



Комплексная мультимодальная лучевая диагностика нейрофиброматозов

Малов А.А.^{1,2,3}, Макарова А.С.¹, Портнова Е.А.¹

¹ ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, ул. Бутлерова, 49, Казань, 420012, Российская Федерация

² ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан», ул. Оренбургский тракт, 140, Казань, 420011, Российская Федерация

³ ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, ул. Баррикадная, 2/1, стр. 1, Москва, 123001, Российская Федерация

Малов Алексей Анатольевич, ассистент кафедры онкологии с курсом лучевой диагностики и лучевой терапии ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, врач-рентгенолог отделения лучевой диагностики № 2 ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан», преподаватель кафедры радиологии, радиотерапии, радиационной гигиены и радиационной безопасности им. академиков А.С. Павлова и Ф.Г. Кроткова ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России; <https://orcid.org/0000-0003-3261-9986>

Макарова Алина Сергеевна, ординатор ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России; <https://orcid.org/0009-0006-7183-2500>

Портнова Екатерина Александровна, ординатор ФГБОУ ВО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России; <https://orcid.org/0009-0002-8504-5760>

Резюме

Цель: анализ возможностей и изучение информативности компьютерной томографии (КТ) и магнитно-резонансной томографии (МРТ) в визуализации клинических проявлений нейрофиброматоза.

Материал и методы. На основе ретроспективного анализа историй болезней сформирована группа пациентов с нейрофиброматозами 1-го и 2-го типов, наблюдающихся в ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан». Обследовано 35 детей с подтвержденным или клинически предполагаемым заболеванием группы фактоматозов. Пациенты соответствовали следующим критериям включения: возраст от 0 до 18 лет включительно, мультисистемные проявления по данным КТ и МРТ, характерные визуальные изменения.

Результаты. При исследовании головного и спинного мозга определены фокальные зоны повышенной интенсивности сигнала (77,14%), глиомы зрительных нервов с распространением на хиазму (25,00%), периферические нейрофибромы (34,29%). Поражения органов грудной клетки включали: плексиформные нейрофибромы паравазально в области средостения и паравертебрально (5,71%), периферические нейрофибромы (2,86%). Исследование органов брюшной полости и забрюшинного пространства выявило: периферические нейрофибромы (2,86%), многоузловое объемное образование (2,86%). При исследовании нижних конечностей обнаружены следующие патологии: плексиформные нейрофибромы с поражением мягких тканей конечности (5,71%), фиброзные дисплазии (5,71%). МРТ продемонстрировала более высокую чувствительность в оценке поражения центральной нервной системы ввиду высокой тканевой контрастности, позволяющей детально оценить размер, локализацию и характер роста опухолей нервной ткани, а также ее взаимоотношения с окружающими нервными структурами. КТ предпочтительна для оценки висцеральных структур брюшной полости и забрюшинного пространства, выявления поражения костей, органов грудной клетки, опосредованных нейрофиброматозом.

Заключение. Мультимодальный подход, интегрирующий применение КТ и МРТ, обеспечивает комплексное визуальное представление о проявлениях нейрофиброматоза.

Ключевые слова: нейрофиброматоз; компьютерная томография; магнитно-резонансная томография.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Для цитирования: Малов А.А., Макарова А.С., Портнова Е.А. Комплексная мультимодальная лучевая диагностика нейрофиброматозов. *Вестник рентгенологии и радиологии*. 2025; 106(6): 207–217. <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2025-106-6-207-217>

Для корреспонденции: Портнова Екатерина Александровна, e-mail: katya.portnova1999@list.ru

Статья поступила 18.12.2025

После доработки 28.12.2025

Принята к печати 29.12.2025

Comprehensive Multi-Modal Radiological Diagnostics of Neurofibromatosis

Aleksei A. Malov^{1,2,3}, Alina S. Makarova¹, Ekaterina A. Portnova¹

¹ Kazan State Medical University,
ul. Butlerova, 49, Kazan, 420012, Russian Federation

² Children's Republican Clinical Hospital,
ul. Orenburgsky trakt, 140, Kazan, 420011, Russian Federation

³ Russian Medical Academy of Continuing Professional Education,
ul. Barrikadnaya, 2/1, str. 1, Moscow, 123001, Russian Federation

Aleksei A. Malov, Assistant Professor, Chair of Oncology with a Course in Radiation Diagnostics and Radiation Therapy, Kazan State Medical University; Radiologist, Department of Radiology Diagnostics No. 2, Children's Republican Clinical Hospital; Lecturer, Chair of Radiology, Radiotherapy, Radiation Hygiene and Radiation Safety, Russian Medical Academy of Continuing Professional Education; <https://orcid.org/0000-0003-3261-9986>

Alina S. Makarova, Resident, Kazan State Medical University; <https://orcid.org/0009-0006-7183-2500>

Ekaterina A. Portnova, Resident, Kazan State Medical University; <https://orcid.org/0009-0002-8504-5760>

Abstract

Objective: to analyze the possibilities and study the informative value of computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI) in visualizing the clinical manifestations of neurofibromatosis.

Material and methods. Based on retrospective analysis of the medical records, a group of types 1 and 2 neurofibromatose patients observed at the Children's Republican Clinical Hospital was formed. In total, 35 children with a confirmed or clinically suspected disease of phacomatoses group were examined. The patients met the following inclusion criteria: age from 0 to 18 years inclusive, CT and MRI multi-system manifestations, characteristic visual changes.

Results. Brain and spinal cord study revealed focal areas of signal intensity (77.14%), optic nerve gliomas with a spread to chiasm (25.00%), peripheral neurofibromas (34.29%). Chest lesions included plexiform neurofibromas paravascularly in the mediastinum and paravertebrally (5.71%), peripheral neurofibromas (2.86%). Examination of the abdominal cavity and retroperitoneal space showed peripheral neurofibromas (2.86%), and multi-node volumetric masses (2.86%). In the lower limbs, the following lesions were found: plexiform neurofibromas with limb soft tissue lesions (5.71%), fibrous dysplasia (5.71%). MRI showed a higher sensitivity in assessing central nervous system damage due to the high tissue contrast, which makes it possible to assess in detail the size, localization and growth pattern of the nervous tissue tumors, as well as their relation to the surrounding nervous structures. CT is preferable for evaluating visceral structures of the abdominal cavity and retroperitoneal space, detecting bone and thoracic lesions mediated by neurofibromatosis.

