

Хирургическое лечение массивной нейрофибromы мягких тканей при нейрофиброматозе 1-го типа

А.К. Валиев, А.Г. Сальков, Н.С. Петроченко

ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России; Россия, 115522 Москва, Каширское шоссе, 24

Контакты: Аслан Камрадиневич Валиев dsion@rambler.ru

Введение. Нейрофибromы, возникающие при нейрофиброматозе 1-го типа, редко достигают больших размеров, однако при массивном поражении выбор оптимальной тактики лечения сопряжен с рядом трудностей. Наиболее часто клиницисты прибегают к хирургическому лечению, которое на данный момент является эффективным инструментом улучшения качества жизни пациентов и позволяет получить хорошие косметические результаты.

Цель работы – описать успешный опыт хирургического лечения пациента с гигантской нейрофибромой 1-го типа, поражающей массивный пул мягких тканей.

Клинический случай. Пациент, 22 лет, обратился в Национальный медицинский исследовательский центр онкологии им. Н.Н. Блохина с диагнозом «нейрофиброматоз 1-го типа с массивным поражением мягких тканей нижней трети спины, ягодичной области, бедер». Заболевание существует с рождения, семейный анамнез отягощен: отец умер от злокачественного проявления нейрогенной опухоли. У младшей сестры также диагностирован нейрофиброматоз с поражением головного мозга и наличием пятен цвета кофе с молоком на теле. С учетом массивного опухолевого поражения, значительно снижающего качество жизни больного, решено выполнить циторедуктивное хирургическое лечение, задача которого – максимально радикальное удаление всех доступных опухолевых масс с целью облегчения состояния пациента.

Заключение. Представленный клинический случай продемонстрировал успешный опыт хирургического лечения пациента с гигантской нейрофибромой, поражающей массивный пул мягких тканей.

Ключевые слова: нейрофиброматоз, нейрофиброма, болезнь Реклингхаузена, массивная опухоль, гигантская опухоль, онкология, онкоортопедия

Для цитирования: Валиев А.К., Сальков А.Г., Петроченко Н.С. Хирургическое лечение массивной нейрогенной опухоли мягких тканей при нейрофиброматозе 1-готипа. Саркомы костей, мягких тканей и опухоли кожи 2024;16(1):88–92. DOI: <https://doi.org/10.17650/2219-4614-2024-16-1-88-92>

SURGICAL TREATMENT OF A MASSIVE SOFT TISSUE NEUROFIBROMA IN NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1

A.K. Valiev, A.G. Salkov, N.S. Petrochenko

N.N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology, Ministry of Health of Russia; 24 Kashirskoe Shosse, Moscow 115522, Russia

Contacts: Aslan Kamraddinovich Valiev dsion@rambler.ru

Introduction. Neurofibromas developing in neurofibromatosis type 1 rarely grow to a large size. However, in cases of massive lesions, selection of optimal treatment tactics can be complicated. Clinicians usually resort to surgical treatment which currently serves as an effective instrument for improving patients' quality of life and for achieving good cosmetic results.

Aim. To describe a successful experience of surgical treatment in a patient with giant neurofibroma type 1 affecting a massive pool of soft tissues.

Clinical case. Patient, 22 years, sought medical help at the N.N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology with diagnosis of neurofibromatosis type 1 with massive lesions in the tissues of the lower third of the back, gluteal region, thighs. The disease has existed since birth, family medical history is fraught: father died of malignant manifestation of a neurogenic tumor. The younger sister is also diagnosed with neurofibromatosis affecting the brain and manifesting through café au lait spots on the body. Due to massive tumors significantly decreasing the patient's quality of life, cytoreductive surgical treatment was prescribed aimed at maximally radical resection of all available tumors to alleviate the patient's condition.

Conclusion. The presented clinical case demonstrates successful experience of surgical treatment of a patient with giant neurofibroma affecting a massive pool of soft tissues.

Keywords: neurofibromatosis, neurofibroma, Recklinghausen syndrome, massive tumor, giant tumor, oncology, orthopedic oncology

For citation: Valiev A.K., Salkov A.G., Petrochenko N.S. Surgical treatment of a massive soft tissue neurofibroma in neurofibromatosis type 1. *Sarkomy kostei, miagkikh tkanei i opukholi kozhi = Bone and Soft Tissue Sarcomas, Tumors of the Skin* 2024;16(1):88–92. (In Russ.). DOI: <https://doi.org/10.17650/2219-4614-2024-16-1-88-92>

Введение

Нейрофиброматоз 1-го типа (НФ1) (болезнь Реклингхаузена) – генетическое заболевание, обусловленное аутосомно-доминантным типом наследования, связанное с мутациями в генах, кодирующих белок нейрофибромин [1]. Как правило, это доброкачественные нейрогенные опухоли, которые могут диффузно поражать нервную систему, мягкие ткани, кожу, внутренние органы, а также объединяться в солитарные узлы, смещая перечисленные структуры и вызывая пороки развития [2]. Заболевание характеризуется наличием пятен цвета кофе с молоком, подмышечных веснушек, узелков Лиша и множественных кожных нейрофибром. Также нередки случаи малигнизации данных структур с развитием злокачественных форм опухолей из оболочек периферических нервов [3].

