

Врожденная метастатическая карцинома, ассоциированная с синдромом Беквита-Видемана: описание клинического случая

Литвинов В.Д., Иванов Н.С., Клецкая И.С., Ускова Н.Г., Ильина Е.Ю., Щербаков А.П., Янар Э.А., Шаманская Т.В., Колодкина А.А., Качанов Д.Ю.

Актуальность

Адренокортикальная карцинома (АКК) – злокачественная солидная опухоль, наиболее часто ассоциированная с синдромом Ли-Фраумени до 80%, при этом ассоциация с синдромом Беквита-Видемана (СБВ) составляет менее 1%, поэтому анализ и систематизация редких клинических случаев и их взаимосвязи с генетическим детерминантами крайне актуальны.

Цель

Продемонстрировать редкий клинический случай врожденной АКК, ассоциированной с СБВ.

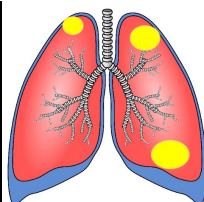
Материалы и методы



Признаки образования забрюшинного пространства на 26 неделе гестации

Объемное образование правого надпочечника и метастатические очаги в легких

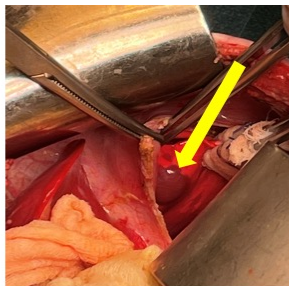
Адреналектомия справа и удаление наиболее доступного очага в S10 сегменте левого легкого



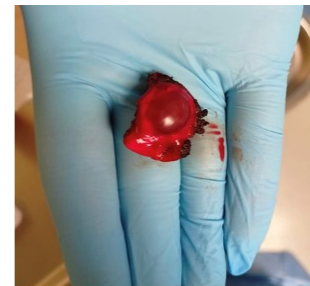
Ds: «Адренокортикальная карцинома T1N0M1 по AJCC, Синдром Беквита-Видемана»



Макропрепарат удаленного надпочечника



Трансдиафрагмальный доступ с патологическим объемным образованием

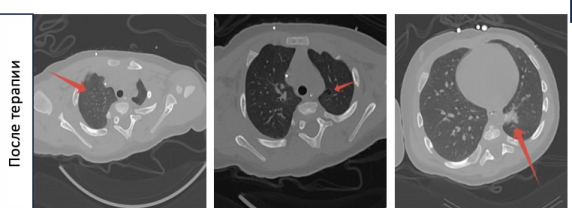
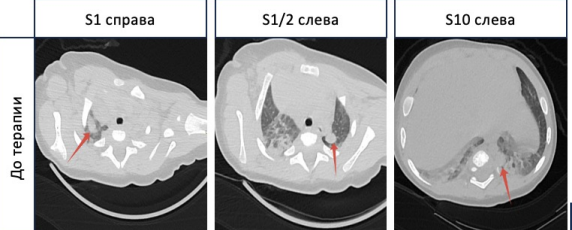
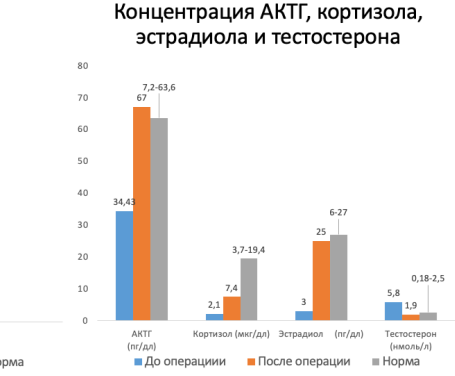
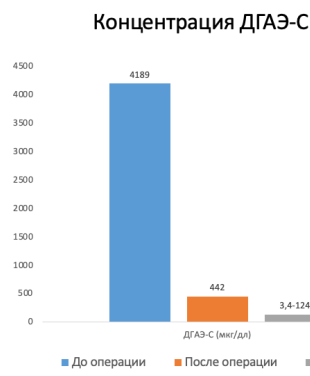
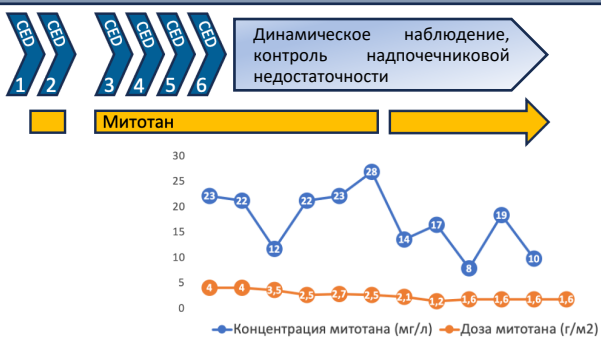


Узловое образование левого легкого, окаймленное легочной паренхимой

Изменения гормонального профиля, неонатальная гипогликемия и множественные стигмы дизэмбриогенеза при рождении

Подтверждение диагноза СБВ методом мультиплексной амплификации лигированных зондов (MLPA) обнаружено гипометилирование N19 и KCNQ1OT1 (11p15.5)

Результаты



Проведено 6 курсов полихимиотерапии по схеме CED (цисплатин/этопозид/доксорубин) в комбинации с приемом Митотана по протоколу ARAR0332. Длительность наблюдения от момента установления диагноза составляет 14 месяцев. Сохраняется статус ремиссии по основному заболеванию.

Выводы

Представленный случай демонстрирует необходимость включения АКК в дифференциально-диагностический ряд у пациентов с СБВ, а также возможность проведения интенсивной цикловой химиотерапии и терапии митотаном у пациентов первых месяцев жизни с АКК.