Conclusion. A multi-modal approach integrating the use of CT and MRI provides a comprehensive visual representation of neurofibromatosis manifestations.

Keywords: neurofibromatosis; computed tomography; magnetic resonance imaging.

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

For citation: Malov AA, Makarova AS, Portnova EA. Comprehensive multi-modal radiological diagnostics of neurofibromatosis. *Journal of Radiology and Nuclear Medicine*. 2025; 106(6): 207–217 (in Russian). <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2025-106-6-207-217>

For corresponding: Ekaterina A. Portnova, e-mail: katya.portnova1999@list.ru

Received December 18, 2025

Revised December 28, 2025

Accepted December 29, 2025

Введение / Introduction

Факоматозы – это гетерогенная группа генетически детерминированных нейрокожных заболеваний, характеризующихся поражением производных эктодермы: кожи и ее дериватов, нервной системы, сетчатки, висцеральных органов. К ним относят более 30 заболеваний, наиболее извест-

ные из которых – нейрофиброматоз, туберозный склероз, энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге–Вебера, ретиноцеребеллярный ангиоматоз Гиппеля–Линдау [1].

Нейрофиброматозы представляют группу наследственных моногенных заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования и полной

пенетрантностью. Опухоли, возникающие в тканях нейроэктодермального происхождения, являются общим клиническим проявлением этой группы. Нейрофиброматозы объединяют три нозологии: нейрофиброматоз 1-го типа (НФ1), нейрофиброматоз 2-го типа (НФ2) и шванноматоз. Хотя фенотипы пациентов частично пересекаются, заболевания отличаются по спектру клинических манифестаций, возрасту проявления, степени тяжести и прогнозу качества жизни. В литературе НФ1 был впервые описан в 1882 г. учеником Р. Вирхова – Ф. фон Реклингхаузенем [2], а НФ2 – шотландским хирургом Дж.Х. Уишартом в 1822 г. после вскрытия тела молодого мужчины с множественными опухолями головного мозга, исходящими из черепа [3]. В 1916 г. Х. Кушинг объединил эти заболевания под общим названием «болезнь Реклингхаузена», но после молекулярно-генетических исследований в 1985 и 1987 гг. были обнаружены принципиальные отличия в патогенезе НФ1 и НФ2.

По современным представлениям НФ1 является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования и полной пенетрантностью (100%). Риск передачи НФ1 от родителей к ребенку составляет 50% в случае, если один из родителей болен, и 75% при наличии заболевания у обоих родителей при каждой беременности. В 30–50% случаев патология возникает как результат спонтанной мутации (*de novo*). Согласно многим эпидемиологическим исследованиям распространенность НФ1 составляет 1 случай на 4 тыс. населения, а частота проявления при рождении – 1 случай на 2 тыс. [4].

В России статистические исследования НФ1 требуют систематизации. Исходя из данных о рождаемости, каждый год на свет появляется около 530 детей с НФ1 – болезнью Реклингхаузена.

НФ1 характеризуется выраженным клиническим полиморфизмом, прогрессирующим течением, полиорганностью поражений и высокой частотой осложнений, нередко являющихся жизнеугрожающими и приводящих к летальному исходу [5]. Симптомокомплекс включает множество проявлений, которые можно разделить по группам: кожные (чаще гиперпигментированные макулы цвета «кофе с молоком»), опухолевые (опухоли оболочек периферических нервов и др.), неврологические и когнитивные (эпилепсия, задержка в развитии и др.), офтальмологические (нарушения зрения, узелки Лиша и др.), ортопедические (дисплазии костей, прогрессирующий сколиоз и др.), эндокринные (задержка или преждевременное половое созревание) [6].

НФ2 – это аутосомно-доминантное заболевание, которое характеризуется развитием множественных доброкачественных опухолей, поражающих центральную и периферическую нервную

систему [7]. Данная редкая генетическая патология встречается независимо от расы или пола [8], на ее долю приходится 3% всех случаев нейрофиброматоза, частота встречаемости составляет примерно 1 случай на 25–40 тыс. человек [9]. Около половины пациентов наследуют мутацию от большого родителя, а другие ее приобретают [10].

Заболевание опасно инвалидизацией в силу роста опухолевых образований вплоть до летального исхода. У пациентов с НФ2 первые признаки, связанные с опухолями, обычно проявляются в возрасте от 15 до 20 лет [4]. Фактическая выживаемость после постановки диагноза составляет около 15 лет, а средний возраст смерти – от 36 до 39 лет, при этом 10-летняя выживаемость – 67% [10].

Клинические проявления НФ2 разнообразны: от бессимптомных до опасных для жизни проявлений, в зависимости от пораженных нервов. Вестибулярная шваннома может проявляться потерей слуха, нарушением равновесия и шумом в ушах, ее рост может сопровождаться компрессией прилежащего лицевого нерва. В запущенных случаях возникают опасные для жизни внутричерепные нарушения (например, гидроцефалия) вследствие сдавления ствола мозга или мозжечка. Две трети пациентов с НФ2 страдают опухолями спинного мозга, преимущественно шванномами, вызывающими изнуряющую боль, мышечную слабость или парестезии. Примерно у 50% пациентов с НФ2 встречаются менингиомы, сопровождающиеся параличами. В 80% случаев наблюдаются офтальмологические симптомы, также характерны кожные проявления, хотя и менее выраженные, чем при НФ1.

В 1991 г. Национальный институт здоровья США скорректировал диагностические критерии для НФ2. Он может быть диагностирован при наличии одного из следующих факторов:

- двусторонние опухоли VIII пары черепных нервов, видимые при магнитно-резонансной томографии (МРТ) с контрастированием;
- наличие заболевания у родственников первой степени родства и односторонняя опухоль VIII пары черепных нервов или любой признак из перечисленных: нейрофиброма, менингиома, глиома, шваннома, задняя капсулярная катаракта или непрозрачность хрусталика в молодом возрасте.

