ФАКОМАТОЗЫ

Факоматозы (факос—пятно)—это заболевания, при которых наблюдается сочетанное поражение кожи, нервной системы и внутренних органов. Выделяют следующие факоматозы: нейрофиброматоз Реклингаузена, туберозный склероз Бурневилля, энцефало-тригеминальный ангиоматоз Штурге—Вебера, атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи—Бара).

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ РЕКЛИНГХАУЗЕНА:

Нейрофиброматоз Реклингаузена изучен больше других фако-матозов, так как встречается наиболее часто. Выделяют периферический и центральный нейрофиброматоз. При периферическом ней-рофиброматозе в процесс вовлекаются периферические нервы, при центральном — черепные нервы и вещество головного и спинного мозга. Наследуется аутосомно-доминантно, но встречается много спорадических случаев, так как ген, определяющий это заболевание, часто мутирует спонтанно. Периферическая форма нейрофиброматоза встречается чаще, чем центральная. Она характеризуется тетрадой симптомов: пятна на теле, напоминающие по цвету кофе с молоком, опухоли кожи и подкожной клетчатки, опухоли нервных стволов и их окончаний, физическая и умственная неполноценность.

Пигментные пятна выявляются уже при рождении. Они обычно обнаруживаются на скрытых поверхностях тела. Опухоли кожи могут проявляться в виде местной слоновости, множественных узловатых образований или массивных пигментированных кожных разрастании. При узловатой форме нейрофиброматоза узлов на теле может быть от нескольких до нескольких тысяч ( 81). Опухоли нервов могут быть разной локализации, чаще поражаются нервы конечностей. По ходу нервных стволов отмечаются единичные или множественные утолщения или диффузные утолщения периферических нервов. Эти узлы болезненны, если исходят из чувствительных волокон, и безболезненны, если исходят из двигательных волокон.

При центральном нейрофиброматозе опухоли исходят из черепных нервов, спинальных корешков или вещества центральной нервной системы. Частой формой центрального нейрофиброматоза являются двусторонние невриномы слуховых нервов, множественные невриномы корешков конского хвоста и других нервов и корешков. Центральная форма нейрофиброматоза клинически проявляется как опухоль головного или спинного мозга и только гистологическое исследование помогает установить истинную природу процесса. Нейрофиброматоз нередко сочетается с другими опухолями — арахноидендотелиомами, эпендимомами, астроцитомами, спонгио-бластомами и др. В развитии нейрофиброматозных тканей принимают участие как собственные нервные волокна, так и соединитель-нотканные элементы эндо- и периневрия. При центральном нейрофиброматозе нередко в коре большого мозга, а также в белом веществе находят скопления узелков диспластических гигантских глиозных клеток. Наличие этих атипий сближает болезнь Реклингаузена с туберозным склерозом Бурневилля.

При нейрофиброматозе наблюдается целый ряд пороков развития различных органов (глаз, ушей, носа, зубочелюстного аппарата).

Лечение больных хирургическое при небольшом количестве узлов, а также в случаях сдавливания опухолью жизненно важных образований.

ЭНЦЕФАЛОТРИГЕМИНАЛЬНЫЙ АНГИОМАТОЗ ШТУРГЕ - ВЁБЕРА:

Классическое проявление болезни характеризуется триадой симптомов: сосудистые пятна на коже лица (ангиомы), судорож­ные припадки, повышение внутриглазного давления (глаукома).

Патология часто носит семейный характер, наследуется ауто-сомно-доминантно, однако встречаются и аутосомно-рецессивные формы.

При патоморфологическом исследовании больных, страдавших энцефалотригеминальным ангиоматозом, выявляется разрастание сосудов кожи, мягкой мозговой оболочки, сосудистых сплетений глазного яблока. Реже ангиомы располагаются в затылочной об­ласти больших полушарий, мозжечке, спинном мозге и во внут­ренних органах. Описывают отложение солей кальция в сосудах мозга— петрификаты. Выраженность ангиом может значительно варьировать.

Ангиомы на коже обычно бывают уже при рождении, имеют вид «пылающего пятна» (рис. 86). В 80% случаев они располага­ются на лице (с одной или двух сторон) в области иннервации ветвей тройничного нерва. Судорожные припадки проявляются в первые годы жизни, обычно они носят очаговый характер. У мно­гих больных они заканчиваются генерализованным судорожным припадком. Возможны бессудорожные приступы в виде мгновен­ных отключений сознания, вздрагиваний, застываний. У некоторых больных бывают сильные приступы головной боли со рвотой (мигренеподобные приступы).

Повышение внутриглазного давления (глаукома) наблюдается с рождения или появляется позднее. Прогрессирование глаукомы приводит к снижению зрения вплоть до полной слепоты.

