

Случай медуллобластомы и распространенного базальноклеточного рака кожи у пациентки 11 лет

Т. С. Бельшева^{1,2}, В. В. Семенова^{1,3}, Е. В. Шарапова¹, Е. В. Кривова², Е. Е. Зеленова^{1,3},
А. Г. Гаджигороева^{4,5}, Т. Т. Валиев^{1,6,7}, Т. В. Наседкина^{3,8}

- ¹ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр онкологии имени Н. Н. Блохина» Минздрава России, Москва, Россия
- ² ФГБУ ДПО «Центральная государственная медицинская академия» Управления делами Президента Российской Федерации, Москва, Россия
- ³ ФГБУН «Институт молекулярной биологии им. В. А. Энгельгардта» Российской академии наук (ИМБ РАН), Москва, Россия
- ⁴ ГБУЗ «Московский научно-практический центр дерматовенерологии и косметологии Департамента здравоохранения г. Москвы», Москва, Россия;
- ⁵ ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Москва, Россия
- ⁶ ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия
- ⁷ ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия
- ⁸ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва, Россия

РЕЗЮМЕ

Синдром Горлина-Гольца (СГГ) – редкое аутосомно-доминантное заболевание, обусловленное мутациями в генах *PTCH1* и *SUFU*, ключевых компонентах сигнального пути *Sonic Hedgehog*. Для СГГ характерен высокий риск развития опухолевых заболеваний, в первую очередь базальноклеточного рака кожи (БКР) и медуллобластомы. В статье представлен клинический случай 11-летней пациентки с *PTCH1*-ассоциированным СГГ, у которой в возрасте 3 лет диагностирована медуллобластома, а к 6 годам манифестировал множественный базальноклеточный рак кожи. Клинический случай подчеркивает важность ранней диагностики, своевременного молекулярно-генетического тестирования и междисциплинарного наблюдения для улучшения прогноза и качества жизни пациентов с данным синдромом.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: синдром Горлина-Гольца, *PTCH1*, *SUFU*, NGS, генодерматоз, дети, орфанный, базально-клеточный рак, медуллобластома.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

A case of medulloblastoma and disseminated basal cell carcinoma of the skin in an 11-year-old female patient

T. S. Belysheva^{1,2}, V. V. Semenova^{1,3}, E. V. Sharapova¹, E. V. Krivova², E. E. Zelenova^{1,3},
A. G. Gadzhigorieva^{4,5}, T. T. Valiev^{1,6,7}, T. V. Nasedkina^{3,8}

- ¹ N. N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology (N. N. Blokhin NMRCO), Moscow, Russia
- ² Central State Medical Academy of the Administrative Department of the President of the Russian Federation, Moscow, Russia
- ³ Engelhardt Institute of Molecular Biology, Russian Academy of Sciences, Moscow, Russia
- ⁴ Moscow Scientific And Practical Center Of Dermatovenereology And Cosmetology, Moscow, Russia;
- ⁵ Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, Moscow, Russia
- ⁶ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;
- ⁷ I. M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow, Russia
- ⁸ Dmitry Rogachev National Medical Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology, Moscow, Russia

SUMMARY

Gorlin-Goltz syndrome (GGS) is a rare autosomal dominant disorder caused by mutations in the *PTCH1* and *SUFU* genes, key components of the *Sonic Hedgehog* signaling pathway. GGS is characterized by a high risk of developing tumors, primarily basal cell carcinoma (BCC) and medulloblastoma. The article presents a clinical case of an 11-year-old patient with *PTCH1*-associated GGS, who was diagnosed with medulloblastoma at the age of 3 years, and by the age of 6 years, multiple basal cell skin cancer manifested. The clinical case highlights the importance of early diagnosis, timely molecular genetic testing and interdisciplinary monitoring to improve the prognosis and quality of life of patients with this syndrome.

KEY WORDS: Gorlin-Goltz syndrome, *PTCH1*, *SUFU*, NGS, genodermatosis, children, orphan, basal cell carcinoma, medulloblastoma.

CONFLICT OF INTEREST. The authors declare no conflict of interest.

