

DOI: <https://doi.org/10.17816/PED13161-68>

Научная статья

ПЛЕКСИФОРМНАЯ НЕЙРОФИБРОМА ОРБИТЫ В СОЧЕТАНИИ С ВРОЖДЕННОЙ ГЛАУКОМОЙ У РЕБЕНКА С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ I ТИПА: СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

© И.В. Болотникова¹, В.П. Иванов¹, А.С. Шаповалов¹, В.А. Хачатрян¹, В.В. Бржеский²¹Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова, Санкт-Петербург, Россия;²Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, Санкт-Петербург, Россия

Для цитирования: Болотникова И.В., Иванов В.П., Шаповалов А.С., Хачатрян В.А., Бржеский В.В. Плексиформная нейрофиброма орбиты в сочетании с врожденной глаукомой у ребенка с нейрофиброматозом I типа: случай из практики // Педиатр. – 2022. – Т. 13. – № 1. – С. 61–68. DOI: <https://doi.org/10.17816/PED13161-68>

В статье описан клинический случай семейного нейрофиброматоза I типа. Данный диагноз был установлен у пациента девяти месяцев согласно диагностическим критериям, рекомендованным Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу. Клинически были выявлены: на коже гиперпигментированные пятна цвета «кофе с молоком», наличие одной плексиформной нейрофибромы, у отца генетически подтвержденный диагноз нейрофиброматоза I типа. После рождения у данного пациента также был выявлен буфтальм.

Мутация в гене *NF1* (*Neurofibromin gene*) приводит к усилению клеточной пролиферации с быстропрогрессирующим течением, характеризующимся сочетанным поражением кожи, глаз, нервной системы и некоторых внутренних органов, приводящим к нейроэктодермальной и мезодермальной дисплазии. Нейрофибромин — это внутриклеточный белок в геноме человека, который регулирует несколько путей контроля роста и играет ключевую роль в патогенезе врожденной глаукомы, ассоциированной с нейрофиброматозом I типа и плексиформной нейрофибромой. Плексиформная нейрофиброма образуется из оболочек периферических нервов, часто затрагивает несколько нервов, обильно кровоснабжается, является доброкачественным новообразованием, однако существует пожизненный риск ее малигнизации. С другой стороны, врожденная глаукома — относительно редкое заболевание, обычно возникающее вследствие инфильтрации угла передней камеры нейрофибромами, закрытия угла нейрофиброматозно-утолщенным цилиарным телом и хориоидеей, фиброваскуляризацией. Клиническая картина нейрофиброматоза I типа может быть очень вариабельна даже среди членов одной семьи. Под воздействием комбинации патогенных факторов у одного индивидуума определяется бессимптомное течение, в то время как у другого заболевание протекает в тяжелой форме, вплоть до инвалидизации.

Хирургическое лечение при изолированной плексиформной нейрофибромой орбиты применяется с целью декомпрессии орбиты и предотвращения малигнизации опухоли. Следует отметить, что в связи с особенностью строения опухоли, тотального ее удаления нередко достичь не удастся. В данном случае использовали минифронтальный доступ.

После вмешательства регрессировал экзофтальм, нормализовался офтальмотонус. Ребенок выписан в удовлетворительном состоянии.

Таким образом, описанный клинический случай вызывает особый интерес, основанный на редком сочетании плексиформной нейрофибромы орбиты и врожденной глаукомы, ассоциированной с нейрофиброматозом I типа.

Ключевые слова: нейрофиброматоз I типа; врожденная глаукома; плексиформная нейрофиброма.

Поступила: 15.12.2021

Одобрена: 19.01.2022

Принята к печати: 25.02.2022

DOI: <https://doi.org/10.17816/PED13161-68>

Research Article

ORBITAL PLEXIFORM NEUROFIBROMA ASSOCIATED WITH CONGENITAL GLAUCOMA IN A CHILD WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE I: A CASE REPORT

© Irina V. Bolotnikova¹, Vadim P. Ivanov¹, Aleksandr S. Shapovalov¹, William A. Khachatryan¹, Vladimir V. Brzheskiy²

¹ Almazov National Medical Research Centre, Saint Petersburg, Russia;

² St. Petersburg State Pediatric Medical University, Saint Petersburg, Russia

For citation: Bolotnikova IV, Ivanov VP, Shapovalov AS, Khachatryan WA, Brzheskiy VV. Orbital plexiform neurofibroma associated with congenital glaucoma in a child with neurofibromatosis type I: a case report. *Pediatrician (St. Petersburg)*. 2022;13(1):61-68. DOI: <https://doi.org/10.17816/PED13161-68>

The article describes a clinical case of familial neurofibromatosis type I. This diagnosis was made in a nine-month-old patient according to the diagnostic criteria recommended by the International Expert Committee on Neurofibromatosis. Clinically, there were hyperpigmented café-au-lait spot on the skin, the presence of one plexiform neurofibroma, the father had a genetically confirmed diagnosis of neurofibromatosis type I. Also after birth, this patient was diagnosed with buphthalmos.

