

Для цитирования: Мустафин Р.Н. Комплексное лечение тяжелых проявлений нейрофиброматоза 1-го типа у пациентки с уникальным вариантом NF1:c.240_241del(p.Y80fs). Сибирский онкологический журнал. 2026; 25(3): 159–165. – doi: 10.21294/1814-4861-2026-25-3-159-165

For citation: Mustafin R.N. Comprehensive treatment of severe neurofibromatosis type 1 manifestations in the patient with NF1 mutation: c.240_241del(p.Y80fs). Siberian Journal of Oncology. 2026; 25(3): 159–165. – doi: 10.21294/1814-4861-2026-25-3-159-165

КОМПЛЕКСНОЕ ЛЕЧЕНИЕ ТЯЖЕЛЫХ ПРОЯВЛЕНИЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1-ГО ТИПА У ПАЦИЕНТКИ С УНИКАЛЬНЫМ ВАРИАНТОМ NF1:c.240_241del(p.Y80fs)

Р.Н. Мустафин

ФГБУ ВО Башкирский государственный медицинский университет
Россия, 450008, г. Уфа, ул. Ленина, 3

Аннотация

Актуальность. Нейрофиброматоз 1-го типа (НФ1) является аутосомно-доминантным опухолевым синдромом, характеризующимся выраженным полиморфизмом клинических проявлений. Имеются данные о наличии гено-фенотипических корреляций при НФ1 с более выраженными проявлениями болезни при определенных мутациях в гене *NF1*. Поэтому имеет значение выявление пациентов со специфической мутацией и тяжелым фенотипом НФ1. **Цель исследования** – описать генетические и клинические особенности НФ1 и тактику лечения пациентки с тяжелыми проявлениями болезни и уникальной мутацией в гене *NF1*. **Материал и методы.** Осмотр девочки 10 лет со спорадическим случаем НФ1, рентгенологическое исследование, МРТ, забор образца крови с выделением ДНК и секвенированием гена *NF1*. **Результаты.** У пациентки идентифицирован уникальный патогенный вариант c.240_241del(p.Y80fs) в гене *NF1*, а также выявлены клинические проявления НФ1 в виде ретроцереbellлярной кисты головного мозга, плеksiформной нейрофибромы бедра, сколиоза III степени и фиброзной дисплазии бедренной кости. Проведена успешная хирургическая коррекция сколиоза. Для лечения плеksiформной нейрофибромы назначена таргетная терапия селуметинибом. **Заключение.** Выявленный вариант NF1:c.240_241del(p.Y80fs) ранее не был идентифицирован в научной литературе и отсутствует в базе данных ClinVar. Описаны особенности клинических проявлений НФ1, характеризующиеся тяжелым сочетанным поражением. Для лечения таких случаев НФ1 необходимо сочетание таргетной терапии с высокотехнологичными операциями.

Ключевые слова: ген *NF1*, гено-фенотипические корреляции, нейрофиброматоз 1-го типа, селуметиниб, сколиоз, хирургическая коррекция.

COMPREHENSIVE TREATMENT OF SEVERE NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 MANIFESTATIONS IN THE PATIENT WITH NF1 MUTATION: c.240_241del(p.Y80fs)

R.N. Mustafin

Bashkir State Medical University
3, Lenina St., Ufa, 450008, Russia

Abstract

Background. Neurofibromatosis type 1 (NF1) is an autosomal dominant tumor syndrome characterized by marked polymorphism of clinical manifestations. There is evidence of genotypic correlations in NF1 with more pronounced manifestations of the disease with certain mutations in the *NF1* gene. Therefore, it is important to describe patients with a specific mutation and a severe NF1 phenotype. **Purpose of the study:** to describe the genetic and clinical features of NF1 and its treatment tactics in the patient with severe manifestations

of the disease and a unique mutation in the *NF1* gene. **Material and Methods.** A ten-year-old girl with a sporadic case of NF1 was examined, X-ray examination was performed, a blood sample was taken with DNA extraction and Sanger sequencing of the *NF1* gene. **Results.** The patient was identified to have a unique pathogenic variant c.240_241del(p.Y80fs) in the *NF1* gene, and the following clinical manifestations of NF1: retrocerebellar brain cyst, femur plexiform neurofibroma, grade 3 scoliosis, and femur fibrous dysplasia. Successful surgical correction of the scoliosis was performed. Targeted therapy with selumetinib was prescribed for femur plexiform neurofibroma treatment. **Conclusion.** The identified NF1 variant: c.240_241del(p.Y80fs) has not previously been described in the scientific literature and is not included in the ClinVar database. The clinical manifestations of NF1, characterized by severe combined lesions, have been described. Treatment of such cases of NF1 requires a combination of targeted therapy and high-tech surgery.

