality. The choice of surgical treatment tactics was determined by the huge tumor size. Intraoperatively, special attention was paid to perianal and perineal areas, where local flaps grafting was used to hide the defect. When removing abnormal tissues, it was necessary to avoid damage to the sphincter muscle fibers and thereby prevent the development of fecal incontinence. Blood components (fresh frozen plasma, red blood cell suspension) were transfused intraoperatively. Blood loss was 300 ml. In the early postoperative period (2 months after the operation), a satisfactory condition of postoperative scars and a significant improvement in the life quality were noted. Healing by primary intention. Anal sphincter function is not impaired. The patient performs hygiene procedures without any difficulties.

Keywords: von Recklinghausen's disease, peripheral neurofibromatosis, phacomatosis, myxoid neurofibroma, surgical treatment.

For citation: Bystrov S.A., Shestakov E.V., Bezborodov A.I. et al. Surgical treatment of a patient with giant perineal neurofibroma. RMJ. 2020;13:45–47.

ВВЕДЕНИЕ

Нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингхаузена) — это наследственное заболевание из группы факоматозов, обусловленное мутацией гена *NF1* в 17q хромосоме, являющегося супрессором опухолевого роста [1]. У данного заболевания аутосомно-доминантный тип наследования с пенетрантностью около 100%. В организме человека ген *NF1* в 17q хромосоме отвечает за синтез белков, подавляющих опухолевый рост клеток. В случае мутации в гене *NF1* происходит нарушение баланса роста клеток в сторону пролиферации [2]. Таким образом, подавление опухолевых клеток не происходит, и опухоли разрастаются

до огромных размеров. Опухоли данного типа преимущественно доброкачественные, однако ввиду высокой частоты новых мутаций в 3–15% случаев могут озлокачествляться [3].

Нейрофиброматоз I типа впервые описан в 1882 г. немецким врачом F. von Recklinghausen. В настоящее время заболевание известно как болезнь Реклингхаузена (von Recklinghausen's disease, von Recklinghausen neurofibromatosis) и имеет международный официальный генетический символ — *NF1* [4]. Это наиболее часто встречающееся моногенное наследственное заболевание (частота встречаемости в популяции — 1 на 3000 населения). В 1990–1995 гг. была определена генетическая природа дан-

ного заболевания, а также выделена мутация на хромосоме 17q11.2. У больных нейрофиброматозом I типа описано свыше 500 различных мутаций в гене на хромосоме 17q [5].

Клиническим проявлением данного заболевания являются множественные нейрофибромы, образующиеся по ходу периферических нервов в виде болезненных округлых узелков в толще кожи, которые значительно различаются по размерам и локализации. Первые видимые проявления нейрофиброматоза выявляются в препубертатном и пубертатном периоде. До 30-летнего возраста у 94% пациентов с нейрофиброматозом I типа отмечается интенсивный рост нейрофибром, что заставляет обратиться к врачу. В дальнейшем происходит стабилизация опухолевого процесса. Клиническая картина представлена опухолевидными разрастаниями округлой формы разных размеров: от мелких образований по типу просяного зерна до крупных узлов, достигающих 5–7 см и более. Однако встречаются и гигантские разрастания, нарушающие функции соседних органов и резко снижающие качество жизни пациентов. Нередко возникает гипертрофия пораженных участков тела (слоновость). При пальпации опухолевидное образование преимущественно безболезненное, не смещаемое продольно, а при смещении в поперечном направлении вместе с нервным стволом могут возникать сильные боли в области иннервации того или иного нервного ствола или корешка [6].

Клиническая диагностика данного заболевания основана на выявлении диагностических критериев нейрофиброматоза, определенных Национальным институтом здоровья США (1987) и Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу. Диагноз «нейрофиброматоз» может быть поставлен при наличии у пациента по крайней мере двух из перечисленных признаков:

- 2 или более нейрофибромы любого типа или 1 плексиформная нейрофиброма;
- глиома зрительного нерва;
- множественные мелкие пигментные пятна по типу веснушек в крупных кожных складках (подмышечных или паховых);
- 2 или более пигментированных гамартом на радужной оболочке (узелки Лиша);
- костные аномалии в виде истонченного кортикального слоя трубчатых костей;
- диагноз «нейрофиброматоз I типа» у родственников первой степени родства, установленный по вышеуказанным критериям;
- не менее 5 пятен цвета кофе с молоком диаметром более 5 мм у детей препубертатного возраста и не менее 6 таких пятен диаметром более 15 мм в постпубертатном периоде.

В настоящее время не существует патогенетической терапии нейрофиброматоза I типа. Основная медицинская специализированная помощь заключается в симптоматическом лечении: при выраженном болевом синдроме применяют нестероидные противовоспалительные средства, неопиоидные и опиоидные анальгетики, трициклические антидепрессанты, а при неэффективности консервативного лечения прибегают к хирургическим методам [7]. Лечение крупных новообразований при данной патологии возможно только хирургическим путем. При малигнизации образования (от 3% до 20% случаев) прибегают к лучевой и химиотерапии [8]. Продолжительность жизни у пациентов с нейрофиброматозом I типа меньше примерно на 15% по сравнению со средней в популяции.

Представляем клиническое наблюдение успешного хирургического лечения гигантского новообразования промежности при нейрофиброматозе I типа.

КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Пациентка Г., 67 лет, обратилась в марте 2019 г. к хирургу в специализированный консультативно-диагностический центр Клиник ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России с жалобами на наличие гигантского образования в области промежности, затрудняющего передвижение и мешающего проводить гигиенические процедуры после акта дефекации и мочеиспускания (рис. 1). Из анамнеза известно, что диагноз «нейрофиброматоз I типа с типичными клиническими проявлениями» был установлен в юношеском возрасте. За последний год пациентка отметила резкое увеличение новообразования в области промежности, которое достигло гигантских размеров и стало ограничивать передвижение. Пациентка консультирована онкологом. Выполнена биопсия образования — злокачественный характер процесса был исключен, после чего было рекомендовано оперативное лечение в хирургическом стационаре. 04.04.2019 пациентка была госпитализирована в хирургическое отделение клиники госпитальной хирургии СамГМУ в плановом порядке.

