



Болезнь фон Гиппеля-Линдау (VHL-синдром) Описание клинического случая.

ВВЕДЕНИЕ.

Болезнь фон Гиппеля-Линдау (синдром Хиппеля-Линдау) – редкое мультисистемное врожденное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся развитием различных опухолей: гемангиобластомы ЦНС, феохромоцитомы, опухоли поджелудочной железы, почек, гемангиомы сетчатки. Причина – мутации в гене VHL, кодирующем белок-опухолевый супрессор. Феохромоцитомы в 35% случаев встречаются в рамках синдрома фон Гиппеля-Линдау. Мутация в гене приводит к разным типам заболевания: тип 1 характеризуется низким риском развития феохромоцитомы, тип 2 – высоким риском развития и делится на три подтипа: 2A – низкий риск почечно-клеточная карцинома (ПМК), 2B – высокий риск ПМК, 2C – только феохромоцитома без гемангиобластом и ПМК.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Пациентка проходит лечение по поводу рака молочной железы, также получает заместительную гормональную терапию в связи с надпочечниковой недостаточностью, развившейся после двухсторонней адреналэктомии по поводу феохромоцитомы.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Приведенное клиническое наблюдение наводит на мысль о возможной взаимосвязи мутации в гене VHL с развитием рака молочной железы. В некоторых литературных источниках говорится о том, что при больших делециях гена VHL, которые затрагивают другие гены, расположенные рядом с геном VHL, клиническая картина заболевания может отличаться от классической. Для подтверждения данной теории необходимо провести дополнительные исследования и тщательнее изучить родословную пациентки, чтобы выявить наличие аналогичных клинических симптомов среди её родственников.

ОПИСАНИЕ СЛУЧАЯ. В 1991 году пациентка перенесла операцию по удалению феохромоцитомы справа. Мать пациентки страдает синдромом Хиппеля-Линдау. С 20-летнего возраста отмечалось повышение АД до 160/90 мм рт.ст. При обследовании в 2006 году по месту жительства на КТ выявлено образование левого надпочечника размером 4.6x3.6 см, по поводу которого проведена левосторонняя адреналэктомия. С 2015 г. проходила обследование в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» – выставлен диагноз: синдром фон Хиппеля-Линдау 2 тип (гетерозиготная мутация p.R154T в гене VHL). Параганглиома на уровне L4. Интрадуральные объемные образования (гемангиомы) на уровне C3, C4, Th1 и L2. 2016 год удаление параганглиомы забрюшинного пространства. Осмотрена нейрохирургом ЭНЦ апрель 2021 – паравертебральная гемангиобластома. КТ почек, надпочечников без контрастирования от 2022 года: надпочечники не визуализируются; ложе правого надпочечника определяется мягкотканый компонент 28x7x9мм с достаточно четкими ровными контурами, однородной структуры (остаточная ткань правого надпочечника?). МРТ март 2022 надпочечников с контрастированием – выявлено образование в области ложа удаленного правого надпочечника 7x26x10 мм. Анализ суточный мочи на метанефрин мочи 110 (25-312), норметанефрин 186 (35-445). С 2022 года проходит комплексное лечение по поводу рака левой молочной железы T2N0M0 2a ст. HER-2 статус 3+, (BRCA отр.). Мутации гена PIK3CF не обнаружено от 19.03.2024. РКТ ОБП 11.01.2024: гиперваскулярные очаги в головке и крючковидном отростке поджелудочной железы, кисты обеих почек. Интрадуральные объемные образования на уровне Th11-12, L2-L3.

КОНТАКТЫ. Толмачева Кира Александровна, ординатор 2-го года по специальности эндокринология. Медицинский институт Тульского Государственного университета, Тула, Россия.
Телефон: +7 (910)-586-79-91
E-mail: kira_tl@mail.ru