

ТРУДНЫЙ ПАЦИЕНТ. Синдромом Пейтца-Еггерса и беременность.

СЕМЕРИКОВА М.В. ГЛАВНЫЙ АКУШЕР-ГИНЕКОЛОГ МИНЗДРАВА НИЖЕГОРОДСКОЙ ОБЛАСТИ, К.М.Н.,
АССИСТЕНТ КАФЕДРЫ АКУШЕРСТВА И ГИНЕКОЛОГИИ ФГБОУ ВО «ПРИВОЛЖСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ МИНЗДРАВА РОССИИ

АБЕЛЕВИЧ А.И., Д.М.Н., ПРОФЕССОР КАФЕДРЫ ОБЩЕЙ ХИРУРГИИ ФГБОУ ВО «ПРИВОЛЖСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ МИНЗДРАВА РОССИИ

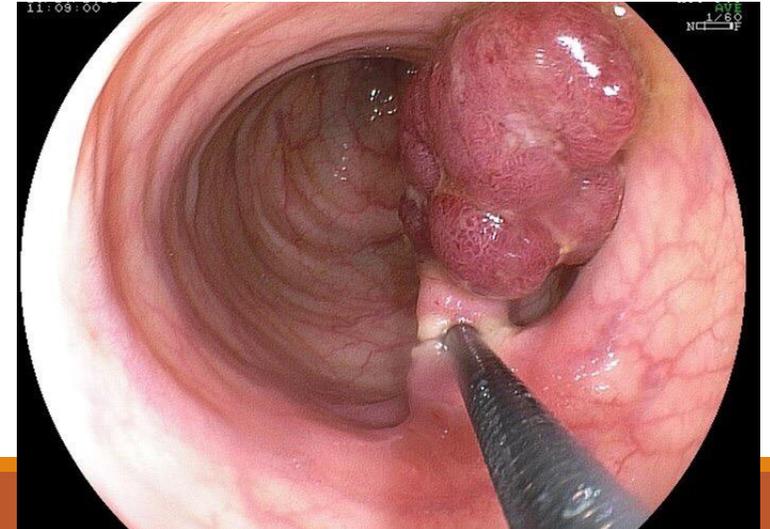
КОКОБЕЛЯН А.Р., К.М.Н., ДОЦЕНТ КАФЕДРЫ ОБЩЕЙ ХИРУРГИИ ФГБОУ ВО «ПРИВОЛЖСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ МИНЗДРАВА РОССИИ

БАЗАЕВ А.В. Д.М.Н ЗАВ.КАФЕДРОЙ ОБЩЕЙ ХИРУРГИИ ФГБОУ ВО «ПРИВОЛЖСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ МИНЗДРАВА РОССИИ

БОРОВКОВА Л.В. Д.М.Н. ЗАВ.КАФЕДРОЙ АКУШЕРСТВА И ГИНЕКОЛОГИИ ФГБОУ ВО «ПРИВОЛЖСКИЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ МИНЗДРАВА РОССИИ

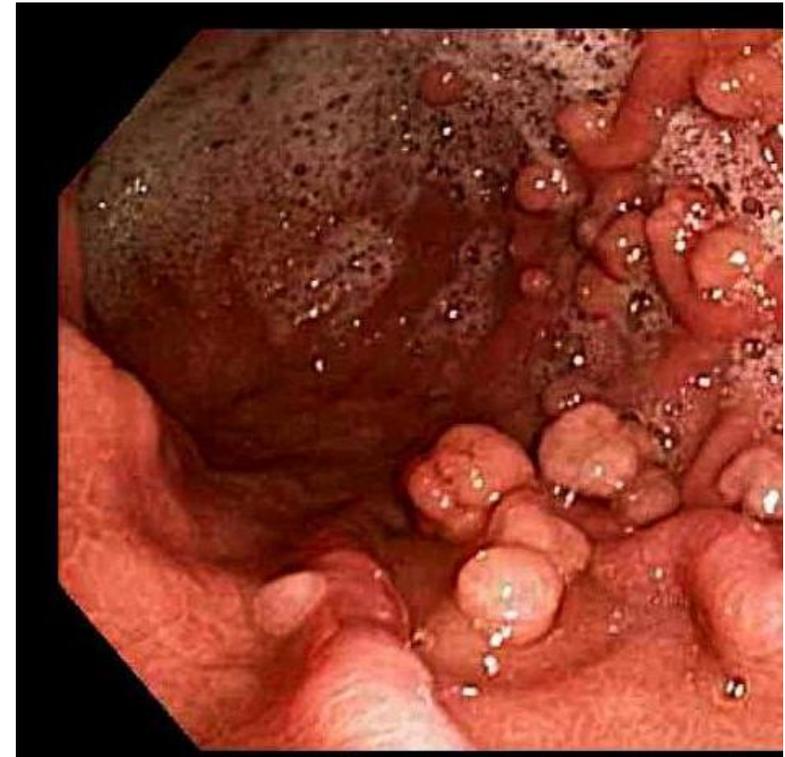
Определение

Синдром Пейтца-Егерса – редкое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся образованием множественных полипов в ЖКТ в сочетании с меланиновой пигментацией кожи лица, губ, слизистых оболочек, кистей, стоп. Тяжесть данного заболевания обусловлена развитием анемии, гипопротейнемии, кровотечениями и малигнизациями полипов, что приводит к кишечной непроходимости, а также нарушением функций почек и печени.



