

Peutz-Jeghers хам шинжтэй хүүхдийн нарийн гэдсэн дэх ургацагийг энтероскопийн аргаар эмчилсэн тохиолдол

Д.Өлзий¹, Г.Сарантуяа^{2,3}, Б.Сайнзаяа³, Г.Сарангэрэл³, Н.Хишигт³, Ц.Бямбажав^{2,3}, Б.Энхжин¹, Х.Цэвэлноров³

¹ АШУУИС, АУС, Хүүхдийн анагаахын тэнхим

² АШУУИС, АУС, Хоол боловсруулах эрхтэн судлалын тэнхим

³ АШУУИС, Монгол-Япон эмнэлэг, Дурангийн тасаг

Цахим шуудан: ulzii@mnumts.edu.mn, Утас: 8888-0743

Түлхүүр үг:

нарийн гэдэсний ургацаг, ischemic polypectomy, түгжрэл, double-balloon enteroscopy, ургацаг боох

Товч утга: Peutz–Jeghers (PJ) хам шинж нь аутосомын доминант хэлбэрээр удамшиж, амны салстын толбон тууралтууд ба хоол боловсруулах замын улаан хоолойгоос бусад хэсэгт байрласан олон тооны хамартоматоз ургацагаар илэрдэг ховор эмгэг юм. Өвөрмөц тууралт, удмын түүхийн мэдээллийг ашиглан хүүхдийн бага насанд оношлогдох боломжтой. Гэвч ихэвчлэн нарийн гэдсэнд дэх ургацагууд томорсноор түгжрэл үүсгэн анх оношлогдож, гэдэс тайрах мэс заслаар эмчлэгдэх нь элбэг. Эрт оношилж чадвал нарийн гэдэсний дуран ашиглан түгжрэл үүсэх хүртэл томрохоос нь өмнө ургацгуудыг боож цусан хангамжийг зогсоох замаар ургацгийг эмчлэх нь үр дүнтэй инвазив бус арга юм. Монгол улсад PJ хам шинж ховор тохиолддог ч өвчилсөн тохиолдлуудад нарийн гэдэсний ургацгийг зөвхөн мэс заслаар эмчлэгдсэн байдаг. Нарийн гэдэсний Double-balloon-endoscopy (DBE) энтероскопийн арга Монгол-Япон эмнэлэгт 2023 оноос хийгдэж эхэлсэн тул уг хам шинжийг дурангаар оношлох, эмчлэх боломж бүрдсэн. Манай үйлчлүүлэгч 15 настай хүүд арьс салстын тууралт нь эрт илэрсэн ч оношлогдолгүй өнгөрч 13 настайдаа анх түгжрэлийн шинжээр илэрч оношлогдсон. Хоёр жилийн хугацаанд хэд хэдэн удаа хүчтэй өвдөлт өгч, түгжрэлийн шинж үүссэнээр хоол боловсруулах дээд ба доод зам дахь ургацгуудыг Эх хүүхдийн эрүүл мэндийн үндэсний төвд нийт 4 удаа дурангийн аргаар эмчлүүлсэн байсан. 15 настай МЯЭ-т хандсан ба бид нарийн гэдсэнд янз бүрийн хэмжээтэй, олон тооны хамартоматоз ургацаг илрүүлж ба гэдэсний хөндийн 3/4-ийг бөглөсөн 3 мм голчтой ургацгийг боож цусан хангамжийг нь зогсоох аргаар эмчилсэн.

Эмчилгээний дараа ажилбартай холбоотой эрт ба хожуу үеийн хүндрэл илрээгүй. Хүүхдийн биеийн байдал дээрдэж гол зовууриуд намдсан ба одоо өдөр тутмын амьдралаа хэвийн үргэлжлүүлж байна. Гэсэн хэдий ч хяналтын давтан DBE шаардлагатай.

