

DOI: <https://doi.org/10.36425/rehab694067>

EDN: PYXHIF

Опыт достижения положительных результатов реабилитационных мероприятий у ребёнка с болезнью фон Гиппеля–Линдау в послеоперационном периоде радикального удаления гемангиобластомы мозжечка: клинический случай

А.С. Мирошникова¹, А.В. Петриченко¹, И.Ф. Острейков², А.Н. Кузовлев³, Е.А. Спиридонова³, С.Е. Хорошилов⁴, А.Ф. Карелин¹

¹ Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева, Москва, Россия;

² Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования, Москва, Россия;

³ Федеральный научно-клинический центр реаниматологии и реабилитологии, Москва, Россия;

⁴ Главный военный клинический госпиталь имени академика Н.Н. Бурденко, Москва, Россия

АННОТАЦИЯ

Болезнь фон Гиппеля–Линдау — редкое врождённое мультисистемное наследственное заболевание из группы факоматозов; проявляется развитием множественных ангиоматозных доброкачественных и злокачественных образований. Гемангиобластомы центральной нервной системы, также относящиеся к весьма редким доброкачественным опухолям с высокой васкуляризацией, являются одним из наиболее распространённых типов опухоли при указанном заболевании. Как правило, патологический процесс на протяжении длительного времени протекает бессимптомно, в связи с чем в подавляющем большинстве случаев болезнь диагностируется преимущественно у взрослых.

В настоящей работе представлены положительные результаты оказания медицинской помощи на этапах реабилитации в условиях лечебно-реабилитационного научного центра «Русское поле» шестнадцатилетней девочке с тяжёлой формой болезни фон Гиппеля–Линдау, клинически реализованной множественными кистозно-солидными образованиями в заднечерепной ямке. Продолжительный период реабилитационных мероприятий позволил обеспечить этапное выполнение комплекса задач, направленных на восстановление ясного сознания, безопасного и устойчивого стереотипа передвижения, артикулярной моторики, голосовой функции, дыхательной функции, формирование функционального глотания и др. Анализ результатов лечения ребёнка демонстрирует значительное улучшение качества жизни после длительной комплексной медицинской реабилитации и работы мультидисциплинарной реабилитационной команды врачей. Психологами Центра проведена работа с девочкой и её матерью, что помогло им пережить обусловленную болезнью сложную жизненную ситуацию и, несмотря на высокие риски возникновения новых опухолей, получить оптимистичный настрой на своё будущее. Непрерывные реабилитационные мероприятия имели положительные результаты, что позволило ребёнку успешно завершить обучение в общеобразовательной школе и поступить в высшее учебное заведение.

Полное излечение девочки достигнуто не было. В связи с наличием медленного роста новообразований в головном и спинном мозге назначена таргетная терапия. Планируемая продолжительность таргетной терапии — три года.

Ключевые слова: нейрореабилитация; клинический случай; дети; генетический синдром; гемангиобластома центральной нервной системы; болезнь фон Гиппеля–Линдау.

Как цитировать:

Мирошникова А.С., Петриченко А.В., Острейков И.Ф., Кузовлев А.Н., Спиридонова Е.А., Хорошилов С.Е., Карелин А.Ф. Опыт достижения положительных результатов реабилитационных мероприятий у ребёнка с болезнью фон Гиппеля–Линдау в послеоперационном периоде радикального удаления гемангиобластомы мозжечка: клинический случай // Физическая и реабилитационная медицина, медицинская реабилитация. 2025. Т. 7, № 4. С. 313–322. DOI: 10.36425/rehab694067 EDN: PYXHIF

DOI: <https://doi.org/10.36425/rehab694067>

EDN: PYXHIF

Achieving Positive Rehabilitation Outcomes in a Child With Von Hippel–Lindau Disease Following Complete Resection of a Cerebellar Hemangioblastoma: a Case Report

Alexandra S. Miroshnikova¹, Anna V. Petrichenko¹, Ivan F. Ostreikov², Artem N. Kuzovlev³, Elena A. Spiridonova³, Sergey E. Khoroshilov⁴, Alexander F. Karelin¹

¹ Dmitry Rogachev National Medical Research Center for Children's Hematology, Oncology and Immunology, Moscow, Russia;

² Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;

³ Federal Research and Clinical Center of Intensive Care Medicine and Rehabilitology, Moscow, Russia;

⁴ Main Military Clinical Hospital named after academician N.N. Burdenko, Moscow, Russia

ABSTRACT

Von Hippel–Lindau disease is a rare, congenital, multisystemic hereditary disorder classified as a phakomatosis. It is characterized by multiple benign and malignant angiomatous tumors. Hemangioblastoma of the central nervous system is classified as a rare, highly vascularized, benign tumor. This is one of the most common tumor types associated with von Hippel–Lindau disease. The condition usually has a long asymptomatic phase, so it often goes undiagnosed until adulthood.

This work presents positive rehabilitation outcomes for a 16-year-old girl with von Hippel–Lindau disease, which manifested as multiple cystic and solid lesions in the posterior cranial fossa. Rehabilitation took place at the Medical and Rehabilitation Research Center Russkoye Pole. A long rehabilitation period allowed for the gradual achievement of clinical goals, such as restoration of clear consciousness, safe and stable movement patterns, motor skills, voice and respiratory functions, and functional swallowing. A significant improvement in quality of life was observed after the patient received comprehensive, long-term medical rehabilitation from a multidisciplinary team. The local psychologists helped the girl and her mother overcome their difficult situation caused by the disease and adopt an optimistic outlook on their future, despite the high risk of new tumors. Continuous rehabilitation efforts enabled the girl to successfully graduate from school and enter a higher education institution.

The girl did not fully recover. Targeted therapy with belzutifan was prescribed because of the presence of slow-growing lesions in the brain and spinal cord. The planned duration of the targeted therapy is three years.

Keywords: neurorehabilitation; case report; children; genetic syndrome; hemangioblastoma of central nervous system; von Hippel–Lindau disease.