Key words: *NF1* gene, genotypic correlations, neurofibromatosis type 1, selumetinib, scoliosis, surgical correction.

Введение

Нейрофиброматоз 1-го типа (НФ1) является аутосомно-доминантным заболеванием, обусловленным мутациями в гене супрессоре опухолей *NF1*, локализованном на 17q11.2. Частота встречаемости НФ1 среди новорожденных в мире составляет 1:2265 независимо от пола (от 1:497 до 1:3428) [1]. Ген *NF1* характеризуется большими размерами (состоит из 57 экзонов) и кодирует нейрофибромин, ингибирующий онкогены Ras [2]. Данный белок имеет сложную структуру и состоит из нескольких функциональных доменов, кодируемых строго определенными экзонами гена *NF1* [3]. К основным проявлениям НФ1 у большинства пациентов относятся пятна цвета «кофе с молоком» (CALM – café-au-lait macules), кожные и подкожные нейрофибромы [4]. У 30 % больных НФ1 развиваются плексиформные нейрофибромы (ПН) [5].

У 17 % (от 14 до 20 %) пациентов с НФ1 выявляют глиомы зрительных нервов [6], у 13 % – злокачественные опухоли из оболочек периферических нервов (MPNST – malignant peripheral nerve sheath tumor), которые характеризуются крайне неблагоприятным прогнозом с 5-летней выживаемостью от 16 до 62 % [7]. В связи с развитием тяжелых осложнений средняя продолжительность жизни у больных НФ1 на 8–15 лет короче, чем в общей популяции [1]. При этом НФ1 ассоциирован со значительно более высоким риском смертности от всех причин и онкопатологии в частности [7].

Для НФ1 характерны также неопухолевые поражения, главным образом опорно-двигательной системы (ОДС), значительно чаще встречающиеся, чем в общей популяции. Сколиоз обнаруживается у 27 % пациентов с НФ1. При дистрофических изменениях в позвонках, особенно с ранним началом деформации, развивается сколиоз тяжелой степени и требуется использование хирургических методов коррекции (спондилодез, метод растущих стержней). Наиболее часто поражается грудной отдел позвоночника [8]. Для лечения опухолевого синдрома при НФ1 в последние несколько лет в клинику внедрен ингибитор митоген-активируемой протеинкиназы селуметиниб, назначаемый при наличии у пациентов неоперабельных ПН. Это обусловлено диффузным быстрым ростом ПН и высоким ри-

ском их злокачественного перерождения в MPNST. Согласно недавнему метаанализу, частота объективного ответа на данный препарат составляет 68 %, показатель контроля заболевания – 96,8 %, показатель прогрессирования болезни – 1,4 %, объединенный показатель улучшения – 75,3 % для боли и 77,8 % – для двигательных расстройств. Большинство нежелательных лекарственных реакций были легкими, главным образом в виде желудочно-кишечных расстройств [9].

Для подтверждения диагноза НФ1 проводят идентификацию мутаций в *NF1*, которые могут быть обнаружены в любом участке гена. Не существует горячих точек мутагенеза и мажорных вариантов *NF1*, поэтому для молекулярно-генетической диагностики болезни используется секвенирование [5, 10]. При отсутствии патогенных вариантов проводится метод MLPA для идентификации протяженных делеций локуса расположения гена *NF1* на 17 хромосоме [11]. В настоящее время в базе данных ClinVar представлено 16 730 герминальных вариантов, из них 4 823 классифицированы как патогенные, 6 036 – с неопределенным значением, 3 954 – вероятно доброкачественные, 1 215 – вероятно патогенные, 1 089 – с противоречивой классификацией, 302 – доброкачественные варианты в *NF1*.