Оршил: Peutz–Jeghers (PJ) хам шинж нь хүйсийн хамааралгүйгээр жилд 28,000-200,000 амьд төрөлтөнд нэг тохиолддог, аутосомын доминант хэлбэрээр удамшиж, хоол боловсруулах замын хамартоматоз ургацаг ба арьс салстын толбон тууралтаар илэрдэг ховор эмгэг юм ¹. Хүүхэд насанд ихэвчлэн оношлогдох ба гэдэсний түгжрэл, хоол боловсруулах замын цус алдалт, архаг цус багадалтаар илэрдэг. Цаашид хоол боловсруулах зам ба бусад эрхтний хорт хавдраар хүндрэх эрсдэл өндөртэй.

Уг хам шинжийг үүсгэгч серин/треонин киназа 11 (STK11) генийн мутацийн нөлөөгөөр салст, салстын доод давхаргын меланоцит эсийн үйл ажиллагаа хэт идэвхжин нөсөөжилт үүссэнээр нийт өвчтөний 95%-д амны хөндий, уруул, гар ба хөлийн хуруу, гадна бэлэг эрхтэн орчимд 1-5 мм голчтой, хар хөх, хар бор өнгийн толбон тууралтууд ойролцоогоор 3-5 наснаас гарч эхэлдэг бөгөөд өсвөр насанд хүрэхэд дээд цэгтээ хүрч олширсон байдаг бол хоол боловсруулах замын улаан хоолойгоос бусад хэсэгт салстын гөлгөр булчингийн хэт төлжилт

бий болсноор нарийн хөлтэй, том хэмжээний их биетэй ургацгууд олон тоогоор ургадаг. Ургацгууд голчлон ходоодны их бие, өлөн гэдэс, уруудах шулуун гэдсэнд байрлана¹⁻³.

Эмнэлзүйн анхны илрэл нь салстын тууралт байх ба энэ шинжээр нь эрт сэжиглэх боломжтой. Хэрэв эрт оношлогдоогүй бол нарийн гэдсэнд ургацгууд үүсч хэт томорсоор бөглөрөлтөт түгжрэл үүсгэн анх оношлогдох нь түгээмэл. Ийм үед хэвлийн цочмог хүчтэй өвдөлт, цустай баах, цус багадалт зэрэг шинж илэрдэг ба мэс заслын яаралтай тусламж шаардана. Нарийн гэдсэн дэх 10-15 мм голчтой ургацгуудыг тодорхой хугацааны давтамжтайгаар (6-12 сар) дурангаар, 15 мм-ээс том хэмжээтэйг мэс заслаар авах заалттай^{1,4}.

Уг хам шинж оношлогдсон хүмүүсийн 68% нь 18 нас хүрэхээсээ өмнө түгжрэлийн улмаас гэдэс тайрах мэс засалд орсон байдаг нь ургацаг хурдан хугацаанд томорч хүндрэл үүсдэг, оношилгоо оройдтогийн илрэл юм⁴. Сүүлийн жилүүдэд PJ хам шинжтэй өвчтөнүүдэд тогтмол хугацаанд Double-balloon-endoscopy (DBE) дурангийн шинжилгээ хийж ургацгуудыг оношлох, дурангийн аргаар эмчлэх нь ургацгийн тоог цөөлөх, томрохоос сэргийлэх, түгжрэл ба хавдар үүсэх эрсдэлийг бууруулдаг үр дүнтэй арга гэдгийг судалгаанууд харуулсаар байгаа⁵. Хоол боловсруулах замын ургацгуудаас нарийн гэдсэнд байрласан нь хамгийн хүндрэл ихтэй. Нарийн гэдэсний нарийн гэдэсний хаана ч байрласан бүх ургацгийг эмчлэх боломжтой. ашиглан гэдэс тайрах мэс заслаар эмчлэгддэг.