Из других проявлений болезни весьма часто встречается сла­боумие, которое обусловлено повторяющимися приступами. Сла­боумие сочетается с выраженными изменениями в эмоционально-волевой сфере: злопамятность, эгоцентризм, аффективность, мсти­тельность. У больных ухудшаются память, внимание, способность усваивать новые сведения; указанные факторы значительно

осложняют процесс обучения и воспитания. Эти нарушения психики отмечаются и в период между приступами. Выражен­ность расстройств интеллекта, особенно памяти, нарастает по мере учащения судорог. Среди умственно отсталых частота болез­ни Штурге — Вебера составляет 0,1%.

Диагноз энцефалотригеминального ангиоматоза подтвержда­ется исследованием внутриглазного давления, глазного дна, рент­генографией черепа и записью биотоков мозга.

Во время лечения заболевания используются противосудорож-ные и психотропные средства, а также препараты, снижающие внутричерепное и внутриглазное давление. Применяются рентге­нотерапия и (по показаниям) нейрохирургические методы лече­ния.

Дети с моносимптомной формой энцефалотригеминального ангиоматоза, имеющие только косметический дефект в виде пыла­ющих пятен на лице, обучаются в массовой школе. Педагогу в этих случаях надо научить других детей не замечать имеющегося у их больного товарища косметического дефекта. В противном случае у больного ребенка могут возникнуть и развиться психо­патологические черты характера.

При обучении детей с энцефалотригеминальным ангиоматозом могут возникать большие трудности, обусловленные нарастанием психопатологических изменений и слабоумия вследствие прогрес-сирования основного патологического процесса.

АТАКСИЯ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЯ ЛУИ-БАР:

При этой редкой форме факоматоза наблюдаются неврологи­ческие симптомы, кожные проявления в виде паукообразного раз­растания сосудов (телеангиэктазии), снижение иммунологической реактивности организма. Заболевание обусловлено генетически; наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

При патологоаиатомическом исследовании больных, страдав­ших атаксией-телеангиэктазией, отмечается уменьшение числа нервных клеток и разрастание сосудов в мозжечке.

Первые признаки болезни появляются в возрасте одного го­да — четырех лет. Походка становится неустойчивой, появляется неловкость движений, нарушается плавность речи (скандирован­ная речь). Прогрессирование мозжечковых нарушений постепенно приводит к тому, что больные перестают самостоятельно ходить. Нередко наблюдаются непроизвольные движения конечностей, отмечается бедность мимики. Речь монотонна и слабомодулиро-ванна.

Другой характерный признак заболевания — сосудистые изме­нения в виде телеангиэктазии, располагающиеся на слизистой оболочке глаз, рта, мягком и твердом нёбе, коже конечностей. Телеангиэктазии обычно появляются вслед за атаксией, но могут быть и первым симптомом заболевания (рис. 87).

Дети с атаксией-телеангиэкта­зией часто болеют простудными заболеваниями,воспалением при­даточных пазух носа, воспалени­ем легких. Эти заболевания час­то повторяются и принимают хро­ническое течение. Они обусловле­ны снижением защитных иммуно­логических свойств крови, отсут­ствием специфических антител.

На фоне прогрессирования бо­лезни нарастают нарушения ин­теллекта, расстраиваются внима­ние, память, снижается способ­ность к абстракции. Дети быстро истощаются. Отмечаются резкие изменения настроения. Плакси­вость, раздражительность сменя­ются эйфорией, дурашливостью. Больные иногда бывают агрес­сивны. Критическое отношение к собственному дефекту у них от­сутствует.

Во время лечения атаксии-телеангиэктазии применяются общеукрепляющие средства, препа­раты, улучшающие функциональ­ные возможности нервной системы. Предпринимаются попытки замещения недостающих иммунологических фракций крови под­садкой вилочковой железы, взятой у погибшего новорожденного, и введением экстракта вилочковой железы — тимозина.

Лечебно-педагогические мероприятия весьма ограничены из-за частых простудных заболеваний и неуклонного прогрессирования процесса, приводящего к грубым нарушениям интеллекта.

БОЛЕЗНЬ ГИППЕЛЯ-ЛИНДАУ:

Цереброретинальный ангиоматоз- сочетание ангиобластомы головного мозга (обычно мозжечка) с ангиоматозом сетчатки. Этому могут сопутствовать кисты поджелудочной железы, кисты или опухоли почек, а также полицитемия. При своевременном удалении ангиобластомы прогноз благоприятный.

БОЛЕЗНЬ БУРНЕВИЛЛЯ:

Туберозный склероз - опухолеподобные разрастания глии, обнаруживаемые в детском возрасте. Характерна триада: прогрессирующее слабоумие, судорожные приступы и пигментированные аденомы сальных желез лица. Нередки опухоли сердца, почек, легких, перивентрикулярные кальцификаты. Прогноз неблагоприятный.