В литературе имеются сведения о наличии генотипических корреляций при НФ1 [10]. Более тяжелые проявления опухолевого синдрома описаны у пациентов с протяженными делециями гена *NF1* [12]. Такие наблюдения составляют 5–11 % от всех случаев НФ1 и обусловлены влиянием ретроэлементов, расположенных в гене *NF1* и вблизи него, которые способствуют рекомбинациям между участками генома [13]. Появляется все больше сведений о влиянии определенных типов мутаций на фенотипические проявления НФ1. По данным систематического обзора от 2021 г., определены более мягкие проявления опухолевого синдрома при НФ1 у пациентов с in-frame делецией p.Met992del и с миссенс-вариантом p.Arg1809Cys, более тяжелые признаки наблюдаются при миссенс-мутациях кодонов p.844-848 (область расположения цистеин-серин богатого домена) [12]. Идентифицированы особенности проявлений НФ1 в зависимости от расположения мутации в отношении функцио-

Таблица/Table

**Праймеры, использованные для
секвенирования экзонов гена *NF1***

**Primers used for sequencing the exons of the *NF1*
gene**

№ п/п	Номер экзона/ Exon number	Последовательность праймера/ Primer sequence (5' – 3')
1.	2	atgattttcaatggcaagtaagt
2.	3	ataatctgggaggtaaaatgga
3.	4	ttcataatagaaaatgtttacag
4.	6	tttgggtttatgttaggtgtctt
5.	7	tattattatgaaggaagttagaa
6.	8	tgcccttgggtttttacatag
7.	9	atcgctatatttgaattctgtaga
8.	10	ttaaaggctttgttttctgtg
9.	11	ttggcttcattgttattactgag
10.	12	ttagaaagtcccgcacaaaag
11.	13	cctgagctctatgtctgatacc
12.	14	cttggtagccttttagcagtc
13.	15	aaatgtttgagtgagtcctct
14.	16	aatgccattcttatgtctgttat
15.	17	cttcaagttggggcatagagatt
16.	18	tctccacccttgactctc
17.	19	agtgtttggctttatcatttg
18.	20	acttggctgtagctgattgatg
19.	22	tcctaggggtctgtctt
20.	23	aatgccttctctttgtcta
21.	24	ttctggcttttatgtctgtgatag
22.	25	aagagggttatttgagggaagtg
23.	26	agttgatacggccttactatg
24.	27	aattactcagcaaggccatgta
25.	28	tttgggtttacattttgctactc
26.	29	atgtgcagggtgattgtctt
27.	30	ttgcacttggcctaattgtcttat
28.	31	agagttttatgcaagtttgacc
29.	32	ttatatttgggaaggtagaa
30.	33	aagccctccatatttgaatctt
31.	34	tgggtgctgtttacaatca
32.	36	cactgctaataatctttgtctttt
33.	38	tttggaaactataaggaaaaatcag
34.	39	ttttccccgaattctttatgta
35.	40	gaggcctcaggtaaaatagaat
36.	42	ttctgtcttactgttctcttat
37.	43	acttgcatggactgtgttat
38.	45	aattcattccgagattcagt
39.	49	ttaacctgccaccgttttc
40.	51	ttcttttagtgtattccattta
41.	52	tgatcacgttaattccctatctg
42.	54	tctggggaatgtatattatgtttt

Примечание: таблица составлена автором.

Note: created by the author.



Рис. 1. Крупные пигментные пятна у пациентки (повязка на оперативной ране после хирургической коррекции сколиоза).

Примечание: рисунок выполнен автором

Fig. 1. Large pigmented spots in the patient (dressing on a surgical wound after surgical correction of scoliosis).

Note: created by the author



Рис. 2. Плексиформная нейрофиброма правого бедра.

Примечание: рисунок выполнен автором

Fig. 2. Plexiform neurofibroma of the right thigh.

Note: created by the author

нальных доменов: в области PKC – 100 % развитие кожных и плексиформных нейрофибром, в CSRD – повышенный риск MPNST, в Sec14-PH – ассоциация со спинальными нейрофибромами, а также более частое развитие спинальных нейрофибром при сплайсинговых вариантах и высокий риск MPNST у пациентов с мутацией p.R1748* [14]. Описаны более выраженные проявления НФ1 вследствие миссенс-мутаций p.Arg1276 и p.Lys1423 [15]. Перечисленные данные свидетельствуют об актуальности изучения особенностей клинических проявлений НФ1 при специфических мутациях в гене *NF1*.

