

Клинический случай №38
Синдром Пейтца-Йегерса с муцинозной
эндоцервикальной аденокарциномой
желудочного типа и опухолью полового тяжа с
кольцевидными трубочками.

Введение

Пациентка **31 года** обратилась в клинику с жалобой на **обильные влагалищные выделения** в течение последних 9 лет.

Анамнез:

- перенесла частичную резекцию тонкой кишки из-за **рецидивирующей инвагинации** кишечника 7 лет назад;
- при патологоанатомическом исследовании выявлены **множественные аденоматозные полипы тонкой кишки**;
- на кончиках пальцев, губ и ступней пациента наблюдалось несколько **гиперпигментированных пятен**;
- родители пациентки умерли от других заболеваний и ранее не проходили обследования желудочно-кишечного тракта;
- у брата и племянника пациентки диагностировали **множественные полипы кишечника**.

Анамнез



Очаги гиперпигментации на ладонях и правой стопе.

Эндоскопическое исследование

- Обнаружено несколько **аденоматозных полипов** разного размера, разбросанных по всему желудочно-кишечному тракту.
- Самый большой полип имел диаметр около 2 см.
- Было удалено 15 полипов, которые оказались тубулярными аденомами, в некоторых железах наблюдалась легкая или умеренная дисплазия.
- При гистологическом исследовании полипов был поставлен диагноз **«Синдром Пейетца-Йегерса»**.

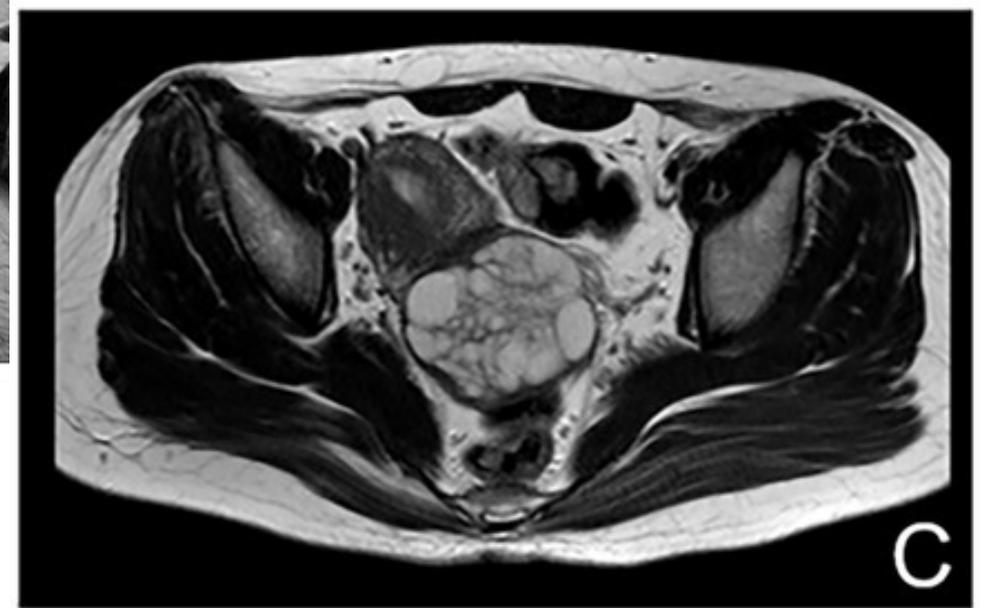


Полипы тонкой кишки у данной пациентки

Исследования

- При осмотре органов малого таза выявлены прозрачные слизистые выделения из влагалища.
- Поверхность шейки матки гладкая, твердая, с множественными nabothovыми кистами.
- УЗИ органов малого таза показало, что **шейка матки была слегка увеличена, в правом придатке имеется кистозное образование (37 × 40 × 36 мм).**
- Результаты исследований на вирус папилломы человека (ВПЧ) отрицательные. Жидкостный цитологический тест в норме.
- Уровни СА125 и СА199 в сыворотке находились в пределах нормы.
- Магнитно-резонансная томография таза (МРТ) показала, что **шейка матки увеличена с многокамерным кистозным поражением, правый яичник кистозный.** Образование ограничивается шейкой матки без поражения параметрия, признаки метастатической лимфаденопатии отсутствуют.

Исследования



Результаты МРТ: показано увеличение шейки матки с множественными кистозными поражениями. (А) корональная плоскость. (Б) сагиттальная плоскость. (С) поперечная плоскость.

