

Таким образом, показаниями для направления на исследование полового хроматина, как показывает наш опыт и данные других исследователей, являются:

- наличие клинических признаков синдромов Шершевского-Тернера и Клайнфельтера,
- случаи отставания в росте, физическом и половом развитии у девочек,
- выявление нарушений половой дифференцировки: гипогонадизм, микроорхидизм, двухсторонний крипторхизм у мальчиков,
- пороки развития наружных половых органов: ложный мужской и ложный женский гермафродитизм,
- первичная или вторичная аменорея,

- бесплодие у мужчин (после исключения других причин, ведущих к бесплодию),
- нарушение психосексуальной ориентации,
- асоциальное поведение у мальчиков.

В целом, обобщая десятилетний опыт работы медико-генетической консультации по выявлению аномалий в системе половых хромосом, мы отмечаем наличие достаточно сильной корреляции при использовании обоих методов лабораторной диагностики (исследования кариотипа и полового хроматина), и считаем отказ от метода исследования полового хроматина преждевременным, ещё раз акцентируя внимание на том, что он является хорошим ориентировочным тестом для определения алгоритма обследования больного.

THE RESULTS OF IRKUTSK MEDICAL GENETIC CONSULTATION ACTIVITY IN THE FIELD OF THE SEX CHROMOSOME ABNORMALITIES. THE IMPORTANCE OF SEX CHROMATIN DETERMINATION AS THE SCREENING METHOD

I.V. Potapova, I.V. Kalashnikova, Y.V. Smirnova, E.L. Dukhovnaya, S.I. Kuptsevych, D.M. Barikova

(Irkutsk State Regional Hospital)

The patients with chromosome abnormalities compose the significant part of the patients with chromosome aberrations. In this article the data from the period of ten years is presented and the necessity of sex chromatin (Barr bodies) determination in the everyday practice has been considered.

© БЫКОВ С.В., БЫКОВА Н.М., ЩЕДРЕЕВА Е.А., ЛИТВИН М.М. –
УДК 616.45-006.488-053.9-055.1

СЛУЧАЙ ЗЛОКАЧЕСТВЕННОЙ ФЕОХРОМОЦИТОМЫ У ПОЖИЛОГО МУЖЧИНЫ

С.В. Быков, Н.М. Быкова, Е.А. Щедреева, М.М. Литвин.

(Областное патологоанатомическое бюро, начальник – Л.П. Гришина, клиническая больница №10 г. Иркутск, глав. врач – Ю.Я. Горбунов)

Резюме. Описан случай злокачественной феохромоцитомы у мужчины в пожилом возрасте, впервые обнаруженной на аутопсии.

Феохромоцитома – гормонально-активная опухоль, возникающая из хромаффинной ткани мозгового вещества надпочечников, параганглиев или симпатических узлов. Заболевание встречается редко в среднем 1-3 случая на 10 000 больных. У лиц с повышенным артериальным давлением феохромоцитома наблюдается в 2-3 раза чаще, обычно возникает в возрасте 20-50 лет и одинаково часто поражает как мужчин, так и женщин [1].

Наиболее частая локализация феохромоцитомы – мозговое вещество одного из надпочечников (чаще правом) [2]. Значительно реже (10-15% случаев) опухоль имеет внематочниковую (экстраадренальную) локализацию. При внематочниковой локализации феохромоцитома наиболее часто располагается в симпатических параганглиях по ходу брюшной аорты и у места бифуркации, реже – в средостении, иногда в полости черепа и стенке мочевого пузыря [1,2,3]. Примерно в 10% случаев феохромоцитомы бывают двусторонними или множественными. Чаще всего

феохромоцитома расположена в одном надпочечнике, имеет доброкачественное строение, а при двусторонней или внематочниковой локализации – злокачественное.

Злокачественная опухоль (феохромобластома) обычно метастазирует в забрюшинные лимфоузлы, печень, кости и легкие. Масса опухоли часто не превышает 75 г, но иногда достигает 3600 г. Цвет опухоли зеленовато-бурый, разрез серо-красный или бурый, консистенция мягкая. Имеются множественные очаги кровоизлияний и некрозов. Гистологически в опухоли чаще всего обнаруживаются крупные полигональные клетки или клетки неправильной формы, имеющие мелкозернистую цитоплазму. В ткани феохромоцитомы содержится адреналина в 20 раз, а норадреналина в 200 раз больше, чем в надпочечниках здоровых людей. Внематочниковые феохромоцитомы содержат обычно только норадреналин [1,2].

В ряде случаев может развиваться опасное для жизни состояние “неуправляемой гемодинамики”,

характеризующееся сменой гипер- и гипотензии со склонностью к гипотензии или стойким сохранением высокой артериальной гипертензии, не купируемой альфа-адреноблокаторами. Без экстренного оперативного вмешательства состояние "неуправляемой гемодинамики" обычно заканчивается летальным исходом в результате сердечной недостаточности. Продолжительность гипертонического криза колеблется от нескольких минут до нескольких часов. В начале болезни гипертонические кризы бывают сравнительно редко, с интервалами в месяцы и даже годы. По мере прогрессирования заболевания кризы становятся частыми и могут повторяться по несколько раз в день [1,3].