Цель исследования – описать генетические и клинические особенности НФ1 и тактику ее лечения у пациентки с уникальной мутацией в гене *NF1* с тяжелыми проявлениями болезни и ранней манифестацией.

Описание клинического случая

Проведен осмотр пациентки (девочка 10 лет) со sporadическим случаем НФ1 на приеме в Республиканском медико-генетическом центре Республики Башкортостан. Для проведения фотосъемки были использованы утвержденные юристом согласия, подписанные родителями проба-банда. Все исследования проведены с соблюдением норм биомедицинской этики и соответствуют стандартам GCP (Good Clinical Practice). Родители пациентки подписывали информационное согласие. Протокол исследования был утвержден на заседании Локального этического комитета. Для определения характера изменений ОДС использовалась рентгенография позвоночника и нижних конечностей, поражения головного мозга – МРТ. Молекулярно-генетическое исследование проведе-

но с помощью секвенирования ДНК, выделенного из образца крови.

Подготовка матриц для секвенирования включала очистку продуктов ПЦР от избытка праймеров, димеров и дезоксинуклеозидтрифосфатов путем ферментативной обработки экзонуклеазой (*ExoI*) и последующей очистки на колонках из сорбента Sephadex G50 фирмы Fine Chemicals AB (Унсала, Швеция). Определение нуклеотидных последовательностей проводили на автоматическом секвенаторе ABI Prism 310 (Applied Biosystems) с использованием набора для флюоресцентного мечения DYEnamic™ ET согласно протоколу фирмы производителя [Amersham Pharmacia Biotech DYEnamic ET Terminator Cycle Sequencing Kit].

Для «прочтения» последовательности нуклеотидов использовали приложение BioEdit v.5.0.9. (1997–2001), а для анализа полученных сиквенсов – MegAlign из пакета программ DNASTar Inc (1993–2002). Проанализировано 42 экзона гена *NF1* с прилегающими интронными областями с использованием последовательностей праймеров (forwards) (таблица).

Таким образом, у пациентки со sporadическим (вновь возникшая мутация) случаем НФ1 отмечено наличие множественных крупных CALM и опухолей неправильной формы на правом бедре уже при рождении. В дальнейшем пятна и опухоль на бедре стали увеличиваться, достигнув к 10-летнему возрасту значительных размеров (рис. 1). С годами начали беспокоить боли в области опухоли правого бедра, которая была диагностирована как симптоматическая плексиформная нейрофиброма (на момент последнего осмотра длина опухоли 25 см, ширина – 10 см (рис. 2)). В связи с ухудшением зрения проведена МРТ головного мозга, определены

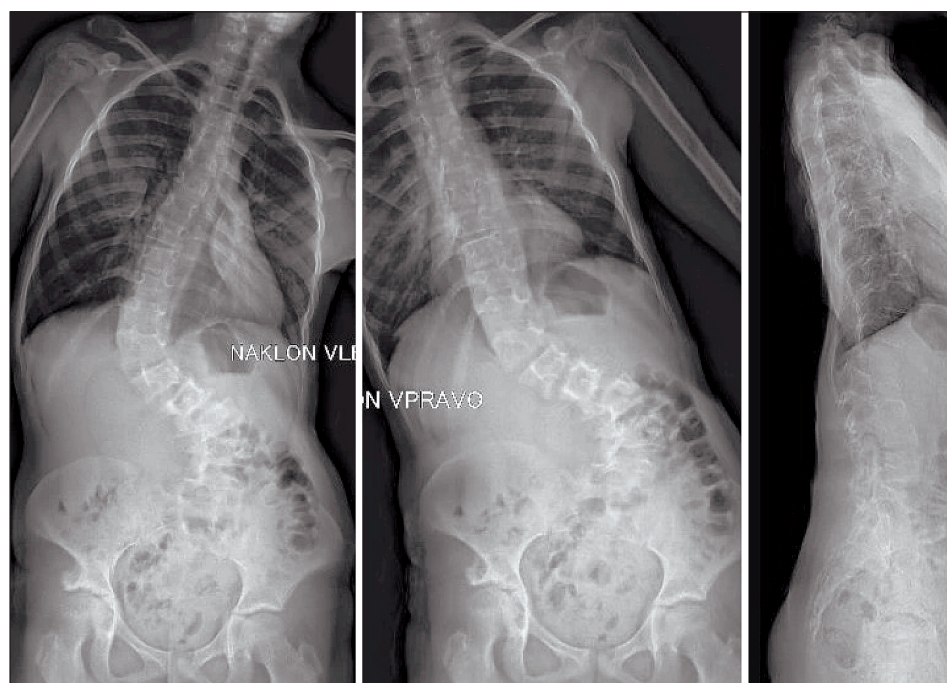


Рис. 3. Сколиоз III степени до оперативного лечения.