Исследования (продолжение)

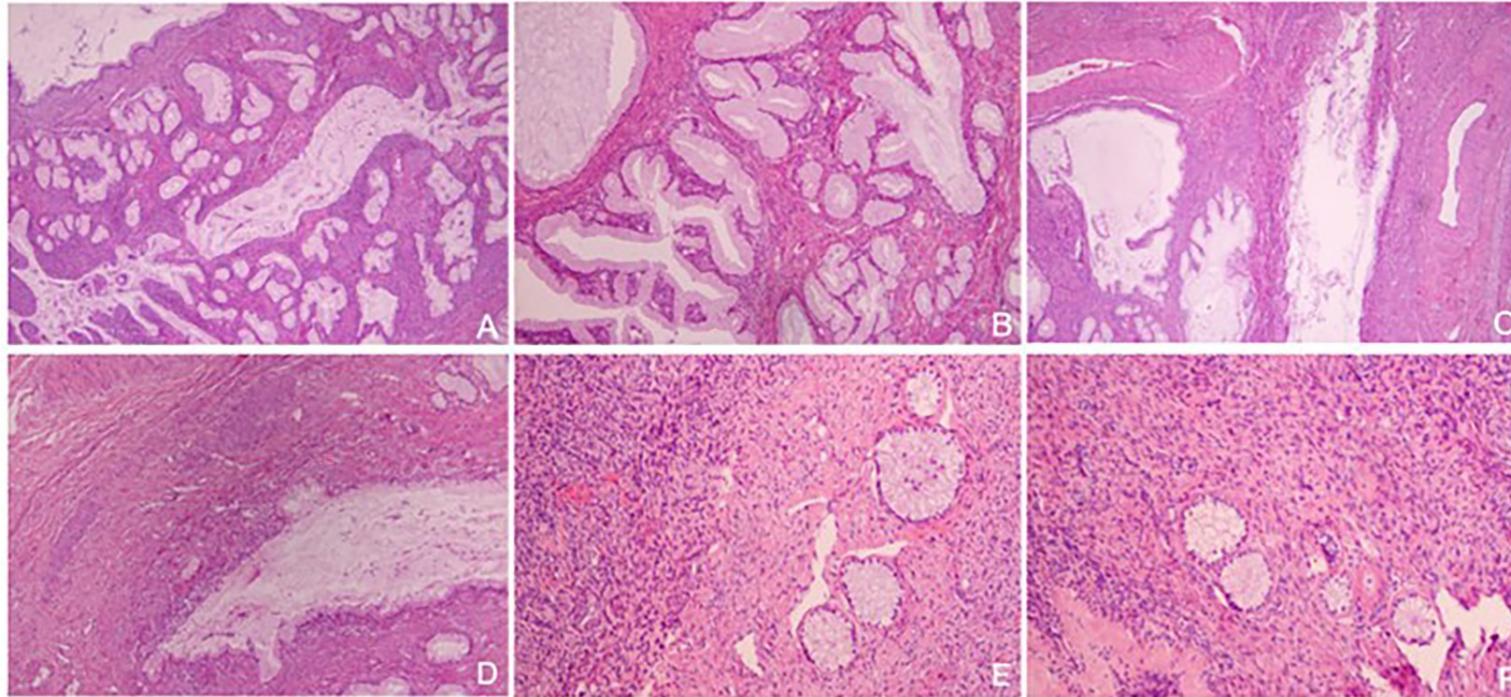
- Была проведена кольпоскопия и биопсия шейки матки, была подтверждена **муцинозная эндоцервикальная аденокарцинома желудочного типа (стадия IB2)**.
- Перед радикальным хирургическим вмешательством была проведена диагностическая конизация шейки матки для подтверждения размера и глубины опухоли.
- Пациентке выполнена **лапароскопическая радикальная гистерэктомия, двусторонняя сальпингофорэктомия и двусторонняя диссекция тазовых узлов**.



Препарат удаленной матки

Гистологическое исследование

- По результатам шейка матки пациентки была инфильтрирована на $> 2/3$ глубины миометрия, эндометрий без особенностей.
- Оба яичника кистозные и многокамерные (приблизительно $4 \times 3 \times 1,5$ см).