Синдром Пейтца-Егерса

По Международной классификации болезней МКБ-10 синдром Пейтца–Егерса относится к «Классу XVII. Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения (Q00-Q99)» блоку «Q80-Q89 Другие врожденные аномалии», рубрике «Q85.8 Другие факоматозы, не классифицированные в других рубриках».



Гамартомный полипоз Пейтца-Егерса

Редкое (орфанное) заболевание: ежегодно синдром регистрируется у 1 пациента на 25 000-300 000 населения. Одинаково часто выявляется у мужчин и женщин независимо от этнических или расовых отличий. Впервые описан в 1921 году в работах голландского врача **Я. Пейтца** и позднее дополнено в трудах американского доктора **Г. Егерса**. Заболевание чаще всего диагностируется в 30-40-летнем возрасте, нередко ассоциируется с опухолями ЖКТ, яичника, молочной железы и шейки матки. Полипы могут развиваться в любом отделе желудочно-кишечного тракта. Смерть до 50 лет.

Молекулярно-генетическая основа синдрома Пейтца–Егерса

Врожденное заболевание, связанное с хромосомными аномалиями.

Развитие гамартного полипоза ЖКТ вызвано делецией, сплайсингом, инсерцией или другим вариантом мутации гена **STK11**, который расположен на **коротком плече 19-й хромосомы в локусе 13.3**.

Явные изменения хромосом определяются только у 70-80% больных с клиникой синдрома.

Обсуждается гетерогенность и возможность существования второго гена, ответственного за синдром в локусе 19q13.4.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу, однако наследственная отягощенность прослеживается у половины пациентов.



Симптомы

Множественные лентиго — пигментные пятна темно-коричневого цвета размером от нескольких миллиметров до 1 см.

Преимущественно располагаются на губах и слизистой оболочке ротовой полости, промежности (на наружных половых органах и вокруг анального отверстия). Изредка пятна выявляют на нижних конечностях.

Хронические запоры и вздутие живота.

Боли в животе различной локализации и интенсивности.

Примесь крови в кале, иногда развиваются профузные кровотечения из ЖКТ.

Нарушения общего состояния: бледность кожных покровов и слизистых оболочек, частые головные боли и головокружения, непереносимость физических нагрузок.



Осложнения

хронические кровотечения различной интенсивности

анемический и сидеропенический синдром

инвагинация участка кишечника

мальабсорбция и мальдигестия, сопровождающихся значительной потерей веса

малигнизация полипов (от 10% до 24% всех случаев заболевания Пейтца-Еггерса).



Диагностика

Пигментация (с раннего детства)

Боль в животе, запоры

Сочетание с другой врожденной патологией

Анемия

УЗИ органов брюшной полости

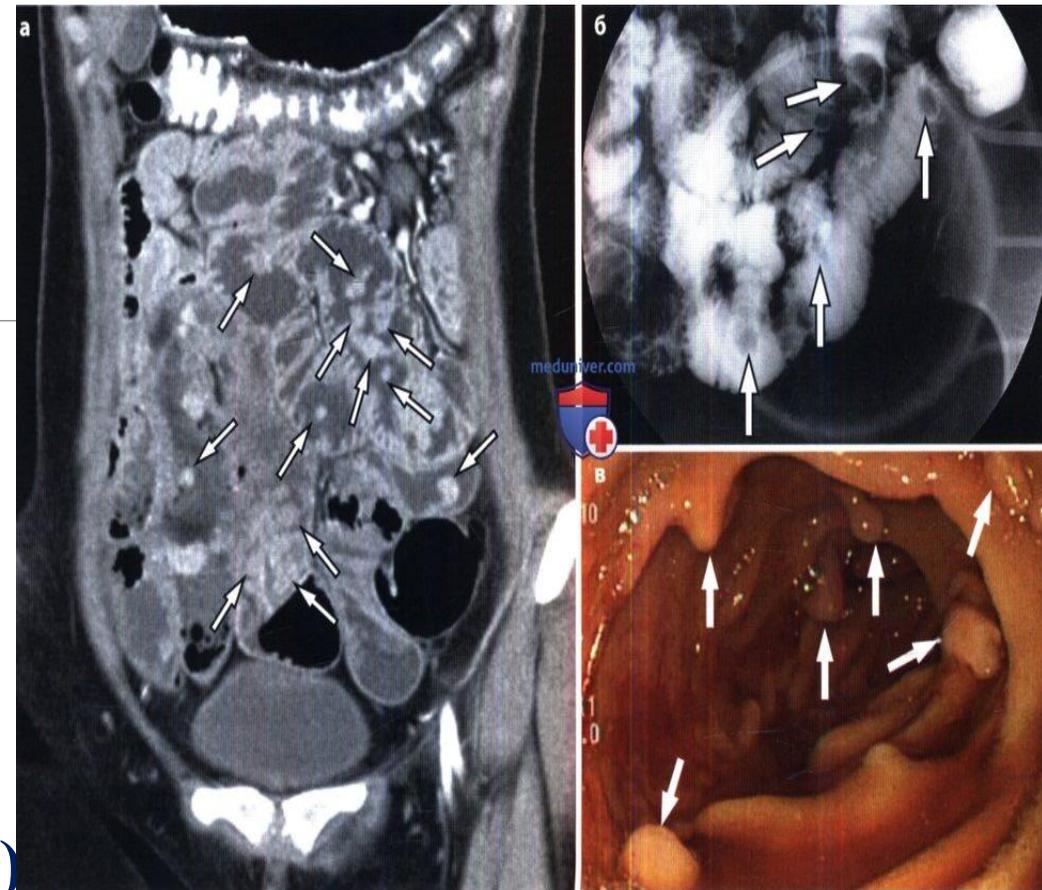
Контрастная рентгенография

Эндоскопическое исследование (ФГДС, ФКС)

Гистологическое исследование полипов

Инвагинация !!!! в анамнезе

МРТ с контрастированием



Клинический случай

Пациентка Г., 22 года.