Примечание: рисунок выполнен автором
Fig. 3. Grade 3 scoliosis before surgery.

Note: created by the author

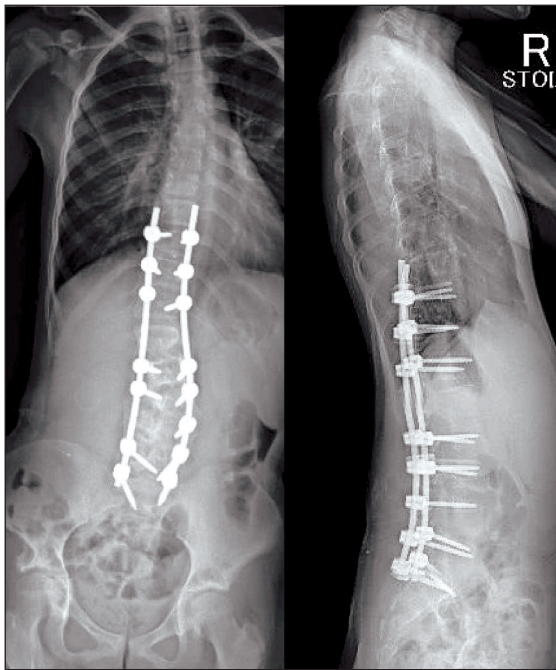


Рис. 4. Коррекция сколиоза после оперативного лечения. Примечание: рисунок выполнен автором
Fig. 4. Scoliosis correction after surgery.
Note: created by the author

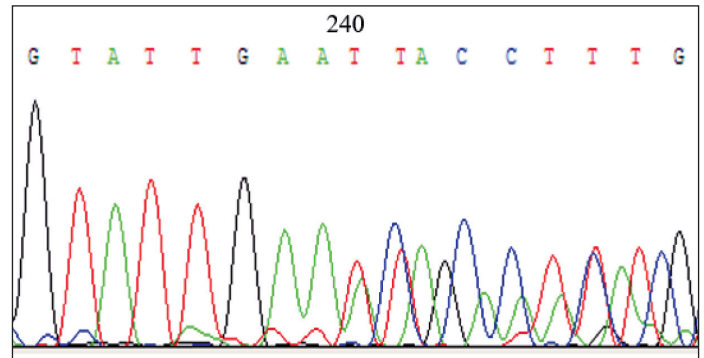


Рис. 5. Секвенограмма участка гена с обнаруженной мутацией. Примечание: рисунок выполнен автором
Fig. 5. Sequence diagram of the gene region containing the detected mutation. Note: created by the author