Прогноз при своевременном оперативном лечении благоприятный, но без лечения неблагоприятный. Смерть может наступить вследствие инсульта, инфаркта миокарда, отека легких, коллапса, обширных кровоизлияний в опухоль с последующим кровотечением или перитонитом, желудочно-кишечного кровотечения, злокачественного перерождения опухоли. Продолжительность жизни больных без лечения составляет в среднем 3-4 года, хотя иногда достигает 20 лет.

В связи с этим представляет интерес случай злокачественной феохромоцитомы, выявленной на аутопсии.

Больной К., 72 лет, (история болезни №194) находился в терапевтическом отделении с 12.01.99г. по 19.01.99г., куда поступил в экстренном порядке. Диагноз при поступлении: ИБС. Мерцательная аритмия, тахиформа. Хронический бронхит.

При поступлении предъявлял жалобы на одышку при незначительной физической нагрузке, чувство "нехватки" воздуха, кашель с небольшим количеством слизистой и пенистой мокроты, общую слабость.

Из анамнеза заболевания выяснено, что одышка появилась внезапно 8.01.99 г. усиливалась в горизонтальном положении, сопровождалась сухим кашлем, затем с пенистой и слизистой мокротой. Следует отметить, что больной до поступления в стационар нигде не наблюдался, но приступы сердцебиения и одышки отмечал в течение двух лет. Приступы одышки были редкими, провоцировались небольшой физической нагрузкой, иногда развивались без видимой причины, периодически сопровождалась кашлем с выделением небольшого количества пенистой мокроты.

Из анамнеза жизни выяснено, что живет с семьей, условия жизни и питания благополучные. Из вредных привычек отмечает употребление алкоголя, последние годы не курит. У старшего сына и дочери на коже имеются множественные липомы, нейрофибромы.

При поступлении состояние расценено как тяжелое, положение в постели вынужденное, ортопноэ, цвет кожи цианотичный, на всей поверхности туловища, нижних и верхних конечностей, лица определяются множественные кожные липомы, нейрофибромы. Больной кахексичный, подкожно-

жировой слой практически отсутствует, видна пульсация вен шеи. Лимфоузлы не пальпируются.

Грудная клетка бочкообразная. Тип дыхания смешанный. ЧДД 22 в минуту. При пальпации – резистентность нормальная, перкуторный звук коробочный. Аускультативно дыхание ослабленное везикулярное, с обеих сторон ниже угла лопаток, выслушиваются мелкопузырчатые хрипы.

Область сердца при осмотре без особенностей. Левая относительная граница сердца расширена на 2 см кнаруже. Аускультативно: 1 тон сердца усилен, ритм неправильный, тахикардия, ЧСС 120-140 в минуту, пульс 100 ударов в минуту. АД 160/80 мм рт.ст., в динамике АД 100/70 мм рт.ст..

Язык при осмотре чистый, влажный. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень у края реберной дуги.

Симптом Пастернацкого отрицательный с обеих сторон. Отеков нет. Диурез в пределах нормы.

В общем анализе крови был выявлен лейкоцитоз $12,4 \cdot 10^9$, лейкоцитарная формула не нарушена, гемоглобин – 144 г/л, СОЭ – 7 мм/час. Сахар крови 3,5 ммоль/л. В общем анализе мочи реакция кислая, удельный вес 1011, белок 0,33 г/л, эпителий плоский 1-2 в поле зрения, лейкоциты 1-5 в поле зрения. На ЭКГ обнаружены фибриляция предсердий с ЧСС 72-150 ударов в минуту, единичные желудочковые экстрасистолы, гипертрофия миокарда левого желудочка.

На седьмой день пребывания в стационаре у больного внезапно развилось состояние неуправляемой гипотонии – АД не определялось. Проводилось лечение в отделении интенсивной терапии, вводили внутривенно струйно преднизолон, внутримышечно адреналин, проводили искусственный закрытый массаж сердца, был подключен к аппарату ИВЛ. Несмотря на лечение, через несколько минут от развившейся гипотонии, 19.01.99г. в 12³⁰ наступила смерть.

Выставлен основной клинический диагноз: Хронический обструктивный бронхит, стадия обострения. Диффузный пневмосклероз. Эмфизема легких. ДН – III. Хроническое легочное сердце. Сочетанный: ИБС. Стенокардия напряжения III функциональный класс. Мерцательная аритмия, тахиформа. Острая сердечно-сосудистая недостаточность. Отек легких. Н- IIА.

Сопутствующий: Нейрофиброматоз Реклингаузена. Церебральный атеросклероз. Симптоматическая артериальная гипертензия.

