



Міністерство охорони здоров'я України
Харківська медична академія післядипломної освіти

Кафедра терпії, ревматології та клінічної фармакології

Рідкісні симптоми та синдроми в клініці внутрішніх хвороб

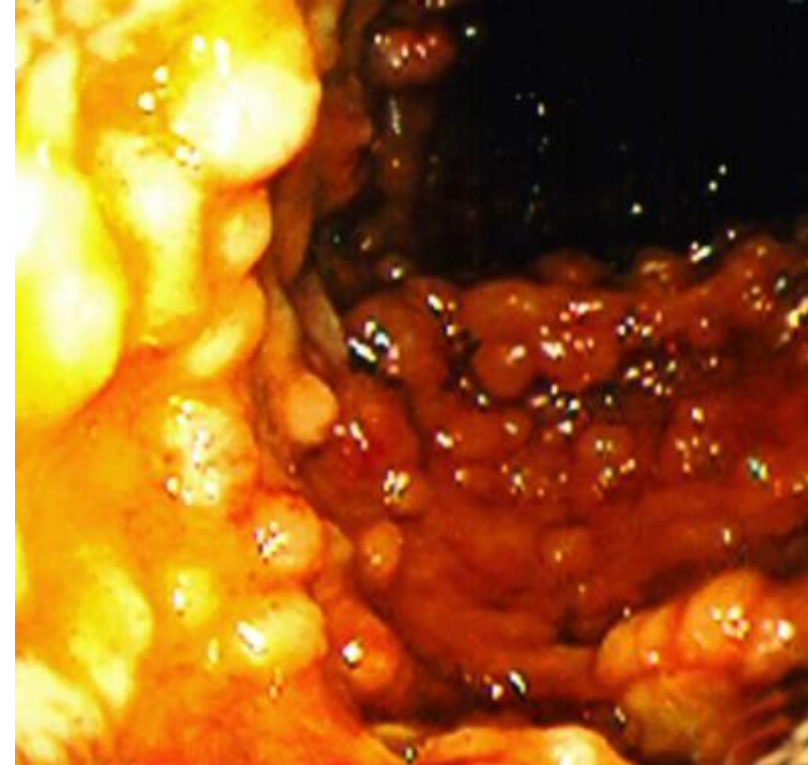
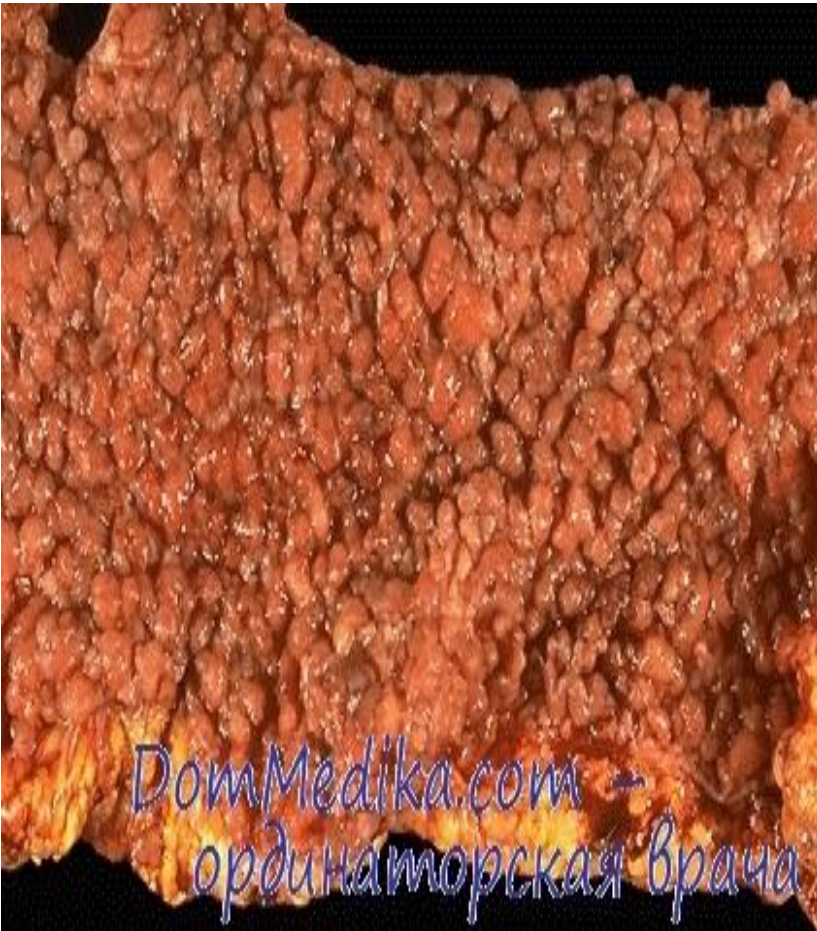


Виконала:
лікар-інтерн
Лабанець Я.І.

