

<https://doi.org/10.25208/vdv1211>

Клинический случай туберозного склероза

© Краснова Н.В., Гималиева Г.Г., Сеницына Л.Г.

Республиканский кожно-венерологический диспансер
428015, Россия, г. Чебоксары, ул. Пирогова, д. 6

Пациентка М. 23 лет обратилась к дерматологу с жалобами на высыпания на лице, которые беспокоили с детства. При объективном осмотре поражение кожи имело распространенный характер. При визуальном осмотре были выявлены пятна гипопигментации, ангиофибromы лица, «шагреновые» участки кожи, околоногтевые фибromы. Был выставлен диагноз туберозный склероз. При дальнейшем обследовании выявлены новообразования в головном мозге и правой почке, поражение легких, трубчатых костей, лимфаденопатия. Пациентка продолжает наблюдение у невролога и терапевта. По результатам КТ органов грудной клетки назначена консультация онколога с целью проведения онкопоиска. Таким образом, при кожных проявлениях, характерных для данного заболевания, необходимо проведение комплексного обследования для выявления сопутствующей патологии и ранней диагностики осложнений.

Ключевые слова: туберозный склероз, орфанное заболевание, нейрокутанное заболевание.

Конфликт интересов: авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования: статья была подготовлена на личные средства авторского коллектива.

Согласие пациента. Пациент добровольно подписал информированное согласие на публикацию персональной медицинской информации в обезличенной форме именно в журнале «Вестник дерматологии и венерологии».

Для цитирования: Краснова Н.В., Гималиева Г.Г., Сеницына Л.Г. Клинический случай туберозного склероза. Вестник дерматологии и венерологии. 2021;97(2):00–00. doi: <https://doi.org/10.25208/vdv1211>

Case report on tuberous sclerosis

© Nadezhda V. Krasnova, Geliya G. Gimalieva, Larisa G. Sinitsyna

Republican dermatovenereologic dispensary
Pirogova str., 6, 428015, Cheboksary, Russia

Patient M., 23 years old, consulted a dermatologist with complaints of rashes on the face, which had bothered since childhood. On objective examination, skin lesions were widespread. A visual examination revealed spots of hypopigmentation, angiofibromas of the face, "shagreen" fate of the skin, periungual fibromas. She was diagnosed with tuberous sclerosis. Further examination revealed a neoplasm in the brain and right kidney, damage to the lungs, tubular bones, lymphadenopathy. The patient continues to be monitored by a neurologist and therapist. Based on the results of CT scan of the chest organs, an oncologist's consultation was scheduled to conduct an oncology search. Thus, with skin manifestations characteristic of this disease, it is necessary to conduct a comprehensive examination to identify concomitant pathology and early diagnosis of complications.

Keywords: tuberous sclerosis, orphan disease, neurocutaneous disease.

Conflict of interest: the authors declare no obvious and potential conflicts of interest related to the publication of this article.

Source of funding: the article was prepared at the personal expense of the author's team.

Patient consent: the patient voluntarily signed an informed consent to the publication of personal medical information in an impersonal form in the journal "Bulletin of Dermatology and Venereology".

For citation: Krasnova NV, Gimalieva GG, Sinitsyna LG. Case report on tuberous sclerosis. Vestnik Dermatologii i Venerologii. 2021;97(2):00–00. doi: <https://doi.org/10.25208/vdv1211>

■ Актуальность

Туберозный склероз (ТС) — это нейрокутанное, орфанное, полисистемное, генетически детерминированное заболевание с вариабельной экспрессивностью, при котором доброкачественные опухоли (гамартомы) выявляются в различных органах, включая головной мозг, глаза, кожу, сердце, почки и печень. Реже в процесс вовлекаются легкие, эндокринная система и желудочно-кишечный тракт [1–3]. При визуальном осмотре у пациента можно выявить различные кожные изменения: гипопигментные пятна, ангиофибромы лица, участки «шагреневой кожи», околоногтевые фибромы, фиброзные бляшки, белые пряди волос [4–7]. Ограниченные гипомеланотические пятна имеют ряд клинических особенностей, которые могут иметь диагностическое значение: размеры; цвет и оттенки цвета; форма; количество и излюбленные места локализации. При туберозном склерозе у 90% пациентов гипопигментированные пятна имеются уже с рождения или появляются вскоре после него. Эти высыпания необходимо дифференцировать с депигментированным невусом (так называемым *nevus achromicus*) и витилиго. При витилиго депигментированные участки в лучах лампы Вуда выглядят ярко-белыми, тогда как элементы туберозного склероза имеют серовато-опаловидный оттенок. Депигментированный невус, как правило, представлен единичным белым пятном, он встречается примерно у 0,2–0,3% новорожденных и может существовать уже при рождении или появляться на первом году жизни. Иногда депигментированный невус может располагаться по линиям Блашко [8]. Витилиго, отрубевидный лишай и химическая депигментация обычно проявляются многочисленными пятнами; депигментированный невус и туберозный склероз — характеризуются только рассеянными поражениями. Для витилиго и химической лейкодермы характерны зубчатые или выпуклые границы; для туберозного склероза — заостренные [9].