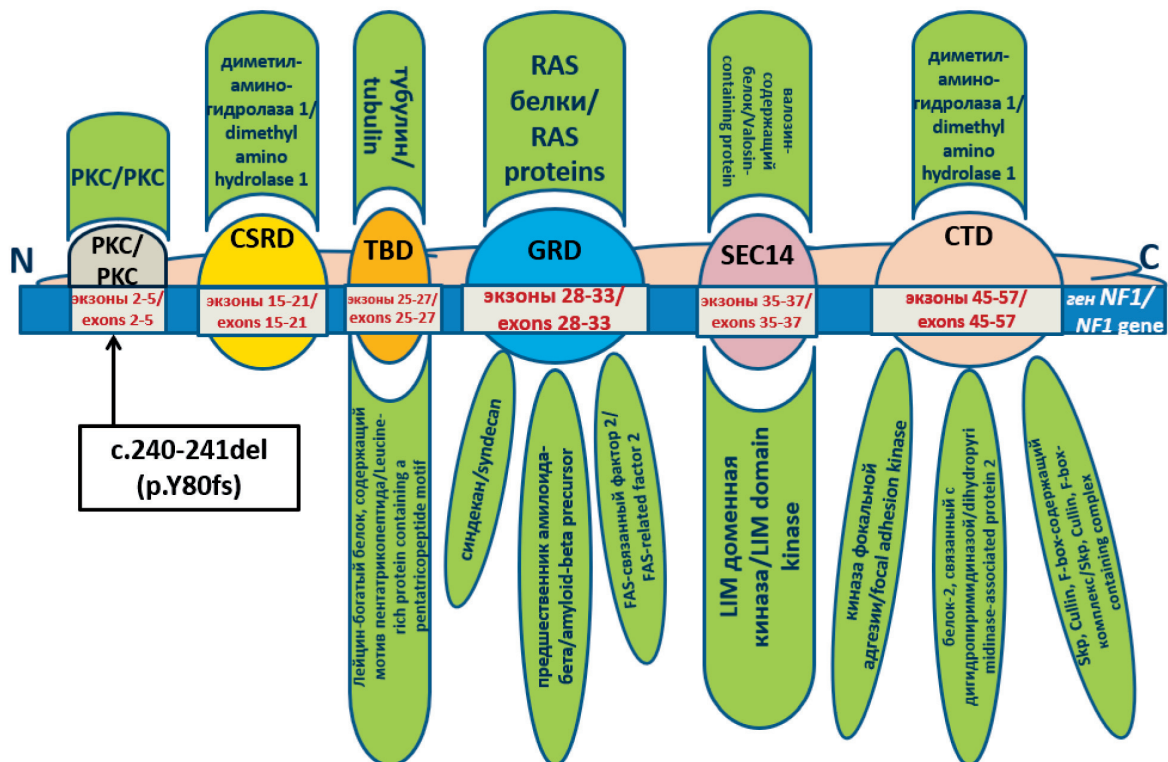


Рис. 6. Схема расположения функциональных доменов в белке нейрофибромине относительно идентифицированного варианта. Структура гена *NF1* и кодируемые данным геном функциональные домены нейрофибромнина: PKC – домен, связывающийся с протеинкиназой-C; CSRD – цистеин/серин богатый домен; TBD – тубулин-связывающий домен; GRD – GAP-связывающийся домен; Sec14-домен; CTD – C-концевой домен. Примечание: рисунок выполнен автором
Fig. 6. Schematic diagram of the arrangement of functional domains in the neurofibromin protein relative to the identified variant. The structure of the *NF1* gene and the functional domains of neurofibromin encoded by this gene: PKC is the protein kinase-C-binding domain; CSRD is the cysteine/serine rich domain; TBD is the tubulin-binding domain; GRD is the GAP-binding domain; Sec14 is the domain, and CTD is the C-terminal domain. Note: created e by the author

множественные очаги повышения интенсивности сигнала в базальных отделах и правой гемисфере мозжечка, диаметром до 4 мм, нижняя ретроцеребеллярная киста.

В связи со сколиозом III степени (рис. 3) в возрасте 10 лет пациентке проведена успешная хирургическая коррекция искривления с установлением металлоконструкции (рис. 4). В послеоперационном периоде отмечено улучшение функции дыхания. При объективном осмотре выявлено также укорочение левой нижней конечности на 1,5 см с признаками фиброзной дисплазии медиальной части верхней трети большеберцовой кости.

В результате проведенного секвенирования образца ДНК у пациентки идентифицирован патогенный вариант гена *NF1*:c.240_241del(p.Y80fs) (рис. 5), данные изменения не обнаружены у ее родителей, в связи с чем данный случай признан как спорадический в результате мутации *de novo*. Для лечения ПН пациентке назначена таргетная терапия селуметинибом.

Заключение

Идентифицированный патогенный вариант в гене *NF1*:c.240_241del(p.Y80fs) ранее не был описан в научной литературе и не представлен

в базе данных ClinVar, что свидетельствует об уникальности данного случая. Сдвиг рамки считывания и образование стоп-кодона в экзоне 3 гена *NF1* свидетельствует об очевидной патогенности выявленного варианта. Это связано с тем, что усечение белка в области экзона 3 гена *NF1* лишает его всех функциональных доменов (рис. 6) и приводит к полной инактивации. Полученные данные согласуются с результатами других исследователей о более тяжелом течении НФ1 и развитии ПН при расположении мутаций в области РКС домена гена *NF1* [14]. Описанный случай свидетельствует об особенностях клинических проявлений НФ1, обусловленного патогенным вариантом в гене *NF1*:c.240_241del, с тяжелым поражением позвоночника, развитием плексиформной нейрофибромы и изменением головного мозга (патологические очаги и киста). Для лечения такой патологии необходимо использование не только таргетной терапии, но и высокотехнологичного хирургического вмешательства. Идентифицированный патогенный вариант типа сдвига рамки считывания *NF1*:c.240_241del(p.Y80fs) будет внесен в базу данных ClinVar для оценки особенностей течения болезни специалистами других стран.