A mutation in the Neurofibromin gene *NFI* leads to increased cell proliferation, with a rapidly progressive course, characterized by combined damage to the skin, eyes, nervous system and some internal organs, leading to neuroectodermal and mesodermal dysplasia. Neurofibromin is an intracellular protein in the human genome that regulates several pathways of growth control and plays a key role in the pathogenesis of congenital glaucoma associated with neurofibromatosis type I and plexiform neurofibroma. Plexiform neurofibroma originates from the sheaths of the peripheral nerves, often affects multiple nerves, is abundantly perfused, and is a benign neoplasm, but there is a lifelong risk of malignancy. On the other hand, congenital glaucoma is a relatively rare disease, usually due to infiltration of the anterior chamber angle by neurofibromas, closure of the angle by neurofibromatous-thickened ciliary body and choroid, fibrovascularization. The clinical picture of neurofibromatosis type I can be very variable, even among members of the same family. Under the influence of a combination of pathogenetic factors, an asymptomatic course is determined in one individual, while in another, the disease proceeds in a severe form, up to disability.

Surgical treatment for isolated orbital plexiform neurofibroma is used to decompress the orbit and prevent malignancy of the tumor. It should be noted that due to the peculiarity of the structure of the tumor, its total removal is often not possible. In this case, mini-frontal access was used.

After the intervention, exophthalmos regressed, ophthalmotonus returned to normal. The child was discharged in a satisfactory condition.

Thus, the described clinical case is of particular interest, based on the combination of orbital plexiform neurofibroma and congenital glaucoma associated with neurofibromatosis type I.

Keywords: neurofibromatosis type I; congenital glaucoma; plexiform neurofibroma.

Received: 15.12.2021

Revised: 19.01.2022

Accepted: 25.02.2022

ВВЕДЕНИЕ

Нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингхаузена) — заболевание аутосомно-доминантного типа наследования, вызванное мутацией в гене *NF1* (*Neurofibromin* gene), приводящей к усилению клеточной пролиферации, с быстро прогрессирующим течением, характеризующееся сочетанным поражением кожи, глаз, нервной системы и некоторых внутренних органов. Частота встречаемости в мире от 1 : 3000 до 1 : 4000, в России — 1 : 1000 человек. Заболеванию одинаково подвержены оба пола, оно также не имеет и расовых особенностей [1, 3–5].

Как известно, плексиформная нейрофиброма происходит из оболочек периферических нервов, которые имеют нейроэктодермальное происхождение [3]. Составляет 1,5 % всех доброкачественных опухолей орбиты. Возможно ее сочетание с опухолями зрительного нерва, менингиомой и дисплазией клиновидной кости, невриномой преддверно-улиткового нерва, субкапсулярной катарактой, гамармой сетчатки, а также врожденной глаукомой [5, 13].

Эти новообразования появляются под кожей или в глубине мягких тканей, имеют богатое кровоснабжение, часто затрагивают несколько нервов, приобретают достаточно большие (до нескольких сантиметров) размеры и могут оттеснять окружающие структуры, вызывая боль, кровотечение, неврологические нарушения и внешние уродства. У 8–13 % пациентов имеется пожизненный риск развития злокачественной опухоли из плексиформной нейрофибромы [8].

С другой стороны, врожденная глаукома считается относительно редким заболеванием, которое сегодня встречается с частотой 1 случай на 10 000–20 000 новорожденных и еще реже сочетается с нейрофиброматозом I типа: 1 случай на 300 таких детей, или 1–2 % [14, 16].

Нейрофибромин — это внутриклеточный белок в геноме человека, который регулирует несколько путей контроля роста и играет ключевую роль в патогенезе врожденной глаукомы, ассоциированной с нейрофиброматозом I типа и плексиформной нейрофибромой, в данном случае, орбиты.

Повышение офтальмотонуса у пациентов с нейрофиброматозом I типа является результатом комбинации нескольких патогенетических факторов, основные из которых: инфильтрация угла передней камеры нейрофибромами; закрытие угла нейрофиброматозно-утолщенным цилиарным телом и хориоидеями; фиброваскуляризация, приводящая к образованию передних синехий, закрытию угла передней камеры и неоваскулярной глаукоме. Не теряют также значимость и аномалии угла

передней камеры, возникшие в результате задержки в развитии и дифференциации этих структур [2, 7, 17].