To cite this article:

Miroshnikova AS, Petrichenko AV, Ostreikov IF, Kuzovlev AN, Spiridonova EA, Khoroshilov SE, Karelin AF. Achieving Positive Rehabilitation Outcomes in a Child With Von Hippel–Lindau Disease Following Complete Resection of a Cerebellar Hemangioblastoma: a Case Report. *Physical and rehabilitation medicine, medical rehabilitation*. 2025;7(4):313–322. DOI: 10.36425/rehab694067 EDN: PYXHIF

Submitted: 01.11.2025

Accepted: 04.12.2025

Published online: 13.12.2025

АКТУАЛЬНОСТЬ

Болезнь фон Гиппеля–Линдау (Von Hippel-Lindau disease, VHL) — врождённое мультисистемное наследственное заболевание из группы факоматозов, проявляющееся развитием множественных ангиоматозных доброкачественных и злокачественных образований в сетчатке, центральной нервной системе, во внутренних органах, включая гемангиобластомы головного/спинного мозга/сетчатки, почечно-клеточные карциномы, феохромоцитомы, нейроэндокринные опухоли поджелудочной железы и эндолимфатических мешков. Заболевание является редким (приблизительно 1 случай на 35 500–36 000 живорождённых), наследуется по аутосомно-доминантному типу с пенетрантностью более 90% к возрасту 65 лет [1–3].

В 1894 году британский генетик Эдвард Тричер Коллинз (Edward Treacher Collins) впервые сделал сообщение о выявленных им «своеобразных сосудистых новообразованиях» в сетчатке у двух братьев и сестры. Немецкий офтальмолог Ойген фон Гиппель (Eugen Adolf Arthur von Hippel) представил свой первый случай сосудистой опухоли сетчатки на Гейдельбергском конгрессе в 1895 году, а в 1904 году описал семейные гемангиобластомы сетчатки. В 1926 году шведский нейропатолог Арвид Линдау (Arvid Vilhelm Lindau) высказал мнение, что семейные гемангиобластомы сетчатки связаны с гемангиобластомами мозжечка и спинного мозга, а также что у таких пациентов развивается рак почек и кисты поджелудочной железы. В 1993 году в Национальном институте рака США (National Cancer Institute, NCI) был клонирован ген болезни фон Гиппеля–Линдау (VHL-ген), локализованный в 3p25–3p26 на коротком плече третьей хромосомы [2].

Патофизиология заболевания связана с нарушением восприятия кислорода, вызванным неспособностью расщеплять транскрипционный фактор HIF α (hypoxia-inducible factor α) [2], что приводит к чрезмерной активации гипоксических путей [4]. Неврологические и висцеральные поражения, характеризующиеся чрезмерным неоангиогенезом и высокой васкуляризацией опухолей, возникают из-за развития так называемого хронического псевдогипоксического состояния вследствие накопления двух изоформ HIF α (HIF-1 α и HIF-2 α) с последующей активацией гипоксических путей даже при нормальном уровне кислорода в крови [2].

В Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, Десятого пересмотра (МКБ-10) болезнь фон Гиппель–Линдау относится к врождённым аномалиям (порокам развития), деформациям и хромосомным нарушениям (МКБ-10: Q85). При болезни фон Гиппеля–Линдау пациенты наследуют дефектный аллель от одного из родителей, а другой аллель либо мутирует, либо удаляется, либо подвергается эпигенетическому подавлению. Возможна спорадическая (ненаследственная) форма заболевания, вызванная спонтанной, а не унаследованной мутацией гена VHL [2].

По классификации группы М.И. Волкова, приведённой в журнале «Современная онкология» [5], синдром фон Гиппеля–Линдау подразделяется на VHL-синдром 1-го типа (без феохромоцитомы надпочечников) и VHL-синдром 2-го типа (с феохромоцитомой надпочечника). VHL-синдром 2-го типа, в свою очередь, подразделяется на подтипы 2А (с феохромоцитомой без рака почки), 2В (с феохромоцитомой и раком почки) и 2С (с феохромоцитомой без рака почки и гемангиобластом).

Гемангиобластомы центральной нервной системы являются одним из наиболее распространённых типов опухоли при болезни фон Гиппеля–Линдау, выявляемых у 60–80% пациентов [1, 2].

Гемангиобластомы — весьма редкие доброкачественные опухоли с высокой васкуляризацией, поражающие в основном центральную нервную систему. Частота встречаемости опухолей составляет до 1–2,5% всех опухолей головного мозга и до 2–10% опухолей спинного мозга. Примерно у 20% лиц с гемангиобластомами центральной нервной системы одновременно диагностируется болезнь фон Гиппеля–Линдау [6].

Патологический процесс на протяжении продолжительного времени, как правило, не имеет отчётливых клинических проявлений, в связи с чем средний возраст начала заболевания составляет от 26 до 32 лет [1, 2, 5, 7, 8]. Опубликована информация о том, что использование методов визуализации при скрининге позволило выявить единичные бессимптомные случаи небольших по объёму гемангиобластом центральной нервной системы у детей (наименьший возраст 8 лет) [1]. Данные об особенностях течения болезни фон Гиппеля–Линдау у детей и подростков скудные, а рекомендации по наблюдению и лечению основаны на мнениях специалистов, ориентированных на оказание медицинской помощи взрослому населению. Пожалуй, единственными опубликованными сведениями в отношении тяжёлых форм заболевания являются результаты паназиатского исследования А. Sharma и соавт. [9] в группе из 26 детей/подростков (средний возраст 15,5 года), установившими в 42% случаев гемангиобластому центральной нервной системы.

