

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ПЕЙТЦА–ЕГЕРСА

**Арапова Виктория Владимировна, Мосесова Евгения Александровна,
Фёдорова Елизавета Ивановна**

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент, Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ

Актуальность. Синдром Пейтца–Егерса (СПЕ) — редкое заболевание, связанное с мутацией гена-супрессора опухолей *STK11*, проявляющееся характерными поражениями кожи и слизистых оболочек (пигментные пятна), полипами желудочно-кишечного тракта, склонными к развитию осложнений, в том числе злокачественных эпителиальных новообразований, составляющих в педиатрии 0,8–6% от всех солидных опухолей.

Цель. На примере данного клинического случая представить тактику лечения в условиях отсутствия четких клинических рекомендаций и информации о патофизиологических процессах в рамках широкой вариативности заболевания.

Клинический случай. Девочка 2003 г.р., с 11 лет наблюдается по поводу СПЕ. 23.09.2020 госпитализирована с желудочно-кишечным кровотечением. При обследовании обнаружена умеренно дифференцированная аденокарцинома тонкой кишки, метастазы в лимфатические узлы (по классификации TNM-T4N4M1). Иммуногистохимическое исследование биоптата опухоли показало подавление экспрессии генов белков репарации ДНК — MSH2, MSH6, характерное для микросателлитной нестабильности. В крови повышен уровень онкомаркеров РЭА до 5,59 нг/мл, СА-19 — до 34,8 Ед/мл. 23.10.2020 появились боль в пояснице и цианоз кожи правой ноги — диагностирован распространенный тромбоз вен правой ноги, назначена антикоагулянтная терапия ривароксабаном. При инструментальных исследованиях (МРТ, КТ) органов брюшной полости (ОБП) выявлены структурные изменения стенки двенадцатиперстной кишки; мезентериальная лимфаденопатия. На

врачебном консилиуме принято решение провести терапию комбинацией препаратов ингибиторов контрольных точек (ASCO-GI) по схеме: ниволумаб 3 мг/кг с ипилимумабом 1 мг/кг 1 р/3 нед и далее — ниволумаб 6 мг/кг 1 р/4 нед сроком до 2 лет. После 4 курсов двойной иммунотерапии по данным визуализации отмечено уменьшение размеров новообразования; нормализация уровня онкомаркеров. На фоне 5-го и 6-го курса монотерапии сохранялась положительная динамика. 02.08.2021 начат 7-й курс иммунотерапии. При обследовании: гипохромная микроцитарная анемия 2-й степени, тромбоцитоз (494×10^9). При исследовании сосудов нижних конечностей признаков тромбоза не было, в коагулограмме — достигнута целевая гипокоагуляция. Уровень онкомаркеров оставался низким. По данным КТ ОБП — стабилизация размеров новообразования. Успешно проведен 8-й курс монотерапии. Решено продолжить противоопухолевую терапию по схеме и антикоагулянтную терапию с регулярным контролем состояния пациентки.

Обсуждение. Выявлена микросателлитная нестабильность, определяющая чувствительность опухоли к ингибиторам контрольных точек. По данным литературы, применение препаратов первой линии (платина и 5-ФУ) менее эффективно в сравнении с ингибиторами иммунных контрольных точек (ASCO-GI).

Заключение. Пациенты с СПЕ имеют высокий риск развития тяжелых осложнений и склонность к формированию злокачественных эпителиальных опухолей ЖКТ, поэтому ведение таких больных требует тщательного динамического наблюдения с использованием современных методов исследования.