Введение

Синдром Горлина-Гольца – редкое аутосомно-доминантное заболевание, для которого характерны высокий риск развития базальноклеточного рака кожи (БКР), доброкачественных и злокачественных опухолей различных локализаций, а также наличие скелетных и черепно-лицевых аномалий. Патогенез СГГ связан с герминальными мутациями в генах *PTCH1* и *SUFU*. В 70–80% среди родственников пациентов определяются аналогичные мутации, в 20–30% случаев мутации возникают *de novo*. Средняя частота встречаемости синдрома приблизительно 1:19000 новорожденных. Пенетрантность СГГ составляет практически 100%, при этом для синдрома характерна широкая вариабельность фенотипа, что может затруднять своевременную диагностику. Первые опухолевые проявления у пациентов с СГГ могут манифестировать уже в детском и подростковом возрасте [1].

В основе молекулярного патогенеза СГГ лежит инактивация генов *PTCH1* и *SUFU*. Оба этих гена являются компонентами сигнального пути Sonic Hedgehog (Hh), который играет ключевую роль в регуляции эмбрионального развития, клеточного роста и пролиферации [2]. С гетерозиготными герминальными мутациями гена *PTCH1* связано до 85% случаев СГГ. С гетерозиготными вариантами в гене *SUFU* ассоциировано около 5% случаев. Иногда мутации выявить не удается ввиду технических ограничений методик [1].

Характерной особенностью клинической картины СГГ является сочетание множественных аномалий развития и опухолевых проявлений (табл. 1).

Диагноз СГГ ставится при наличии двух больших диагностических критериев или одного большого и двух малых критериев (табл. 2) [3, 4].

Для подтверждения диагноза СГГ используется молекулярно-генетическое исследование генов *PTCH1* и *SUFU*. В первую очередь генетическое тестирование показано пациентам с неявными клиническими признаками, родственникам пациентов с выявленной мутацией, а также при пренатальном тестировании в семьях с подтвержденным диагнозом.

Пациенты с СГГ должны находиться под тщательным динамическим наблюдением команды специалистов различного профиля. Алгоритм наблюдения зависит от молекулярного подтипа синдрома (табл. 3).

По мере наблюдения пациентов с СГГ, с учетом риска развития опухолей, крайне важно привлекать на консультации онколога для своевременной диагностики профильной патологии.

Клинический случай

Пациентка, 11 лет, от третьей физиологичной беременности, третьих родов, развивалась по возрасту. По данным семейного анамнеза, младший брат пациентки погиб в возрасте 2 лет от опухоли мозжечка. У отца в возрасте 16 лет впервые диагностирован БКР. В дальнейшем он получал многократные сеансы крио-деструкции и лучевой терапии по поводу множественных очагов БКР на коже лица по месту жительства.

Из анамнеза известно, что в возрасте 3 лет пациентка получила травму левой орбиты. Через месяц началась непрекращающаяся рвота. Ребёнок был госпитализирован в инфекционную больницу по месту жительства.

Таблица 1

Частота клинических проявлений при синдроме Горлина-Гольца [3]

Кожные проявления
Базальноклеточный рак кожи (50–97%), доброкачественные опухоли кожи (21%), пальмоплантарные вдавления (90%), множественные меланоцитарные невусы (30–50%), милиумы (50–60%), кератоз ладоней и подошв, кальциноз кожи
Аномалии зубов
Множественные одонтогенные кератокисты (75–100%), прогнатизм, высокое арочное нёбо (40%), расщелины нёба и верхней губы (4%), агенезия зубов и/или ретинированные зубы (3%), эктопия зубов, неправильный прикус
Черепно-лицевые аномалии
Кальцификация серпа головного мозга (37–79%), кальцификация намёта мозжечка (3%), аномалии турецкого седла (21%), макроцефалия (40%), брахицефалия, выступающие лобные бугры (25%), выступающие теменные и височные бугры, грубые черты лица (50%), гипоплазия верхней челюсти
Скелетные аномалии
Полидактилия (3%), синдактилия, сколиоз (15%), клиновидные позвонки и другие аномалии позвоночника, <i>spina bifida</i> (3%), остеопороз (3%), аномалии ребер (26%), брахиметакарпия и укорочение четвертой пястной кости (12%)
Аномалии сердца
Кардиальная фиброма (3%)
Офтальмологические аномалии
Гипертелоризм (40%), телекант, врожденная слепота (15%), страбизм (15%), врожденный амавроз, расходящееся косоглазие, глаукома (3%), птоз и колобома (3%)
Неврологические аномалии
Задержка умственного развития (6%), кальцификация твердой мозговой оболочки, агенезия/дизгенезия мозолистого тела, врожденная гидроцефалия (3%), медуллобластома (3–5%), менингиома (1%), шизоидное расстройство личности
Аномалии мочеполовой системы
Гипогонадизм (3%), фибромы матки и яичников (15%), кальцинированные кисты яичников (3%), добавочный сосок
Лабораторные отклонения
Повышенный уровень мочевой кислоты в сыворотке крови (3%), повышенный уровень щелочного фосфата и циклического аденозинмонофосфата.