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Lee T.J., Chopra M., Kim R.H., Parkin P.C., Barnett-Tapia C. Incidence and prevalence of neurofibromatosis type 1 and 2: a systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis.* 2023; 18(1): 292. doi: 10.1186/s13023-023-02911-2.
2. Yao R., Yu T., Xu Y., Yu L., Wang J., Wang X., Wang J., Shen Y. Clinical Presentation and Novel Pathogenic Variants among 68 Chinese Neurofibromatosis 1 Children. *Genes (Basel).* 2019; 10(11): 847. doi: 10.3390/genes10110847.
3. Frayling I.M., Mautner V.F., van Minkelen R., Kallionpaa R.A., Aktaş S., Baralle D., Ben-Shachar S., Callaway A., Cox H., Eccles D.M., Ferkal S., Laduca H., Lázaro C., Rogers M.T., Stuenkel A.J., Summerour P., Varan A., Yap Y.S., Zehou O., Peltonen J., Evans D.G., Wolkenstein P., Upadhyaya M. Breast cancer risk in neurofibromatosis type 1 is a function of the type of NF1 gene mutation: a new genotype-phenotype correlation. *J Med Genet.* 2019; 56(4): 209–19. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105599.
4. Saharafi P., Akar I., Ersoy-Evans S., Anlar B., Varan A., Vargel I., Cetin M., Ayter S. Assessment of Ecotropic Viral Integration Site 2B (EVI2B) Gene in Juvenile Myelomonocytic Leukemia and Neurofibromatosis Type 1 NF1 Tumors. *Biochem Genet.* 2024; 62(2): 1263–76. doi: 10.1007/s10528-023-10480-z.
5. Мустафин Р.Н. Возможности диагностики и лечения нейрофиброматоза 1-го типа в России. *Сибирский онкологический журнал.* 2023; 22(3): 119–24. [Mustafin R.N. Prospects for diagnostics and treatment of neurofibromatosis type 1 in Russia. *Siberian Journal of Oncology.* 2023; 22(3): 119–24. (In Russian)]. doi: 10.21294/1814-4861-2023-22-3-119-124. EDN: WTIXDC.
6. Gkikas M.A., Nikolaidou A., Sandali A., Benekos K., Tsinopoulos I., Lamprogiannis L. Prevalence of optic pathway glioma in NF1: a systematic review and meta-analysis focused on MRI surveillance. *J AAPOS.* 2025; 29(6): 104701. doi: 10.1016/j.jaapos.2025.104701.
7. Lim Z., Gu T.Y., Tai B.C., Puhaindran M.E. Survival outcomes of malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNSTs) with and without neurofibromatosis type 1 (NF1): a meta-analysis. *World J Surg Oncol.* 2024; 22(1): 14. doi: 10.1186/s12957-023-03296-z.
8. Wang D., Zhang B.H., Wen X., Chen K.H., Xiao H.T., Xu X.W., Li Q.F. Clinical features and surgical treatments of scoliosis in neurofibromatosis type 1: a systemic review and meta-analysis. *Eur Spine J.* 2024; 33(7): 2646–65. doi: 10.1007/s00586-024-08194-w.