Актуальность диагностики нейрофиброматозов у детей обусловлена несколькими факторами. Существует проблема поздней диагностики: НФ1 часто выявляется поздно, особенно у детей со спорадическими случаями и малосимптомным течением (без семейного анамнеза). Это связано с тем, что первые признаки, такие как пигментные пятна «кофе с молоком», могут быть приняты за обычные родимые пятна, а нейрофибромы, как правило, начинают проявляться в подростковом

возрасте. Относительно НФ2 есть данные о том, что средний возраст постановки диагноза составляет около 20 лет. Ранняя диагностика заболевания в условиях педиатрической практики позволит начать мониторинг и лечение на ранних стадиях, что может значительно улучшить качество жизни и прогноз пациентов. Понимание его генетической природы необходимо для семейного консультирования и планирования, так как нейрофиброматоз имеет наследственный характер. Наконец, знание различных проявлений нейрофиброматоза в разных анатомических областях важно для постановки диагноза и оптимизации последующего лечения.

Ввиду мультисистемного множественного поражения при нейрофиброматозе ведущую роль в диагностике играют мультимодальные исследования с применением современных томографических методов – МРТ и рентгеновской компьютерной томографии (КТ).

Цель – анализ возможностей и изучение информативности КТ и МРТ в визуализации клинических проявлений нейрофиброматоза.

Материал и методы / Material and methods

В рамках указанной цели поставлены следующие задачи:

- выбор оптимального алгоритма обследования с учетом всех предполагаемых областей поражения;
- анализ и сравнительная оценка данных КТ и МРТ в визуализации компонентов нейрофиброматоза с учетом возраста и тяжести состояния пациентов.

Пациенты

На основе ретроспективного анализа историй болезней сформирована группа пациентов с НФ1 и НФ2, наблюдающихся в ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения республики Татарстан», – 35 детей с подтвержденным или клинически предполагаемым заболеванием группы фактоматозов. Окончательный диагноз НФ1 был поставлен 28 детям (в возрасте от 5 до 18 лет), клинически предположен у 5 детей. Диагноз НФ2 выставлен 2 пациентам.

Пациенты соответствовали следующим критериям включения: возраст от 0 до 18 лет включительно, мультисистемные проявления по данным КТ и МРТ, характерные визуальные изменения, установленный диагноз с кодами Международной классификации болезней 10-го пересмотра: Q85.0, D84.9, G93.4, D33.1, C71.8, D21.6, D17.7.

Томографические методы исследования

Все КТ-исследования проводили на 320-детекторном томографе Canon Aquilion Precision

(Япония) с шириной детектора 160 мм и полем сканирования 500 мм. Благодаря широкому детектору с субмиллиметровой толщиной среза до 0,5 мм выполняли как спиральные, так и объемные сканирования по методике «болус-трекер» с мануальным стартом либо по заранее заданным областям интереса. В томографе используется технология Pure Vision Optics, что имеет свои преимущества: оптимизированный спектр пучка и эффективный детектор – высококачественные снимки и снижение уровня лучевой нагрузки на 31%, четкое изотропное изображение и увеличение светового потока на 40%, улучшенная детализация при низкой контрастности (до 18% для изображений тела и до 22% для изображений мозга). Также на данном томографе применяется расширенный интеллектуальный модуль Clear-IQ Engine (AiCE). Это инновационный подход к реконструкции КТ, включающий нейронные сети глубокого обучения, специально обученные для выполнения одной задачи – восстановления четких, ясных и различных изображений.

Использовали разные методы введения йодо-содержащего контрастного вещества (КВ) – двухфазное введение, прерывистое введение или сплит-болус. Это позволило одновременно исследовать различные структуры, усиливающие КВ с разной задержкой, например артерии и вены или мочевыделительную систему и паренхиму почек. Данная концепция также предоставляет возможность выполнить одно спиральное или объемное исследование вместо нескольких многофазных [11, 12].

МРТ-исследования проводили на томографах Toshiba Excelart Vantage Atlas-X (Япония) и Siemens Aera 1.5T (Германия). Выполняли визуализацию головного и спинного мозга, органов малого таза и брюшной полости, сердца, конечностей с применением КВ. Использовали следующие импульсные последовательности [13]:

- T2-ВИ (анатомическая визуализация с минимальным временем сканирования, которая благодаря высокой контрастности наиболее информативна для выявления большинства опухолей с повышенным содержанием воды);
- FLAIR (подавление сигнала от свободной жидкости, в том числе цереброспинальной, при котором лучше всего визуализируются очаги, расположенные рядом с бороздами больших полушарий, боковыми желудочками, однако имеют место артефакты турбулентного тока);
- STIR (последовательность T2 с неселективным жироподавлением для визуализации периферических нервных структур, которая позволяет оценить характер и структуру образований, четко определить границы плексиформных нейрофибром, но имеет недостаток – высокую чувствитель-

ность к артефактам, например от пульсации спинномозговой жидкости);

– T1-ВИ (оптимальная визуализация анатомических структур с высоким разрешением, которая позволяет выявить продукты деградации гемоглобина и жировую ткань, а также применяется для оценки контрастного усиления после внутривенного введения содержащих гадолиний KB; ее недостатки – длительное время сканирования, подверженность артефактам, в том числе за счет неоднородности магнитного поля);

– DWI (косвенная метаболическая оценка очагов, но с высокой чувствительностью к артефактам восприимчивости);

– CISS/FIESTA (используется для визуализации ликворных путей, позволяет исключить спайки, стеноз, образования, визуализировать черепно-мозговые нервы).

С целью получения качественных изображений и минимизации количества артефактов движения у пациентов до 5 лет применяли седацию препаратом севофлуран для ингаляционного наркоза.

Результаты и обсуждение / Results and discussion

Характеристика пациентов

Исследуемая группа пациентов была разделена по возрасту, когда впервые выставлен диагноз нейрофиброматоза, на следующие подгруппы: до 5 лет, 5–10 лет, 10–15 лет, старше 15 лет (рис. 1).