Актуальность проблемы совершенствования стратегий нейрореабилитационных мероприятий после оперативных вмешательств не вызывает сомнений. Онкорехабилитация — относительно новое направление восстановительного лечения, в задачи которого входит обеспечение поддерживающей терапии и реабилитации с целью предупреждения и лечения патологических состояний, которые могут привести к временной или стойкой утрате трудоспособности. Реабилитация онкологического пациента должна начинаться в момент диагностики основного заболевания, ещё до начала его терапии (предреабилитация), продолжаться весь период комбинированного лечения, сопровождая после его завершения и перевода пациента на паллиативную терапию [10, 11]. Применительно к педиатрической практике, нейрореабилитационные

мероприятия направлены не только на восстановление физической работоспособности и улучшение качества жизни пациента, но и на создание необходимых условий для поступательного развития ребёнка и его обучения [12–14]. Особую актуальность имеет проблема изучения феномена детского мозжечкового мутизма, развивающегося после резекции опухоли задней черепной ямки [15].

Уникальность охарактеризованного нами в настоящей работе клинического случая обусловлена изложением положительных результатов медицинской реабилитации шестнадцатилетней девочки с тяжёлой формой болезни фон Гиппеля–Линдау, клинически реализованной множественными кистозно-солидными образованиями в задней черепной ямке и спинном мозге.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ

О пациенте

Клиническим проявлением манифестации заболевания у подростка в возрасте 16 лет явились частые головокружения. До начала заболевания девочка считала себя здоровой, развивалась по возрасту, обучалась в общеобразовательной школе. Методом магнитно-резонансной томографии впервые были выявлены множественные кистозно-солидные образования в заднечерепной ямке, в том числе в мозжечке и спинном мозге. В связи с нарастанием интенсивности и частоты эпизодов головокружения была начата терапия глюкокортикоидами. Через месяц после первого обращения за медицинской помощью выполнено оперативное вмешательство в объёме радикального удаления образования мозжечка. Гистологически верифицирована гемангиобластома. Эпизодов головокружения в послеоперационном периоде не было, однако отмечалось появление правостороннего гемипареза со снижением мышечной силы в левых конечностях [2 балла по шкале оценки мышечной силы Британского совета медицинских исследований (Medical Research Council, MRC)] [16]. Помимо мышечной слабости, бульбарные нарушения характеризовались дизартрией, дисфагией, дисфонией. С целью предотвращения развития алиментарных нарушений питание девочки осуществлялось с помощью назогастрального зонда.

На контрольном исследовании методом магнитно-резонансной томографии убедительных данных за наличие остаточных тканей опухоли в области мозжечка не выявлено, однако на протяжении всего спинного мозга выявлены множественные кистозные и кистозно-солидные опухолевые образования.

Дифференциальная диагностика и окончательный диагноз

Принимая во внимание данные визуализации, а также гистологического заключения, в план дифференциальной диагностики имеющегося у ребёнка патологического

процесса была включена болезнь фон Гиппеля–Линдау. Материал направлен на генетическое исследование. Проведено уточнение анамнестических данных, в результате которого наличие фактов болезни фон Гиппеля–Линдау в семье девочки не установлено.

Через 4 месяца от манифестации заболевания, соответственно, через 3 месяца после операции зафиксировано значительное ухудшение неврологического статуса ребёнка, клинически выраженное интенсивным болевым синдромом в области шеи и спины, а также невозможностью самостоятельного передвижения. При контрольном исследовании спинного мозга методом магнитно-резонансной томографии выявлено увеличение объёма узлового новообразования в грудном отделе спинного мозга на 47%. Проведено повторное оперативное лечение в объёме нерадикального удаления новообразования спинного мозга на уровне C7–Th3. Гистологически верифицирована гемангиобластома, Grade I. В неврологическом статусе в послеоперационном периоде отмечено нарастание нижнего парапареза, более выраженного в правой ноге. Результаты молекулярно-генетического исследования подтвердили у девочки болезнь фон Гиппеля–Линдау. Взят на исследование генетический материал родителей и двух сиблингов пациентки.

Пациентка неоднократно госпитализировалась в лечебно-реабилитационный научный центр «Русское поле» ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России (ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России). Продолжительный период реабилитационных мероприятий позволил обеспечить этапное выполнение комплекса задач, направленных на восстановление ясного сознания, безопасного и устойчивого стереотипа передвижения, артикулярной моторики, голосовой и дыхательной функций, формирование функционального глотания и др.

Инструментальное обследование

Учитывая тяжесть течения патологического процесса, клинические проявления состояния минимального сознания, наличие нарушений дыхания, питания и коммуникации, при формировании целей медицинской реабилитации была использована Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (МКФ) [17]. Первичная оценка уровня сознания при поступлении и в динамике осуществлялась в соответствии с клиническими рекомендациями Федерации анестезиологов и реаниматологов России «Хронические нарушения сознания»¹ и включала шкалу комы Глазго (Glasgow Coma Scale, GCS) и шкалу восстановления после

¹ Хронические нарушения сознания. Клинические рекомендации (утв. 18 мая 2023 года). Режим доступа: https://gkb05.ru/wp-content/uploads/2023/10/kr_hns_2023.pdf Дата обращения: 15.11.2025.

комы (Coma Recovery Scale-Revised, CRS-R) [18]. Исходно оценка по шкале GCS составила 9 баллов, по шкале CRS-R — 10 баллов, что соответствовало критериям минимального сознания. Оценка по шкале реабилитационной маршрутизации составила 4 балла, что характеризовало постоянную потребность в специализированной мультидисциплинарной реабилитации.

При скрининге состояния нейрокогнитивных функций на этапах медицинской реабилитации мы использовали базовый пакет тестов, включающий вербальные и невербальные тесты; тесты на устойчивость внимания, скорость мышления, процессинг, исполнительные функции, а также методы оценки эмоционально-поведенческой сферы: когнитивную кембриджскую батарею CANTAB (Cambridge Neuropsychological Test Automated Battery), опросник Ахенбаха (Child Behavior Checklist, CBCL), субтесты батареи когнитивных тестов и детского комплекта нейропсихологических тестов Кауфмана (Kaufman Assessment Battery for Children, KABC).

Оказание медицинской помощи в условиях лечебно-реабилитационного научного центра «Русское поле»

Оказание медицинской помощи пациентке осуществлялось в соответствии с положениями Приказа Министерства здравоохранения Российской Федерации от 23 октября 2019 года № 878н².

