

Синдром Пейтца–Єгерса з клінічними проявами змішаної кишкової непрохідності у дитини

О. Я. Матіяш, І. М. Дідух

Івано–Франківський національний медичний університет

The Peutz–Jeghers syndrome with clinical features of ileus in a child

O. Ya. Matiyash, I. M. Diduh

Ivano–Frankivsk National Medical University

Синдром Пейтца–Єгерса (пігментноплямистий сімейний поліпоз) – орфанне захворювання з аутосомно–домінантним типом успадкування, що характеризується наявністю множинних пухлинних утворень у різних відділах травної системи в поєднанні з меланіновими пігментними плямами на шкірі і слизових оболонках переважно щік і губ [1, 2]. Вперше його описав I. L. Peutz у 1921 р. як сімейне захворювання [3]. У 1949 р. Н. J. Jeghers і співавтори [4], які спостерігали за 10 хворими, виявили характерну тріаду синдрому: пігментні плями на шкірі та слизових оболонках навколо рота та анального отвору; поліпоз шлунка та кишечника; спадковий характер захворювання. Поліпи, що формуються в різних відділах травної системи за наявності цієї групи хвороб, мають особливу гістологічну структуру і за своєю природою відрізняються від гіперпластичних і аденоматозних неопластичних утворень. Відмінною особливістю поліпів є наявність в їхній стромі розгалужених гладеньком'язових прошарків, що свідчить про їх належність до гамартом [5]. Гамартомні кишкові поліпи утворюються з нормальних тканин стінки порожнистих органів травного каналу з порушенням співвідношення тканинних елементів, але без ознак клітинної атипії і/або проліферації. Однак в епітеліальному шарі гамартоми можуть бути виявлені як гіперпластичні, так і аденоматозні ознаки. Наприклад, для поліпів товстої кишки, за даними різних авторів, характерні видовжені розгалужені крипти з великою кількістю келихоподібних клітин, а також наявність ділянок аденоматозу, що є підставою підходити до їх розгляду як потенційно злоякісних [1, 6]. Макроскопічна структура гамартомних поліпів також вельми варіабельна: від мініатюрних (кілька міліметрів) на широкій основі (тип 0–Is) до величезних (5 см і більше) на ніжці (тип 0–Ip), здатних повністю перекривати просвіт порожнистого органа, провокувати інвагінацію, зміщуючись під впливом перистальтики та «тягнучи» за собою слизову оболонку кишки [7]. У зв'язку з цим захворювання має досить широкий діапазон клінічних проявів – від повної їх відсутності за наявності невеликого числа «мініатюрних» поліпів до варіантів кишкової непрохідності (обтурація, інвагінація) за наявності масивного зростання великих гамартом. Також можлива шлунково–кишкова кровотеча різної інтенсивності у разі травматизації поверхні або самоампутації поліпів. Лікування таких хворих є традиційно хірургічним, але з впровадженням у клінічну практику новітніх методик ендоскопії часто вдається уникнути від-

критих порожнинних операцій і провести повноцінну діагностику та видалити гамартомні поліпи мініінвазивним шляхом. Наводимо власне клінічне спостереження.

Пацієнт В., вік 10 років і 4 місяці (історія хвороби № 9000/18), госпіталізований у хірургічне відділення Івано–Франківської обласної дитячої клінічної лікарні через 20 год від початку захворювання зі скаргами на багаторазове блювання, біль у животі. З анамнезу життя відомо, що дитина народилася від першої вагітності, пологи природні, маса тіла 3450 г. Роста та розвивається згідно з віком. Мама дитини хворіє на синдром Пейтца–Єгерса, була двічі оперована з приводу інвагінації кишечника.

Стан пацієнта під час госпіталізації середньої тяжкості, свідомість збережена, адекватно реагує на огляд. Артеріальний тиск 90/60 мм рт. ст., частота дихання 20 за 1 хв, пульс 85 за 1 хв. Гіперпігментація обличчя та губ. На язик біле нашарування. Живіт симетричний, бере участь в акті дихання, піддутий, під час пальпації м'який, не болючий. У правій здухвинній ділянці пальпується утворення у вигляді валика, не болюче. Симптоми подразнення очеревини від'ємні. Перистальтичні шуми звичайні. Випороження звичайні, без патологічних домішок. Діурез достатній. Ректально: ампула прямої кишки вільна, склепіння не інфільтроване, утворення неможливо пальпувати, за пальцем – жовтий кал. Встановлено попередній діагноз: сімейний аденоматозний поліпоз (синдром Пейтца – Єгерса), інвагінація (?). Призначено інфузійну терапію, дообстеження. Загальний аналіз крові: гемоглобін 141 г/л, ер. $4,4 \times 10^{12}$ в 1 л, кольоровий показник 0,9, гематокрит 0,43, л. $7,5 \times 10^9$ в 1 л, ШОЕ 5 мм/год. Загальний аналіз сечі: жовта, прозора, питома вага 1027, рН 6,0, ацетон +++++, білка немає. Дані ультразвуково дослідження (УЗД) органів черевної порожнини (ОЧП): значно розширені петлі кишечника з гетерогенним вмістом, перистальтика різко ослаблена, вільної рідини не виявлено. Повторне УЗД ОЧП через 3 год: наявне пухлиноподібне багатоциліндричне утворення справа, симптом псевдонирки. На оглядовій рентгенографії ОЧП ознак кишкової непрохідності не виявлено.