Таблица 2

Диагностические критерии СГГ

Большие диагностические критерии
- Множественные очаги БКР (более 5) или единичный БКР, возникший до 30 лет; - Кальцификация серпа головного мозга или признаки кальцификации в возрасте до 20 лет; - Гистологически подтвержденные одонтогенные кератокисты челюстей; - Два или более пальмоплантарных вдавления; - Наличие синдрома Горлина-Гольца у близких родственников первой линии.
Малые диагностические критерии
- Медуллобластома в детском возрасте; - Лимфомезентериальные или плевральные кисты; - Макроцефалия (лобно-затылочный размер более 97 процентиля); - Расщепление губы/нёба; - Аномалии ребер/позвонков: расщепление/сращение ребер; расщепление позвонков; - Преаксиальная или постаксиальная полидактилия; - Фиброма яичника/сердца; - Глазные аномалии (катаракта, дефекты развития и пигментные изменения эпителия сетчатки).

Данных за инфекционный процесс не выявлено, однако при дальнейшем наблюдении отмечено изменение походки, наклон головы вправо и появление косоглазия. При обследовании (включая МРТ головного мозга) была диагностирована медуллобластома T2M0S 1, стандартный риск. Пациентке было проведено комплексное лечение по протоколу НТ-2000: оперативное вмешательство в объеме удаления новообразования, 4 курса полихимиотерапии, а также лучевая терапия на область первичного распространения опухоли (СОД 54 Гр).

Таблица 3

Адаптированные рекомендации по ведению пациентов с синдромом Горлина–Гольца и опухолями (на основании *Current recommendations for cancer surveillance in Gorlin syndrome: a report from the SIOPE host genome working group (SIOPE HGWG)* [5])

Опухоль	Метод скрининга	PTCH1-ассоциированный СГГ	SUFU-ассоциированный СГГ
Базально-клеточный рак	Дерматоскопия	Ежегодно с первого года жизни, особенно если ранее проводилась лучевая терапия	Ежегодно с 20 лет либо раньше, если ранее проводилась лучевая терапия
Одонтогенные кисты челюсти	Наблюдение стоматолога; ортопантограмма либо МРТ	Наблюдение стоматолога ежегодно с 2 лет; ортопантограмма – ежегодно с 8 лет	–
Медуллобластома	МРТ головного мозга	Наблюдение невролога. МРТ по показаниям	Каждые 3–4 месяца первые 3 года жизни, затем каждые 6 месяцев до 5 лет
Менингиома	МРТ головного мозга	–	Каждые 3–5 лет с 30 лет. У пациентов с ранее выявленной медуллобластомой – сразу же после завершения лечения.
Опухоли яичников	УЗИ малого таза	Однократно в 18 лет, далее по показаниям	Каждые 3 года с 5 лет
Кардиальная фиброма	Эхокардиограмма	В момент постановки диагноза, желательно в первые 6 месяцев жизни	В момент постановки диагноза, желательно в первые 6 месяцев жизни

После окончания лечения на волосистой части головы отмечается субтотальная диффузная алопеция, вызванная вторичной атрофией кожи и её структур в результате постлучевого дерматита кожи (рис. 1 А). При трихоскопии определяются велюсные и одиночные терминальные волосы, часть устьев фолликулов сохранена, желтые точки или другие признаки воспаления и дистрофии волос отсутствуют (рис. 1 Б).

В 2020 году, в возрасте 6 лет, отмечено появление высыпаний на коже туловища, преимущественно в области спины. По месту жительства был установлен диагноз «аллергический дерматит», назначено симптоматическое лечение топическими глюкокортикостероидами без эффекта – в динамике отмечен рост новообразований кожи в размерах, появление новых элементов.

В возрасте 9 лет выполнено удаление одного из очагов кожи спины. Гистологическое заключение: базальноклеточная

карцинома кожи, аденоидный вариант. При пересмотре гистологических препаратов установлен диагноз «трихобластома», рекомендовано динамическое наблюдение у дерматолога.