Первая госпитализация (через 4 месяца после первичного оперативного вмешательства)

При поступлении состояние девочки стабильно тяжёлое, сознание минимальное (продуктивный контакт невозможен), дыхание через трахеостому, питание blenderизированной пищей через назогастральный зонд. Имели место неоднократные эпизоды аспирации, требовавшие экстренного обеспечения проходимости дыхательных путей. Выявлено ожирение II степени на фоне приёма глюкокортикоидов.

Неврологический статус: бульбарные нарушения (дизартрия, дисфагия, дисфония); нижний парапарез, более выраженный в правой ноге; нарушение функции тазовых органов, характеризующее поражение спинного мозга (задержка мочи, затруднённая произвольная дефекация со склонностью к запорам). Девочка передвигалась только с поддержкой; могла стоять с поддержкой до 2 минут, без поддержки — 5–7 секунд.

Реабилитационные цели: этапная вертикализация; преодоление страха падения; умение стоять с поддержкой до 20 секунд и делать самостоятельно не менее двух шагов (табл. 1).

Результаты реабилитационных целей. Индивидуальная программа нейро- и психологической реабилитации девочки включала когнитивно-поведенческую терапию и психотерапевтическую поддержку с целью преодоления страха падения при самостоятельном передвижении. Во время реабилитации проводились логопедические занятия по обучению глотания, логопедический массаж.

Физиотерапевтические укрепляющие процедуры выполнены в следующем объёме: магнитотерапия на нижние конечности; четырёхкамерные ванны; физиотерапия; занятия с инструкторами-методистами по лечебной физкультуре по этапной вертикализации; массаж.

После 14-дневного курса реабилитационные цели были успешно достигнуты.

У матери, сопровождающей ребёнка во время реабилитации, присутствовал выраженный страх результатов генетического исследования семьи, в связи с чем всё время ожидания сопровождалось психотерапевтической поддержкой семьи.

Вторая госпитализация (через 5 месяцев после первичного оперативного вмешательства)

При поступлении у пациентки наблюдалась значимая положительная динамика в виде самостоятельного передвижения на короткие расстояния (до 5 метров), улучшения функции глотания.

Реабилитационные цели: умение полностью самостоятельно сглатывать жидкую пищу, что будет подтверждаться исследованиями оториноларинголога и логопеда; умение самостоятельно проходить до 10 метров и частичный отказ от коляски (см. табл. 1).

Результаты реабилитационных целей. Индивидуальные комплексные реабилитационные мероприятия, начатые при первой госпитализации, привели к достижению целей второй госпитализации: пациентка смогла увеличить проходимое самостоятельно расстояние до заданных параметров и частично отказаться от коляски. Девочка начала передвигаться на дальние расстояния с помощью роллаторов (ходунки, оснащённые колёсами).

Во время второго курса реабилитации был сделан акцент на обучение пациентки глотанию. В результате проведённого лечения оториноларингологом согласована деканюляция трахеостомического канала.

Комплекс специализированной медицинской реабилитации включал телерецепторную коррекцию поструральной функции; выполнение артикуляционных и дыхательных упражнений; медикаментозную коррекцию функции пищеварения; коррекцию функции голоса и речи; постепенный переход на самостоятельное питание (в рамках нутритивной поддержки); тренировку ходьбы по лестнице и самостоятельную ходьбу.

Данные медико-генетического исследования подтвердили наличие болезни фон Гиппеля–Линдау у матери пациентки; у отца и двоих сиблингов генетических нарушений не выявлено. Психологи Центра работали с матерью

² Приказ Министерства здравоохранения РФ от 23.10.2019 N 878н «Об утверждении Порядка организации медицинской реабилитации детей». Режим доступа: https://docs.cntd.ru/document/563862149?ysc_lid=miso02bj1u38881142 Дата обращения: 15.11.2025.

Таблица 1. Оценка медицинской помощи пациентке в условиях лечебно-реабилитационного учреждения по Международной классификации функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья**Table 1.** Assessment of medical care for a patient in a medical rehabilitation facility according to the International Classification of Functioning, Disability and Health

Домен МКФ		Госпитализация	
		при поступлении	при выписке
<i>Первая госпитализация</i>			
d4500	Ходьба на короткие расстояния	3,4	3,3
d465	Передвижение с использованием технических средств	3,3	2,3
b770	Функция стереотипа походки	4	3
d4154	Нахождение в положении стоя	3,4	3,3
b5105	Глотание	3	2
b320	Функции артикуляции	3	2
d330	Речь	3,3	3,3
e310	Семья и ближайшие родственники	4	3
e410	Индивидуальные установки семьи и ближайших родственников	4	3
<i>Вторая госпитализация</i>			
d4500	Ходьба на короткие расстояния	3,3	2,3
d465	Передвижение с использованием технических средств	2,2	1,1
b770	Функция стереотипа походки	3	3
d4154	Нахождение в положении стоя	2,3	2,2
b5105	Глотание	1	0
b320	Функции артикуляции	2	2
d330	Речь	3,3	2,2
e310	Семья и ближайшие родственники	3	2
e410	Индивидуальные установки семьи и ближайших родственников	3	2
<i>Третья госпитализация</i>			
d4501	Ходьба на дальние расстояния	2,2	2,1
b770	Функция стереотипа походки	2	1
d2401	Преодоление стресса	3,3	2,2
d2408	Способность справляться со стрессом и другими психологическими нагрузками	3,3	2,2
b320	Функции артикуляции	1	0
b320	Функции артикуляции	1	0
e310	Семья и ближайшие родственники	0	+1
e410	Индивидуальные установки семьи и ближайших родственников	0	+1
<i>Четвёртая госпитализация</i>			
d4501	Ходьба на дальние расстояния	1,2	1,1
b770	Функция стереотипа походки	2	1
d2401	Преодоление стресса	2,1	1,1
d2408	Способность справляться со стрессом и другими психологическими нагрузками	2,1	1,1
b1440	Кратковременная память	3	2
d199	Обучение и применение знаний	3,2	2,2
e310	Семья и ближайшие родственники	+1	+2
e410	Индивидуальные установки семьи и ближайших родственников	+1	+2
<i>Пятая госпитализация</i>			
d4501	Ходьба на дальние расстояния	2,1	1,1
b770	Функция стереотипа походки	2	1
d2401	Преодоление стресса	3,2	2,2
d2408	Способность справляться со стрессом и другими психологическими нагрузками	3,2	2,2
b1440	Кратковременная память	3	2
d199	Обучение и применение знаний	3,2	2,1
e310	Семья и ближайшие родственники	+2	+3
e410	Индивидуальные установки семьи и ближайших родственников	+2	+3

и дочь, что помогло им пережить данную ситуацию и, несмотря на высокие риски возникновения новых опухолей, получить оптимистичный настрой на своё будущее.