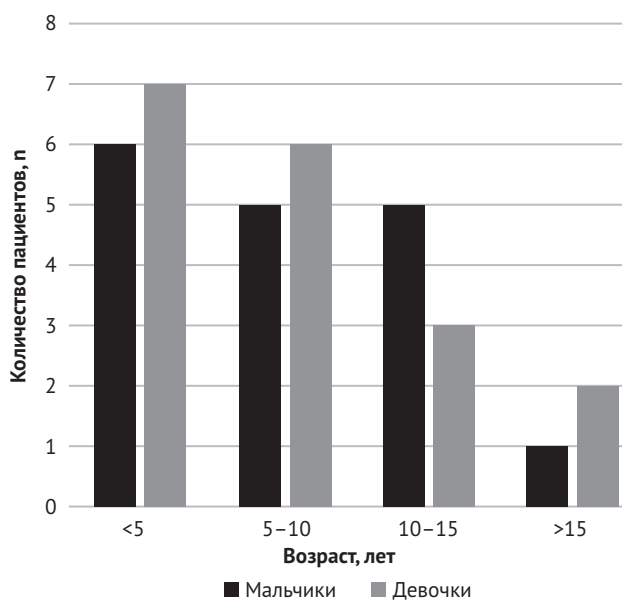


Рис. 1. Соотношение возраста и пола пациентов на момент постановки диагноза нейрофиброматоза

Fig. 1. Ratio of patient age and gender at the time of neurofibromatosis diagnosis

У большинства детей диагноз был выставлен до 5 лет, прослеживается гендерное распределение. Меньше всего в нашем исследовании было пациентов с диагнозом, верифицированным позднее 15 лет.

При ретроспективном анализе историй болезни выявлены сопутствующие поражения органов и систем (рис. 2).

Локализация поражений

Сводные данные по локализации поражений в исследуемой группе пациентов представлены в таблице 1. Наиболее частыми патологиями при исследовании головного и спинного мозга были фокальные зоны повышенной интенсивности сигнала (focal areas of signal intensity, FASI) (77,14%), глиомы зрительных нервов с распространением на хиазму (25,00%), периферические нейрофибромы (34,29%). Также встречались менингиома, шваннома головного и спинного мозга и другие находки.

При визуализации органов грудной клетки (ОГК) выявлены следующие поражения: объемные образования (плексиформные нейрофибромы) паравазально в области средостения и паравертебрально, распространяющиеся в спинномозговой канал (5,71%), мягкотканые узелки в грудной стенке – периферические нейрофибромы (2,86%).

При исследовании органов брюшной полости (ОБП) и забрюшинного пространства (ЗП) обнаружены мягкотканые узелки в брюшной стенке (нейрофиброма) (2,86%), многоузловое объем-



Рис. 2. Распределение сопутствующих поражений органов и систем

Fig. 2. Concomitant lesions of other organs and systems

Локализация поражений в исследуемой группе пациентов (n=35)

Localization of lesions in the study patient group (n=35)

Вид поражения / Lesion type	Число и пол пациентов / Number and gender of patients	Всего, n (%) / Total, n (%)
<i>Головной мозг / Brain</i>		
Фокальные зоны повышенной интенсивности сигнала / Focal areas of signal intensity	12 мальчиков, 15 девочек / 12 males, 15 females	27 (77,14)
Глиома / Glioma	6 мальчиков, 9 девочек / 6 males, 9 females	15 (42,86)
зрительных нервов и хиазмы / in optic nerves and chiasm	5 (2 мальчика, 3 девочки) / 5 (2 males, 3 females)	
в проекции базальных ядер / in the basal ganglia projection	2 девочки / 2 females	
односторонняя зрительного нерва и хиазмы / unilateral in optic nerve and chiasm	4 (2 мальчика, 2 девочки) / 4 (2 males, 2 females)	
гипоталамуса / in hypothalamus	1 девочка / 1 female	
полости IV желудочка и бокового желудочка / in IV ventricle and lateral ventricle cavities	1 девочка / 1 female	
зрительных нервов без вовлечения хиазмы / in optic nerves without chiasm involvement	1 мальчик / 1 male	
в веществе головного мозга / in brain matter	1 мальчик / 1 male	
Периферическая нейрофиброма в мягких тканях головы и шеи / Peripheral neurofibroma in head and neck soft tissues	7 мальчиков, 5 девочек / 7 males, 5 females	12 (34,29)
Менингиома / Meningioma	1 мальчик, 1 девочка / 1 male, 1 female	2 (5,71)
Шваннома / Schwannoma	1 мальчик, 1 девочка / 1 male, 1 female	2 (5,71)
двусторонняя вестибулярная / bilateral vestibular	1 девочка / 1 female	
односторонняя вестибулярная / unilateral vestibular	1 мальчик / 1 male	
Плексиформная нейрофиброма / Plexiform neurofibroma	2 мальчика, 1 девочка / 2 males, 1 female	3 (8,57)
орбиты / orbital	1 мальчик / 1 male	
мягких тканей лица / facial soft tissue	1 мальчик, 1 девочка / 1 male, 1 female	
<i>Позвоночник / Spine</i>		
Эктазия дурального мешка / Dural sac ectasia	1 мальчик, 2 девочки / 1 male, 2 females	3 (8,57)
Патологическое образование (шваннома, менингиома, нейрофиброма) / Pathological mass (schwannoma, meningioma, neurofibroma)	3 мальчика, 4 девочки / 3 males, 4 females	7 (20,00)
Плексиформная нейрофиброма / Plexiform neurofibroma	1 мальчик, 1 девочка / 1 male, 1 female	2 (5,71)
Периферическая нейрофиброма паравертебрально в мягких тканях / Soft tissues peripheral neurofibroma paravertebrally	2 мальчика, 2 девочки / 2 males, 2 females	4 (11,43)
<i>Органы грудной клетки / Chest organs</i>		
Плексиформная нейрофиброма / Plexiform neurofibroma	2 мальчика / 2 males	2 (5,71)
в верхнем средостении паравазально / in superior mediastinum paravasally	1 мальчик / 1 male	
в верхнем отделе грудной клетки паравертебрально / in upper chest paravertebrally	1 мальчик / 1 male	

Таблица 1 (окончание)

Локализация поражений в исследуемой группе пациентов (n=35)

Table 1 (end)

Localization of lesions in the study patient group (n=35)