В 10 лет пациентка отмечает выраженный кожный зуд в области волосистой части головы. При осмотре выявлены биопсирующие скарификации. Проводилось симптоматическое лечение алопеции у дерматолога по месту жительства топическими глюкокортикостероидами без выраженного эффекта.

В январе 2025 г. (11 лет) обратилась к оториноларингологу по месту жительства по поводу кровотечения из левого слухового прохода. Выявлено новообразование кожи слухового прохода с изъязвлением. Для уточнения диагноза ребенок был направлен в НИИ детской онкологии и гематологии имени академика РАМН Л. А. Дурнова (далее НИИ ДООиГ) ФГБУ НМИЦ онкологии им. Н. Н. Блохина Минздрава России.

При осмотре ребенка обращают внимание грубые черты лица, выпирающие лобные бугры, широко расставленные глаза, западающая переносица (рис. 2 А). На ладонях пальмоплантарные вдавления. Осанка сколиотическая. На коже лица, туловища, конечностей отмечается наличие множественных папул телесного и розово-коричневого цвета, различного диаметра до 0,5 см (рис. 2 Б, В). Количество элементов достигает нескольких сотен. Дерматоскопическая картина представлена на рисунке 2 Г.

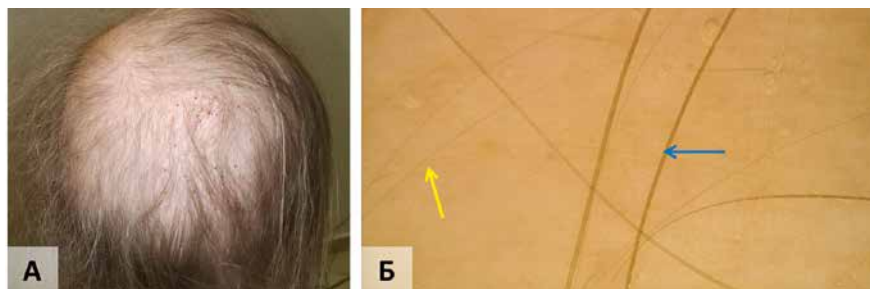


Рисунок 1. Волосистая часть головы, вид сзади: зона макушки и затылка, выраженная алопеция (А). При трихоскопии (Б) определяются тонкие светлые велюсные волосы (желтая стрелка) и одиночные терминальные пигментированные волосы (синяя стрелка)



Рисунок 2. Фенотип пациентки: грубые черты лица, выпирающие лобные бугры, широко расставленные глаза, западающая переносица (А). Множественные новообразования кожи лица, боковой поверхности шеи, спины, представленные папулами телесного и розово-коричневого цвета до 0,5 см в диаметре (А-В). По данным дерматоскопии, визуализируются сине-серые глобулы, древовидные сосуды, сосуды-шпильки (Г)

В рамках научно-исследовательской работы по изучению генодерматозов у детей и молодых взрослых в НИИ ДОиГ проведено комплексное обследование пациентки, включающее осмотр профильных специалистов, биопсию кожи экскорированных очагов кожи скальпа, гистологическое и молекулярно-генетическое исследование.

По данным гистологического исследования образца кожи скальпа, на границе очага алопеции в лоскуте кожи определяется постлучевой дерматит, а также вариант поверхностно распространяющейся базально-клеточной карциномы. Опухоль представлена базалоидными клетками (с атипией и митозами), связанных с эпидермисом, с «частоколом» из опухолевых клеток по периферии гнезд, искусственными щелями между опухолью и стромой, скоплениями голубого муцина в этих щелях. При пересмотре гистологических препаратов (очаг кожи спины) установлена фиброэпителиома Пинкуса (базальноклеточная карцинома).

По данным молекулярно-генетического исследования выявлен герминальный клинически значимый вариант в гене *PTCH1*. Сегрегационный анализ подтвердил передачу патогенного варианта в гене *PTCH1* по отцовской линии. У сестры и матери пациентки клинически значимых вариантов не выявлено.

Пациентке выполнено оперативное вмешательство в объеме радиоволнового удаления отдельных элементов БКР кожи, показанное при множественном опухолевом поражении в качестве допустимого метода локального контроля. Гистологическое заключение: множественные очаги БКР.