На данном этапе реабилитации был определён комплекс упражнений для самостоятельных занятий в домашних условиях. В лечебном учреждении по месту жительства осуществлена деканюляция трахеостомического канала.

Третья госпитализация (через 7 месяцев после первичного оперативного вмешательства)

На момент поступления пациентка передвигалась полностью самостоятельно с сохранением шаткости походки и неуверенности при преодолении лестниц. Ребёнок самостоятельно дышал и питался.

Целью семьи при осуществлении реабилитационных мероприятий являлась подготовка ребёнка к возвращению в общеобразовательную школу, однако у пациентки имелся страх нового коллектива, а также боязнь насмешек в связи с наличием выраженного послеоперационного рубца на голове и множественных стрий на теле.

Реабилитационные цели: психологическая подготовка ребёнка к школе; коррекция паттерна походки (см. табл. 1).

Результаты реабилитационных целей. За третью госпитализацию поставленные реабилитационные цели были достигнуты частично. В результате работы психологов выработаны защитные стратегии от школьного буллинга. К окончанию госпитализации у пациентки уменьшилась шаткость походки, но полностью не исчезла.

В межгоспитальный период девочка вернулась в общеобразовательную школу, возобновила обучение в художественной школе.

Четвёртая госпитализация (через 12 месяцев после первичного оперативного вмешательства)

При поступлении пациентка предъявила жалобы на быструю утомляемость во время обучения в школе и сложности с запоминанием большого объёма информации. Шаткость походки сохранялась.

Реабилитационные цели: снизить шаткость походки; увеличить толерантность к физическим нагрузкам; нарастить силу в проблемных мышечных группах левой ноги (на 1 балл по шкале MRC) (см. табл. 1).

Результаты реабилитационных целей. За период госпитализации реабилитационные цели были успешно достигнуты (см. табл. 1). Вместе с тем, по данным контрольного исследования методом магнитно-резонансной томографии, был выявлен медленный рост новообразований в головном и спинном мозге. Учитывая результаты гистологического и молекулярно-генетического заключений, подтвердивших болезнь фон Гиппеля–Линдау, множественные неоперабельные образования в структуре задней черепной ямки и спинном мозге, онкологами была назначена таргетная терапия.

Пятая госпитализация (через 18 месяцев после первичного оперативного вмешательства)

На момент поступления у ребёнка наблюдалась незначительная отрицательная динамика в виде усиления шаткости походки и ухудшения памяти. Вместе с тем девочка успешно завершила обучение в общеобразовательной школе и ожидала результатов вступительных экзаменов в институт.

Реабилитационные цели: коррекция паттерна походки; улучшение краткосрочной памяти (см. табл. 1).

Результаты реабилитационных целей. По результатам госпитализации отмечена положительная динамика со стороны двигательного статуса в виде уменьшения шаткости походки, а также улучшение памяти по данным тестовых исследований.

Исход и результаты последующего наблюдения

В настоящий момент пациентке исполнилось 18 лет. Дальнейшие реабилитационные мероприятия осуществляются в медицинских учреждениях, ориентированных на оказание медицинской помощи взрослому населению.

Доброкачественный характер опухоли не определяет благоприятного исхода заболевания [12].

ОБСУЖДЕНИЕ

Клиническая картина болезни фон Гиппеля–Линдау зависит от размера и локализации опухоли. Клинические проявления внутричерепных опухолей обусловлены повышением внутричерепного давления, нарушением оттока спинномозговой жидкости через четвёртый желудочек, последствиями прямого масс-эффекта и отёка головного мозга. Патологические изменения спинного мозга могут протекать бессимптомно; степень тяжести и характер последствий повреждений центральной нервной системы соответствуют уровню поражения спинного мозга [2]. В 40% случаев первичные симптоматические проявления заболевания обусловлены локализацией опухоли в центральной нервной системе: головные боли (77%), атаксия походки (57%), тошнота/рвота (19%), головокружение (18%), трудности с речью (15%) и дисметрия (11%) [1].

Внутричерепные гемангиобластомы являются наиболее быстрорастущими доброкачественными внутричерепными опухолями. У пациентов с болезнью фон Гиппеля–Линдау, не получающих лечения, увеличение объёма гемангиобластомы происходит скачкообразно и может достигать 2,38 см³/год [2]. В профильной литературе описаны случаи прогрессирования опухоли за 5-летний период на 22% [19].

Хирургическое лечение гемангиобластом, если оно возможно, в настоящее время является основным радикальным методом оказания медицинской помощи [20, 21]. J. Wach и соавт. [22] опубликовали в 2025 году результаты международного многоцентрового ретроспективного когортного исследования, в которое были

включены 357 пациентов с болезнью фон Гиппеля–Линдау из 13 нейроонкологических центров. Полная резекция опухоли была проведена в 87,7% случаев, что позволило значительно улучшить выживаемость пациентов и предотвратить прогрессирование патологического процесса в течение 72 месяцев. Однако очевидная травматичность оперативных вмешательств диктует необходимость разработки минимально инвазивных технологий [20], в числе которых определённые перспективы связаны с применением метода стереотаксической радиохирургии [8, 19].