■ Описание случая

Пациентка М. в возрасте 23 лет обратилась к дерматологу БУ «РКВД» с жалобами на высыпания на лице, которые беспокоили с детства. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности. Беременность протекала на фоне гестоза, железодефицитной анемии, внутриутробной гипоксии плода. Роды срочные, естественным путем. Пациентка наблюдалась у косметологов с диагнозом угревая болезнь, плоские бородавки. Получала по поводу высыпаний противовирусные препараты, проводилась криодеструкция. Отмечает отсутствие эффекта от проводимой терапии.

■ Результаты физикального, лабораторного и инструментального исследований

Объективно: поражение кожи имело распространенный характер. На коже задней поверхности шеи с переходом на верхнюю треть спины визуализировались гипопигментированные пятна (рис. 1), на коже лица — множественные папулы розового цвета, расположенные на щеках, крыльях носа (ангиофибромы лица) (рис. 2), в поясничной области — рассеянные участки желтовато-коричневого цвета, умеренно выступающие над уровнем кожи, плотноватой консистенции (рис. 3). На среднем пальце левой кисти (рис. 4), на 4-м пальце левой стопы визуализировались околоногтевые фибромы (опухоль Кенена) (рис. 5). На десне верхней



Рис. 1. Гипопигментированные пятна на коже спины
Fig. 1. Hypopigmented spots on the back skin



Рис. 2. Ангиофибромы лица
Fig. 2. Angiofibromas of the face



Рис. 3. Рассеянные участки желтовато-коричневого цвета, плотноватой консистенции, умеренно выступающие над уровнем кожи спины
Fig. 3. Scattered areas of yellowish-brown color, dense consistency, moderately protruding above the level of the skin of the back



Рис. 4. Околоногтевые фибромы кисти
Fig. 4. Periungual fibroids of the hand



Рис. 5. Околоногтевые фибромы стопы
Fig. 5. Periungual fibroids of the foot

челюсти были отмечены сгруппированные мелкие папулы (рис. 6). Пациентка отмечает, что у ближайших родственников изменений не было.

При проведении МРТ головного мозга было выявлено объемное образование в области III желудочка, небольшая арахноидальная киста правой лобной доли, умеренное расширение арахноидального пространства в лобно-теменных долях.

На КТ органов грудной клетки были отмечены множественные очаги в легких, костях, внутригрудная лимфаденопатия.

При проведении УЗИ органов брюшной полости была выявлена неоднородность структуры паренхимы правой почки (округлый участок экзогенности с недостаточно четким контуром 7*8 мм).

При консультации у окулиста были диагностированы фоновая ретинопатия и сосудистые изменения.

Пациентке поставлен диагноз туберозный склероз, она продолжает наблюдение у невролога и терапевта. По результатам КТ органов грудной клетки назначена консультация онколога с целью проведения исключения онкологической патологии.

Обсуждение

Диагноз туберозного склероза достаточно сложен. При его постановке необходимо учитывать как клиническую симптоматику, так и семейный анамнез. При подозрении на туберозный склероз пациента необходимо проконсультировать с неврологом и окулистом, провести специальные исследования, включающие компьютерную томографию и электроэнцефалографию. Заболевание характеризуется триадой симптомов, включающих судорожные припадки, слабоумие и поражение кожи в виде гипопигментированных пятен и кожных ангиофибром [8]. Особенностью описанного нами случая заболевания является отсутствие судорожных припадков и слабоумия.



