
皮肤上有“牛奶咖啡斑”？专家：警惕神经纤维瘤病

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/33237.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

皮肤上有“牛奶咖啡斑”？专家：警惕神经纤维瘤病

。在罕见病领域，I型神经纤维瘤病(NF1)因其较高的新生儿发病率和严重的疾病危害，日益受到医学界和社会的关注。中山大学附属第一医院儿科副主任医师张军近日表示，NF1患者按时复诊、随诊和保持健康的生活方式至关重要。同时应多学科协作，协作网加速为NF1患者提供全生命周期的规范化管理。

这一由NF1基因突变引起的常染色体显性遗传性疾病，累及多系统，给患者带来沉重的疾病负担，早诊早治意义重大。

NF1患者临床表现多样，其中皮肤多发牛奶咖啡斑是重要的识别特征。这些咖啡斑通常多发，呈圆形或椭圆形，边界清晰。

在儿科内分泌领域，医生在面对身材矮小且伴有多发牛奶咖啡斑的患儿时，会高度怀疑NF1，若追问病史发现家族中有类似症状者，临床判断的可能性就更大。除了牛奶咖啡斑，部分患者还会出现雀斑、虹膜错构瘤、骨骼畸形和认知功能障碍等症状。

值得注意的是，NF1患者中约30%至50%会出现丛状神经纤维瘤(PN)，许多患儿在出生时就发病。瘤体增长不受控制，年幼患儿的增长速度更快，如3-5岁患儿肿瘤体积每年增长35.1%。更为严重的是，8%-13%的患者瘤体可能恶变，恶变后五年总生存率不超过50%。瘤体的生长不仅会导致疼痛、毁容、畸形和功能障碍，还可能危及生命。

对于NF1的诊断，大多数可以通过临床症状进行明确。当症状隐匿时，基因检测也是重要手段，若基因检测呈阳性，基本可以确诊。此外，当怀疑体内有肿瘤时，磁共振平扫和增强检查可帮助定位丛状神经纤维瘤。张军表示，在大多数情况下，只有在基因阴性且高度怀疑，或诊断疑难的情况下才会进行活检。

在治疗方面，NF1的治疗方式因瘤体的位置和对患者的影响而异。张军称，对于仅存在皮肤咖啡斑且对生活影响不大的患者，可不进行治疗；若患者有治疗需求，可前往皮肤科进行激光治疗等，“对于体表瘤子，若对健康无太大危害，可根据个人意愿选择是否治疗”。

然而，对于深部瘤子，由于会对人体健康和生命造成威胁，通常首选手术切除。“但NF1手术难

度极大，因其血供和神经丰富，手术过程中极易损伤神经，风险很高。”张军称，目前，针对不可手术的丛状神经纤维瘤患儿，已经出现了创新靶向药，通过阻断瘤体生长通路来控制疾病进展，部分瘤子在用药后会缩小，即便瘤体没有缩小，只要不再进展，对患者来说也是较好的结果。目前该靶向药物获批用于3岁以上、18岁以下患者。

NF1作为一种累及多系统的慢性综合征，长期随访与规范化管理对改善患者生活质量至关重要。目前，NF1领域面临着医保药物落地难、儿童用药保障不足等挑战。

“由于患者的临床表现较为多样化，多学科的参与能提升NF1规范化诊疗能力建设。”张军说，NF1的诊疗可能需要新生儿科、眼科、皮肤科、肿瘤科、小儿外科、脊柱外科等多学科联合参与，从诊断到治疗、随访，各学科共同协作，处理患者的并发症，实现对患者全生命周期的疾病管理。(完)

作者：蔡敏婕 来源：中国新闻网

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发