

НЕЙРОФИБРОМАТОЗ

Султанбаева Б.Г., Шукурова М.А.
Центральный Азиатский Университет, Ташкент, Узбекистан



Актуальность

Нейрофиброматоз 1 типа (NF1) является одним из наиболее распространённых наследственных заболеваний нервной системы и составляет около 96% всех случаев нейрофиброматоза.

Частота: 1:3000 новорождённых.

Полная пенетрантность, переменная экспрессивность.

Отсутствуют национальные данные и доступ к современной терапии.

Актуальная проблема здравоохранения Узбекистана.

Цели и задачи

Оценить предполагаемую распространённость нейрофиброматоз 1 типа среди детского населения Узбекистана и проанализировать структуру клинических осложнений и обращаемости пациентов к различным специалистам.

Материалы и методы

1. Анализ международных эпидемиологических данных
2. Использование демографических показателей Узбекистана
3. Прогнозная модель распространённости

Результаты

Население: 38 млн

Дети: 35–40 % (~13–14 млн)

Оценка NF1: ~4000–4500 детей

Осложнения:

Оптические глиомы: 15–20 %

Узелки Лиша: 40–50 %

Глаукома: 1–3 %

Глиомы: ~3 %

Плексиформные нейрофибромы: 8–13 %

Наблюдение пациентов:

Онколог: ~15 % (~40/год)

Остальные: офтальмолог, невролог, дерматолог, генетик и др.

Диагностика:

Преимущественно клиническая

Генетическое тестирование ограничено

Выводы

NF1 - значимая медико-социальная проблема
Отсутствует доступ к таргетной терапии (Selumetinib, Trametinib)
Необходимы:
улучшение диагностики
внедрение современных методов лечения

Султанбаева Бону Гуломджон кизи
bonusultanbaeva.01@gmail.com Центральный
Азиатский Университет, Ташкент, Узбекистан