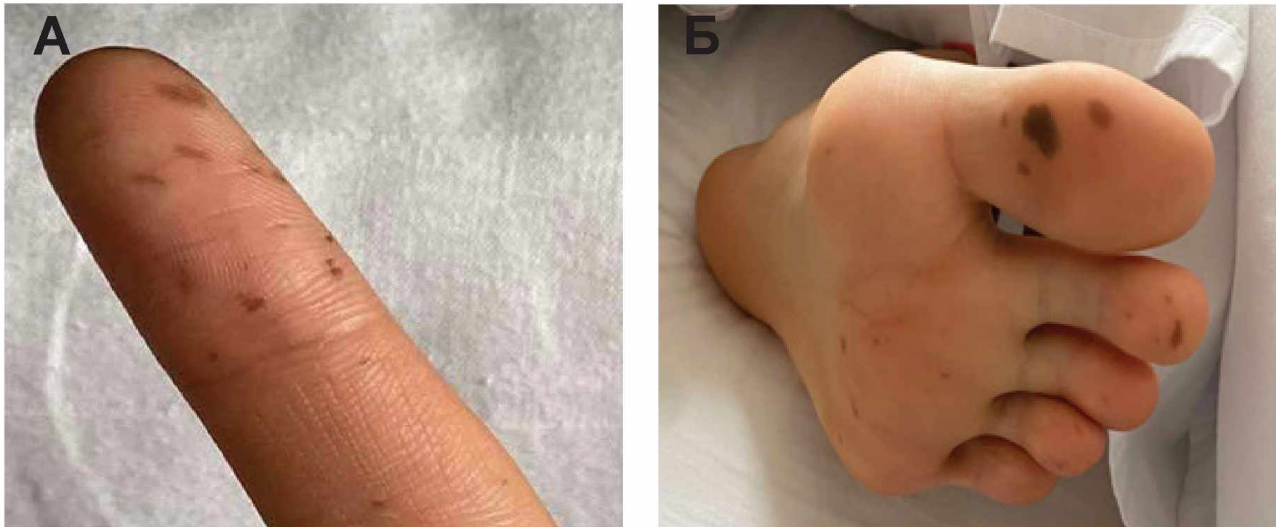
Эмнэл зүйн тохиолдол: Үйлчлүүлэгч 15 настай хүү 2024 оны 8 сард Монгол-Япон эмнэлэг (МЯЭ)-ийн амбулаторт “Peutz-Jeghers хам шинж” өвчний учир нарийн гэдсэн дэх ургацгийн оношилгоо, эмчилгээ хийлгэх зорилгоор хандсан.

Зовуурь: Хэвлийгээр дээд хэсэгт аюулхай, баруун ба зүүн хавирганы нумын байнга өвдөх зовууртай ба өвдөх үед хөдөлгөөн хязгаарлагдах, дотор муухай оргих шинж хүчтэй илэрнэ. Хоол идсэний дараа, гүйх, удаан алхахад сэдрэх буюу нэмэгдэнэ. Огих, бөөлжих, хэхрэх, буюу баасны дараа намддаг.

Одоогийн өвчний түүх: Анх 3 настай байх үед нь уруул дээр жижиг хар толбон тууралтууд гарч эхэлсэн ба 13 настайд буюу 2022 онд хэвлийн гэдэсний түгжрэл үүсч орон нутгийн эмнэлэгт хийлж эмчлүүлсэн. Улмаар Эх хүүхдийн эрүүл мэндийн үндэсний төвд эмнэлзүй, дуран ба эдийн шинжилгээнүүдийн дүгнэлтээр PJ хам шинж оношлогдсон. Хүүд хоол идсэний дараагаар хэвлийгээр хүчтэй өвдөх, хоолны дуршил эрс буурах зовуурь илэрч, тус бүр 4 удаагийн хоол боловсруулах дээд ба доод замын дурангийн аргаар ходоод, цутгалан ба бүдүүн гэдэснээс олон тооны том, жижиг ургацаг авхуулсан түүхтэй байв. МЯЭ-т хийгдсэн хэвлийн хэт авиан шинжилгээнд хэвлийн баруун дор хэсэгт гэдэсний хана хэсэг газар 1.6 см хэмжээтэй зузаарсан, гэдэс-гэдэс рүү чихэлдсэн байдалтай байсан бол тодосгогчтой компьютер томографийн шинжилгээнд өлөн гэдсэнд янз бүрийн хэмжээтэй ($\varnothing$ 0.5-2 см) хэд хэдэн ургацгууд тодорхойлогдсон. (Зураг 1,2)