Після підготовки пацієнту виконано оперативне втручання: правобічна поперечна лапаротомія, дезінвагінація, резекція тонкої кишки, формування анастомоза кінців в кінцев. Інтраопераційно на відстані 1 – 1,30 м від сліпої кишки виявлено інвагінат, який розправлено, в просвіті пальпується поліп діаметром 2 см. Аналогічний інвагінат з поліпом

виявлено на відстані 20 см від першого. Резекція сегмента тонкої кишки з двома поліпами одним блоком довжиною 30 см, формування анастомоза кінець в кінець.

Перебіг післяопераційного періоду без ускладнень. Проводили консервативну протизапальну терапію. На контрольному УЗД ОЧП патологічних змін не виявлено. Через 8 дів пацієнт виписаний у задовільному стані, надано рекомендації.

Патогістологічний висновок: у просвіті кишки одна пухлина розмірами 3 × 3 см, виступає в просвіт на 1 см; від краю резекції друга пухлина розмірами 3 × 4 см, виступає в просвіт на 1 см; тубулярна ворсинчаста аденома з гіперпродукцією слизу. Пацієнти з синдромом Пейтца – Єгерса потребують диспансерного спостереження з регулярним ендоскопічним та ультразвуковим обстеженням органів травної системи.

Висновок

Наведене клінічне спостереження має за мету привернути увагу сімейних лікарів, педіатрів, хірургів, гастроентерологів, лікарів–ендоскопістів до маловивченої патології – синдрому Пейтца–Єгерса, який може призводити до гострої хірургічної патології як у дітей, так і у дорослих, та підтвердити спадковий характер даного захворювання. Пацієнти з синдромом Пейтца–Єгерса пожиттєво повинні перебувати під спостереженням хірургів з огляду на можливість інвагінації та малігнізації поліпів.

Підтвердження

Фінансування. Джерело фінансування як наукової роботи, так і процесу публікації статті – кошти авторів.

Інформація про внесок кожного учасника. О. Я. Матіяш – концепція і дизайн дослідження, аналіз отриманих даних, І. М. Дідух – збір та обробка матеріалів, написання тексту. Всі автори прочитали і схвалили остаточний варіант рукопису.

Конфлікт інтересів. Автори, які взяли участь в цьому дослідженні, декларують відсутність конфлікту інтересів щодо цього рукопису.

Згода на публікацію. Всі автори дали згоду на публікацію цього рукопису.

References

1. Kaybysheva VO, Ivashkin VT, Baranskaya YeK, Shyfryn OS, Piurveeva KV, Leonovych AE, et al. Peutz–Jeghers syndrome: review of the literature and clinical case presentation. *Rossiyskiy zhurnal gastroenterologii, hepatologii, koloproktologii*. 2011;21(2):54–61. [In Russian]
2. Tsukanov AS, Shubin VP, Pospekhova NI, Sachkov YIu, Kashnykov VN, Shelihyn YuA. Nasledstvennyye raki zheludochno–kishechnogo trakta. *Prakticheskaya onkologiya*. 2014;15(3):126–33. [In Russian]
3. Peutz IL. Over een zeer merlwaardige gecombineerde familiare polyposen van den tractus intestinalis met eigenaardige pigmentatiens van huden slimmuliezen. *Neder Maadschr Geneesk*. 1921;10:134–46.
4. Jeghers H, McKusick VA, Katz KH. Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits; a syndrome of diagnostic significance. *N Engl J Med*. 1949 Dec 22;241(25):993, illust; passim. doi: 10.1056/NEJM194912222412501
5. Horbatiuk ON, Butenko VN, Borovyk IM, Naista SIu, Bozhenko AV. Syndrom Peittsa–Yehersa v praktytsi dytiachoi khirurgii. *Khirurgiia dytiachoho viku*. 2006;3(3):43–7. [In Ukrainian].
6. Basak F, Kinaci E, Aksoy S, Stvinc M, Aren A. Multiple intestinal intussusceptions in Peutz–Jeghers' syndrome: a case report. *Acta Chir Belg*. 2010 Jan–Feb;110(1):93–4. PMID: 20306920.
7. Jansen M, Leng W, Baas AF, Myoshi H, Mathus–Vliegen L, Taketo MM, et al. Offerhaus GJA. Mucosal prolapse in the pathogenesis of Peutz–Jeghers polyposis. *Gut*. 2006 Jan;55(1):1–5. doi: 10.1136/gut.2005.069062.

Надійшла 18.12.18