



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса

КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ ВЗК У ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ: СЛУЧАЙНОСТЬ ИЛИ ЗАКОНОМЕРНОСТЬ?

*Попцова Наталья Александровна, клинический ординатор 2 года обучения
кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М.Рысса,
врач-терапевт СПб ГБУЗ Городская поликлиника №23*

*Белоусова Лия Николаевна, к.м.н., доцент
кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса
Бубякина Валерия Николаевна, к.м.н., ассистент
кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса
Филь Татьяна Сергеевна, к.м.н.,
заведующая отделением гастроэнтерологии Клиники им. Петра Великого*

VII Всероссийская научно-практическая конференция с международным участием
«Зимняя школа воспалительных заболеваний кишечника»
Санкт-Петербург, 2024г

Случай 1. Сестры О., 1995 г.р.

Сестра 1: Сестра 2:

Болезнь Крона, илеоколит, пенетрирующая форма, хр. рецидивирующее течение, ремиссия. Непереносимость тиопуринов, 5АСК. Вторичная потеря ответа на Инфликсимаб. ГИБТ (Адалимумаб 40мг) с 06.2019г.

Илеоцекальная резекция с формированием илеоасцендоанастомоза от 15.05.2019. Ушивание острых язв сигмовидной кишки с наложением сигмостомы от 09.11.2019. Восстановление непрерывности кишки с закрытием сигмостомы от 02.03.2020.

2011г

(16 лет)

Острая боль в правой подвздошной области, лихорадка 38,0С.

Аппендэктомия -> язвы в слепой кишке -> биопсия. **Гистологически:** картина болезни Крона.

Госпитализация: ГКС, Азатиоприн, 5АСК. **Краткосрочный эффект.**

2012г

Инициация ГИБТ (Инфликсимаб 5мг/кг). Купирование симптомов.

04.2019г

Ноющая боль в гипогастрии.

МР-энтерография: на 12см от илеоцекального угла стриктура термин.отдела подвздошной кишки до 0,4см с инфильтратом в правой подвздошной области.

15.05.2019 – илеоцекальная резекция с формированием илеоасцендоанастомоза.

06.2019г

Смена ГИБТ (Адалимумаб 40мг). Купирование симптомов.

11.2019г

Острая боль в гипогастрии после контрольной ВКС (ремиссия БК).

КТ ОБП: признаки свободного газа в брюшной полости.

Лапаротомия -> ушивание дефектов с выведением сигмостомы.

02.03.2020 – восстановление непрерывности кишки с закрытием сигмостомы.

02.2024г

(28 лет)

Жалоб не предъявляет. ГИБТ в прежнем режиме.

Язвенный колит, левостороннее поражение, острое течение (дебют от 07.2023г), клиническая ремиссия.

ГЭРБ. Эрозивный эзофагит ст. А по L-A.

07.2023г

(27 лет)

Диарея до 15р/сут с примесью видимой крови и слизи.

ВКС: осмотр до н/3 сигмовидной кишки, далее невозможен из-за выраженного отека.

Гистологически: картина ЯК.

Госпитализация: Салофальк 3,0г + 1,0г, Метронидазол 1,5г/сут. **Урежение стула.**

08.2023г

Диарея до 5р/сут, эпизоды гематохезии.

ЭГДС: картина рефлюкс-эзофагита ст.А по LA.

ВКС: слизистая нисходящей ободочной, сигмовидной, прямой кишки диффузно гиперемирована, с мелкоочечными эрозиями.

Гистологически: картина активного ЯК.

Госпитализация: ГКС 60мг/сут+5АСК. **Ремиссия.**

02.2024г

(28 лет)

Жалоб не предъявляет. Терапия 5АСК.

Представленный клинический случай демонстрирует различное течение ВЗК у дизиготных близнецов: язвенный колит у одного из двойни, болезнь Крона – у другого.

Язвенный колит, хроническое рецидивирующее течение, левостороннее поражение, ремиссия. Внекишечные проявления: периферическая артропатия, ОУ эписклерит.

2007г

(28 лет)

Боль в голеностопных и лучезапястных суставах, слезотечение, гиперемия глаз.

Хирург: генерализованный полиостеоартроз -> НПВП.

Офтальмолог: ОУ эписклерит -> местно ГКС. Улучшение.

05.2015г

Тенезмы до 8р/сут, гематохезия. Невыраженный суставной синдром, слезотечения нет.

ВКС: слизистая оболочка сигмовидной и прямой кишки гиперемирована, с множественными эрозивно-язвенными дефектами под фибрином, выраженная контактная кровоточивость. **Гистологически:** картина ЯК.

Госпитализация: Сульфасалазин 4г/сут 8нед. -> 2г/сут. Ремиссия.

02.2022г

ВКС: ремиссия ЯК.

Гастроэнтеролог: продолжение базисной терапии.

06.2023г

(44года)

Жалоб не предъявляет. Терапия 5АСК.

Язвенный колит, хроническое рецидивирующее течение, тотальное поражение, клиническая ремиссия.

1991г

(12 лет)

Боль в промежности, периодически диарея с примесью крови.

ВКС: слизистая оболочка слепой, поперечно-ободочной и нисходящей кишки гиперемирована, отечная, на стенках наложения густой слизи и фибрина, выраженная контактная кровоточивость.

Гистологически: картина ЯК.