На учете по беременности с 5-6 недель в ЦРБ. Беременность первая, желанная.

П/м 15.12.2018.

Из анамнеза известно, что в 2003 году выявлен ВПС, проведена операция – пластика дефекта межжелудочковой перегородки с резекцией аневризмы межжелудочковой перегородки в условиях экстракорпорального кровообращения.

В 2015 году (в 18 лет) в ЦРБ оперирована по поводу острой кишечной непроходимости вследствие инвагинации тощей кишки, выполнена дезинвагинация.

Из сопутствующей патологии – хроническая анемия.

Обследована в женской консультации согласно Порядка оказания помощи по профилю «акушерство и гинекология». Консультирована смежными специалистами.

Кардиохирургом беременность разрешена.

Клинический случай

Заболела 28 мая 2019 г в 6-00 появилась рвота, схваткообразные боли внизу живота, жидкий стул.

Накануне вечером ела жареные грибы с картошкой и копченой рыбой.

Обратилась в ЦРБ, где сначала расценена как пищевая токсикоинфекция. Начата инфузионная антибактериальная терапия в условиях инфекционного отделения и затем ОРИТ.

Состояние женщины ухудшалось, боль в животе усилилась, носила схваткообразный характер.

Жидкий стул сменился стулом типа «малинового желе» (29.05.2019)

Пациентка по санитарной авиации переведена в областную больницу с диагнозом: **Инвагинация кишечника? Язвенный энтероколит?. Кишечное кровотечение неясной этиологии. Беременность 23 недели. ВПС: ДМЖП (корригированный в 2003 г.). Спаечный процесс брюшной полости.**

Осмотр при поступлении

29.05.2019 поступила в ГБУЗ НО «НОКБ им. Н.А. Семашко» в гинекологическое отделение с беременностью 22-23 недели и болями в животе.

В 22-00 29.05.19 осмотрена гинекологом. Жалобы на выраженную, схваткообразную боль в животе, рвоту, жидкий стул. Состояние тяжелое, сознание ясное. Кожные покровы бледные, чистые. Язык сухой обложен белосерым налетом. АД- 90/60 Пульс- 100 уд. в мин. ЧД- 20 в мин.

Живот увеличен за счет беременной матки, вздут, резко болезненный в эпигастрии и правом подреберье. Симптомов раздражения брюшины нет.

Гинекологический статус: НПО сформированы правильно. Уретра и бартолиновы железы не изменены. ОЗ: Шейка сформирована, без нарушения эпителиального покрова, розовая. РV. Матка увеличена до 23-24 недель беременности, безболезненная. Сердцебиения плода ясное, шевеления ощущает.

Диагноз: Беременность 23-24 недели. Спаечный процесс брюшной полости. Пищевая интоксикация?

Осмотр хирурга

В 23-05 29.05.19 осмотрена хирургом. Состояние тяжелое, сознание ясное.

Жалобы на выраженную, схваткообразную боль в животе. Кожные покровы физиологической окраски, чистые.

Живот увеличен за счет беременной матки, вздут, в верхних отделах (в эпигастрии) отпределяется спазмированная, умеренно болезненная ободочная кишка. Симптомов раздражения брюшины нет. Перистальтика выслушивается. Per rectum: ампула прямой кишки без органической патологии, каловые массы без примеси серо-зеленого цвета. Сгустков крови в кале нет.

На данный момент данных за перитонит не получено. Требуется динамического наблюдения в условиях ОРИТ.

Диагноз:???????? Не выставлен!!!!

Осмотр рениматолога

В 22-30 29.05.19 с момента поступления в ОРИТ. Состояние тяжелое, сознание ясное. Тяжесть определяется острой хирургической патологией с явлениями кишечной непроходимости SIRS с полиорганной дисфункцией, гиповолемией, водно-электролитными, циркуляторными, дисметаболическими и белково-энергетическими нарушениями, сопутствующей кардиальной патологией.

Начата интенсивная инфузионная терапия.

В 4-00 30.05.2019 появился стул с примесью крови.

Дополнительных диагностических исследований до 8-00 30.05.2019 проведено не было!!!

Консилиум в составе хирургов, гинекологов, кардиолога, зав. кафедрами хирургии и акушерства-гинекологии 30.05.2019

**Диагноз: ОЗ: Острая кишечная непроходимость.
Спаечный процесс брюшной полости.**

**СЗ: Беременность 20-21 неделя (сроки пересчитаны
с учетом менс. УЗИ).**

**Врожденный порок сердца. ДМЖП (пластика
перегородки с резекцией аневризмы от 2003г. с
применением АИК)**

**При осмотре было обращено внимание на «веснушки на губах» и
гиперпигментацию лица!!**

Тактика

Учитывая диагноз, показано оперативное лечение по жизненным показаниям в объеме лапаротомии с решением объема операции на операционном столе.

Учитывая тяжесть состояния и наличия беременности согласно приказу МЗ РФ от 3.12.2007 №736 «Об определении медицинских показаний к прерыванию беременности» пациентка информирована о возможном прерывании беременности!