Следует отметить, что врожденный выворот каймы зрачка и даже радужки, который часто встречается у пациентов с врожденной глаукомой при нейрофиброматозе I типа, может быть самостоятельным состоянием, а также как фактор ее развития. В таком случае происходит «эндотелизация» угла передней камеры и радужки, вызванная чрезмерным разрастанием эндотелиальных клеток роговицы, что приводит к образованию периферических передних синехий и затрудняет отток внутриглазной жидкости через дренажную систему глаза [14, 15, 17].

Клиническая картина врожденной глаукомы хорошо известна и во многом соответствует представленному выше описанию. Однако при нейрофиброматозе I типа она нередко развивается только после первого года жизни [2, 6, 7, 12, 13].

Вместе с тем увеличению размеров глазного яблока у пациентов с нейрофиброматозом I типа также способствует и высвобождение «местных» факторов роста, продуцируемых нейрофиброматозной тканью. Хотя повышения внутриглазного давления при этом может и не отмечаться, такое состояние вызывает удлинение переднезадней оси глаза, осевую миопию и может приводить к отслойке сетчатки [15].

Известно, что у 50 % пациентов врожденная глаукома, ассоциированная с нейрофиброматозом I типа, сочетается с плексиформной нейрофибромой верхнего века и гемигипертрофией лица на стороне поражения (синдром Франсуа) [9, 14].

Радикального специфического лечения пациентов с нейрофиброматозом I типа на сегодняшний день не существует. Хирургическое удаление очага с «чистыми» от опухоли краями остается основным. При злокачественных формах новообразований используют химиотерапию и лучевую терапию. Клинические испытания проходят таргетные препараты, ориентированные на плексиформную нейрофибромину [4, 8]. Однако консервативные методы лечения в малой степени влияют на объем нейрофибромы [10].

Хирургическое лечение при изолированной плексиформной нейрофиброме применяют с целью декомпрессии орбиты и предотвращения малигнизации опухоли [11]. Следует отметить, что в связи с особенностью строения опухоли, тотального ее удаления нередко достичь не удается.

Само хирургическое вмешательство в таких случаях выполняют различными доступами. При этом наибольший угол атаки при наименьшей тракции

лобной доли головного мозга позволяет достичь орбитозигматический доступ [14]. Однако он весьма травматичен, что ограничивает его применение у детей.

Приводим описание редкого случая нейрофиброматоза I типа с плексиформной нейрофибромой орбиты и врожденной глаукомой у ребенка первого года жизни.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Под наблюдением в отделении нейрохирургии для детей № 7 НМИЦ им. В.А. Алмазова (февраль 2021 г.) находился ребенок, 9 мес., с диагнозом: «Нейрофиброматоз I типа. Объемное образование правой орбиты (нейрофиброма). Экзофтальм. Врожденная декомпенсированная глаукома правого глаза».

Из анамнеза жизни известно, что мальчик родился на 38-й неделе гестации, с массой тела при рождении 3930 г. Наследственные заболевания: по линии отца — нейрофиброматоз I типа. Из анамнеза заболевания также известно, что при рождении отмечено опущение верхнего века правого глаза, увеличение правого глазного яблока и роговицы в размерах. На вторые сутки жизни развилось помутнение роговицы (отек). Диагностирована врожденная декомпенсированная глаукома, буфтальм.

06.07.2020 в возрасте 2 мес. выполнена операция — модифицированная синустрабекулэктомия с задней трепанацией склеры на правом глазу. В послеоперационном периоде отмечается стабилизация внутриглазного давления в пределах толерантного. Ребенок наблюдался офтальмологом по месту жительства, получал гипотензивную терапию в виде инстилляций препаратов ингибиторов карбоангидразы (трусопт) и бета-адреноблокаторов (тимолол). В возрасте 3 мес. отмечено нарастание правостороннего экзофтальма, эпизоды спонтанного обратимого выворота верхнего века. По результатам компьютерной томографии (КТ) выявлено образование верхнего века, правой орбиты с распространением в переднюю черепную ямку. Произведена временная блефарорафия. Для определения дальнейшей тактики лечения пациент направлен в нейрохирургическое отделение НМИЦ им. В.А. Алмазова.

При первичном осмотре: ребенок в ясном сознании, соматически компенсирован. На кожных покровах отмечаются гиперпигментированные пятна цвета «кофе с молоком».

Офтальмологический статус на момент поступления: острота зрения правого глаза (OD) — за тестовым объектом не следит и не фиксирует;

острота зрения левого глаза (OS) — предметное зрение. Экзофтальмометрия: OD — 21 мм, OS — 13 мм.