9. Han Y., Li B., Yu X., Liu J., Zhao W., Zhang D., Zhang J. Efficacy and safety of selumetinib in patients with neurofibromatosis type 1 and inoperable plexiform neurofibromas: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol.* 2024; 271(5): 2379–89. doi: 10.1007/s00415-024-12301-8.
10. Мустафин Р.Н. Атипичные формы и гено-фенотипические корреляции нейрофиброматоза 1-го типа. *Сибирский онкологический журнал.* 2022; 21(4): 98–109. [Mustafin R.N. Atypical clinical manifestations and genotype-phenotype correlations of neurofibromatosis type 1. *Siberian Journal of Oncology.* 2022; 21(4): 98–109. (in Russian)]. doi: 10.21294/1814-4861-2022-21-4-98-109. EDN: EMRWCL.
11. Tsipl M., Poulou M., Fylaktou I., Kosma K., Tsoutsou E., Pons M.R., Kokkinou E., Kitsiou-Tzeli S., Fryssira H., Tzetzis M. Phenotypic expression of a spectrum of Neurofibromatosis Type 1 (NF1) mutations identified through NGS and MLPA. *J Neurol Sci.* 2018; 395: 95–105. doi: 10.1016/j.jns.2018.10.006.
12. Bettegowda C., Upadhyaya M., Evans D.G., Kim A., Mathios D., Hanemann C.O.; REiNS International Collaboration. Genotype-Phenotype Correlations in Neurofibromatosis and Their Potential Clinical Use. *Neurology.* 2021; 97(7 Suppl 1): S91–S98. doi: 10.1212/WNL.0000000000012436.
13. Мустафин Р.Н. Перспективы эпигенетических исследований нейрофиброматоза 1-го типа. *Сибирский онкологический журнал.* 2025; 24(5): 128–39. [Mustafin R.N. Prospects for epigenetic research in neurofibromatosis type 1. *Siberian Journal of Oncology.* 2025; 24(5): 128–39. (in Russian)]. doi: 10.21294/1814-4861-2025-24-5-128-139. EDN: UNKTPP.
14. Zhu B., Zheng T., Wang W., Gu Y., Wei C., Li Q., Wang Z. Genotype-phenotype correlations of neurofibromatosis type 1: a cross-sectional study from a large Chinese cohort. *J Neurol.* 2024; 271(4): 1893–900. doi: 10.1007/s00415-023-12127-w.
15. Pacot L., Blok M., Vidaud D., Fertitta L., Laurendeau I., Coustier A., Maillard T., Barbance C., Parfait B.; NF-France network; Wolkenstein P., Pasmant E. Refined genotype-phenotype correlations in neurofibromatosis type 1 patients with NF1 point variants. *J Med Genet.* 2025; 62(12): 783–93. doi: 10.1136/jmg-2025-110783.

Поступила/Received 03.02.2026

Одобрена после рецензирования/Revised 08.06.2026

Принята к публикации/Accepted 11.06.2026

СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРЕ

Мустафин Рустам Наилевич, кандидат биологических наук, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины, ФГБУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» (г. Уфа, Россия). SPIN-код: 4810-2535. Researcher ID (WOS): S-2194-2018. Author ID (Scopus): 56603137500. ORCID: 0000-0002-4091-382X.

ВКЛАД АВТОРА

Мустафин Рустам Наилевич: разработка концепции научной работы, сбор и обработка данных, работа с графическим материалом, написание статьи.

Автор одобрил финальную версию статьи перед публикацией, выразил согласие нести ответственность за все аспекты работы, подразумевающую надлежащее изучение и решение вопросов, связанных с точностью и добросовестностью любой части работы.

Финансирование

Это исследование не потребовало дополнительного финансирования.

Конфликт интересов

Автор заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Информированное согласие

От пациента получено письменное информированное добровольное согласие на публикацию описания клинического случая и публикацию фотоматериалов в медицинском журнале, включая его электронную версию (дата подписания: 09.12.25).

ABOUT THE AUTHOR

Rustam N. Mustafin, PhD, Associate Professor, Department of Medical Genetics and Fundamental Medicine, Bashkir State Medical University (Ufa, Russia). Researcher ID (WOS): S-2194-2018. Author ID (Scopus): 56603137500. ORCID: 0000-0002-4091-382X.

AUTHOR CONTRIBUTION

Rustam N. Mustafin: development of the concept of scientific work, collection and processing of data, working with graphic material, writing of the manuscript.

The author approved the final version of the manuscript prior to publication and agreed 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 were appropriately investigated and resolved.

Funding

This study required no funding.

Conflict of interests

The author declares that he has no conflict of interest.

Voluntary informed consent

Written informed voluntary consent was obtained from the patient for the publication of a case report and facial photographs in medical journal (date of signing 09/12/2025).