Госпитализация: Месалазин 1г/сут. Эффект незначительный.

1992г

Возобновление боли в промежности, диареи, гематохезии.

ВКС: эрозии во всех отделах толстой кишки. **Гистологически:** картина активного ЯК.

Госпитализация: ГКС 30мг/сут + Азатиоприн 50мг/сут (2мг/кг), Месалазин 1г/сут. Улучшение.

06.2023

(44года)

Жалоб не предъявляет. Азатиоприн 150мг/сут (2мг/кг), 5АСК нерегулярно. **ВКС не выполнял около 10 лет, наблюдение у гастроэнтеролога нерегулярно.**

Представленный клинический случай демонстрирует различное течение язвенного колита у дизиготных близнецов:

- возраст дебюта заболевания (28 и 12 лет)
- характер дебюта заболевания (с внекишечных проявлений/с тяжелой атаки ЯК)
- ответ на терапию (5АСК/иммуносупрессивная терапия)

Случай 3. Братья Б., 1988 г.р.

Брат 1: Брат 2:

Болезнь Крона, илеоколит, пенетрирующая форма, хроническое рецидивирующее течение, ремиссия. ГИБТ (Адалimumаб) с 11.2021г. Правосторонняя гемиколэктомия с формированием илеотрансверзоанастомоза от 2005г. Резекция подвздошной кишки с наложением илеостомы от 11.2021г. Ликвидация илеостомы от 04.2022г.

Болезнь Крона, илеоколит, стриктурирующая форма, хроническое рецидивирующее течение, ремиссия. Правосторонняя гемиколэктомия с формированием илеотрансверзоанастомоза от 2003г.

2005г
(17 лет)

Острая боль по правому фланку живота, лихорадка 38,5С.

Лапаротомия -> острая тонкокишечная непроходимость, прикрытая перфорация подвздошной кишки -> правосторонняя гемиколэктомия с формированием илеотрансверзоанастомоза. **Гистологически:** картина болезни Крона.

01.2021г

Терапию не получал!

Распирающая боль по правому фланку живота, отсутствие стула 5дн.

КТ ОБП: петли тонкой кишки с горизонтальными уровнями жидкости, стенки циркулярно утолщены до 8–10мм.

Хирург, гастроэнтеролог: Ципрофлоксацин 400мг/сут, Метронидазол 1500мг/сут, Азатиоприн 100мг/сут (2мг/кг). **Купирование симптомов.**

04.2021г

МР-энтерография: стриктура илеотрансверзоанастомоза и подвздошной кишки с сужением ее просвета до 0,3см, супрастенотическим расширением до 5см, нарушением кишечной проходимости.

Госпитализация: ГКС 60мг/сут + Азатиоприн 150мг/сут (2,5мг/кг). **Без динамики.**

11.2021г

Резекция подвздошной кишки с илеотрансверзоанастомозом, илеостомия.

Инициация ГИБТ (Адалimumаб -> 40мг каждые 14дн). Ремиссия.

04.2022г

Ликвидация илеостомы с формированием илеотрансверзоанастомоза.

01.2024г

(36 лет)

Жалоб не предъявляет. ГИБТ в прежнем режиме.

2003г
(15 лет)

Острая боль в правой подвздошной области, диарея до 5р/сут со слизью.

Лапаротомия -> утолщение стенок термин.отдела подвздошной и слепой кишок -> правосторонняя гемиколэктомия с формированием илеотрансверзоанастомоза.

Гистологически: картина болезни Крона.

06.2019г

Терапию не получал!

Ноющая боль в гипогастрии, диарея до 3 р/сут со слизью.

ВКС: в илеоасцендоанастомозе и на 20см подвздошной кишки множественные эрозии.

КТ-энтерография: неравномерное утолщение стенки тощей кишки до 7мм, два участка сужения просвета и расширение отдельных петель подвздошной кишки.

Госпитализация: Будесонид 9мг/сут + Азатиоприн 150мг/сут (2мг/кг). **Купирование симптомов.**

01.2024г
(36 лет)

Жалоб не предъявляет. Азатиоприн 150мг/сут.

Представленный клинический случай демонстрирует схожее течение болезни Крона у dizygoticных близнецов:

- молодой возраст дебюта заболевания
- локализация поражения (илеоколит)
- наличие осложнений, потребовавших хирургического вмешательства

ВЗК у гетерозиготных близнецов: случайность или закономерность?

• Семейная предрасположенность — общепризнанный фактор риска (ВЗК).

• Несмотря на активное изучение наследственных особенностей заболевания, скрининговое генетическое тестирование пациентов с отягощенным семейным анамнезом не упоминается в отечественных Клинических рекомендациях по диагностике и лечению ВЗК у взрослых.

Клиническое наблюдение демонстрирует:

- схожее течение ВЗК в паре гетерозигот (Случай 3)
- различное течение ВЗК в паре гетерозигот (Случай 2)
- развитие двух диагнозов ВЗК – язвенный колит и болезнь Крона – в пределах одной двойни (Случай 1)

- Наличие в семье пациента, страдающего ВЗК, целесообразно рассматривать как довод в пользу проведения колоноскопии с множественной биопсией при наличии клинической картины у родственника, что может сократить сроки установления диагноза.
- Следует помнить о возможном сочетании различных аутоиммунных заболеваний в семьях пациентов, страдающих ВЗК.