Правый глаз: в наружном углу глазной щели швы (наложена временная блефарорафия) чистые, состоятельные. Верхнее веко гипертрофировано. При увеличении внутригрудного и внутрибрюшного давления (при плаче) происходит выворот верхнего века. Глазное яблоко увеличено в размере, выстоит из орбиты. Роговица отечная, увеличена в размере, диаметр 14 мм. Передняя камера глубокая. Зрачок 4 мм, реакции на свет (прямая, содружественная) ослаблены. Радужка атрофичная. Хрусталик в правильном положении, прозрачный. В стекловидном теле множественные плавающие помутнения. Глазное дно под «флером»: диск зрительного нерва с четкими контурами, серый. Краевая экскавация. Сосуды узкие. В макулярной зоне и на периферии сетчатка без очаговой патологии. Внутриглазное давление T_{+2} .

На компьютерных томограммах отмечена выраженная деформация правой орбиты: увеличение в размерах, смещение латерально и вниз, расширение верхней глазничной щели. При внутривенном контрастировании отмечается умеренное накопление контраста в мягких тканях верхнего века правой орбиты (рис. 1).

При магнитно-резонансной томографии выявлено объемное образование верхнего века правой орбиты с распространением в переднюю черепную ямку (рис. 2).

Оперативное вмешательство проведено из минифронтального доступа: через разрез длиной 4 см выполнена костно-пластическая трепанация черепа с резекцией фрагмента скулового отростка лобной кости. Через краниотомию визуализировано объемное образование серо-розового цвета, умеренно спаянное с окружающими тканями, распространяющееся до верхней глазничной щели (рис. 3). Визуализированная патологическая ткань удалена в пределах доступа, при этом достигнута значительная внутренняя декомпрессия орбиты, сдавление глазного яблока и офтальмотонус регрессировали. Интракраниальная часть новообразования резекции не подвергалась из-за ее локализации, образующей муфту вокруг сифона внутренней сонной артерии.

В послеоперационном периоде отмечен реактивный отек век, выросший к третьим суткам с регрессом на пятые сутки. Швы состоятельные, чистые. Продолжена офтальмогипотензивная терапия (инстилляцией ингибитора карбоангидразы, бета-адреноблокатора 0,25 %). Сохраняется гипертрофия верхнего века. Экзофтальмометрия: OD — 16 мм, OS — 13 мм.

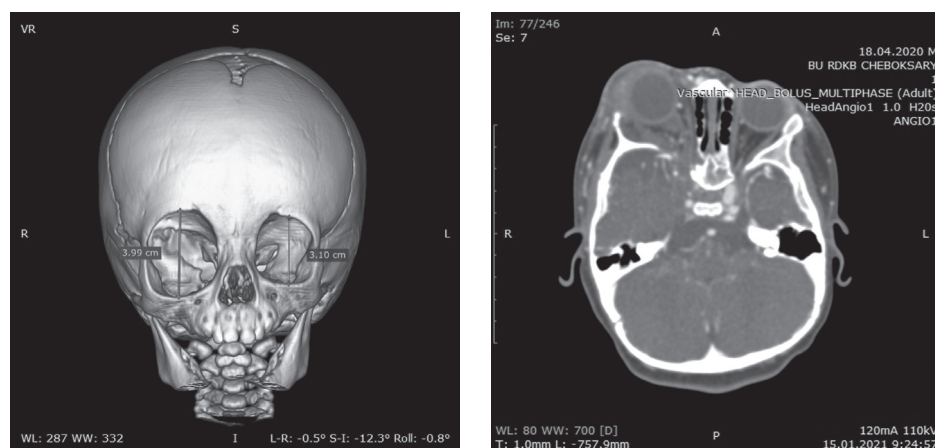


Рис. 1. Компьютерная томограмма ребенка с объемной реконструкцией и контрастным усилением: описание в тексте
Fig. 1. Computed tomography of the child with volumetric reconstruction and contrast enhancement: description in the text