Отец ребенка направлен для наблюдения и лечения во взрослое звено НМИЦ онкологии им. Н. Н. Блохина в рамках межклинического взаимодействия НИИ ДОиГ и НИИ клинической онкологии им. Н. Н. Трапезникова. Даны рекомендации, в частности о недопустимости проведения лучевой терапии БКР у пациентов с СГГ и необходимости защиты от ультрафиолетового облучения (в том числе использование крема с SPF фильтром).

В настоящее время пациентка находится на динамическом наблюдении у педиатра, детского онколога, эндокринолога, дерматолога, детского хирурга по месту жительства, регулярно проходит МРТ-исследование головного мозга с консультацией нейрохирурга. Планируется повторная плановая госпитализация с поэтапным удалением доступных очагов БКР кожи скальпа, лица, туловища, конечностей. Также биопсийный материал БКР отправлен для проведения молекулярно-генетического исследования FMI с целью поиска патогенных соматических вариантов для дальнейшего назначения таргетной или иммунной терапии.

Обсуждение

Синдром Горлина-Гольца – сложное мультисистемное заболевание с высокой пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью. В настоящей статье представлен клинический случай *PTCH1*-ассоциированного СГГ с медуллобластомой и агрессивным течением БКР кожи с манифестацией в раннем возрасте.

Риск развития медуллобластомы у пациентов с СГГ составляет 3–5 %, средний возраст дебюта – 3 года [3]. Медуллобластома может быть первым проявлением синдрома,

особенно у пациентов с *SUFU*-ассоциированным СГГ [6], в то время как при мутациях в гене *PTCH1* она встречается менее чем у 2 % пациентов [7]. В приведенном клиническом наблюдении медуллобластома была диагностирована также в 3 года, до появления характерных изменений кожи.

БКР является самым частым злокачественным новообразованием у пациентов с СГГ. К возрасту 50 лет БКР диагностируется у 80 % пациентов, причем количество опухолей варьирует в широких пределах – от единичных очагов до тотального поражения кожи [8, 9]. Средний возраст диагностики БКР составляет 25 лет, однако описаны случаи манифестации опухоли в детском и подростковом возрасте [1]. Клиническое течение БКР при СГГ аналогично спорадическим формам [1, 2, 10]. Для терапии распространенного БКР у пациентов с *PTCH1*-ассоциированным СГГ возможно применение таргетной терапии препаратами висмодегиб и сонодегиб, которые показали высокую эффективность у взрослых пациентов [11]. У нашей пациентки первые очаги БКР появились в возрасте шести лет. К возрасту 11 лет наблюдалось множественное поражение кожи лица, волосистой части головы, туловища, конечностей. Пациентке назначено проведение молекулярно-генетического исследования ткани опухоли для поиска патогенных вариантов и назначения таргетной или иммунной терапии.

Из семейного анамнеза известно, что младший брат пациентки погиб в возрасте 2 лет от опухоли мозжечка, у отца в возрасте 16 лет диагностирован БКР кожи, что позволяет предположить наличие наследственного опухолевого синдрома в семье. Своевременная диагностика СГГ, с одной стороны, позволила бы избежать проведения лучевой терапии у отца и предупредить рост новых очагов БКР. С другой стороны, при соблюдении сроков скрининга медуллобластомы и БКР у пациентки были бы установлены на ранних стадиях. Однако, ввиду полиморфизма клинической картины и вариабельности возраста дебюта опухолевых заболеваний диагностика СГГ часто вызывает сложности у врачей непрофильных учреждений.

Пациенты с СГГ должны находиться под тщательным динамическим наблюдением с первых лет жизни ввиду высокого риска развития опухолевых заболеваний в раннем возрасте. Для этого в семьях с подтвержденным диагнозом должно проводиться каскадное генетическое тестирование всех ближайших кровных родственников. При наличии выявленного патогенного варианта в семье возможна пренатальная и предимплантационная диагностика.

Заключение

Синдром Горлина-Гольца представляет собой сложное мультисистемное заболевание с высокой пенетрантностью и вариабельной экспрессивностью. На примере клинического случая продемонстрированы ключевые аспекты СГГ: раннее развитие медуллобластомы, агрессивное течение базальноклеточного рака кожи и наличие семейной истории заболевания. Однако это не заставило заподозрить СГГ врачами по месту жительства ввиду низкой онкологической настороженности и отсутствия достаточной осведомленности о клиническом течении онкоассоциированных генодерматозов.