Рис. 6. Сгруппированные мелкие папулы на десне верхней челюсти
Fig. 6. Grouped small papules on the upper jaw gums

Заключение

При кожных проявлениях, характерных для данного заболевания, необходимо проведение комплексного обследования для выявления сопутствующей патологии и ранней диагностики осложнений. В семьях больных туберозным склерозом требуется проведение обязательного медико-генетического консультирования. ■

Литература/References

1. Randle SC. Tuberous Sclerosis Complex: A Review. *Pediatr Ann.* 2017;46(4):166–171. doi: 10.3928/19382359-20170320-01
2. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous sclerosis. *Lancet.* 2008;372(9639):657–668. doi: 10.1016/S0140-6736(08)61279-9
3. Islam MP, Roach ES. Tuberous sclerosis complex. *Handb Clin Neurol.* 2015;132:97–109. doi: 10.1016/B978-0-444-62702-5.00006-8
4. Peron A, Northrup H. Tuberous sclerosis complex. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018;178(3):274–277. doi: 10.1002/ajmg.c.31657
5. Curatolo P, Moavero R, de Vries PJ. Neurological and neuropsychiatric aspects of tuberous sclerosis complex. *Lancet Neurol.* 2015;14(7):733–745. doi: 10.1016/S1474-4422(15)00069-1
6. Crino PB, Nathanson KL, Henske EP. The tuberous sclerosis complex. *N Engl J Med.* 2006;355(13):1345–1356. doi: 10.1056/NEJMra055323
7. Almutairi A, Hundallah K. Tuberous sclerosis. *Neurosciences (Riyadh).* 2019;24(4):335–337. doi: 10.17712/nsj.2019.4.20190107
8. Горланов И.А., Леина Л.М., Милявская И.Р., Заславский Д.В. Болезни кожи новорожденных и грудных детей. СПб: Фолиант; 2016;208. [Gorlanov IA, Leina LM, Milyavskaya IR, Zaslavsky DV. Diseases of the skin of newborns and infants. Saint Petersburg: Foliant; 2016;208. (In Russ.)]
9. Родионов А.Н., Заславский Д.В., Сыдинов А.А. Дерматология. Иллюстрированное руководство клинической диагностики по профессору Родионову А.Н. М.: Граница; 2018;721–726. [Rodionov AN, Zaslavsky DV, Sidikov AA. Dermatology. Illustrated clinical diagnostic guide by Professor Rodionov AN, Moscow: Granitsa; 2018;721–726. (In Russ.)]

Участие авторов: разработка концепции и дизайна, анализ и интерпретация данных — Л.Г. Синицына; обоснование рукописи, проверка критически важного интеллектуального содержания, окончательное утверждение на представление рукописи — Н.В. Краснова, Г.Г. Гималиева.

Authors' participation: concept and design development, data analysis and interpretation — Larisa G. Sinitsyna; justification of the manuscript, verification of critical intellectual content, final approval for the submission of the manuscript — Nadezhda V. Krasnova, Geliya G. Gimalieva.

Информация об авторах

*Лариса Геннадьевна Синицына — адрес: Россия, 428034, г. Чебоксары, ул. Пирогова, д. 6; ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-4063-9306>; eLibrary SPIN: 5833-2480; e-mail: Laricasiniczyrna@yandex.ru

Надежда Васильевна Краснова — ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-4021-5116>; eLibrary SPIN: 5852-2210; e-mail: rkvd@med.cap.ru

Гелия Гарефетдиновна Гималиева — ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-4861-447X>; eLibrary SPIN: 5867-2990; e-mail: gelia@mail.ru

Information about the authors

*Larisa G. Sinitsyna — address: 6 Pirogova street, 428034, Cheboksary, Russia; ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-4063-9306>; eLibrary SPIN: 5833-2480; e-mail: Laricasiniczyrna@yandex.ru

Nadezhda V. Krasnova — ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-4021-5116>; eLibrary SPIN: 5852-2210; e-mail: rkvd@med.cap.ru

Geliya G. Gimalieva — ORCID iD: <https://orcid.org/0000-0002-4861-447X>; eLibrary SPIN: 5867-2990; e-mail: gelia@mail.ru

Статья поступила в редакцию: ??????

Принята к публикации: ??????

Дата публикации: ??????

Submitted: ??????

Accepted: ??????

Published: ??????