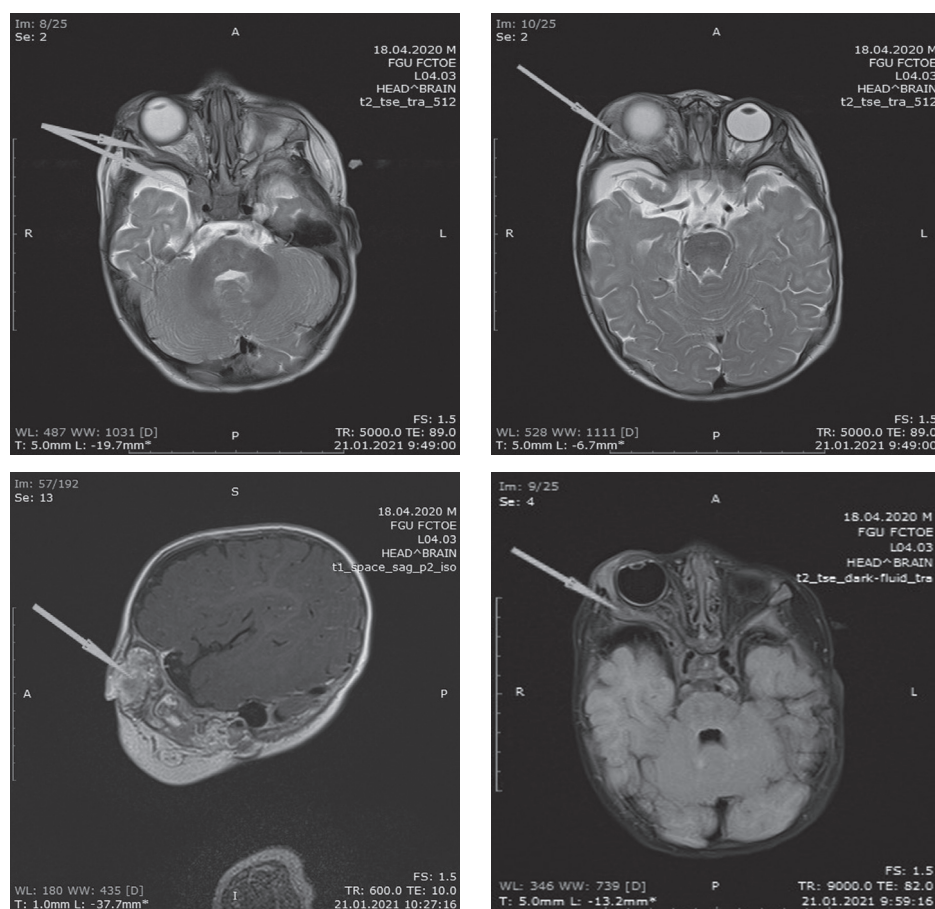


Рис. 2. Магнитно-резонансная томограмма пациента. Объемное образование верхнего века правой орбиты с распространением в переднюю черепную ямку (стрелки)
Fig. 2. Magnetic resonance imaging of patient. Volumetric formation of the upper eyelid right orbit with extension into the anterior cranial fossa (arrows)

Правый глаз: роговица прозрачная, диаметром 14 мм. Передняя камера глубокая. Зрачок 4 мм, реакции на свет (прямая, содружественная) ослаблены. Радужка атрофичная. Хрусталик в правильном

положении, прозрачный. В стекловидном теле множественные плавающие помутнения. Глазное дно под флером: диск зрительного нерва с четкими контурами, серый. Краевая экскавация. Сосуды узкие.

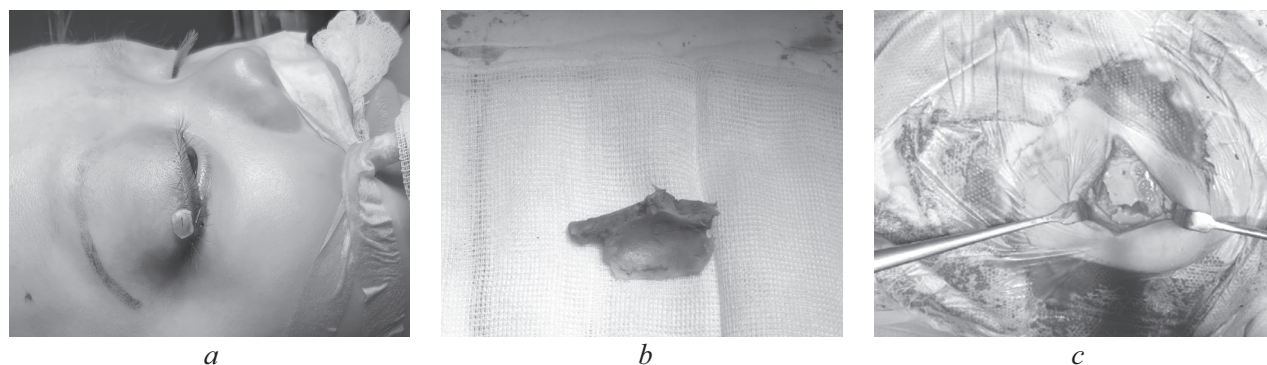


Рис. 3. Минифронтальный доступ: *a* – линия разреза; *b* – резецированный участок скулового отростка лобной кости; *c* – вид операционного поля после фиксации резецированного участка биополимерными минипластинами
 Fig. 3. Minifrontal approach: *a* – incision line; *b* – resected area of the zygomatic process of the frontal bone; *c* – view of the operating field after fixation of the resected area with biodegradable miniplates



Рис. 4. Общий вид пациента до (*a*) и после (*b*) операции. Отмечается значительное уменьшение экзофтальма
 Fig. 4. General view of the patient before (*a*) and after (*b*) surgery. There is a significant decrease of exophthalmos

В макулярной зоне и на периферии без очаговой патологии. Внутриглазное давление T_N .