Вид поражения / Lesion type	Число и пол пациентов / Number and gender of patients	Всего, n (%) / Total, n (%)
Периферическая нейрофиброма / Peripheral neurofibroma	1 мальчик / 1 male	1 (2,86)
Единичное образование в проекции папиллярных мышц правого желудочка / A single mass in right ventricle papillary muscle projection	1 мальчик / 1 male	1 (2,86)
Периферическая нейрофиброма в мягких тканях грудной стенки / Peripheral neurofibroma in chest wall soft tissues	1 девочка / 1 female	1 (2,86)
<i>Органы брюшной полости / Abdominal organs</i>		
Плексиформная нейрофиброма / Plexiform neurofibroma	1 мальчик / 1 male	1 (2,86)
Периферическая нейрофиброма в проекции мышц поясничной и подлопаточной областей / Peripheral neurofibroma in lumbar and subscapular muscles projection	1 мальчик / 1 male	1 (2,86)
<i>Органы малого таза / Pelvic organs</i>		
Множественные периферические нейрофибромы / Multiple peripheral neurofibromas	3 мальчика, 1 девочка / 3 males, 1 female	4 (11,43)
Плексиформная нейрофиброма влагалища / Vaginal plexiform neurofibroma	1 девочка / 1 female	(2,86)
<i>Конечности / Limbs</i>		
Плексиформная нейрофиброма с поражением мягких тканей конечности / Plexiform neurofibroma with limb soft tissue lesion	1 мальчик / 1 male	2 (5,71)
	1 мальчик / 1 male	
Врожденный ложный сустав / Congenital pseudoarthrosis	1 мальчик / 1 male	1 (2,86)
Фиброзная дисплазия правой большеберцовой кости / Right tibial fibrous dysplasia	2 мальчика / 2 males	2 (5,71)
	диафиза / in diaphysis	
	проксимального метафиза / in proximal metaphysis	
О-образная деформация коленных суставов / O-shaped knee joint deformity	1 мальчик / 1 male	1 (2,86)
Варусная установка левой голени / Varus left tibial position	1 девочка / 1 female	1 (2,86)

ное образование ОБП и ЗП, распространяющееся паравертебрально в спинномозговой канал с деформацией тела позвонка (2,86%).

Исследования нижних конечностей показали плексиформные нейрофибромы с поражением мягких тканей конечности (5,71%), фиброзные дисплазии (5,71%) и другие патологии.

Анализ диагностических возможностей методов

В целом для диагностики нейрофиброматоза МРТ является предпочтительным методом ввиду высокой тканевой контрастности, позволяющей детально оценить размер, локализацию и характер роста опухолей нервной ткани, а также ее взаимоотношения с окружающими нервными структурами. КТ может быть назначена для выявления

костных изменений (деформации, разрушение костной ткани), опосредованных нейрофиброматозом, а также с целью визуализации сосудов и их взаимоотношения с опухолью.

В рамках нашей работы также проанализированы возможности отдельных программ с практическими комментариями по применению. FASl считаются самым частым (86%) невровизуальным признаком при НФ1, которые обусловлены вакуолизацией миелина без воспалительной реакции в окружающей ткани и без выраженной дисмиелинизации [14], характеризуются высокой интенсивностью сигнала на T2-ВИ и FLAIR-изображениях, не накапливают КВ. Глиомы зрительных нервов на T2-ВИ имеют гиперинтенсивный сигнал с диффузным гетерогенным накоплением КВ. Периферические нейрофибромы лучше визуализируются

в режиме STIR благодаря усилению контрастности между опухолью и окружающей жировой тканью, после введения КВ демонстрируют очаговое центральное усиление сигнала. Для оптимальной визуализации менингиом используется T1-ВИ с контрастом ввиду интенсивного накопления (рис. 3).

Также около 90% менингиом визуализируется при КТ. В нашем исследовании выявлены кальцификаты и гиперостоз подлежащей кости (рис. 4). Вестибулярные шванномы хорошо прослеживаются в режиме CISS. При использовании КТ были заподозрены образования в области слуховых нервов ввиду увеличения размеров внутреннего слухового прохода. Рентгеновская КТ позволяет визуализировать невриномы размером не менее 1 см. До 40% неврином размером 2 см в диаметре при обычной КТ без контрастирования даже с учетом вторичных признаков (смещение IV желудочка, перифокальный отек, облитерация и т.д.) остаются нераспознанными [15].

На T1-ВИ шванномы выглядят как изоинтенсивные или гипоинтенсивные образования, на T2-ВИ – как гиперинтенсивные с четкими контурами, часто

с зонами кистозной дегенерации, особенно в крупных опухолях, после введения КВ наблюдается неоднородное накопление контраста. На КТ они визуализируются в виде четко ограниченных объемных образований, изоденсных по отношению к спинному мозгу и его корешкам, после введения КВ отмечается слабое гетерогенное накопление.

Использование КВ оправданно, поскольку интенсивное контрастное усиление опухолей более четко визуализирует границы, за исключением FASI (введение КВ не дало дополнительной информации). Тем не менее у большинства пациентов FASI является не единственным проявлением нейрофиброматоза, поэтому в целом целесообразно проведение МРТ-исследований с внутривенным контрастным усилением.

Для выявления патологии со стороны ОГК, ОБП и ЗП остается предпочтительным КТ с внутривенным болюсным контрастированием в качестве первоначального метода исследования ввиду скорости и информативности (рис. 5, 6) [16]. Использование КВ при исследовании ОГК, ОБП и ЗП, по нашим наблюдениям, оправданно, так как

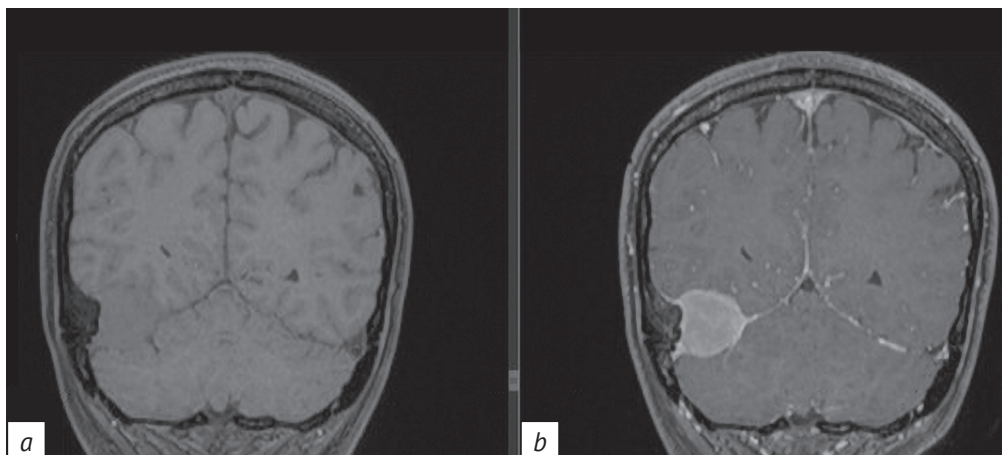


Рис. 3. МРТ головного мозга, коронарный срез в режиме T1-ВИ до (а) и после (б) введения контрастного вещества. Прослеживается интенсивное накопление контраста