Диагностика СГТ требует комплексного подхода, который включает использование клинических критериев и применение молекулярно-генетического исследования генов *PTCH1* и *SUFU*. Ведение пациентов предполагает тщательное динамическое наблюдение, избегание ультрафиолетового облучения и лучевой терапии, как метода лечения базальноклеточного рака кожи, а также применение таргетной терапии при распространенных формах БКР у взрослых пациентов.

Особую проблему представляют пациенты с множественным БКР кожи, как в описанном случае, ввиду невозможности применения таргетной терапии из-за риска высокой токсичности. Необходим поиск новых мишеней для лекарственного лечения педиатрических пациентов. При множественном опухолевом поражении кожи в качестве допустимых способов локального контроля возможно использование лазерного и радиоволнового методов деструкции. Каскадное генетическое консультирование и пренатальная диагностика играют ключевую роль в профилактике заболевания среди родственников пациентов.

Список литературы / References

1. Reinders MG, van Hout AF, Cosgun B, Paulussen AD, Leter EM, Steijlen PM, Mosterd K, van Geel M, Gille JJ. New mutations and an updated database for the patched-1 (*PTCH1*) gene. *Mol Genet Genomic Med*. 2018 May; 6 (3): 409–415. DOI: 10.1002/mgg3.380. Epub 2018 Mar 25. PMID: 29575684; PMCID: PMC6014442
2. Jones EA, Sajid MI, Shenton A, Evans DG. Basal cell carcinomas in gorlin syndrome: a review of 202 patients. *J Skin Cancer*. 2011; 2011: 217378. DOI: 10.1155/2011/217378. Epub 2010 Sep 28. PMID: 21152126; PMCID: PMC2998699

Сведения об авторах

Бельшева Татьяна Сергеевна, д.м.н., ведущий научный сотрудник поликлинического отделения НИИ детской онкологии и гематологии им. акад. РАМН Л. А. Дурнова¹, профессор кафедры дерматовенерологии и косметологии². E-mail: klinderma@bk.ru. SPIN-код: 2645-4049. ORCID: 0000-0001-5911-553X

Семенова Вера Владимировна, младший научный сотрудник лаборатории биологических микрочипов³, врач-генетик поликлинического отделения¹. E-mail: sulpiridum@yandex.ru. SPIN: 9014-2847. ORCID: 0000-0002-9705-1001

Шарапова Елена Вячеславовна, врач-онколог поликлинического отделения НИИ детской онкологии и гематологии им. акад. РАМН Л. А. Дурнова¹. E-mail: sharapova.E.V@yandex.ru. SPIN-код: 5236-8312. ORCID: 0000-0002-5836-0338

Кривова Екатерина Владимировна, врач-ординатор². E-mail: e.v.krivova@bk.ru. ORCID: 0009-0009-8885-3545

Зеленова Екатерина Евгеньевна, врач-генетик поликлинического отделения НИИ детской онкологии и гематологии им. акад. РАМН Л. А. Дурнова¹, старший лаборант лаборатории биологических микрочипов³. E-mail: zelenovayeye@gmail.com. SPIN-код: 6823-6353. ORCID: 0000-0002-2197-8863

Гаджигорова Аида Гусейхановна, д.м.н., руководитель научного отдела клинической дерматовенерологии и косметологии⁴, профессор кафедры дерматовенерологии, аллергологии и косметологии медицинского института⁵. E-mail: aida2010@mail.ru. ORCID: 0000-0003-0489-0576

Валиев Тимур Теймурович, д.м.н., профессор, заведующий отделением химиотерапии гемобластозов № 1 НИИ детской онкологии и гематологии¹, профессор кафедры детской онкологии⁶, профессор кафедры онкологии⁷. E-mail: timurvaliev@mail.ru. SPIN-код: 9802-8610. ORCID: 0000-0002-1469-2365

Насекина Татьяна Васильевна, д.б.н., профессор, ведущий научный сотрудник лаборатории биологических микрочипов³, ведущий научный сотрудник⁸. E-mail: tanased06@rambler.ru. SPIN-код: 3741-8214. ORCID: 0000-0002-2642-4202

¹ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр онкологии имени Н. Н. Блохина» Минздрава России, Москва, Россия

² ФГБУ ДПО «Центральная государственная медицинская академия» Управления делами Президента Российской Федерации, Москва, Россия

³ ФГБУН «Институт молекулярной биологии им. В. А. Энгельгарда» Российской академии наук (ИМБ РАН), Москва, Россия