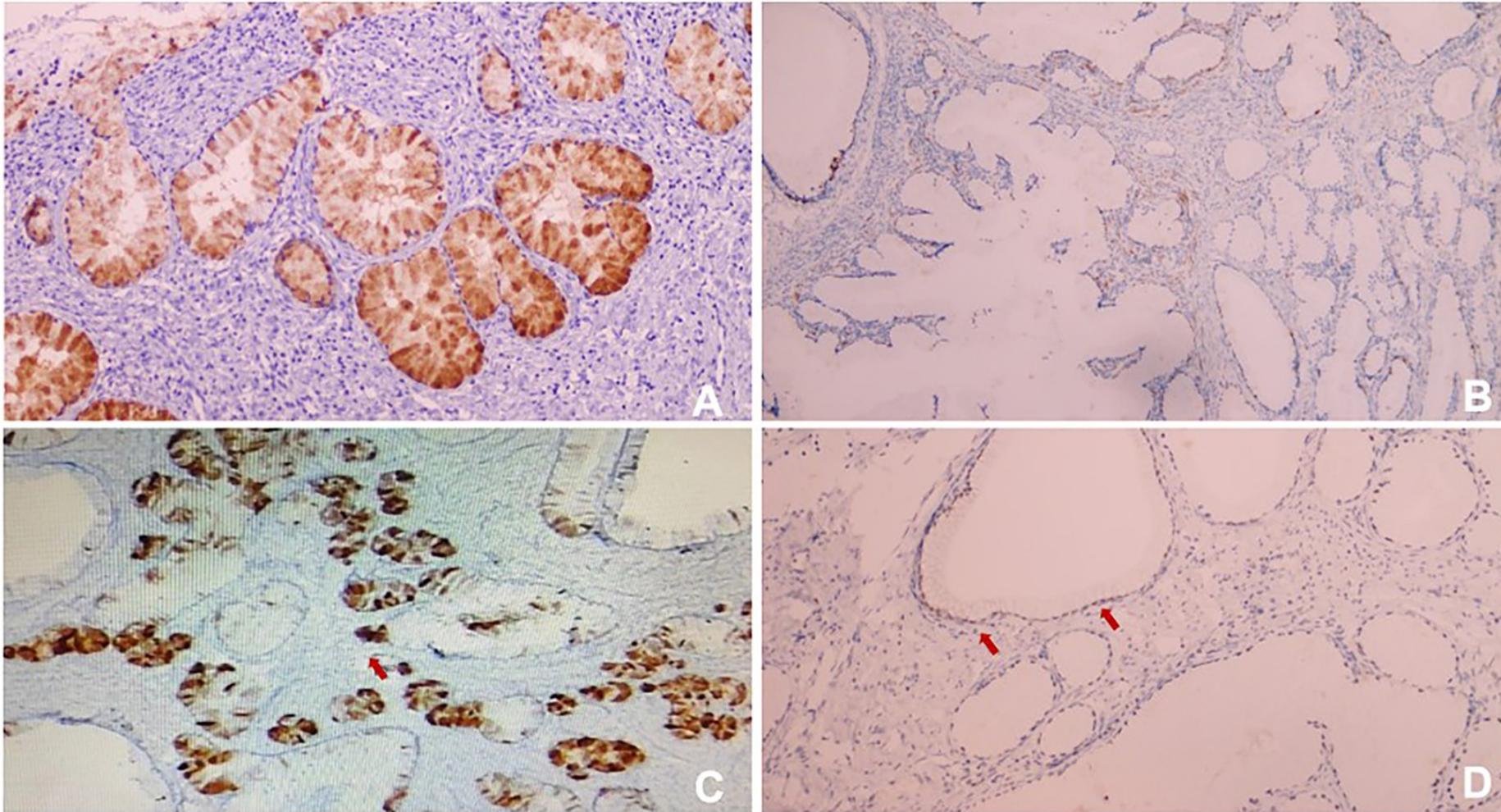


Эндоцервикальная аденокарцинома желудочного типа (G-EAC) шейки матки (H&E, $\times 40$, $\times 100$); (C,D) Глубокая строма, инфильтрированная G-EAC (H&E, $\times 40$, $\times 100$); (E, F) Опухолевые клетки полового тяжа расположены в кольцевидных трубочках в яичнике (H&E, $\times 100$).