Заслуживают внимания результаты исследования М. Sundaram и соавт. [23] по оценке качества жизни в группе из 171 пациента с болезнью фон Гиппеля–Линдау, перенёвших оперативное лечение (медиана количества операций — 4,0). Установлено, что последствия оперативного лечения в 51,8% случаев повлекли прогрессирование утомляемости, в 51,2% — ухудшение психического здоровья, в 45,2% — оказали негативное влияние на способность вести повседневную жизнь; 73% пациентов указали, что предпочли бы принимать таблетки, которые могли отсрочить операцию. Синдром послеоперационной усталости, при котором пациенты после хирургического лечения ощущают сонливость, апатию, депрессию, быструю утомляемость, оказывает значимое негативное влияние не только на процесс реабилитации, но и в целом на прогноз течения заболевания [10].

В соответствии с рекомендациями международного руководства VHL Alliance по наблюдению за пациентами с болезнью фон Гиппеля–Линдау, лечение больных по возможности должны осуществлять врачи с опытом оказания междисциплинарной медицинской помощи [1]. На этапе реабилитации нами были выполнены положения международных рекомендаций: в лечении ребёнка принимали участие врачи 12 специальностей (реабилитолог, невролог, педиатр, онколог, хирург, оториноларинголог, офтальмолог, иммунолог, реаниматолог, физиотерапевт, гастроэнтеролог, медицинский генетик, а также медицинский психолог). Следует обратить внимание на тот факт, что ФГБУ НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России имеет многолетний опыт оказания медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями. Комплекс реабилитационных мероприятий был осуществлён в рамках протоколов ведения больных с опухолями центральной нервной системы, принятых в лечебно-реабилитационном научном центре «Русское поле» [12]. Генетическое обследование ребёнка проведено оперативно, а по факту подтверждения у девочки болезни фон Гиппеля–Линдау также оперативно были обследованы члены её семьи.

В профильной литературе указывается на то, что у значительной части пациентов (более 40%) наблюдается рецидив/прогрессирование опухоли, требующее дополнительного лечения [7], в том числе с назначением таргетной терапии [20]. Вместе с тем до настоящего времени не существует единого протокола системных методов лечения, которые могли бы эффективно уменьшить размер

гемангиобластом. При отсутствии показаний к немедленному нейрохирургическому вмешательству определённые перспективы специалисты связывают с применением препаратов, имеющих целевое воздействие на изоформу 2 α фактора, индуцируемого гипоксией (HIF-2 α) [1, 2].

Синдром детского мозжечкового мутизма встречается у 8–31% детей, перенёвших хирургическую резекцию опухоли в задней черепной ямке. Послеоперационный детский церебеллярный синдром характеризуется замедлением речи, эмоциональной лабильностью, гипотонией, дисфагией [24]. Мутизм всегда носит временный характер, что подчёркивает особое значение комплексных мультидисциплинарных реабилитационных мероприятий.

Ожидаемая продолжительность жизни пациентов с болезнью фон Гиппеля–Линдау составляет 40–60 лет [1, 7]. Причина смерти больных в подавляющем большинстве случаев связана со светлоклеточным почечноклеточным раком и опухолями центральной нервной системы. Несмотря на доброкачественность гемангиобластом, именно указанные опухоли являются причиной смерти примерно у половины больных [1, 25].

Прогноз для жизни пациентов с гемангиобластомой зависит от индивидуальных особенностей течения онкологического процесса и болезни фон Гиппеля–Линдау, а также эффективности оперативных вмешательств и консервативной терапии [1, 7]. Мы разделяем позицию S. Такауагаи и соавт. [21], что перспективы улучшения результатов лечения пациентов с болезнью фон Гиппеля–Линдау связаны с развитием персонализированной/прецизионной медицины. Существенное значение имеют скрининговые методы исследования, позволяющие выявить бессимптомные клинические проявления болезни даже у новорождённых детей [26].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Охарактеризованный клинический случай демонстрирует значимое улучшение качества жизни пациентки 16 лет с тяжёлой формой течения болезни фон Гиппеля–Линдау в результате длительной комплексной медицинской реабилитации, осуществлённой междисциплинарной командой специалистов.

Негативный прогноз по основному заболеванию, множественные опухоли и высокий риск продолженного роста опухолей не являются противопоказанием к комплексной реабилитации, напротив, многократность курсов и непрерывность проведения реабилитационных мероприятий способствуют уменьшению степени инвалидизации пациентов с редкими генетическими синдромами.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. А.С. Мирошникова — проведение исследования, обес­печение материалов для исследования, написание черновика рукописи, проверка и редактирование рукописи, визуализация; А.В. Петриченко — научное обоснование, методология, курация данных, проверка

и редактирование рукописи; И.Ф. Острейков, А.Н. Кузовлев, С.Е. Хорошилов, А.Ф. Карелин — научное обоснование, обеспечение материалов для исследования, курирование проекта; Е.А. Спиридонова — научное обоснование, обеспечение материалов для исследования, курирование проекта, редактирование рукописи. Все авторы одобрили рукопись (версию для публикации), а также согласились нести ответственность за все аспекты работы, гарантируя надлежащее рассмотрение и решение вопросов, связанных с точностью и добросовестностью любой её части.

Согласие на публикацию. Авторы получили письменное информированное добровольное согласие законного представителя пациента на публикацию его конфиденциальных данных в научном журнале, включая его электронную версию (дата подписания — 02.05.2024). Объём публикуемых данных с законным представителем пациента согласован.

Источники финансирования. Отсутствуют.

Раскрытие интересов. Авторы заявляют об отсутствии отношений, деятельности и интересов за последние три года, связанных с третьими лицами (коммерческими и некоммерческими), интересы которых могут быть затронуты содержанием статьи.

Оригинальность. При создании настоящей работы авторы не использовали ранее опубликованные сведения (текст, иллюстрации, данные).

Доступ к данным. Редакционная политика в отношении совместного использования данных к настоящей работе неприменима, данные могут быть опубликованы в открытом доступе.