Согласие женщины на все вмешательства получено.

Оперативное лечение:

Срединная лапаротомия. В брюшной полости - до 200 мл прозрачного серозного выпота. Матка увеличена в размерах до 20-21 недели беременности, розовая, возбудимая.

При ревизии обнаружено: тощая кишка на расстоянии 10-12 см от связки Трейца резко раздута до 15-20 см, гиперемирована, с участками черного цвета.

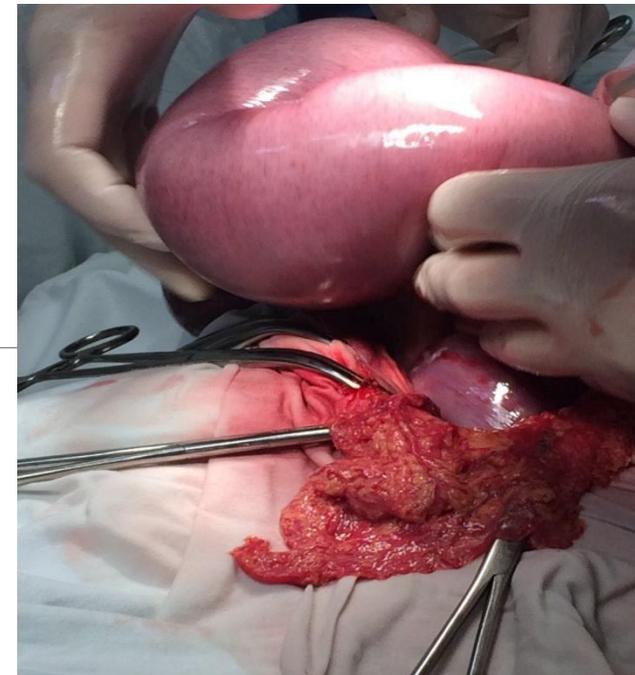
Установлено, что имеется тонкокишечная инвагинация.