Пациенты с НФ1 часто страдают врожденными плексиформными нейрофибромами, которые могут иметь непрерывный рост и объединяться в гигантскую нейрофиброму. Термин «гигантская нейрофиброма» не имеет четкого определения и используется для описания нейрофибромы, которая разрослась до значительных и неопределенных размеров. В литературе имеется ряд со-

общений о случаях и сериях наблюдений гигантских нейрофибром [4–10]. Некоторые авторы используют термин «гигантская нейрофиброма» для опухолей весом в несколько килограммов; самая крупная опухоль, о которой сообщалось в литературе, весила 90 кг [11].

Было продемонстрировано, что пациенты с НФ1 более тяжело переносят симптомы, чем пациенты с опухолями оболочек периферических нервов [12]. В редких случаях позднее обращение за медицинской помощью может привести к развитию очень больших опухолей, требующих сложной интраоперационной и послеоперационной терапии. К сожалению, информации о лечении больших гигантских нейрофибром недостаточно.

Клинический случай

Пациент М., 22 лет, обратился в клинику Национального медицинского центра онкологии им. Н.Н. Блохина в ноябре 2022 г. При осмотре визуализирована гигантская опухоль мягких тканей спины, поясницы и бедер (рис. 1). Основной жалобой являлось ухудшение качества жизни в связи с ростом опухоли, достигшей больших размеров.



Рис. 1. Внешний вид пациента на момент обращения в Национальный медицинский исследовательский центр онкологии им. Н.Н. Блохина
Fig. 1. Appearance of the patient at the time of admission to the N.N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology



Рис. 2. Состояние пациента после операции
Fig. 2. Patient's condition after surgery

В ходе магнитно-резонансной томографии выявлено наличие массивного опухолевого поражения мягких тканей нижней трети спины, поясничной и ягодичной об-



Рис. 3. Удаленная опухоль
Fig. 3. Resected tumor

ластей, бедер. По результатам гистологического заключения признаков злокачественного роста не обнаружено. Диагноз: гигантская нейрофиброма. Ранее пациент обращался к онкологам по месту жительства, однако в хирургическом лечении было отказано. Наблюдался хирургом по месту жительства.

Данный клинический случай обсуждался на мультидисциплинарном консилиуме. Рекомендовано хирургическое лечение в объеме максимального циторедуктивного удаления доступных опухолевых узлов с целью улучшения качества жизни пациента и достижения оптимальных



Рис. 4. Внешний вид пациента через 2 мес после операции
Fig. 4. Appearance of the patient 2 months after surgery

косметических результатов. Операция выполнена в декабре 2022 г. в отделе общей онкологии Национального медицинского исследовательского центра онкологии им. Н.Н. Блохина (рис. 2, 3).

Продолжительность операции — 7 ч, общая кровопотеря составила 6 л, вес удаленной опухоли — 23 кг.

Послеоперационный период осложнился частичным инфицированием послеоперационной раны, что потребовало проведения ревизионного вмешательства и установки VAC-системы (VAC — vacuum-assisted closure) для максимальной эрадикации отделяемого из ложа удаленного образования. Пациент выписан на 28-е сутки под наблюдение онколога по месту жительства.

В послеоперационном периоде больной отмечал значительное улучшение состояния (увеличение подвижности и объема выполняемых движений), а также хороший косметический эффект (рис. 4).

По результатам двухмесячного наблюдения — положительная динамика заживления. Пациент отмечает облегчение состояния и улучшение внешнего вида (см. рис. 4).

Обсуждение

Опухолевое поражение при НФ1, как правило, носит доброкачественный характер. Однако есть ве-

роятность злокачественного перерождения, которая составляет 2–5 % [13]. Нейрофибромы при НФ1 могут быть классифицированы как диффузные и узловые. Диффузные нейрофибромы представляют собой плохо очерченные опухоли, которые широко распространяются вдоль плоскостей соединительной ткани и окружают нормальные структуры без инвазивной деструкции [14, 15]. Эти опухоли называют нейрофиброматозной слоновой болезнью, когда имеется разрастание окружающих тканей с измененной кожей над ними [16]. В приведенном клиническом случае у пациента была гигантская (23 кг) диффузная нейрофиброма, связанная с НФ1, которая росла более 20 лет.