Иммуногистохимическое исследование

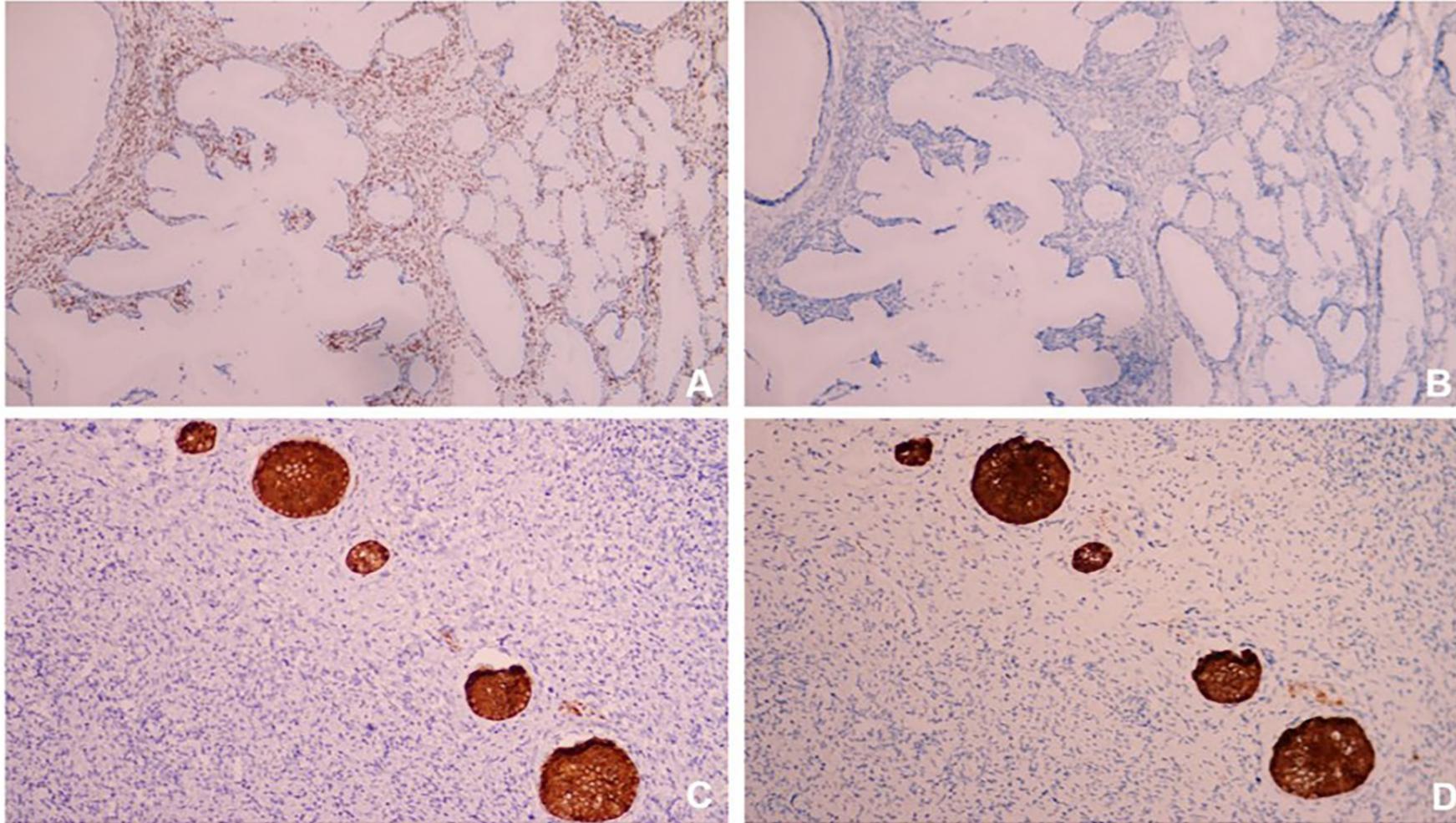
- Для подтверждения диагноза было проведено иммуногистохимическое (ИГХ) исследование. Результаты показали: NIK1083 (положительный), P16 (отрицательный), Ki-67 (60% положительных), p53 (дикий тип), ER (положительный), PR (отрицательный), ингибин (положительный), кальретинин (положительный).
- Гистологически оба кистозно-расширенных образования яичников оказались SSTAT (опухоль полового тяжа с кольцевидными трубочками).
- В тазовых лимфатических узлах метастазов не обнаружено.

Иммуногистохимическое исследование



Результаты ИГХ: (А) NK1083 (положительный); (В) P16 (отрицательный); (С) Ki67 (60% клеток положительные); (D) p53 (дикий тип).

Иммуногистохимическое исследование



Результаты ИГХ: (A) ER (положительный); (B) PR (отрицательный); (C) ингибин (положительный); (D) кальретинин (положительный).

Терапия

- Пациент получил комбинированную химиотерапию + лучевую терапию с четырьмя курсами паклитаксела и оксалиплатина.
- В течение следующих 5 лет наблюдения у пациента не было выявлено признаков рецидива опухоли.
- Пациент отказался от теста на мутацию STK11/LKB1.