При осмотре отмечалось объемное образование, исходящее из мягких тканей промежности с распространением ножки опухоли на правую ягодичную и перианальную области, область правой большой половой губы и на заднюю поверхность правого бедра, размером 60×30 см. Кожный покров над образованием гиперпигментирован. При пальпации опухоль безболезненная, плотно-эластической консистенции. При попытке смещения отмечалась болезненность. По всей поверхности тела имелись множественные пигментные пятна цвета кофе с молоком и нейрофибромы размерами от 2 см до 8 см.

По данным ультразвукового исследования, структура новообразования промежности неоднородная, солидная, с небольшими анэхогенными включениями, эхо-



Рис. 1. Вид гигантской нейрофибромы промежности

генность смешанная. В структуре по данным цветного доплеровского картирования определяются множественные кровоснабжающие сосуды.

08.04.2019 пациентке проведено оперативное лечение. Под эндотрахеальным наркозом выполнено иссечение новообразования с прошиванием, перевязкой и коагуляцией питающих сосудов. Ножка опухоли поэтапно порционно пережата зажимами, отсечена, перевязана (рис. 2). Гигантская нейрофиброма удалена. С большими техническими трудностями произведена кожная пластика раневого дефекта промежности и ягодичной области местными тканями. Особое внимание было уделено ушиванию раны в перианальной области, чтобы избежать нарушения функции анального сфинктера. Интраоперационно проводилась гемотрансфузия свежезамороженной плазмы в объеме 900 мл и эритроцитарной взвеси в объеме 273 мл. Кровопотеря во время операции составила 300 мл.

В послеоперационном периоде проводилась инфузионная и антибактериальная терапия, вводились препараты альбумина. Пациентка выписана из стационара на 17-е сутки после оперативного лечения. Раны зажили первичным натяжением. В раннем послеоперационном периоде (через 2 мес. после операции) отмечается удовлетворительное состояние послеоперационных рубцов, значительное улучшение качества жизни. Функция анального сфинктера не нарушена. Гигиенические процедуры пациентка выполняет без затруднений (рис. 3).

Удаленный препарат был отправлен на гистологическое исследование. Макроскопически опухоль была размером 60×30×20 см, плотно-эластичной консистенции с кожистой поверхностью. На разрезе ткань опухоли серо-розовая, с желтоватыми включениями по типу желе.

Микроскопически новообразование представлено веретеновидными клетками типа фибробластов с вытянутыми гиперхромными полиморфными ядрами с низкой митотической активностью, коллагеновыми волокнами с явлениями дисконформации, ксантомными клетками. Также отмечались очаговая лимфоцитарная инфильтрация, межклеточный отек, участки миксоматоза, мелкие сосуды капиллярного и синусоидного типа.

Для уточнения гистогенеза и степени митотической активности препараты и парафиновые блоки были отправлены в Самарский областной клинический онкологический диспансер для проведения иммуногистохимического исследования. Результат: ядерная экспрессия S100, фокальная цитоплазматическая экспрессия десмина. Отсутствие экспрессии CD34 и CD31 (внутренний контроль — сосуды), миогенина, гладкомышечного актина, цитокератина, рецепторов к эстрогену и прогестерону, индекс пролиферативной активности Ki67 менее 5%. Заключение: миксоидная нейрофиброма.

Обсуждение

Нейрофиброматоз I типа на данный момент не имеет патогенетического лечения. В настоящее время лечение пациентов с данной патологией основывается на симптоматической терапии. Однако в запущенных случаях, когда опухолевидные образования серьезно нарушают нормальный образ жизни пациентов, приходится прибегать к хирургическому лечению. В литературе известны успешные случаи хирургического лечения нейрофибром различной локализации [9, 10].



Рис. 2. Этап операции: ножка образования поэтапно пережата зажимами, пересечена, перевязана



Рис. 3. Внешний вид пациентки через 2 мес. после оперативного лечения

Заключение

Представленное клиническое наблюдение демонстрирует возможности хирургического лечения гигантских нейрофибром промежности. Оперативное лечение позволяет значительно улучшить качество жизни пациентов с данной патологией.

Литература

- Garcia-Orti L., Cristóbal I., Cirauqui C. Integration of SNP and mRNA Arrays with MicroRNA Profiling Reveals That MiR-370 Is Upregulated and Targets NF1 in Acute Myeloid Leukemia. PLoS One. 2012;7(10):e47717. DOI: 10.1371/journal.pone.0047717.
- Sabbagh A., Pasmant E., Laurendeau I. et al. Unravelling the genetic basis of variable clinical expression in neurofibromatosis 1. Hum Mol Gen. 2009;18(18):2768–2778. DOI: 10.1093/hmg/ddp212.
- Stark M. MiR-514a regulates the tumor suppressor NF1 and modulates BRAFi sensitivity in melanoma. Oncotarget. 2015;6(19):177753–17763.
- Шнайдер Н.А. Нейрофиброматоз I-го типа: этиопатогенез, клиника, диагностика. Международный неврологический журнал. 2007;5:162–168. [Shnyder N.A. Neurofibromatosis type 1: etiopathogenesis, clinical symptoms, diagnostics, prognosis. Mezhdunarodniy neurologicheskiy zhurnal. 2007;5:162–168 (in Russ.).]

Полный список литературы Вы можете найти на сайте <http://www.rmj.ru>