

Клинический случай умеренно дифференцированной аденокарциномы поперечной ободочной кишки у ребенка с синдромом Клиппеля – Треноне

Габуева Арина Махарбековна, Хударова Каролина Маратовна, Ефимова Нина Владимировна

Научный руководитель: к.м.н., доцент Ларина Любовь Евгеньевна

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет), Москва

Актуальность. Аденокарцинома — это злокачественное образование железистого эпителия. Эта патология чаще встречается у пожилых людей; у детей выявляется крайне редко, с частотой 1 на миллион. Синдром Клиппеля – Треноне — редкое генетическое заболевание с частотой 1 на 100 тыс., связано с мутацией гена *PIK3CA* и характеризуется триадой симптомов: мальформацией капилляров, гипертрофией конечностей и венозной мальформацией. Имеются исследования, выявляющие взаимосвязь мутации в данном гене с раком толстой кишки.

Цель исследования. Продемонстрировать пример сочетания аденокарциномы поперечной ободочной кишки и синдрома Клиппеля – Треноне у одного ребенка с возможной причиной возникновения двух патологий из мутации гена *PIK3CA*.

Пациенты и методы. С рождения у пациента отмечалась гипертрофия правой нижней конечности с синюшностью кожи. В 2010 г. в РДКБ установлен диагноз: «Синдром Клиппеля – Треноне. Артериовенозная мальформация таза, промежности, правой нижней конечности». 01.03.2024 ребенок поступил в хирургическое отделение с симптомами острой кишечной непроходимости (ОКН). 04.03.2024 проведены диагностическая лапароскопия, лапаротомия, тотальный адгезиолиз, илеостомия и аппендэктомия, санация и дренирование брюшной полости. 12.03.2024 выполнены релапаротомия, удаление участка тонкой кишки и создание кишечных стом. Гистологическое исследование от 18.03.2024: перфоративный илеит, фибринозный перитонит, без данных за воспалительные заболевания кишечника. МСКТ ОБП с КУ от 22.03.2024: жидкость в малом тазу и утолщение мезентериальной клетчатки; лим-

фатические узлы увеличены до 10–12 мм. С 04.03.2024 по 03.04.2024 пациент находился в ОРИТ с диагнозом: «Септический шок, перфорация полого органа, каловый перитонит, синдром короткой кишки». Состояние стабилизировалось, и ребенок выписан. По поводу синдрома короткой кишки была осуществлена госпитализация в ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова. В ходе обследования выявлено образование в поперечной ободочной кишке, перекрывающее просвет. Гистологическое исследование от 29.05.2024: обнаружена карцинома *in situ* высокой степени злокачественности. 05.06.2024 года ребенок поступил в отделение онкологии МДГКБ. На МРТ ОБП и МТ с КУ от 14.06.2024: признаки увеличения печени с множественными очаговыми образованиями. 13.06.2024 выполнена биопсия опухоли на уровне поперечной ободочной кишки. Гистологическое исследование от 18.06.2024: диагностирована умеренно дифференцированная аденокарцинома. Общее состояние ребенка тяжелое.

Результаты. Клинический случай демонстрирует сочетание двух редких и тяжелых заболеваний у одного ребенка. Оба заболевания вызваны мутациями в гене *PIK3CA* и прогрессировали постепенно.

Заключение. Диагностика синдрома Клиппеля – Треноне обычно не вызывает сложностей за счет достаточно классических проявлений. Однако аденокарцинома поперечной ободочной кишки у детей практически не встречается и дает о себе знать на более поздних этапах, когда образование становится большим, мешает функции органа, прорастает в соседние структуры и дает метастазы. Следовательно, необходима онкологическая настороженность у пациентов с мальформацией Клиппеля – Треноне.