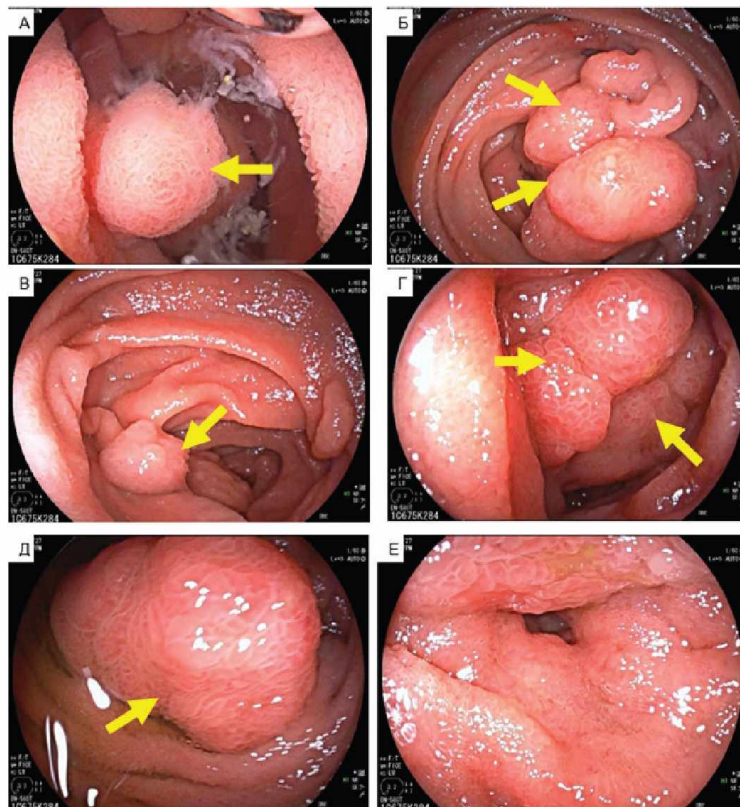
Зураг 1. А ба Б. Салстын тууралт. Уруул ба амны салст дээр байрласан 1-5 мм голчтой, олон тооны зөв бус хэлбэртэй толбон тууралтууд



Зураг 2. Арьсны тууралт. А. Гарын хурууны үзүүр дээрх жижиг толбон тууралтууд. **Б.** Хөлийн уланд байрласан 2-5 мм голчтой зөв бус хэлбэртэй толбон тууралтууд

Эмчилгээ: Бөглөрөлтөт түгжрэл үүссэн ба бүрэн бөглөрөлт түгжрэлээс сэргийлэх заалтаар double-balloon-endoscopy (Fujinon EN580-T загвар) хийхэд өлөн гэдэсний проксимал хэсгийн 60 см-т 1.0, 1.5 ба 1.8 см хэмжээтэй, 100 см-т хөндийн 3/4-