Fig. 3. Brain MRI scans, coronal section in T1WI mode before (a) and after (b) contrast administration. Intensive accumulation of contrast is observed



Рис. 4. КТ головного мозга, коронарный срез в мягкотканном окне до (а) и после (б) контрастного усиления. Кальцификаты и гиперостоз подлежащей кости

Fig. 4. Brain CT scans, coronal section, soft tissue window before (a) and after (b) contrast enhancement. Calcifications and hyperostosis of the underlying bone

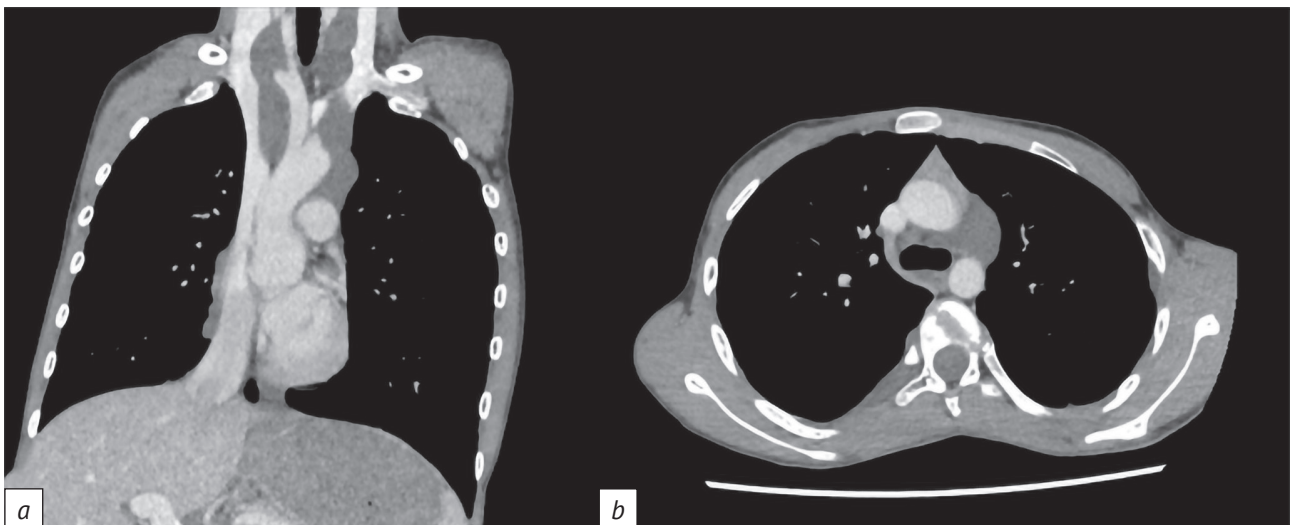


Рис. 5. КТ органов грудной клетки с контрастным усилением в мягкотканном окне:

a – коронарный срез, изоинтенсивные нейрофибромы на фоне контрастируемых сосудов средостения; *b* – аксиальный срез, схожая картина

Fig. 5. Contrast-enhanced chest CT scans, soft-tissue window:

a – coronal section, isointensive neurofibromas with contrasting mediastinal vessels; *b* – axial section, a similar picture

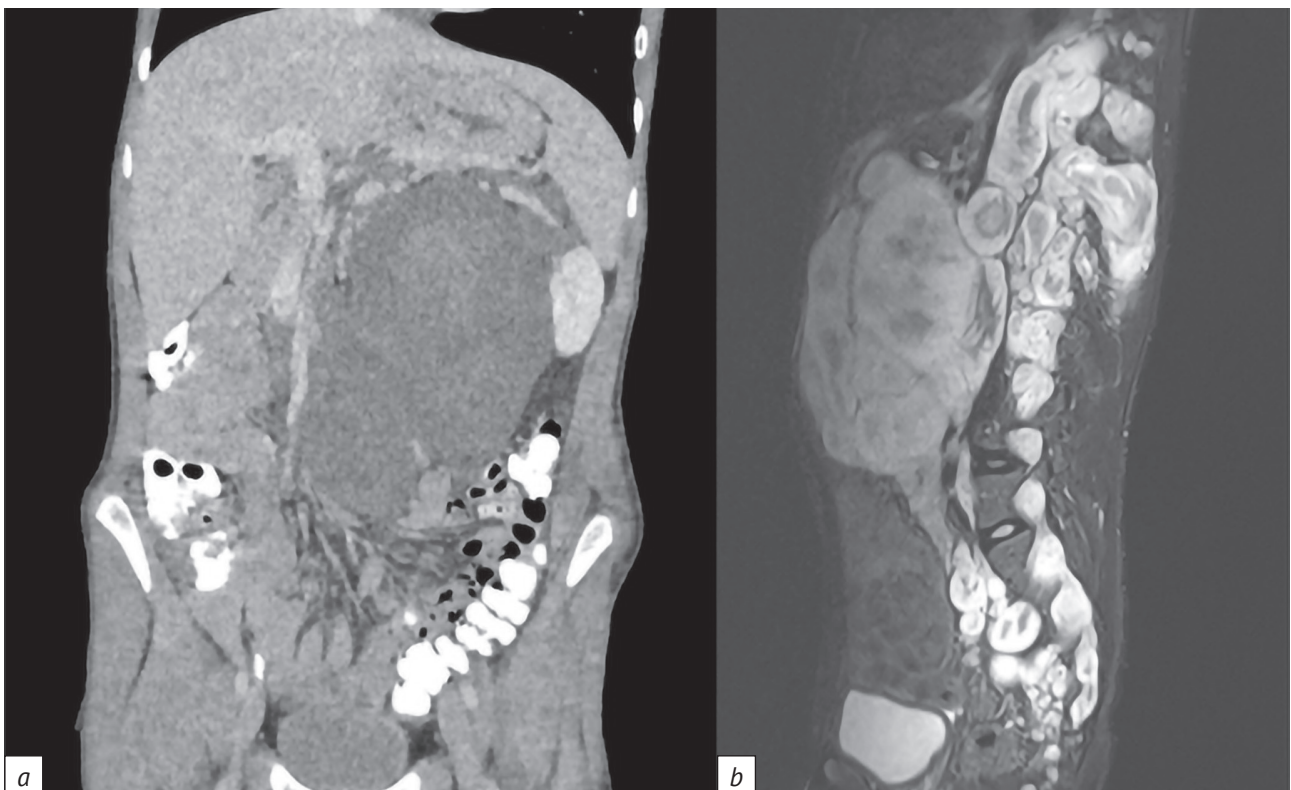


Рис. 6. Визуализация многоузловых объемных образований крупных размеров:

a – КТ органов брюшной полости, забрюшинного пространства и малого таза с контрастным усилением, венозная фаза, коронарный срез; *b* – МРТ грудного и пояснично-крестцового отделов позвоночника, сагиттальная реконструкция в режиме STIR (схожие образования паравертебрального пространства, брюшной полости, забрюшинного пространства и малого таза с деструкцией тела Th12-позвонка и инвазией в спинной мозг)

Fig. 6. Visualization of large multinodular volumetric masses:

a – contrast-enhanced CT scan of the abdominal cavity, retroperitoneal space and small pelvis, venous phase, coronal section; *b* – MRI scan of the thoracic and lumbosacral spine, sagittal reconstruction in STIR mode (similar masses of the paravertebral space, abdominal cavity, retroperitoneal space and small pelvis, with destruction of the Th12 vertebral body and invasion in the spinal cord)

позволяет улучшить визуализацию границ, размеров и взаимного расположения опухолей и тканей. Введение контраста может помочь в визуализации нейрофибром даже при отсутствии накопления ими КВ при расположении вблизи сосудов. После контрастирования хорошо видны мягкотканые узлы (нейрофибромы) низкой плотности, не накапливающие контраст, на фоне ярко контрастируемых сосудов (см. рис. 5).

Одним из проявлений НФ1 является фиброзная дисплазия. При оценке патологии КТ лучше определяет морфологические костные изменения и считается методом выбора. У пациентов отмечается кортикальный очаг с полным склеротическим краем. Центр патологического очага характеризуется матовой плотностью различной степени выраженности. Схожую картину демонстрирует последовательность T1-ВИ: по медиальному контуру патологическое гидрофильное образование с повышенным MP-сигналом на STIR, утолщенным кортикальным слоем (рис. 7).

Заключение / Conclusion

Диагностика и динамическое наблюдение пациентов с нейрофиброматозом представляют собой сложную многопараметрическую задачу, требующую комплексной визуализации различных структур и тканей. Преимуществом обладает мультимодальный подход, интегрирующий возможности КТ и МРТ.

Роль МРТ остается ведущей благодаря высокому тканевому разрешению мягких тканей, что обеспечивает оптимальную визуализацию нервной системы. КТ помогает в решении целевых задач при сочетанном поражении костных структур, осложнениях основного заболевания в ургентной практике. МРТ предпочтительна для мониторинга роста доброкачественных опухолей.

Интеграция данных методов в практике клинициста позволяет не только установить точный диагноз, но и составить индивидуальный план долгосрочного наблюдения, существенно влияя на прогноз пациентов.

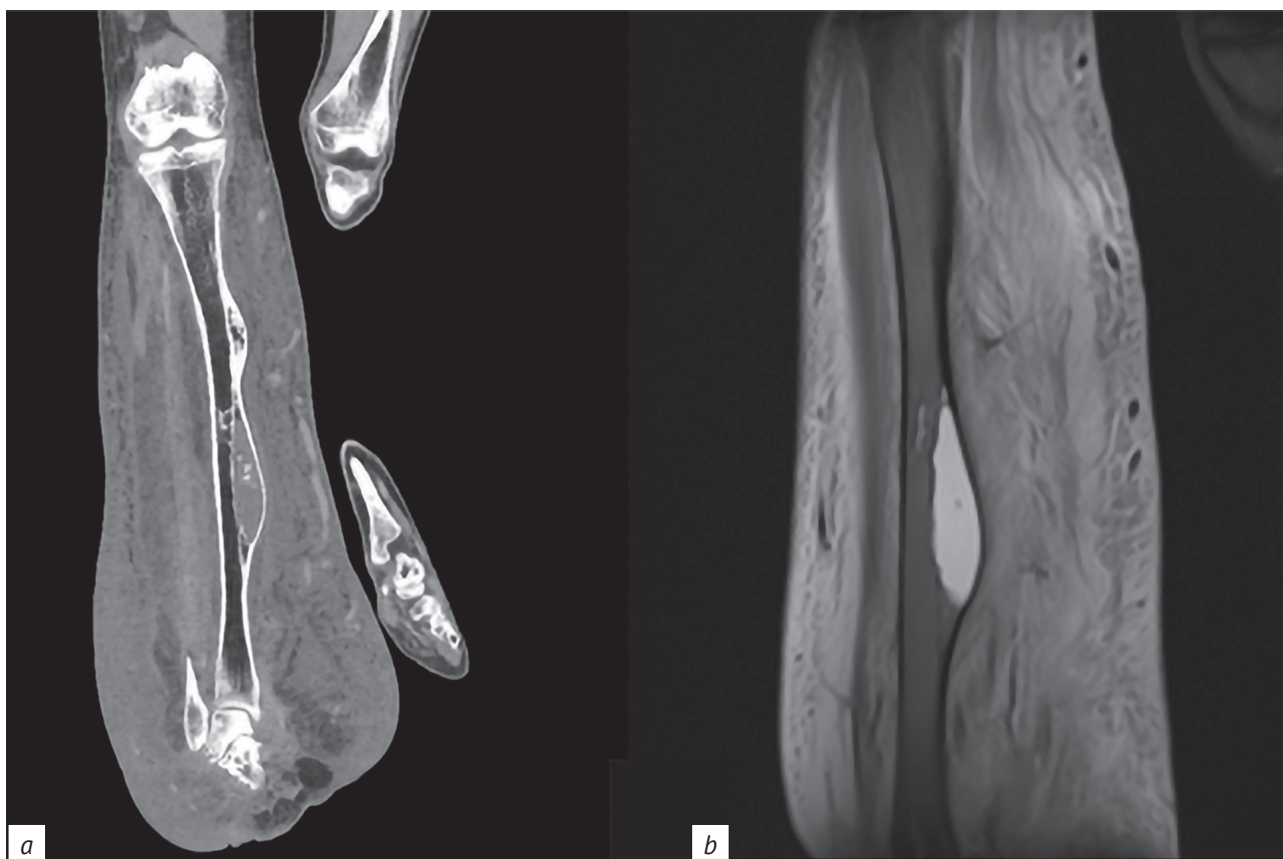


Рис. 7. Визуализация кортикальных образований:

a – КТ нижней конечности с контрастным усилением, коронарный срез в костном окне (кортикальный очаг в правой большеберцовой кости, характеризующийся полным склеротическим краем); *b* – МРТ правой голени, коронарный срез, режим T2-ВИ (схожее кортикальное образование)