Положительная динамика отмечена в виде уменьшения экзофтальма на 5 мм, регресса отека роговицы, снижения внутриглазного давления до толерантного (рис. 4), что в значительной степени связано с хирургическим удалением объемного образования и декомпрессией орбиты. Со слов мамы, ребенок стал менее капризен, восстановились сон и аппетит.

По данным гистологического исследования диагностирована плексиформная нейрофиброма.

Ребенок выписан на 12-е сутки в удовлетворительном состоянии. Рекомендовано продолжить инстилляцию ингибитора карбоангидразы, бета-адреноблокатора с дальнейшей коррекцией гипотензивной терапии, наблюдение офтальмолога и невролога.

ОБСУЖДЕНИЕ

В приведенном клиническом случае особый интерес представляет сочетание плексиформной нейрофибромы орбиты с врожденной глаукомой, что встречается крайне редко. У таких пациентов чаще поражаются веки, конъюнктив, орбита, роговица,

сосудистая оболочка, склера, сетчатка, зрительный нерв. Глаукома же развивается редко, обычно сочетается с поражением верхнего века и, как правило (хотя и не всегда), бывает односторонней.

В данном наблюдении использован минифронтальный доступ, при котором обеспечивается минимальная тракция мозговых структур. При этом было создано условие для адекватного объема резекции опухоли. В итоге была практически полностью удалена интраорбитальная ее часть. Это способствовало купированию изначально декомпенсированной глаукомы. Травматичность манипуляции существенно снизилась.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Учитывая сочетание глаукомы и объемного образования орбиты, в равной степени обуславливающие тяжесть заболевания, целесообразно совместное лечение пациента с участием нейрохирурга и офтальмолога.

Необходим персонализированный подход и осторожность при диспансерном наблюдении детей с нейрофиброматозом в плане своевременной диагностики глаукомы.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования. Работа выполнена в рамках государственного задания по теме: «Разработка малоинвазивной системы непрерывной оценки биомеханических свойств краниоспинальной системы ликворообращения и корковой перфузии».

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Балаева Р.Н., Алекперова А.А. Поражение органа зрения при нейрофиброматозе (клинический случай) // *Oftalmologiya*. 2017. № 3. С. 118–121.
2. Кански Д. Клиническая офтальмология: систематизированный подход. Москва: Логосфера, 2006. 744 с.
3. Ершов Н.М., Пшонкин А.В., Мареева Ю.М., и др. Первый опыт применения МЕК-ингибиторов при нейрофиброматозе I типа у детей в Российской Федерации в условиях стационара кратковременного лечения национального медицинского исследовательского центра // *Российский журнал детской гематологии и онкологии*. 2021. Т. 8, № 1. С. 85–92. DOI: 10.21682/2311-1267-2021-8-1-85-92
4. Катаргина Л.А., Мазанова Е.В., Тарасенков А.О., и др. Федеральные клинические рекомендации «Диагностика, медикаментозное и хирургическое лечение детей с врожденной глаукомой» // *Российская педиатрическая офтальмология*. 2016. Т. 11, № 1. С. 33–51. DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-1-33-51
5. Катаргина Л.А., Тарасенков А.О., Мазанова Е.В. К вопросу о классификации врожденной глаукомы по стадиям // *Российская педиатрическая офтальмология*. 2016. Т. 11, № 4. С. 179–183. DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-4-179-183
6. Ольшанская А.С., Дмитренко Д.В., Малов И.В., и др. Ассоциация поражения органа зрения и головного мозга при нейрокожных синдромах // *Современные проблемы науки и образования*. 2020. № 4. С. 116. DOI: 10.17513/spno.30012
7. Пилькевич Н.Б. Наследственные патологии органов зрения // *Загальна патологія та патологічна фізіологія*. 2012. Т. 7, № 3. С. 17–25.
8. Силаева Н.В., Мостюк Е.М. Нейрофиброматоз I типа // *Modern Science*. 2019. № 10–2. С. 215–219.
9. Янченко Т.В., Громакина Е.В., Кукуй Т.В., и др. Внутриглазные проявления нейрофиброматоза I типа (клинический случай) // *Современные технологии в офтальмологии*. 2018. № 1. С. 439–441.
10. Avery R.A., Katowitz J.A., Fisher M.J., et al. Orbital/Periorbital Plexiform Neurofibromas in Children with Neurofibromatosis Type 1: Multidisciplinary Recommendations for Care // *Ophthalmology*. 2017. Vol. 124, No. 1. P. 123–132. DOI: 10.1016/j.ophtha.2016.09.020
11. Edward D.P., Morales J., Bouhenni R.A., et al. Congenital ectropion uvea and mechanisms of glaucoma in neurofibromatosis type 1: new insights // *Ophthalmology*. 2012. Vol. 119, No. 7. P. 1485–1494. DOI: 10.1016/j.ophtha.2012.01.027
12. Khajavi M., Khoshshirat S., Ahangarnazari L., et al. A brief report of plexiform neurofibroma // *Curr Probl Cancer*. 2018. Vol. 42, No. 2. P. 256–260. DOI: 10.1016/j.crrproblcancer.2018.01.007
13. Kinori M., Hodgson N., Zeid J.L. Ophthalmic manifestations in neurofibromatosis type 1 // *Surv Ophthalmol*. 2018. Vol. 63, No. 4. P. 518–533. DOI: 10.1016/j.survophthal.2017.10.007
14. Kovatch K.J., Purkey M.T., Martinez-Lage M., et al. Management of an expansile orbital mass: Plexiform neurofibroma decompression by orbitozygomatic approach // *Laryngoscope*. 2015. Vol. 125, No. 11. P. 2457–2460. DOI: 10.1002/lary.25232
15. Li H., Liu T., Chen X., et al. A rare case of primary congenital glaucoma in combination with neurofibromatosis 1: a case report // *BMC Ophthalmol*. 2015. Vol. 15. P. 149. DOI: 10.1186/s12886-015-0142-8
16. Morales J., Chaudhry I.A., Bosley T.M. Glaucoma and globe enlargement associated with neurofibromatosis type 1 // *Ophthalmology*. 2009. Vol. 116, No. 9. P. 1725–1730. DOI: 10.1016/j.ophtha.2009.06.019
17. Tzili N., El Orch H., Bencherifa F., et al. Le glaucome congénitale et la neurofibromatose type 1 // *Pan Afr Med J*. 2015. Vol. 21. P. 56. DOI: 10.11604/pamj.2015.21.56.6794