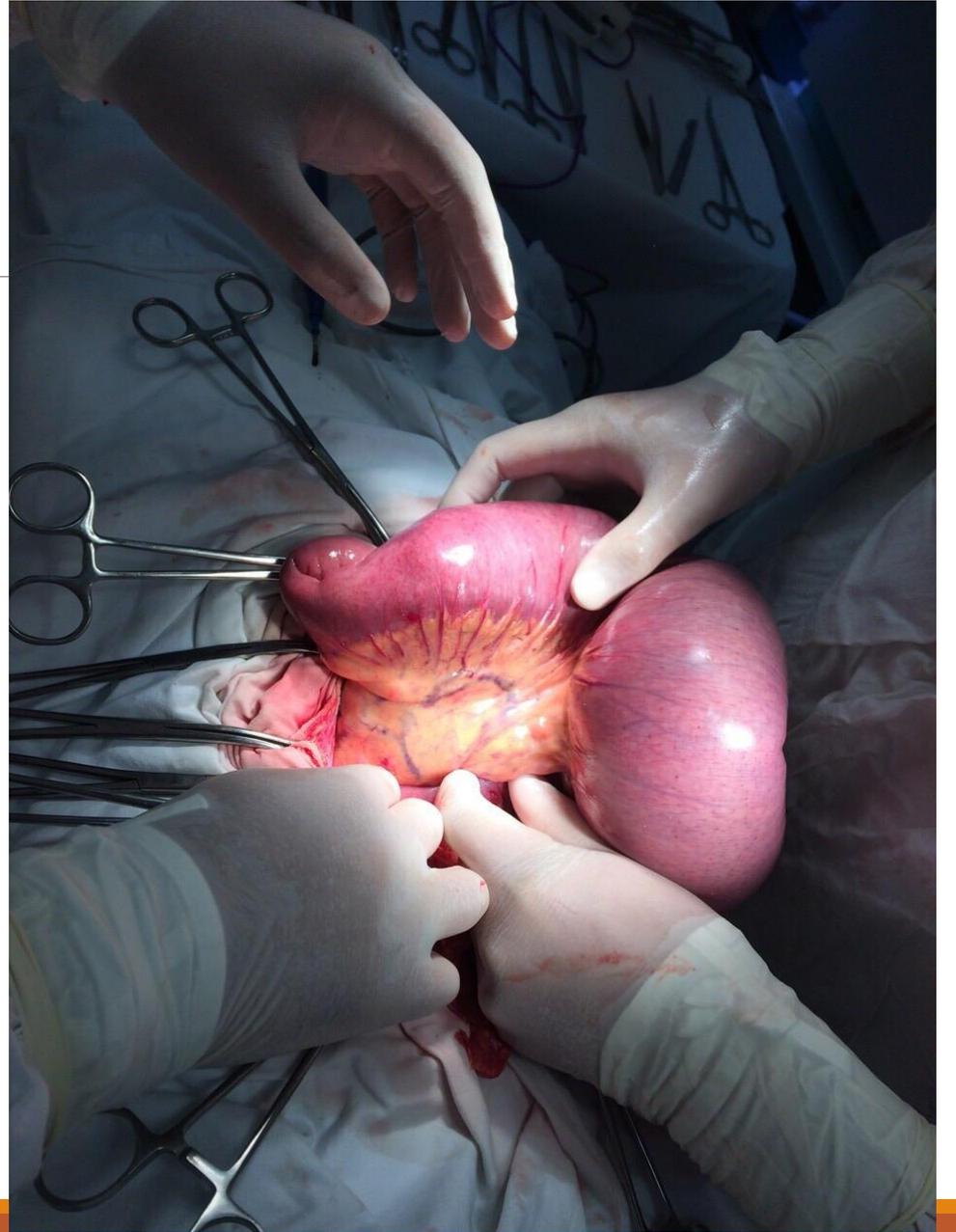
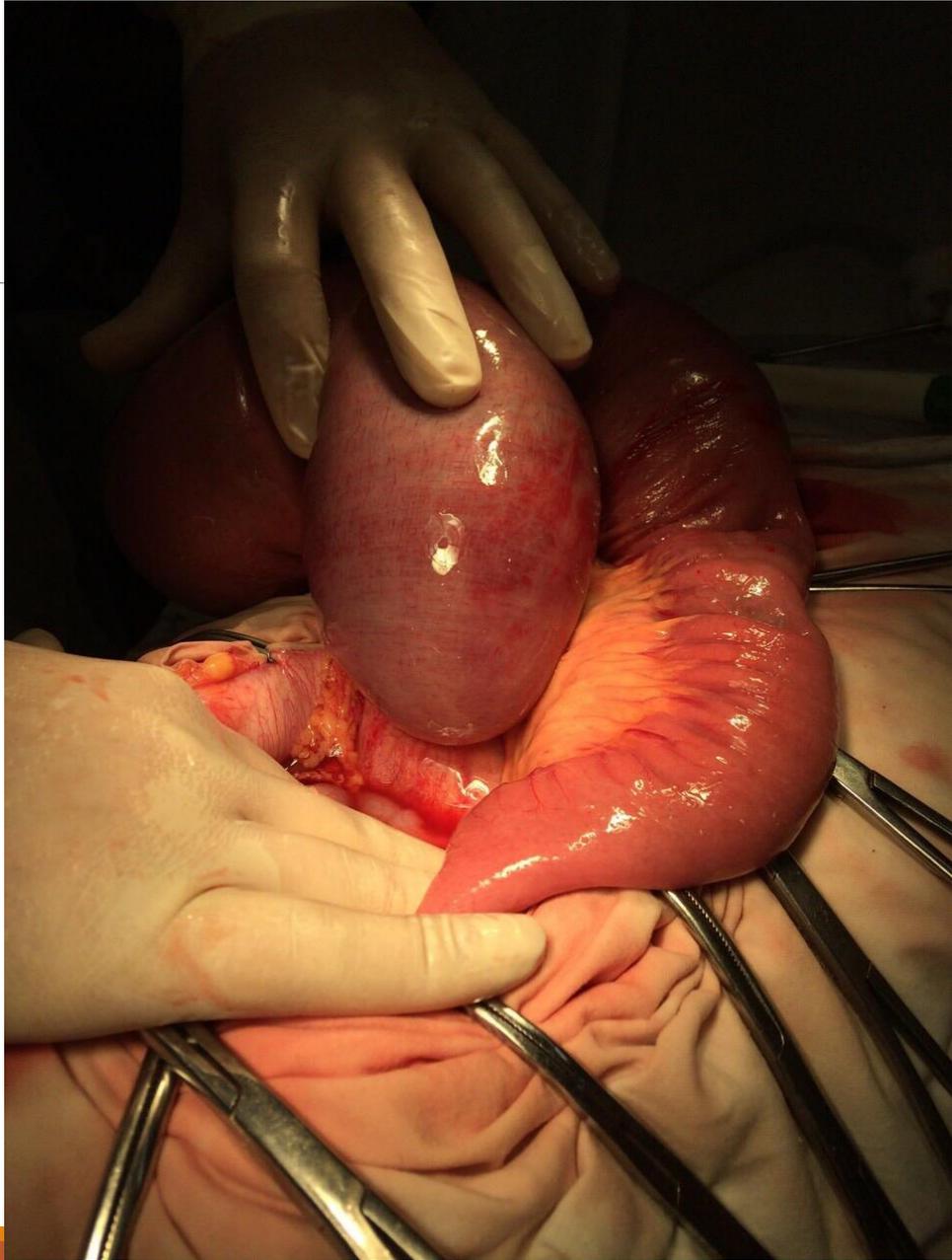
На тощей кишке имелись диастатические разрывы серозной оболочки. Ниже инвагинации кишка спавшаяся.



Операция

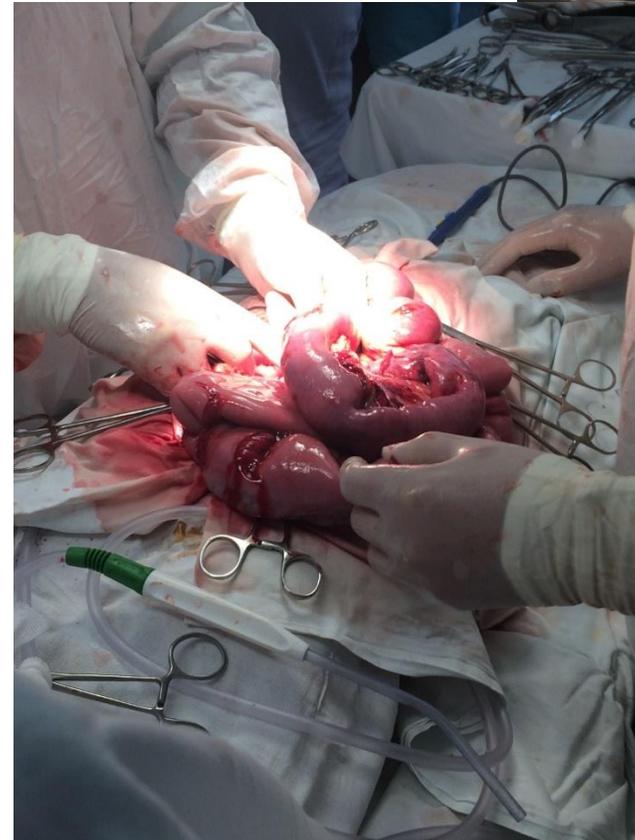
Выполнена дезинвагинация тощей кишки, выявлены некротические изменения длиной 140 см, произведена резекция пораженного фрагмента. Сформирован еюно-еюноанастомоз на расстоянии 10 см от связки Трейца по типу «бок в бок» двухрядным швом.