Генеративный искусственный интеллект. При создании настоящей статьи технологии генеративного искусственного интеллекта не использовали.

Рассмотрение и рецензирование. Настоящая работа подана в журнал в инициативном порядке и рассмотрена по обычной процедуре.

ADDITIONAL INFORMATION

Author contributions: A.S. Miroshnikova, conducting research, providing materials for research, writing a draft of the manuscript, checking and editing the manuscript, visualization; A.V. Petrichenko, scientific justification, methodology, data curation, checking and editing the manuscript; I.F. Ostreikov, A.N. Kuzovlev, S.E. Khoroshilov, A.F. Karelin, scientific justification, provision of materials for research, project supervision; E.A. Spiridonova, scientific justification, provision of materials for research, project supervision, manuscript editing. Thereby, all authors provided approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the work in ensuring that questions related to the accuracy or integrity of any part of the work are appropriately investigated and resolved.

Consent for publication: The authors received written informed voluntary consent from the patient's legal representative to publish his confidential data in a scientific journal, including its electronic version (date of signature—02.05.2024). The amount of published data has been agreed with the patient's legal representative.

Funding sources: No funding.

Disclosure of interests: The authors have no relationships, activities or interests for the last three years related with for-profit or not-for-profit third parties whose interests may be affected by the content of the article.

Statement of originality: When creating this work, the authors did not use previously published information (text, illustrations, data).

Data availability statement: The editorial policy regarding data sharing is not applicable to this work, the data may be published in the public domain.

Generative AI: Generative AI technologies were not used for this article creation.

Provenance and peer-review: This article was submitted to the journal on an initiative basis and reviewed according to the usual procedure.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ | REFERENCES

1. Daniels AB, Tirosh A, Huntoon K, et al. International VHL Surveillance Guidelines Consortium. Guidelines for surveillance of patients with Von Hippel-Lindau disease: Consensus statement of the International VHL Surveillance Guidelines Consortium and VHL Alliance. *Cancer*. 2023;129(19):2927–2940. doi: 10.1002/cncr.34896 EDN: CXZDLT
2. Zhang Y, Nguyen CC, Zhang NT, et al. Neurological applications of belzutifan in Von Hippel-Lindau disease. *Neuro Oncol*. 2023;25(5):827–838. doi: 10.1093/neuonc/noac234 EDN: NTJCEA
3. Palavani LB, Camerotte R, Vieira Nogueira B, et al. Innovative solutions? Belzutifan therapy for hemangioblastomas in Von Hippel-Lindau disease: a systematic review and single-arm meta-analysis. *J Clin Neurosci*. 2024;128:110774. doi: 10.1016/j.jocn.2024.110774 EDN: ZOAGWE
4. Fiorini G, Schofield CJ. Biochemistry of the hypoxia-inducible factor hydroxylases. *Curr Opin Chem Biol*. 2024;79:102428. doi: 10.1016/j.cbpa.2024.102428 EDN: YTTDNE
5. Volkova MI, Turupaev KA, Filippova MG, et al. Renal cell carcinoma associated with Von Hippel-Lindau syndrome: an ambispective study. *J Modern Oncology*. 2025;27(2):122–128. doi: 10.26442/18151434.2025.2.203226 EDN: GKTWUN
6. Khan MM, Hall WA, Belkhair S. Hemangioblastoma. 2025 Jun 16. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.
7. Takami H, Graffeo CS, Perry A, et al. Presentation, imaging, patterns of care, growth, and outcome in sporadic and Von Hippel-Lindau-associated central nervous system hemangioblastomas. *J Neurooncol*. 2022;159(2):221–231. doi: 10.1007/s11060-022-04021-8 EDN: OXVMXG
8. Tos SM, Hajikarimloo B, Mantziaris G, et al. Comparative analysis of stereotactic radiosurgery outcomes for supratentorial hemangioblastomas in Von Hippel-Lindau disease and sporadic cases: a multi-center international study. *J Clin Neurosci*. 2024;129:110879. doi: 10.1016/j.jocn.2024.110879 EDN: IJSZES
9. Sharma A, Ambulkar K, Karlekar M, et al. Pediatric and adolescent Von Hippel-Lindau disease: tumor profiles, genotype-phenotype correlation

and comparison with adults. *J Endocrinol Invest*. 2025;48(7):1635–1647. doi: 10.1007/s40618-025-02571-y

10. Vasilenko AV, Lavrik MT, Grigoreva PA. Current methods of postsurgical rehabilitation in benign brain tumor patients. *Rehabilitology*. 2024;2(2):197–206. doi: 10.17749/2949-5873/rehabil.2024.8 EDN: GAUTYH

11. Stepanova AM, Gameeva EV, Germanova OV, Ognev YuN. Modern technologies for the rehabilitation of cancer patients: an overview of international experience. *Malignant tumours*. 2022;12(3s1):48–56. (In Russ.) doi: 10.18027/2224-5057-2022-12-3s1-48-56 EDN: WAIOAO

12. Borodina ID, Kharchikov DV. Problems of rehabilitation of children with benign tumors of the central nervous system and evaluation of its effectiveness. *Natsional'naya assotsiatsiya uchenykh*. 2023;(87-2):6–12. doi: 10.31618/nas.2413-5291.2023.2.87.12 EDN: UMC PAS

13. Boström P, Lovio R, Forstin H, Van't Hooft I. Feasibility of a digitalised cognitive training programme in children treated for brain tumours. *Acta Paediatr*. 2025;114(10):2619–2623. doi: 10.1111/apa.70149

14. Vashura AY, Ryabova AA, Lukina SS, et al. The influence of nutritional changes on the motor skills in children with tumors of central nervous system and acute lymphoblastic leukemia in remission. *Physical and rehabilitation medicine, medical rehabilitation*. 2019;1(3):18–26. doi: 10.36425/2658-6843-2019-3-18-26 EDN: LPGENT