Харків 2016

Синдром Гарднера

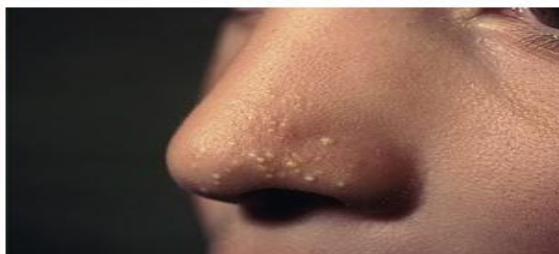
- Дифузний аденоматозний поліпоз прямої та ободової кишки



Поліпи часто починають формуватися в період статевого дозрівання і до 25 років вони, як правило, є вже у всіх хворих. Без хірургічного лікування майже у всіх хворих до 40 р розвивається рак товстої кишки.

Синдром Гарднера

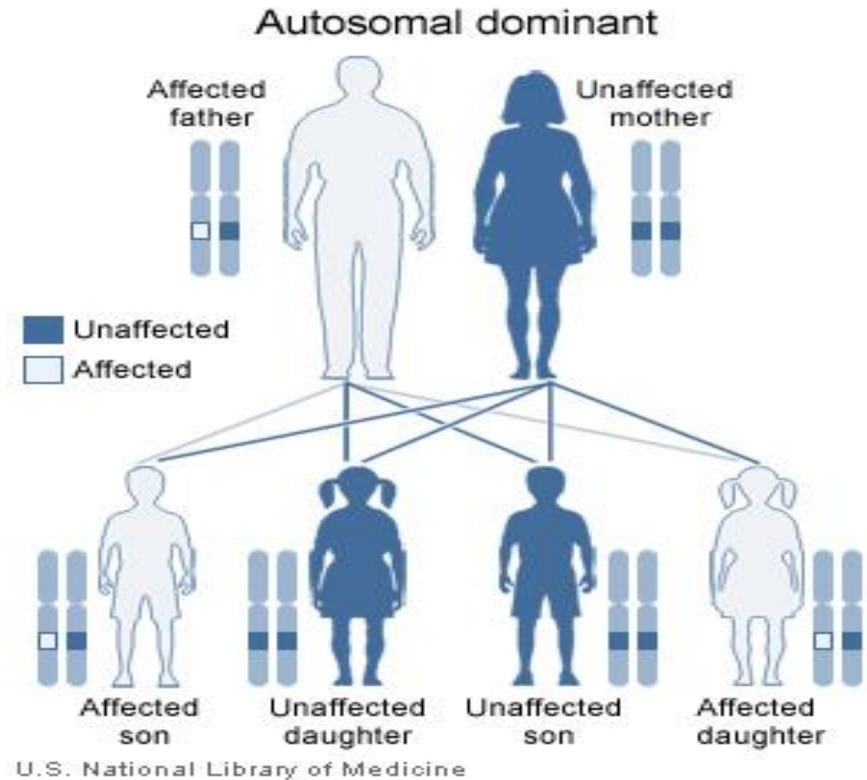
- Доброякісними пухлинами кісток (остеомами плоских і трубчастих кісток, кісток лицевого черепа, верхньої і нижньої щелепи, які викликають деформацію і спотворення обличчя), пухлинами шкіри і м'яких тканин, які можуть формуватись в різноманітних ділянках тіла (епітеліальні, дермоїдні кісти, поверхнево розташовані ліпоми, атероми, фіброми та нейрофіброми), які, як правило, виявляють раніше, ніж поліпоз і є приводом впершого звернення до лікаря.



Липома ключицы (жировик)

Синдром Гарднера

- це рідкісне генетичне захворювання (згідно з статистикою 1 випадок на 8 000 людей), яке успадковується за аутосомно-домінантним типом з різною пенетрантністю.
- Люди з синдромом Гарднера мають дефект в гені аденоматозної поліпозної палички (АПС або АРС гені), що виробляє APP білок, який регулює ріст клітин, а також запобігає їхньому швидкому поділу і це призводить до патологічного розростання тканин і сприяє аномальній проліферації клітин кишкового епітелія.