⁴ ГБУЗ «Московский научно-практический центр дерматовенерологии и косметологии Департамента здравоохранения г. Москвы», Москва, Россия;

⁵ ФГАОУ ВО «Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы», Москва, Россия

⁶ ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия

⁷ ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И. М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия

⁸ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева» Минздрава России, Москва, Россия

Автор для переписки: Бельшева Татьяна Сергеевна. E-mail: klinderma@bk.ru

Для цитирования: Бельшева Т.С., Семенова В.В., Шарапова Е.В., Кривова Е.В., Зеленова Е.Е., Гаджигорова А.Г., Валиев Т.Т., Насекина Т.В. Случай медуллобластомы и распространенного базальноклеточного рака кожи у пациентки 11 лет. Медицинский алфавит. 2025; (23): 58–62. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2025-23-58-62>

3. Ramesh M, Krishnan R, Chalakkal P, Paul G. Gorlin-Goltz Syndrome: Case report and literature review. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2015 May-Aug; 19 (2): 267. DOI: 10.4103/0973-029X.164557. PMID: 26604511; PMCID: PMC4611943
4. Evans DG, Oudit D, Smith MJ, Rutkowski D, Allan E, Newman WG, Lear JT. First evidence of genotype-phenotype correlations in Gorlin syndrome. *J Med Genet*. 2017 Aug; 54 (8): 530–536. DOI: 10.1136/jmedgenet-2017-104669. Epub 2017 Jun 8. PMID: 28596197
5. Guerini-Rousseau L, Smith MJ, Kratz CP, Doergeloh B, Hirsch S, Hopman SMJ, Jorgensen M, Kuhlén M, Michaeli O, Milde T, Ridola V, Russo A, Salvador H, Waespe N, Claret B, Brugières L, Evans DG. Current recommendations for cancer surveillance in Gorlin syndrome: a report from the SIOPE host genome working group (SIOPE HGWG). *Fam Cancer*. 2021 Oct; 20 (4): 317–325. DOI: 10.1007/s10689-021-00247-z. Epub 2021 Apr 16. PMID: 33860896; PMCID: PMC8484213
6. Guerini-Rousseau L, Dufour C, Varlet P, Masliah-Planchon J, Bourdeaut F, Guillaud-Bataille M, Abbas R, Bertozzi AI, Fouyssac F, Huybrechts S, Puget S, Bressac-De Paillerets B, Caron O, Sevenet N, Dimaria M, Villebasse S, Delattre O, Valteau-Couanet D, Grill J, Brugières L. Germline *SUFU* mutation carriers and medulloblastoma: clinical characteristics, cancer risk, and prognosis. *Neuro Oncol*. 2018 Jul 5; 20 (8): 1122–1132. DOI: 10.1093/neuonc/nox228. PMID: 29186568; PMCID: PMC6280147
7. Familial Tumor Syndromes David A. Solomon MD, PhD, Arie Perry MD, in *Practical Surgical Neuropathology: A Diagnostic Approach (Second Edition)*, 2018 <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-44941-0.00022-9>
8. Fernández LT, Ocampo-Garza SS, Elizondo-Riojas G, Ocampo-Candiani J. Basal cell nevus syndrome: an update on clinical findings. *Int J Dermatol*. 2022 Sep; 61 (9): 1047–1055. DOI: 10.1111/ijd.15884. Epub 2021 Sep 8. PMID: 34494262
9. Solis DC, Wong KP, Ransohoff KJ, Li S, Chahal HS, Ally MS, Peters MAD, Schmitt-Burr K, Lindgren J, Bailey-Healy I, Teng JM, Epstein EH Jr, Tang JY. Risk Factors for Basal Cell Carcinoma Among Patients With Basal Cell Nevus Syndrome: Development of a Basal Cell Nevus Syndrome Patient Registry. *JAMA Dermatol*. 2017 Feb 1; 153 (2): 189–192. DOI: 10.1001/jamadermatol.2016.4347. PMID: 27902821
10. Детская дерматоонкология: руководство для врачей / Т.С. Бельшева, Т.Т. Валиев, С.Р. Варфоломеева и др. – Москва: Общество с ограниченной ответственностью Издательская группа ГЭОТАР-Медиа, 2023. 280 с. DOI: 10.33029/9704-7689-5-СДО-2023-1-280. Pediatric dermatology: a guide for doctors / T.S. Belysheva, T.T. Valiev, S.R. Varfolomeeva, et al. – Moscow: Limited Liability Company Publishing Group GEOTAR-Media, 2023. 280 p. (In Russ.). DOI: 10.33029/9704-7689-5-СДО-2023-1-280
11. Al-Jarboua MN, Al-Husayni AH, Al-Mgran M, Al-Omar AF. Gorlin-Goltz Syndrome: A Case Report and Literature Review. *Cureus*. 2019 Jan 8; 11 (1): e3849. DOI: 10.7759/cureus.3849. PMID: 30891389; PMCID: PMC6411325