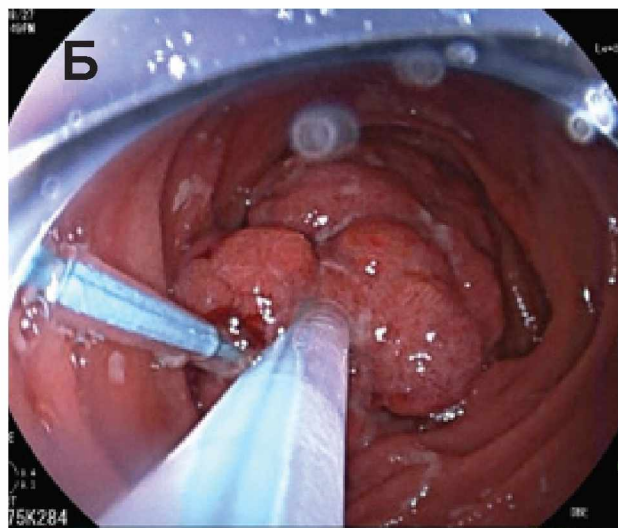
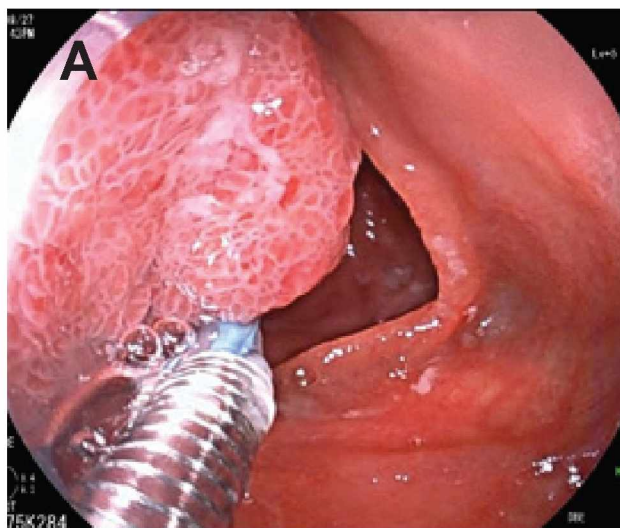
ийг тагласан, 3.0 см голчтой толгой бүхий нарийн суурьтай том ургацаг тус тус оношлогдсон. Том ургацагт ischemic-polypectomy буюу боож цусан хангамжийг зогсоох эмчилгээ хийсэн. (Зураг 3)



Зураг 3. DBE дурангаар илэрсэн өлөн гэдэсн дэх ургацагууд. А. 60 см дахь 1.0 см голчтой ургацаг. **Б.** 65 см дахь 1.5 ба 1.8 см голчтой ургацгууд, **В.** 100 см дахь 0.8 см ургацаг, **Г, Д, Е.** 100 см дахь 1.5 ба 3.5 см голчтой ургацгууд ,гэдэсний хөндийг бөглөсөн байдал.

Эмчилгээний үр дүн: Эмчилгээний үед ургацгийн цусан хангамж хурдан багасч өнгө нь хөхөрч эхэлсэн тул ажилбар үр дүнтэй болсон гэж үзсэн. Эмчилгээний дараах эрт үеийн хүндрэл болох цус алдалт, цооролт, нойр булчирхайн цочмог үрэвсэл илрээгүй. Эмчилгээний дараах 1 сарын үзлэгт хүүхдэд илрэх зовуурьгүй байсан

ба одоо ямар нэг хөдөлгөөний хязгаарлалтгүй, биеийн тамирын дасгал хөдөлгөөн чөлөөтэй хийж байгаа. Эдгээр нь эмчилгээ эмнэлзүйн хувьд үр дүнтэй болсныг илтгэж байгаа бөгөөд дараагийн ээлж эмчилгээг 6-12 сарын дотор хийж гүйцэтгэх төлөвлөгөөтэй байна. (Зураг 4)



Зураг 4. DBE дурангаар хийсэн ургацаг боож авах эмчилгээ- ischemic polypectomy. А.Б.
Нарийн гэдсэн дэх 3.5 см голчтой том ургацгийг боож цусан хангамжийг зогсоож боосон байдал.

