БОЛЕЗНЬ ПРИНГЛА-БУРНЕВИЛЯ

А.Б.Рахматов[1], Б.А.Мадреймов[2]
[1,2]Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр дерматовенерологии и косметологии Министерства здравоохранения Республики Узбекистан

DOI: 10.67620/dermajournal.1730134

Туберозный склеро (аденома сальных желез, болезнь Pringle-Bourneville) – генетически детерминированное заболевание из группы факоматозов с широким спектром клинических проявлений, при котором образуются множественные доброкачественные опухоли (гамартомы) в различных органах вследствие гиперплазии производных экзо- и мезодермы.

Историческая справка: в 1880 году D.Bourneville описал опухоли головного мозга, а в 1890 году J.Pringle выделил характерные кожные проявления заболевания. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу с вариабельной экспрессивностью и неполной пенетрантностью генов (гены кодируют белки гамартин и туберин). Гены TSC1 и TSC2 являются супрессорами опухолевого роста. Патогенетические механизмы заключаются: мутации TSC1/TSC2 приводят к потере функции гамартина/туберина и образованию гамартом. В этих случаях на коже (эктодерма) образуются ангиофибромы, в ЦНС – туберы и астроцитомы, сетчатке глаза – факомы. В органах мезодермы: сердце (рабдомиомы); почки (ангиолипомы); легкие (кисты, лимфангиомы).

По существующей классификация заболевания выделяют легкую (кожные проявления, минимальное поражение ЦНС), среднюю (эпилепсия, умственная отсталость, кожные и висцеральные проявления) и тяжелую (резистентная эпилепсия, поражение почек, сердца, легких) формы дерматоза, причем 30% больных с тяжелой формой не доживают до 5 лет.

Необходимо указать, кожные проявления заболевания, которые выражаются в появлении гипомеланотических пятен (молочно-белого цвета в форме «листа»), ангиофибром лица с локализацией на крыльях носа и носогубных складках розовато-красного цвета с гладкой поверхностью по типу «крыльев бабочки», а также околоногтевые фибромы (опухоли Кёнена), которые являются облигатными и появляются на втором десятилетии, чаще на стопах.

Диагностика заболевания основана на больших (ангиофибромы лица, гипопигментные пятна, околоногтевые фибромы, множественные гамартомы сетчатки и др.) и малых (углубления в эмали зубов, фиброма в полости рта, ахроматический участок сетчатки, пятна «конфетти» на коже и др.) признаках, когда несомненный диагноз устанавливается при наличии 2 больших и 2 малых признаков, а возможный диагноз при наличии 1 большого или 2 малых признаков.

Приводим собственное наблюдение. Больная Т.,2004 года рождения, жительница Навоинской области, обратилась в консультативную поликлинику РСНПМЦДВиК МЗ РУз с жалобами на высыпания на коже лица, волосистой части головы, кистей и стоп. Со слов матери болеет с рождения. Ранее никуда не обращались и лечение не получала. В последнее время стала отмечать резкое увеличение опухолевидных образований и интенсивность окраски высыпаний на коже лица. Следует указать, что аналогичные образования имеются у отца и родного брата пациентки. В консультативной поликлиники был выставлен диагноз: Туберозный склероз (Q.85.1) и больная госпитализирована для стационарного лечения.

Кожно-патологический процесс носит распространенный и воспалительный характер, локализующийся на волосистой части головы, лице, верхних и нижних конечностях, туловище в области поясницы. Патологические элементы представлены пятнами, папулами и

узлами. Гипопигментное пятно представлено одиночным очагом на коже поясницы размером 3х4 см с особыми очертаниями, напоминающие вид листа. Папулы имеют розово-красную окраску располагаются на коже лица в области носогубного треугольника, плотной консистенции без шелушения, местами сливного характера. Узлы локализуются в области пальцев обеих стоп, размерами до 1-1,5 см в диаметре (околоногтевые фибромы). Со стороны волос и ногтей патологических изменений не выявлено.

Со стороны общеклинических лабораторных анализов патологических изменений не выявлено. Были проведены консультации смежных специалистов.

В стационаре проведено следующее лечение: дезинтоксикационные и антигистаминные препараты, гепатопротекторы, наружно 0,1% мазь такролимуса и удаление фибром с помощью CO2 лазера (аппарат «PUNTO»).

Таким образом, представленный случай болезни Прингла-Бурневиля показывает все многообразие клинических проявлений данного генодерматоза, лечение которого представляет определенную проблему с трудно-прогнозируемым исходом.