REFERENCES

1. Balaeva RN, Alekperova AA. Deficiency of the ocular adnexa in neurofibromatose (clinical case). *Oftalmologiya*. 2017;(3):118–121. (In Russ.)
2. Kanski D. Clinical ophthalmology: a systematic approach. Moscow: Logosfera; 2006. 744 p. (In Russ.)
3. Ershov NM, Pshonkin AV, Mareeva JuM, et al. The first experience of using mek inhibitors for type 1 neurofibromatosis in children in the Russian federation in a hospital for short-term treatment at the national medical research center. *The Russian Journal of Pediatric Hematology and Oncology*. 2021;8(1):85–92. (In Russ.)
4. Katargina LA, Mazanova EV, Tarasenkova AO, et al. The federal clinical guidelines on “Diagnostics, medicamentous and surgical treatment of the children presenting with congenital glaucoma”. *Russian Pediatric Ophthalmology*. 2016;11(1):33–51. (In Russ.) DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-1-33-51
5. Katargina LA, Tarasenkova AO, Mazanova EV. On the problem of the classification of congenital glaucoma. *Russian Pediatric Ophthalmology*. 2016;11(4):179–183. (In Russ.) DOI: 10.18821/1993-1859-2016-11-4-179-183
6. Ol'shanskaja AS, Dmitrenko DV, Malov IV, et al. The association of lesion of organ of vision and brain