Операция

При дальнейшей ревизии в тонкой кишке было обнаружено еще 3 полипа размерами до 3-4 см. Из двух энтеротомических отверстий полипы иссечены при помощи аппарата «лигашур». Все полипы на длинной (2-3 см) ножке.

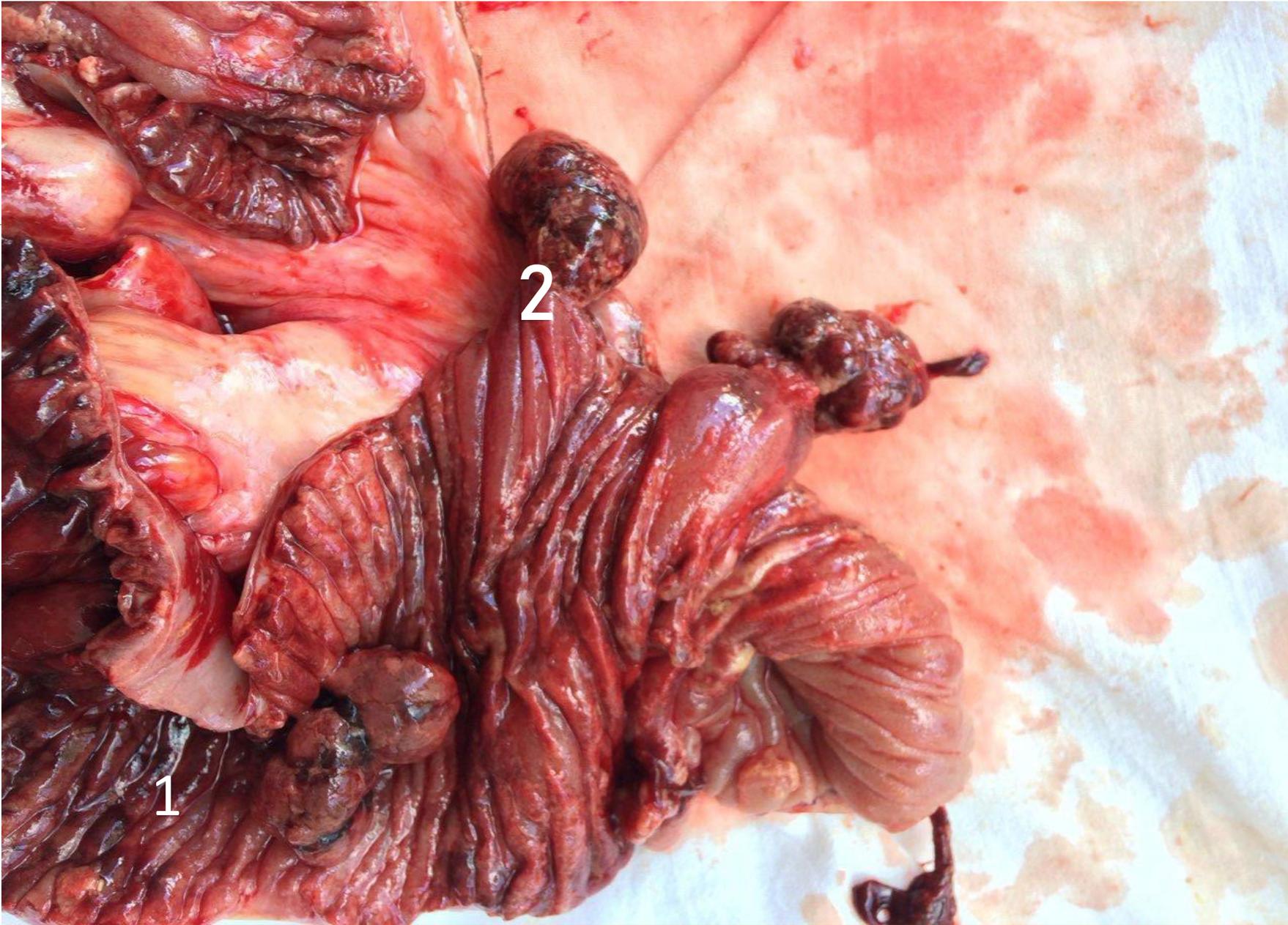


Установлен окончательный диагноз!!! синдром Пейтца-Еггерса на основании наличия меланиновой пигментации кожи в сочетании с полипозом толстой и тонкой кишки, анемии, гипопроteinемии, воспалительных изменений крови.



Участок резецированной тощей кишки:





В слепой кишке пальпировались еще 2 полиповидных образования до 4-5 см. В связи с высоким риском осложнений было решено в ходе настоящей операции их не удалять.