15. Samargia-Grivette S, Hartley H, Walsh K, et al. REhabilitation Approaches in CHildren with cerebellar mutism syndrome (REACH): an international cross-disciplinary survey study. *J Pediatr Rehabil Med*. 2024;17(2):185–197. doi: 10.3233/PRM-230006

16. Suponeva NA, Arestova AS, Melnik EA, et al. Validation of the Medical Research Council Sum Score (MRCSS) for use in Russian-speaking patients with chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy. *Neuromuscular diseases*. 2023;13(1):68–74. doi: 10.17650/2222-8721-2023-13-1-68-74 EDN: GFBCQG

17. Lutski L, Treger Y. Quality assessment in medical rehabilitation. *Physical and rehabilitation medicine, medical rehabilitation*. 2020;2(1):39–48. doi: 10.36425/rehab19266 EDN: VPBNA

18. Belkin AA, Alexandrova EV, Akhutina TV, et al. Chronic disorders of consciousness: guidelines of the All-Russian Public Organization "Federation of Anesthesiologists and Reanimatologists". *Alexander Saltanov intensive care herald*. 2023;(3):7–42. doi: 10.21320/1818-474X-2023-3-7-42 EDN: SSLNAY
19. Shaaban A, Tos SM, Mantziaris G, et al. Outcomes after stereotactic radiosurgery for intracranial hemangioblastoma in Von Hippel-Lindau disease and sporadic cases: an international multicenter study. *Neurosurgery*. 2025. doi: 10.1227/neu.0000000000003579
20. Ahmad S, Muhlebner A, Snijders TJ, et al. Somatostatin receptor 2A expression in Von Hippel-Lindau-related hemangioblastomas. *Cancer*. 2024;130(20):3473–3479. doi: 10.1002/cncr.35418 EDN: COFVHX
21. Takayanagi S, Takami H, Tanaka S, Saito N. Hemangioblastoma and Von Hippel-Lindau disease. (In Japanese). *No Shinkei Geka*. 2022;50(1):101–110. doi: 10.11477/mf.1436204535
22. Wach J, Basaran AE, Vychopen M, et al. Local tumor control and neurological outcomes after surgery for spinal hemangioblastomas

- in sporadic and Von Hippel-Lindau disease: a multicenter study. *Neuro Oncol*. 2025;27(6):1567–1578. doi: 10.1093/neuonc/noaf041 EDN: UZEJEB
23. Sundaram M, Atkinson C, Cooper C, et al. The impact of surgery on patients with Von Hippel-Lindau-associated tumors: an international patient survey. *Oncologist*. 2025;30(9):oyaf206. doi: 10.1093/oncolo/oyaf206
24. Nath SR, Grewal P, Cho T, Mao-Draayer Y. Familial multiple sclerosis in patients with Von Hippel-Lindau disease. *BMC Neurol*. 2022;22(1):80. doi: 10.1186/s12883-022-02604-6 EDN: VRRNQW
25. Lee AY, Leung DK, Leung CH, et al. Presentation, management, and clinical outcomes of Von Hippel-Lindau syndrome. *Hong Kong Med J*. 2025. doi: 10.12809/hkmj2412496
26. Malievsky OA, Malievskaya RI, Malievsky VA, Tulpakov AN. Preclinical diagnostics of Von Hippel-Lindau syndrome in a child. *Problems of endocrinology*. 2024;70(1):100–104. doi: 10.14341/probl13280 EDN: JWYBMC

ОБ АВТОРАХ

* **Спиридонова Елена Александровна**, д-р мед. наук, профессор;
адрес: Россия, 107031, Москва, ул. Петровка, д. 25, стр. 2;
ORCID: 0000-0002-5230-5725;
eLibrary SPIN: 1729-8002;
e-mail: spiridonova.e.a@gmail.com

Мирошникова Александра Сергеевна;
e-mail: ruspole@fnkc.ru

Острейков Иван Федорович, д-р мед. наук, профессор;
ORCID: 0000-0002-4863-1958;
e-mail: ifo_41@mail.ru

Петриченко Анна Викторовна, д-р мед. наук, профессор;
ORCID: 0000-0001-6876-7898;
eLibrary SPIN: 6906-6292;
e-mail: a.shvarova@rambler.ru

Кузовлев Артем Николаевич, д-р мед. наук, профессор;
ORCID: 0000-0002-5930-0118;
eLibrary SPIN: 8648-3771;
e-mail: artem_kuzovlev@mail.ru

Хорошилов Сергей Евгеньевич, д-р мед. наук;
ORCID: 0000-0002-0427-8099;
eLibrary SPIN: 7071-6642;
e-mail: intensive@list.ru

Карелин Александр Федорович, канд. мед. наук;
ORCID: 0000-0003-0533-9233;
e-mail: Alexandr.Karelin@dgoi.ru

AUTHORS' INFO

* **Elena A. Spiridonova**, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor;
address: 25 Petrovka st, bldg 2, Moscow, Russia, 107031;
ORCID: 0000-0002-5230-5725;
eLibrary SPIN: 1729-8002;
e-mail: spiridonova.e.a@gmail.com

Alexandra S. Miroshnikova;
e-mail: ruspole@fnkc.ru

Ivan F. Ostreikov, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor;
ORCID: 0000-0002-4863-1958;
e-mail: ifo_41@mail.ru

Anna V. Petrichenko, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor;
ORCID: 0000-0001-6876-7898;
eLibrary SPIN: 6906-6292;
e-mail: a.shvarova@rambler.ru

Artem N. Kuzovlev, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor;
ORCID: 0000-0002-5930-0118;
eLibrary SPIN: 8648-3771;
e-mail: artem_kuzovlev@mail.ru

Sergey E. Khoroshilov, MD, Dr. Sci. (Medicine);
ORCID: 0000-0002-0427-8099;
eLibrary SPIN: 7071-6642;
e-mail: intensive@list.ru

Alexander F. Karelin, MD, Cand. Sci. (Medicine);
ORCID: 0000-0003-0533-9233;
e-mail: Alexandr.Karelin@dgoi.ru

* Автор, ответственный за переписку / Corresponding author