- in neurocutaneous syndromes. *Sovremennye Problemy Nauki i Obrazovaniya*. 2020;(4):116. (In Russ.) DOI: 10.17513/spno.30012
7. Pil'kevich NB. Nasledstvennye patologii organov zreniya Inheritance of pathology of organs of vision. *Zagal'naya Patologiya i Patologichna Fiziologiya*. 2012;(3):17–25. (In Russ.)
 8. Silaeva NV, Mostjuk EM. Neurofibromatosis type I. *Modern Science*. 2019;(10–2):215–219. (In Russ.)
 9. Janchenko V, Gromakina EV, Kukujuk TV, et al. Vnutri-glaznye proyavleniya neirofibromatoza I tipa (klinicheski sluchai). *Modern Technologies in Ophthalmology*. 2018;(1):439–441. (In Russ.)
 10. Avery RA, Katowitz JA, Fisher MJ, et al. Orbital/Periorbital Plexiform Neurofibromas in Children with Neurofibromatosis Type 1: Multidisciplinary Recommendations for Care. *Ophthalmology*. 2017;124(1):123–132. DOI: 10.1016/j.ophtha.2016.09.020.
 11. Edward DP, Morales J, Bouhenni RA, et al. Congenital ectropion uvea and mechanisms of glaucoma in neurofibromatosis type 1: new insights. *Ophthalmology*. 2012;119(7):1485–1494. DOI: 10.1016/j.ophtha.2012.01.027
 12. Khajavi M, Khoshsirat S, Ahangarnazari L, et al. A brief report of plexiform neurofibroma. *Curr Probl Cancer*. 2018;42(2):256–260. DOI: 10.1016/j.cuprocancer.2018.01.007
 13. Kinori M, Hodgson N, Zeid JL. Ophthalmic manifestations in neurofibromatosis type 1. *Surv Ophthalmol*. 2018;63(4):518–533. DOI: 10.1016/j.survophthal.2017.10.007
 14. Kovatch KJ, Purkey MT, Martinez-Lage M, et al. Management of an expansile orbital mass: Plexiform neurofibroma decompression by orbitozygomatic approach. *Laryngoscope*. 2015;125(11):2457–2460. DOI: 10.1002/lary.25232
 15. Li H, Liu T, Chen X, et al. A rare case of primary congenital glaucoma in combination with neurofibromatosis 1: a case report. *BMC Ophthalmol*. 2015;15:149. DOI: 10.1186/s12886-015-0142-8
 16. Morales J, Chaudhry IA, Bosley TM. Glaucoma and globe enlargement associated with neurofibromatosis type 1. *Ophthalmology*. 2009;116(9):1725–1730. DOI: 10.1016/j.ophtha.2009.06.019
 17. Tzili N, El Orch H, Bencherifa F, et al. Congenital glaucoma and neurofibromatosis type 1. *Pan Afr Med J*. 2015. Vol. 21. P. 56. (In French.) DOI: 10.11604/pamj.2015.21.56.6794

◆ Информация об авторах

*Ирина Викторовна Болотникова — врач-офтальмолог отделения нейрохирургии № 7 для детей. ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» — филиал ФГБУ «Российский нейрохирургический институт им. А.Л. Поленова», Санкт-Петербург, Россия. E-mail: irinabolotnikovva@gmail.com

Вадим Петрович Иванов — врач-нейрохирург отделения нейрохирургии № 7 для детей. ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» — филиал ФГБУ «Российский нейрохирургический институт им. А.Л. Поленова», Санкт-Петербург, Россия. E-mail: Dr.viom@gmail.com

Александр Сергеевич Шаповалов — врач-нейрохирург отделения нейрохирургии № 7 для детей. ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» — филиал ФГБУ «Российский нейрохирургический институт им. А.Л. Поленова», Санкт-Петербург, Россия. E-mail: drship@mail.ru

Вильям Арамович Хачатрян — д-р мед. наук, профессор, отделение нейрохирургии № 7 для детей. ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» — филиал ФГБУ «Российский нейрохирургический институт им. А.Л. Поленова», Санкт-Петербург, Россия. E-mail: wakhns@gmail.com

Владимир Всеволодович Бржеский — д-р мед. наук, профессор, заведующий кафедрой офтальмологии. ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия. E-mail: vvbrzh@yandex.ru

* Автор, ответственный за переписку / Corresponding author

◆ Information about the authors

*Irina V. Bolotnikova – MD, Ophthalmologist of the Department of Neurosurgery No. 7 for Children. Almazov National Medical Research Centre – Branch of the Polenov Neurosurgical Institute, Saint Petersburg, Russia. E-mail: irinabolotnikovva@gmail.com

Vadim P. Ivanov – MD, Neurosurgeon of the Department of Neurosurgery No. 7 for Children. Almazov National Medical Research Centre – Branch of the Polenov Neurosurgical Institute, Saint Petersburg, Russia. E-mail: Dr.viom@gmail.com

Aleksandr S. Shapovalov – MD, Neurosurgeon of the Department of Neurosurgery No. 7 for Children. Almazov National Medical Research Centre – Branch of the Polenov Neurosurgical Institute, Saint Petersburg, Russia. E-mail: drship@mail.ru

William A. Khachatryan – MD, PhD, Dr. Med. Sci., Professor of the Department of Neurosurgery No. 7 for Children. Almazov National Medical Research Centre – Branch of the Polenov Neurosurgical Institute, Saint Petersburg, Russia. E-mail: wakhns@gmail.com

Vladimir V. Brzheskiy – MD, PhD, Dr. Med. Sci., Professor, Head of the Department of Ophthalmology. St. Petersburg State Pediatric Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation, Saint Petersburg, Russia. E-mail: vvbrzh@yandex.ru