Переведена в ОРИТ. Сохранялись интоксикация и парез кишечника.

Послеоперационный период протекал с осложнениями неоднократно появлялись признаки динамической кишечной непроходимости, кишечного кровотечения.

Выбиралась консервативная тактика, так как данных за перитонит и повторную инвагинацию было недостаточно.

На 10-е послеоперационные сутки.

09.06.2019 Жалобы на резкую боль в животе. Острая хирургическая патология на момент осмотра была отвергнута.

В 11-10 по УЗИ выставлена отслойка плаценты в области нижнего края. (в области нижнего края плаценты лоцируется в нижней трети полости матки гипоэхогенное образование с мелкодисперсной взвесью, удлиненной формы толщиной 9 мм.)

Диагноз: Беременность 22 недели 4 дня. Отслойка нормальнорасположенной плаценты.

В 12-00 произведена Лапотромия. Кесарево сечение Корпоральное.

При разрезе диагностирована полная эвентрация послеоперационной раны.

Произведено корпоральное кесарево сечение. Извлечен плод в целом плодном пузыре. Пузырь вскрыт извлечен живой плод длиной 22 см. передан неонатологам. Вес плода, оценка по Апгар не указаны.

Ребенок направлен неонатальной бригадой в НОДКБ

После кесарева сечения к операции подключились хирурги

В брюшной полости кишки покрыты фибрином, выпот в умеренном количестве, выявлен дефект подвздошной кишки. Произведено ушивание дефекта, санация брюшной полости Ушивание эвентрации с использованием системы «вентрофил». Кровопотеря 600 мл.

Диагноз:

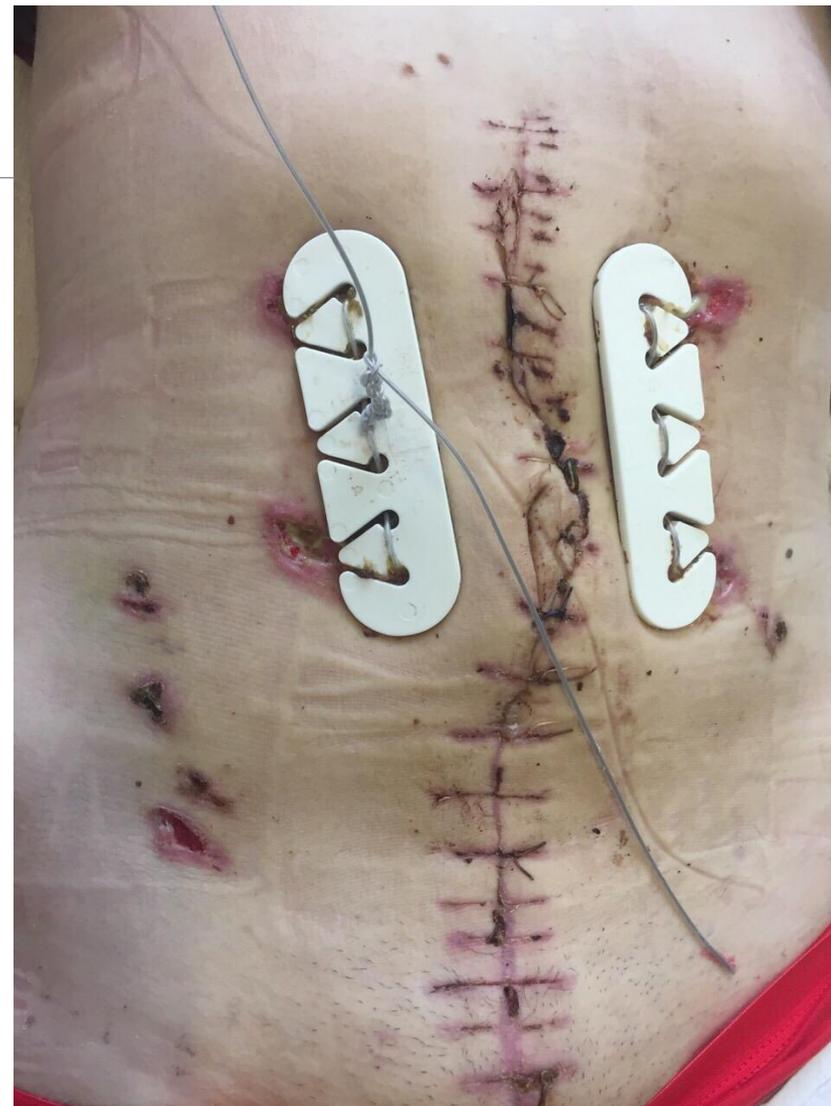
**Отслойка плаценты в 22-23 недели.
Перфорация подвздошной кишки. Разлитой
вялотекущий перитонит. Тотальная
подкожная эмвентрация.**

Продолжилось лечение в ОРИТ, а затем в хирургическом отделении. Постепенно состояние пациентки стабилизировалось и улучшилось до удовлетворительного. Проприетивность кишечника восстановлена. Послеоперационная рана зажила, сняты все швы. Регулярно осматривалась гинекологом.

01.07.2019 проводилась гистероскопия, удаление остатков плаценты. Был диагностирован эндометрит.

Для дальнейшего лечения переведена в гинекологическое отделение.

Выписана в удовлетворительном состоянии 15.07.19.



Выводы

Обследована в женской консультации согласно Порядка оказания помощи по профилю «акушерство и гинекология».

Пациентка при диагностике кишечной непроходимости направлена в ОКБ.