Хэлцэмж: PJ хам шинж нь харьцангуй ховор тохиолддог удамшлын эмгэг юм. 2021 оны байдлаар Япон улсад уг өвчний тархалт 100000 хүн амд 0.6, тохиолдлын тоо 100000 амьд төрөлтөнд 0.07 байсан бол ⁶. бөгөөд ихэвчлэн хүүхэд насанд оношлогддог. Хятад улсад хийгдсэн 1994-2022 оны хооронд оношлогдсон 566 өвчтөнд хийгдсэн судалгаагаар нийт өвчтөнүүдийн 0.7% нь монгол хүн байсан ба нийт судалгаанд хамрагдагсад дунджаар 2 настай үеэс нь уруул, амны хөндийн салст бүрхэвч, мөчдийн хурууны үзүүрийн арьсан дээр толбон тууралт гарч эхлэн түүнээс хойш хойш ойролцоогоо 10 жилийн дараа хэвлийн шинжүүд гарч эхэлсэн⁷. Энэхүү шинж чанар манай үйлчлүүлэгч хүүд илэрсэн. Тухайлбал 3 настайд уруул, амны дотор талд тууралт илэрч, 13 настайд нь хэвлийгээр гэнэт хүчтэй өвдөж эхэлсэн. Мексик ба Япон улсад хийгдсэн судалгаанд мэдээлснээр мөн дунджаар 10 нас орчимд ургацаг илэрсэн байдаг бөгөөд нийт өвчтөнүүдийн 50% -д нь 20 наснаас өмнө буюу дунджаар 16 насанд түгжрэл тохиолдож байгаа. Түгжрэлийн 95% нь нарийн гэдсэнд байрласан ургацгийн улмаас хэвлийн цочмог өвдөх шинжээр илэрдэг¹⁻⁴. Манай үйлчлүүлэгч хүүд анх илэрсэн хэвлийн цочмог өвдөлт нь нарийн гэдэсний түгжрэлийн шинж байсан нь эмнэлзүйн ижил төстэй байдлыг харуулж байна. Дурангийн аргаар ургацгийг түгжрэл үүсэхээс өмнө буюу жижиг хэмжээтэй байх үед нь авах

заалтын дагуу үйлчлүүлэгч хүү нийт 4 удаагийн дурангийн эмчилгээгээр ходоод, бүдүүн гэдсэн дэх ургацгуудыг уламжлалт аргаар авхуулсан. Харин манай эмнэлэгт шилжин ирснээр хүүгийн нарийн гэдсэн дэх ургацгийг Япон зэрэг өндөр хөгжилтэй улсад мөрдөгдөж буй зөвлөмжийн дагуу DBE ischemic polypectomy гэдэг инвазив бус аргаар эмчилсэн. Уг эмчилгээний арга нь гэдэс цоорох, цус алдах эрсдэл багатай гэдэг нь өмнө мэдээлэгдсэнээс гадна эмнэлзүйн удирдамжид дурдагдан хэрэгжиж байна^{1,5}. Монгол-Япон эмнэлэгт хийгдсэн эмчилгээний үр дүнд эрт ба хожуу үеийн хүндрэл илрээгүй, хүүгийн эмнэлзүйн байдал сайжирсан нь эмчилгээг үр дүнтэй болсныг харууллаа.

Дүгнэлт, санал, зөвлөмж: PJ хам шинж нь ховор өвчин боловч хүндрэл ихтэй өвчин тул бага насанд илэрдэг арьс, салстын өвөрмөц тууралтыг ашиглан эрт сэжиглэж, удамзүйн шинжилгээгээр өвчнийг эрт илрүүлж оношлох нь чухал. Оношлогдсон тохиолдлуудад гэдсэнд ургацаг үүсч эхэлдэг дундаж нас буюу 8-10 насны үеэс нь хоол боловсруулах замын дуран оношилгоо хийж ургацагийг эрт авч эмчлэх нь хожмын хүндрэлээс сэргийлэх нь чухал юм. Тиймээс цаашид PJ хам шинжид зориулсан оношилгоо, эмчилгээний удирдамжийг боловсруулах шаардлагатай байгаа юм.

