



СПЕЦИФИЧЕСКИЕ КОСТНЫЕ ДЕФОРМАЦИИ ПРИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗЕ 1-ТИПА

Бабаджанова Х.М.

Ферганский медицинский институт общественного здоровья
Тургунова Малика, студентка 5-курса Лечебное факультета
<https://doi.org/10.5281/zenodo.18899153>

ARTICLE INFO

Received: 01st March 2026

Accepted: 04th March 2026

Online: 06th March 2026

KEYWORDS

Нейрофиброматоз 1-типа,
скелетные дисплазии,
врожденный псевдоартроз
голеней, сколиоз, ранняя
диагностика, ген NF1

ABSTRACT

Нейрофиброматоз 1-типа – одно из наиболее распространенных среди редких наследственных нейрокожных заболеваний, встречающееся в популяции с частотой 1:2000-3000 новорожденных. Согласно демографическим показателям, в Республике Узбекистан, где ежегодная рождаемость составляет около 900.000 детей, прогнозируемое число новых случаев НФ1 достигает 295-300 детей в год.

Цель исследования: Изучить структуру и частоту специфических костных деформации у пациентов с нейрофиброматозом 1го типа для ранней диагностики и прогнозирования тяжелых скелетных осложнений в современной клинической практики Узбекистан.

Ген NF1 является одним из основных генов супрессоров опухолевого роста для тканей организма. При повреждении гена NF1 в одной из хромосом 17-й пары, уточнила эксперт, только половина синтезируемого нейрофибромина становится дефектной. В результате отмечается смещение равновесия роста клеток в сторону пролиферации. Однако оставшийся неповрежденным аллельный (находящийся в парной хромосоме) ген NF1 еще продолжает синтез нормального нейрофибромина. Тогда возникают доброкачественные новообразования. К кожным проявлениям НФ1 относятся гиперпигментированные пятна цвета «кофе с молоком», пятна по типу веснушек в нетипичных местах (подмышки, пах, под грудью); офтальмологическим признакам - глиомы зрительного нерва, которые с ростом могут привести к нарушениям зрения вплоть до слепоты, и узелки Лиша (гамартомы радужной оболочки).

Скелетные аномалии: Костные деформации выявляются у 10–25% пациентов с НФ1 и часто являются первым клиническим маркером заболевания.

Псевдоартроз: Врожденный ложный сустав голени встречается у 5% больных НФ1, при этом до 84% всех случаев псевдоартроза у детей ассоциированы именно с нейрофиброматозом.

Плексиформные нейрофибромы: Данные опухоли обнаруживаются у 30–50% пациентов; в половине случаев они вызывают серьезные осложнения, включая деструкцию прилегающей костной ткани.

Диагностика: С 2021 года в клиническую практику внедрена таргетная терапия, что делает раннюю молекулярно-генетическую диагностику (метод MLPA) критически важной для сохранения мобильности пациента.

Вывод: Своевременный мониторинг состояния костной системы у детей с пятнами «кофе с молоком» позволяет предотвратить патологические переломы и инвалидизацию, обеспечивая более благоприятный прогноз качества жизни.

Список использованной литературы:

- 1.Дорофеева М. Ю. Нейрофиброматоз 1-го типа: современные подходы к диагностике и терапии // Эффективная фармакотерапия. — 2021. (Источник из твоего скриншота).
- 2.Агентство статистики при Президенте Республики Узбекистан. Демографическая ситуация в Республике Узбекистан за январь-декабрь 2025 г..
- 3.Клинические рекомендации. Нейрофиброматоз у детей: диагностика и лечение скелетных аномалий. — М., 2023..
- 4.Усманов Р. К., Хайдарова Г. А. Генетическая детерминированность костных дисплазий при факоматозах в популяции Центральной Азии // Медицинский журнал Узбекистана. — 2024.