Статья поступила / Received 16.09.2025

Получена после рецензирования / Revised 19.09.2025

Принята в печать / Accepted 19.09.2025

About authors

Belysheva Tatiana S., DM Sci (habil.), leading researcher at Outpatient Dept of the Research Institute of Pediatric Oncology and Hematology named after academicians of the Russian Academy of Medical Sciences L.A. Durnov¹, professor at Dept of Dermatovenereology and Cosmetology². E-mail: klinderma@bk.ru. SPIN: 2645-4049. ORCID: 0000-0001-5911-553X

Semenova Vera Vladimirovna, junior researcher at Laboratory of Biological Microchips³, geneticist at the Outpatient Dept¹. E-mail: sulpiridum@yandex.ru. SPIN: 9014-2847. ORCID: 0000-0002-9705-1001

Sharapova Elena V., oncologist at Outpatient Dept of the Research Institute of Pediatric Oncology and Hematology named after academicians of the Russian Academy of Medical Sciences L.A. Durnov¹. E-mail: sharapova.E.V@yandex.ru. SPIN-code: 5236-8312. ORCID: 0000-0002-5836-0338

Krivova Ekaterina V., resident physician². E-mail: e.v.krivova@bk.ru. ORCID: 0009-0009-8885-3545

Zelenova Ekaterina E., physician-geneticist, at Outpatient Dept of the Research Institute of Pediatric Oncology and Hematology named after academicians of the Russian Academy of Medical Sciences L.A. Durnov¹, senior laboratory assistant at Biological Microarray Laboratory³. E-mail: zelenovayeye@gmail.com. SPIN-code: 6823-6353. ORCID: 0000-0002-2197-8863

Gadzhigoroeva Aida G., DM Sci (habil.), head of Scientific Dept of Clinical Dermatovenereology and Cosmetology⁴, professor at Dept of Dermatovenereology, Allergology and Cosmetology of the Medical Institute⁵. E-mail: aida2010@mail.ru. ORCID: 0000-0003-0489-0576

Valiev Timur T., DM Sci (habil.), professor, head of Dept of Chemotherapy for Hemoblastoses No. 1, Research Institute of Pediatric Oncology and Hematology¹, professor at Dept of Pediatric Oncology⁶, professor at Dept of Oncology⁷. E-mail: timurvaliev@mail.ru. SPIN: 9802-8610. ORCID: 0000-0002-1469-2365

Nasedkina Tatiana V., Dr Bio Sci (habil.), professor, leading researcher at Laboratory of Biological Microchips³, leading researcher⁸. E-mail: tanased06@rambler.ru. SPIN-code: 3741-8214. ORCID: 0000-0002-2642-4202

¹ N.N. Blokhin National Medical Research Center of Oncology (N.N. Blokhin NMRCO), Moscow, Russia

² Central State Medical Academy of the Administrative Department of the President of the Russian Federation, Moscow, Russia

³ Engelhardt Institute of Molecular Biology, Russian Academy of Sciences, Moscow, Russia

⁴ Moscow Scientific And Practical Center of Dermatovenereology And Cosmetology, Moscow, Russia;

⁵ Peoples' Friendship University of Russia named after Patrice Lumumba, Moscow, Russia

⁶ Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;

⁷ I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow, Russia

⁸ Dmitry Rogachev National Medical Research Center of Pediatric Hematology, Oncology and Immunology, Moscow, Russia

Corresponding author: Belysheva Tatiana S. E-mail: klinderma@bk.ru

For citation: Belysheva T.S., Semenova V.V., Sharapova E.V., Krivova E.V., Zelenova E.E., Gadzhigoroeva A.G., T.T. Valiev, Nasedkina T.V. A case of medulloblastoma and disseminated basal cell carcinoma of the skin in an 11-year-old female patient. *Medical alphabet*. 2025; (23): 58–62. <https://doi.org/10.33667/2078-5631-2025-23-58-62>