На аутопсии обнаружена злокачественная феохромоцитома правого надпочечника с метастазом в нижний сегмент правой почки. Макроскопически опухолевый узел, выполняющий надпочечник, был размером 6,5/5,5 см в диаметре, буро-серо-красного цвета с рассеянными кровоизлияниями, с мелкими полостями кист, с участками сетчатого фиброза серо-белесоватого цвета в виде тяжей, с участками ослизнения, мелкими подкапсульными кальцинатами. Опухолевый узел в полюсе правой почки был размером 3,5/2,5 см, на

разрезе аналогичного вида с четкими границами в почечной ткани.

Гистологическое описание секционного материала. *Надпочечник с опухолью.* Строение коры надпочечника стерто, островки коры сохранились по полюсам. Опухолевая ткань представлена полиморфными клетками с признаками клеточной атипии, строящие дискомплексированные структуры с признаками анаплазии, участками поля клеток сохраняют альвеолярность, трабекулярность структур. В тканях отмечается повышенная ангиоматозность, кровоизлияния, участки некроза, гемосидерин, застойное полнокровие синусоидов.

Опухолевый конгломерат нижнего полюса почки. Опухолевая ткань имеет аналогичное строение с опухолью надпочечника, характерное для метастаза злокачественной феохромоцитомы с инфильтрирующим ростом в почечной паренхиме. Здесь же имеются некрозы, кровоизлияния, отложения гемосидерина.

Сердце. Миокард гипертрофирован, состоит из крупных кардиомиоцитов с гиперхромными ядрами, участками замурованными в диффузном сетчатом кардиосклерозе, выражен перивазальный склероз, артериолосклероз интрамуральных артериол, дистрофические изменения цитоплазмы кардиомиоцитов, фрагментация волокон.

Легкие. В легких выражен внутриальвеолярный отек, имеются застойное полнокровие капилляров, межальвеолярных перегородок, полнокровие сосудов, в просветах альвеол большое количество гемосидерофагов, характерных для картины бурой индурации легких, диффузный пневмофиброз, перибронхиальный склероз, стенки бронхов утолщены, слизистая частично слущена, участками метаплазирована.

Кожа. На коже множественные фибропапилломатозные образования, которые представлены мелкими подкожными липомами с островками нервных стволиков, замурованными в соединительно-тканной, фиброзной, слоистой муфте.

Печень. Центролобулярное застойное полнокровие, дистрофические изменения цитоплазмы гепатоцитов. В подкапсульных отделах печеночной паренхимы имеются, замурованные в фибро-

зе, островки нервных стволиков, характерные для нейрофиброматоза.

Почки. Застойное полнокровие в сосудах, рассеянный гломерулосклероз, нефросклероз, артериолосклероз, клубочки разнокалиберные с гиалинозом стенок артериол, в коре обнаружены островки нейрофиброматоза.

На основании вышеизложенного был выставлен патологоанатомический диагноз:

Основной: Злокачественная феохромоцитома правого надпочечника с метастазом в нижний сегмент правой почки. Артериальная гипертензия. Гипертрофия левого желудочка. Мелкоочаговый кардиосклероз. Хроническая сердечная недостаточность. Миогенная дилатация.

Сопутствующий: Болезнь Реклингаузена с множественными диффузными очагами нейрофиброматоза кожи туловища, лица, конечностей, с рассеянными очагами в паренхиматозных органах. Хронический бронхит.

Причиной смерти мужчины 72 лет явилась злокачественная феохромоцитома, которая проявилась артериальной гипертензией, с развитием гипертрофии сердца, миогенной дилатации левого желудочка, хронической сердечной недостаточности и ее декомпенсацией.

Таким образом, описанное наблюдение иллюстрирует, что клинически у больного наблюдались приступы сердечной астмы, причиной которых были гипертонические кризы, о чем свидетельствует гипертрофия левого желудочка и застойные явления в легких. Гипертонические кризы чередовались артериальной гипотонией, последняя явилась причиной смерти больного. Иллюстрация данного случая показывает, что отсутствие диспансерного наблюдения, короткое пребывание больного в стационаре не позволили при жизни диагностировать феохромоцитому. В связи с чем, последняя впервые диагностирована на аутопсии.

Данный случай является свидетельством важности своевременного и целенаправленного обследования больных с артериальной гипертензией, не зависимо от их возраста, с целью выявления причины АГ и выбора адекватного способа лечения.

THE CASE OF MALIGNANT PHEOCHROMOCYTOMA IN THE MAN OF ELDERLY AGE

S.V. Bykov, N.M. Bykova, E.A. Shedreeva, M.M. Litvin

(Irkutsk, Hospital 10)

There has been described the case of malignant pheochromocytoma in the man of elderly age found during obduction for first time.

Литература

1. Балаболкин М.И. Эндокринология: Учебник для постдипломного и дополнительного профессионального образования. – М.: “Универсум публикации”, 1998. – 581 с.
2. Калинин А.П., Казанцева И.А., Полякова Г.А., Лукьянчиков В.С., Богатырев О.П., Молчанов

3. ва Г.С., Батлаева Н.К. Надпочечниковые и вненадпочечниковые феохромоцитомы. Учебное пособие. – Москва, 1997. – 32 с.
4. Потемкин В.В. Эндокринология: Учебник. – М.: Медицина, 1999. – 639 с.