Обсуждение

- **Синдром Пейтца-Егерса (PJS)**, также известный как семейный слизисто-кожный гиперпигментированный полипоз желудочно-кишечного тракта, представляет собой редкое аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся множественными гамартомными полипами в полости рта, на коже и слизистых оболочках, а также множественными гамартомными полипами в желудочно-кишечном тракте.
- Предполагаемая заболеваемость колеблется от 1/50 000 до 1/250 000.
- Согласно предыдущим сообщениям, у 11–17% женщин с PJS имеется эндоцервикальная аденокарцинома желудочного типа (G-EAC) и опухоли полового канатика с кольцевидными трубочками (SCTAT).
- **Опухоль полового тяжа с кольцевыми трубочками (SCTAT)** представляет собой особый патологический тип стромальной опухоли полового тяжа, на который приходится примерно 5% стромальных опухолей полового тяжа. SCTAT при PJS в основном доброкачественная и имеет хороший прогноз.

Обсуждение

- Пациенты с синдромом PJS имеют **более высокий риск развития рака** желудочно-кишечного тракта, молочной железы, поджелудочной железы, шейки матки и яичников.
- Основными проявлениями PJS являются множественные гамартомные полипы желудочно-кишечного тракта, участки гиперпигментации кожи и слизистых оболочек, а также неспецифические клинические проявления, такие как кровотечение, кишечная непроходимость, повторная инвагинация и кишечная непроходимость, вызванная желудочно-кишечными полипами.
- Согласно диагностическим критериям ВОЗ, диагноз может быть поставлен при наличии любого из следующих признаков: (1) три или более полипов желудочно-кишечного тракта, которые происходят из мышечного слоя слизистой оболочки и распространяются на подслизистую оболочку; (2) положительный семейный анамнез; (3) гиперпигментация кожи и слизистых оболочек.

Обсуждение

- В настоящее время не существует рекомендаций, рекомендующих стандартную схему лечения G-EAC. Хирургическое вмешательство должно быть основным методом лечения пациентов с ранней стадией G-EAC. Пациентам с запущенной стадией заболевания в основном проводят одновременную химиолучевую терапию.
- В настоящее время не существует радикального метода лечения PJS, в основном упоминается симптоматическое и поддерживающее лечение, а методом выбора является эндоскопическая резекция множественных полипов желудочно-кишечного тракта.
- Информации о SSTAT мало, и отсутствуют четкие рекомендации по лечению; поэтому данный тип опухоли лечат в соответствии с планом лечения стромальных опухолей полового тяжа. Хирургическое вмешательство, включая тотальную гистерэктомию, двустороннюю аднексэктомию и оментэктомию, является основным методом лечения пациентов на ранних стадиях. Поскольку метастазы в лимфатические узлы являются основным путем SSTAT, тазовые и парааортальные лимфатические узлы следует удалять одновременно

АВТОРЫ

Xuanyan Li - Department of Gynecological Oncology, Tianjin Central Hospital Gynecology Obstetrics, Tianjin, China; Nankai University School of Medicine, Nankai University, Tianjin, China.

Yue Qi - Department of Gynecological Oncology, Tianjin Central Hospital Gynecology Obstetrics, Tianjin, China; Clinical College of Central Gynecology and Obstetrics, Tianjin Medical University, Tianjin, China.

Wenwen Zhang - Department of Gynecological Oncology, Tianjin Central Hospital Gynecology Obstetrics, Tianjin, China.

Yang Rao - Department of Gynecological Oncology, Tianjin Central Hospital Gynecology Obstetrics, Tianjin, China.

Na Zhang - Department of Gynecological Oncology, Tianjin Central Hospital Gynecology Obstetrics, Tianjin, China.

Pengpeng Qu - Department of Gynecological Oncology, Tianjin Central Hospital Gynecology Obstetrics, Tianjin, China; Nankai University School of Medicine, Nankai University, Tianjin, China; Clinical College of Central Gynecology and Obstetrics, Tianjin Medical University, Tianjin, China.

Источник: Li X, Qi Y, Zhang W, Rao Y, Zhang N, Qu P. Peutz-Jeghers syndrome with gastric-type mucinous endocervical adenocarcinoma and sex-cord tumor with annular tubules: A case report. *Front Med (Lausanne)*. 2023;10:1094839. Published 2023 Mar 21. doi:10.3389/fmed.2023.1094839