

Клинический случай синдрома Пейтца – Егерса в педиатрической практике

Манько Данила Евгеньевич, Зенкина Лидия Руслановна, Глебова Наталья Алексеевна,
Гутт Александр Мартинович

Научный руководитель: д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии № 2 Бурлуцкая Алла Владимировна
Кубанский государственный медицинский университет, Краснодар, Российская Федерация

Актуальность. Синдром Пейтца – Егерса (СПЕ) — редкое наследственное заболевание, проявляющееся периоральной меланиновой пигментацией и множественными гамартомными полипами ЖКТ с высоким риском инвагинации, кровотечений и малигнизации.

Цель исследования. Описать клинические, лабораторно-диагностические и молекулярно-генетические особенности течения СПЕ у подростка с целью уточнения алгоритма диагностики и тактики ведения.

Пациенты и методы. Пациентка Ц., 16 лет, с жалобами на диспепсию, снижение аппетита и постпрандиальные боли в животе, с отягощенным анамнезом (экстренная операция по поводу тонкокишечной инвагинации в 11 лет с резекцией 50 см тонкой кишки). Для верификации диагноза выполнены физикальный осмотр (выявление периоральной пигментации), общий анализ крови и биохимия (включая определение сывороточного железа), ультразвуковое исследование (УЗИ) органов брюшной полости, эзофагогастродуоденоскопия (ЭФГДС) и колоноскопия с полипэктомией, патогистологическое исследование удаленных образцов, молекулярно-генетическое секвенирование панели 415 генов для выявления герминальных вариантов.

Результаты. Диагностический поиск выявил постгеморрагическую анемию (Hb — 102 г/л (реф. 112–148), Ht — 30,8% (реф. 32–46%), сывороточное железо — 6,4 мкмоль/л (реф. 10,7–32,1)); реактивные изменения печени и диффузные изменения поджелудочной железы по данным УЗИ; множественные полиповидные образования в желудке (0,3–1,5 см) при ЭФГДС и полип диаметром ~1,2 см в ободочной кишке при колоноскопии; при полипэктомии развилось кровотечение из верхних отделов ЖКТ, эффективно купированное эндоскопическим гемостазом

(локальное введение раствора адреналина). Макроскопия: два желудочных полипа — 1,3 и 2,0 см, ободочный — 1,2 см. Гистология подтвердила гамартоматозную природу полипов: ветвящаяся структура гладкомышечных пучков из собственной пластинки слизистой оболочки, разветвленные железы, участки изъязвления и воспалительный инфильтрат. Молекулярно-генетическое исследование выявило герминальную гетерозиготную мутацию в гене *STK11*: c.543C>G (p.Asn181Lys, rs730881973), ранее описанную как патогенную, что окончательно подтвердило диагноз СПЕ. Проведены эндоскопические полипэкстракции и поддерживающая терапия (омепразол, этамзилат, транексамовая кислота, инфузионная коррекция) с последующей клинической и лабораторной стабилизацией.

Заключение. Клинический случай демонстрирует уникальность наблюдения, заключающуюся в последовательном развитии двух жизнеугрожающих состояний — инвагинации кишечника в детском возрасте и кровотечения из верхних отделов ЖКТ на этапе диагностической полипэктомии у подростка. На основании описанного случая практическими рекомендациями являются: 1) активное выявление периоральной пигментации и детализация анамнеза (инвагинации в детстве) для раннего предположения СПЕ; 2) целенаправленная лабораторная диагностика и мониторинг анемии (контроль Hb, Ht, сывороточного железа) и ее своевременная коррекция; 3) при планировании эндоскопических вмешательств владение техниками эндоскопической полипэктомии и экстренного гемостаза; 4) молекулярно-генетическое подтверждение (секвенирование *STK11*) и организация пожизненного мультидисциплинарного наблюдения с периодическими ЭФГДС и колоноскопиями, а также генетическим консультированием родственников.