Ном зүйн:

1. Hironori Yamamoto et al. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adults. *Digestion* 2 October 2023; 104 (5): 335–347.
2. Ortigón-Gallareta R, Vázquez-Frías R, Blanco-Rodríguez G, Consuelo-Sánchez A, Jimena Ortiz-Rivera C, Murillo-Eliosa JR, Vicenteño-León AI, Valencia-Mayoral PF. Peutz-Jeghers syndrome in pediatric patients: experience in a tertiary care institution in Mexico. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2022;79(6):357–362.
3. Beggs AD, Latchford AR, Vassen HFA, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. *Gut* 2010;59:975–986.
4. Latchford A et al. Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adolescents: A Position Paper From the ESPGHAN Polypsis Working Group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2019 Mar;68(3):442–452.
5. Khurelbaatar T, Sakamoto H, Yano T, Sagara Y, Dashnyam U, Shinozaki S, Sunada K, Lefor AK, Yamamoto H. Endoscopic ischemic polypectomy for small-bowel polyps in patients with Peutz-Jeghers syndrome. *Endoscopy*. 2021 Jul;53(7):744–748.
6. Matsuura Y, Nakamura Y, Nakagai ma Y, Yano T, Ishikawa H, Kumagai for management. *Gut* 2010;59:975–986.
7. Xu ZX, Jiang LX, Chen YR, Zhang YH, Zhang Z, Yu PF, Dong ZW, Yang HR, Gu GL. Clinical features, diagnosis, and treatment of Peutz-Jeghers syndrome: Experience with 566 Chinese cases. *World J Gastroenterol*. 2023 Mar 14;29(10):1627–1637.

Ischemic polypectomy for small bowel polyps in pediatric Peutz-Jeghers syndrome

Uzili D¹, Sarantuya G^{2,3}, Sainzaya B³, Sarangerel U¹, Khishigt N¹, Byambajav T^{2,3}, Enkhjin B¹, Tsevelnorov Kh³
¹ Department of Pediatrics, School of Medicine, MNUMS,
² Department of Gastroenterology, School of Medicine, MNUMS
³ Endoscopy center, Mongolia-Japan Hospital, MNUMS
E-mail address: uzili@mnums.edu.mn, Tel: +976-8888-0743

Keywords:

small bowel polyp, ischemic polypectomy, double intussusception, double balloon enteroscopy

Background: Peutz-Jeghers (PJ) syndrome is a rare autosomal dominant disorder characterized by a mucocutaneous pigmentation on oral mucosa and multiple hamartomatous polyps located in the digestive tract except esophagus. PJ syndrome can be diagnosed in early childhood by a characteristic pigmentation and family history of polyposis. However, it is often diagnosed first as a polyp in the small intestine that causes obstruction and intussusception and is often treated with a bowel resection. If diagnosed in young childhood, an effective non-invasive method is to resect the polyps by tying off the blood supply to the polyps, that is the method named ischemic polypectomy, before they grow to the point of obstruction using an endoscopy. PJ syndrome is rare in Mongolia, but in severe cases, small intestine polyps are treated only surgically. Double-balloon-endoscopy (DBE) has been performed at the Mongolian-Japanese Hospital since 2023, making it possible to diagnose and treat the syndrome endoscopically. Our patient, a 15-year-old boy, had a mucocutaneous pigmentation that had been previously undiagnosed and was first diagnosed with intussusception at the age of 13. He had undergone 4 endoscopic procedures for upper and lower gastrointestinal polyps at the National Center for Maternal and Child Health successfully. In our hospital, we found endoscopically multiple hamartomatous polyps of various sizes between 1–3 cm, and a 3 mm diameter tumor that filled 3/4 of the intestinal lumen was treated by ischemic polypectomy.

After the procedure, there were no early or late complications related to the procedure. The child's condition improved, the main complaints subsided, and he continues his daily life normally. However, follow-up DBE is required.