Fig. 7. Visualization of cortical masses:

a – contrast-enhanced CT scan of a lower extremity, coronary section, bone window (right tibial cortical focus characterized by a complete sclerotic margin); *b* – right tibial MRI, coronal section, T2WI mode (a similar cortical mass)

Литература [References]

1. Юсупова Л.А., Юнусова Е.И., Гараева З.Ш., Мавлютова Г.И. Фактоматозы: диагностика, клиника и особенности течения различных форм заболевания. *Лечащий врач*. 2018; 5: 35–40. [Yusupova LA, Yunusova EI, Garayeva ZSh, Mavlyutova GI. Phacomatosis: diagnosis, clinical features and peculiarities of different forms of the disease. *Lechaschi vrach*. 2018; 5: 35–40 (in Russ).]
2. Старосельцева О.А., Нуднов Н.В., Радутная М.Л. и др. Нейрофиброматоз II типа с вовлечением головного и спинного мозга. *Вестник рентгенологии и радиологии*. 2021; 102(2): 98–108. <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2021-102-2-98-108>. [Staroseltseva OA, Nudnov NV, Radutnaya ML, et al. Neurofibromatosis type 2 involving the brain and spinal cord. *Journal of Radiology and Nuclear Medicine*. 2021; 102(2): 98–108 (in Russ). <https://doi.org/10.20862/0042-4676-2021-102-2-98-108>.]
3. Ghalavand MA, Asghari A, Farhadi M, et al. The genetic landscape and possible therapeutics of neurofibromatosis type 2. *Cancer Cell Int*. 2023; 23(1): 99. <https://doi.org/10.1186/s12935-023-02940-8>.
4. Kallionpää RA, Uusitalo E, Leppävirta J, et al. Prevalence of neurofibromatosis type 1 in the Finnish population. *Genet Med*. 2018; 20(9): 1082–6. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.215>.
5. Uusitalo E, Rantanen M, Kallionpää RA, et al. Distinctive cancer associations in patients with neurofibromatosis type 1. *J Clin Oncol*. 2016; 34(17): 1978–86. <https://doi.org/10.1200/JCO.2015.65.3576>.
6. Menor F, Marti-Bonmati L, Arana E, et al. Neurofibromatosis type 1 in children: MR imaging and follow-up studies of central nervous system findings. *Eur J Radiol*. 1998; 26(2): 121–31. [https://doi.org/10.1016/s0720-048x\(97\)00088-0](https://doi.org/10.1016/s0720-048x(97)00088-0).
7. Tiwari R, Singh AK. Neurofibromatosis type 2. In: *Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan*. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29261934> (accessed 03.09.2025).
8. Sur ML, Armat I, Sur G, et al. Neurofibromatosis in children: actually and perspectives. *Children*. 2022; 9(1): 40. <https://doi.org/10.3390/children9010040>.
9. Le C, Thomas A, Lui F. Neurofibromatosis. In: *Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan*. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459329> (accessed 03.09.2025).
10. Tamura R. Current understanding of neurofibromatosis type 1, 2, and schwannomatosis. *Int J Mol Sci*. 2021; 22(11): 5850. <https://doi.org/10.3390/ijms22115850>.
11. Arenas-Jiménez JJ, Bernabé García JM, Fernández Suárez G, Calvo Blanco J. Optimising the use of iodinated contrast agents in CT scans: vascular, visceral, multiphasic and split-bolus examinations. *Radiologia*. 2024; 66(Suppl 2): S15–28. <https://doi.org/10.1016/j.rxeng.2024.10.001>.
12. Кармазановский Г.Г. Спиральная компьютерная томография: болюсное контрастное усиление. М.: ВидарМ; 2005: 376 с. [Karmazanovsky GG. Spiral computed tomography: bolus contrast enhancement. Moscow: VidarM; 2005: 376 pp (in Russ).]
13. Смирнов В.В., Саввова М.В., Смирнов В.В. Магнитно-резонансная томография в диагностике заболеваний суставов. Обнинск: Артифекс; 2022: 170 с. [Smirnov VV, Savvova MV, Smirnov VV. Magnetic resonance imaging in the diagnosis of joint diseases. Obninsk: Artifeks; 2022: 170 pp (in Russ).]
14. Petrak B, Lisy J, Kraus J. Focal areas of high-signal intensity on brain T2-weighted magnetic resonance imaging scans are significant for the diagnosis of neurofibromatosis von Recklinghausen type 1. *Pediatrics*. 2008; 121(2): 147. <https://doi.org/10.1542/peds.2007-2022ccccc>.
15. Никольский Ю.Е., Чехонацкая М.Л., Приезжева В.Н. и др. Возможности компьютерной и магнитно-резонансной томографии в диагностике невринома черепных нервов (обзор). *Саратовский научно-медицинский журнал*. 2012; 8(2): 499–501. [Nikolskiy YuE, Chekhonatskaya ML, Priezshzeva VN, et al. Features of computed tomography and magnetic resonance imaging in the diagnosis of cranial nerve neurinoma (review). *Saratov Journal of Medical Scientific Research*. 2012; 8(2): 499–501 (in Russ).]
16. Труфанов Г.Е. (ред.) Лучевая диагностика. М.: ГЭОТАР-Медиа; 2023: 484 с. [Trufanov GE (Ed). Radiation diagnostics. Moscow: GEOTAR-Media; 2023: 484 pp (in Russ).]