Заключение

Представленный клинический случай продемонстрировал успешный опыт хирургического лечения пациента с гигантской нейрофибромой, поражающей массивный пул мягких тканей. Выбранная лечебная тактика заключалась в максимальном удалении доступной опухоли и пластике дефектов местными тканями, что позволило получить удовлетворительные косметические результаты и улучшить качество жизни пациента.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

- Shen X.Q., Shen H., Wu S.C. et al. Surgically treated solitary giant gluteal and retroperitoneal neurofibroma: a case report World J Surg Oncol 2016;14:125. DOI: 10.1186/s12957-016-0880-y
- Ross A.L., Panthaki Z., Levi A.D. Surgical management of a giant plexiform neurofibroma of the lower extremity. Surgical management of a giant plexiform neurofibroma of the lower extremity. World Neurosurg 2011;75(5–6):754–7.
- Zhou J.D., Chen Z.Z., Li W.M. et al. Clinical features and pedigree report of a patient with giant neurofibroma. Med Oncol 2012;29(2):1280–4. DOI: 10.1007/s12032-011-9882-3
- Hamilton S.J., Friedman J.M. Insights into the pathogenesis of neurofibromatosis 1 vasculopathy. Clin Genet 2000;58(5):341–4. DOI: 10.1034/j.1399-0004.2000.580501.x
- Beall D.P., Vander Kolk C.A. Giant dorsal neurofibroma in a young male. Clin Radiol 1997;52(12):958–60. DOI: 10.1016/s0009-9260(97)80233-4
- Bhatia S., Khosla A., Dhir R. et al. Giant lumbosacral nerve sheath tumors. Surg Neurol 1992;37(2):118–22. DOI: 10.1016/0090-3019(92)90187-r
- Cebesoy O., Tutar E., Isik M., Arpacioğlu O. A case of isolated giant plexiform neurofibroma involving all branches of the common peroneal nerve. Arch Orthop Trauma Surg 2007;127(8):709–12. DOI: 10.1007/s00402-007-0303-1
- Ghani A.R., Ariff A.R., Romzi A.R. et al. Giant nerve sheath tumor: report of six cases. Clin Neurol Neurosurg 2005;107(4):318–24. DOI: 10.1016/j.clineuro.2004.07.006
- Margaritora S., Galetta D., Cesario A., Granone P. Giant neurofibroma of the chest wall. Eur J Cardiothorac Surg 2002;21(2):339. DOI: 10.1016/s1010-7940(01)01120-4
- Rekha A., Gopalan T.R. Von Recklinghausen neurofibromatosis-pachydermatocele causing lower limb gigantism: a case report. Int J Low Extrem Wounds 2006;5(1):61–3. DOI: 10.1177/1534734606286469
- Seitz I.A., Song D.H., Schecter L.S. et al. Giant neurofibroma of the trunk: surgical approach and pathology. Plast Reconstr Surg 2006;118:122–3. DOI: 10.1097/00006534-200609151-00137
- Levi A.D., Ross A.L., Cuartas E. et al. The surgical management of peripheral nerve sheath tumors. Neurosurgery 2010;66(4):833–40. DOI: 10.1227/01.NEU.0000367636.91555.70
- Hope D.G., Mulvihill J.J. Malignancy in neurofibromatosis. Adv Neurol 1981;29:33–56.
- Prayson R.A. Neuropathology: a volume in the foundations in diagnostic pathology series. 2nd edn. Saunders, 2011.
- Tsao H., Luo S. Neurofibromatosis and tuberous sclerosis complex. In: Dermatology. Ed. by J.L. Bologna, J.V. Schaffer, L. Cerroni et al. 4th edn. Philadelphia, 2003.
- Harper J.I. Genetics and genodermatoses. In: Text-book of dermatology. 6th edn. Oxford, UK: Blackwell Science, 1998. Pp. 378–384.

Вклад авторов

А.К. Валиев: написание текста статьи;
А.Г. Сальков: лечение пациента, описание клинического наблюдения;
Н.С. Петроченко: анализ полученных данных, подбор иллюстративного материала.

Authors' contribution

A.K. Valiev: article writing;
A.G. Salkov: treatment of the patient, description of clinical observation;
N.S. Petrochenko: analysis of the data obtained, selection of illustrative material.

ORCID авторов / ORCID of authors

А.К. Валиев / A.K. Valiev: <https://orcid.org/0000-0002-2038-3729>

А.Г. Сальков / A.G. Salkov: <https://orcid.org/0009-0006-0400-3331>

Н.С. Петроченко / N.S. Petrochenko: <https://orcid.org/0000-0001-8814-8381>

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Финансирование. Работа выполнена без спонсорской поддержки.

Funding. The work was performed without external funding.

Соблюдение прав пациентов и правил биоэтики

Пациент подписал информированное согласие на публикацию своих данных.

Compliance with patient rights and principles of bioethics

The patient gave written informed consent to the publication of his data.

Статья поступила: 12.12.2023. **Принята к публикации:** 15.01.2024.

Article submitted: 12.12.2023. **Accepted for publication:** 15.01.2024.