Затянуто время от момента поступления до оперативного лечения кишечной непроходимости. Оперативное лечение выполнено по показаниям в адекватном объеме.

Обследование и лечение в ОКБ проведено согласно Порядка оказания помощи по профилю «акушерство и гинекология» и Порядка оказания помощи по профилю «анестезиология и реанимация».

При постановке диагноза «отслойка плаценты» затянуто время до момента родоразрешения (45 минут), (если оперативное лечение производилось в интересах плода).

Нет оценки по Апгар и массы тела. (при поступлении в НОДКБ масса ребенка 510 гр.) На вскрытие ребенок пошел с массой 470 г!!!!

Выводы

Имеет место несвоевременная постановка диагноза синдрома Пейтца – Егерса (на всех этапах наблюдения ребенка, подростка, молодой женщины)

Не заподозрена данная патология при кишечной инвагинации в 2015 году (нетипичное наличие инвагинации у взрослого человека).

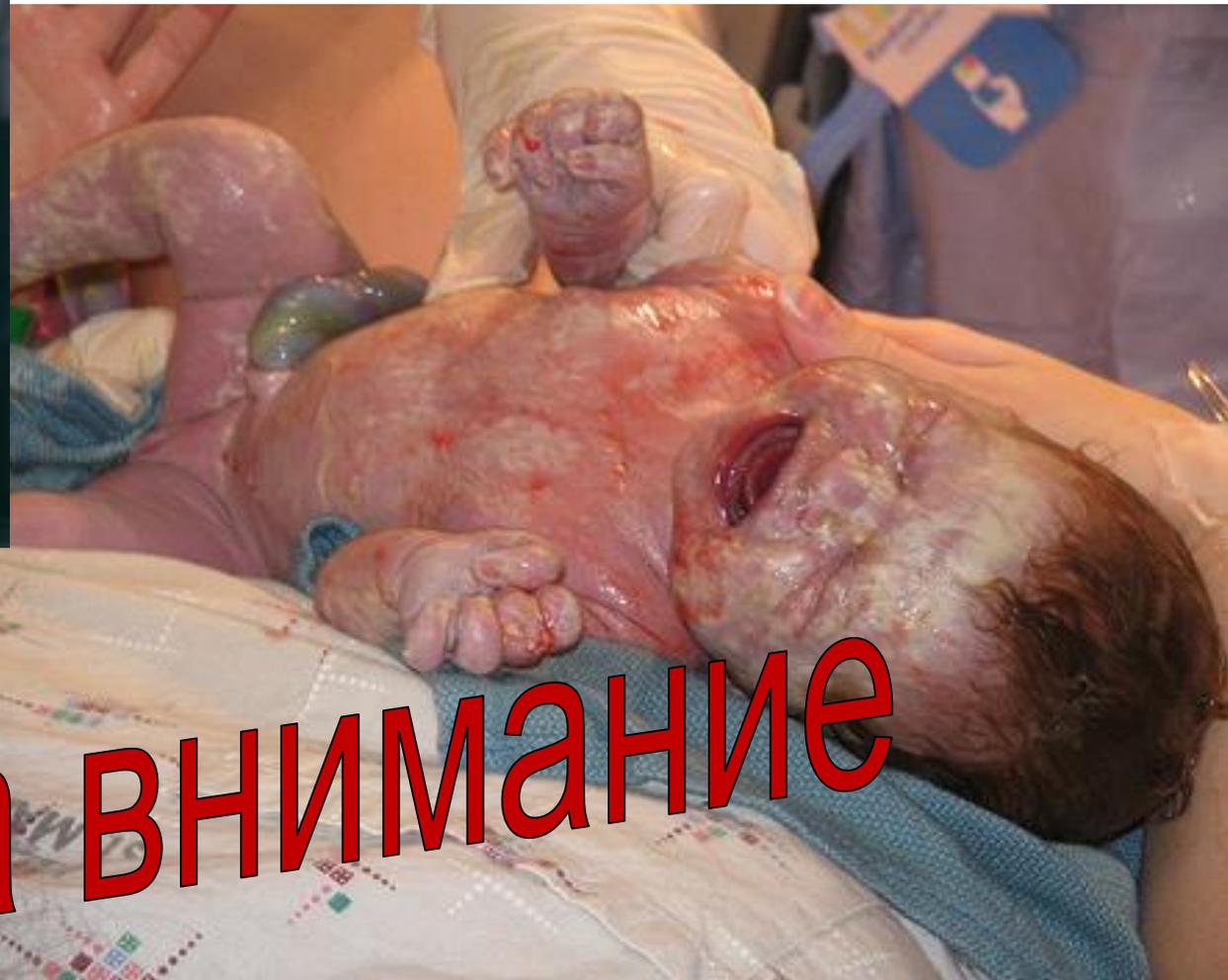
В настоящее время пациентке рекомендовано удаление двух крупных полипов в слепой кишке, наблюдение у проктолога и гинеколога, при планируемой беременности рекомендовано повторное обследование.

Подобные пациенты нуждаются в регулярном наблюдении с учетом развития таких тяжелых осложнений как кишечная непроходимость.

Проанализирован случай успешного хирургического лечения редкого генетического заболевания в сочетании с беременностью.

К сожалению не удалось сохранить беременность и зарегистрирован случай младенческой смертности.

Однако, нам представился уникальный случай, так как в доступной литературе не описаны случаи сочетания синдрома Пейтца-Еггерса с беременностью.



спасибо за внимание