Що спричиняє мутацію гену невідомо. Був описаний американський лікарем E.Gardner у 1951 році.

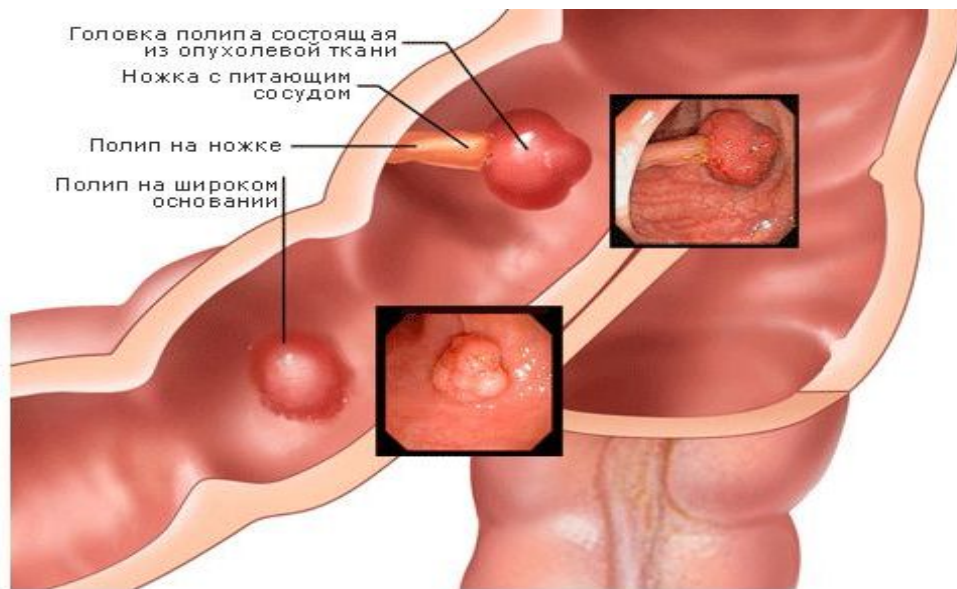
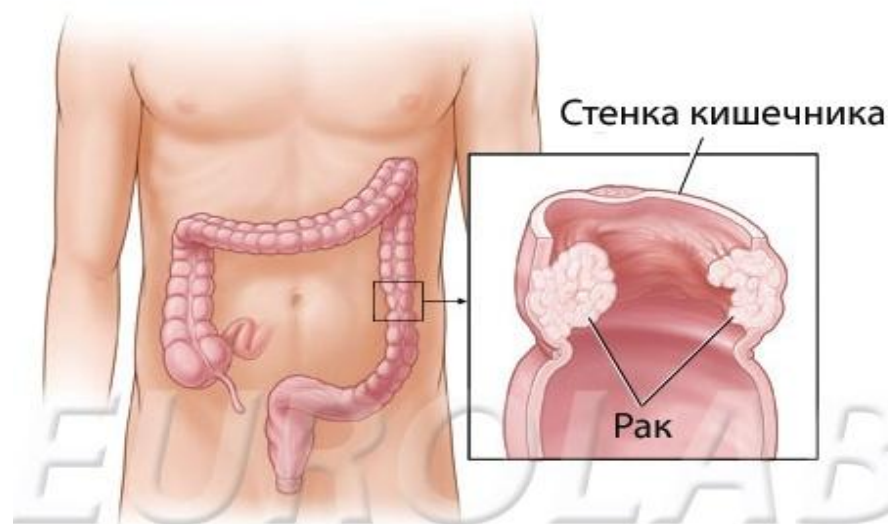
Синдром Гарднера

- Поєднання синдрому гарднера з раком щитовидної залози (А. Camiel , 1968)
- наднирників (Н. Marshchall , 1967)
- Фатерового сосочка (А. Cappes , 1968)
- підшлункової з-зи (McFerland, 1968)
- пухлинами ЦНС (Е. Turcof , 1958)
- аденомами і карциномами тонкої кишки (Е. Heald, 1967)

Синдром Гарднера

- Діагноз ставиться на основі клінічних даних - характерних зовнішніх ознак у поєднанні з поліпами товстої кишки (для виявлення поліпів - пальцеве ректальне дослідження, контрастні рентгенівські знімки, ірригоскопію, ректороманоскопію, для виявлення позакишкових уражень – рентгенографія, сцинтиграфія кісткового скелету, УЗД, КТ, МРТ уражених ділянок.).

Рак толстой кишки



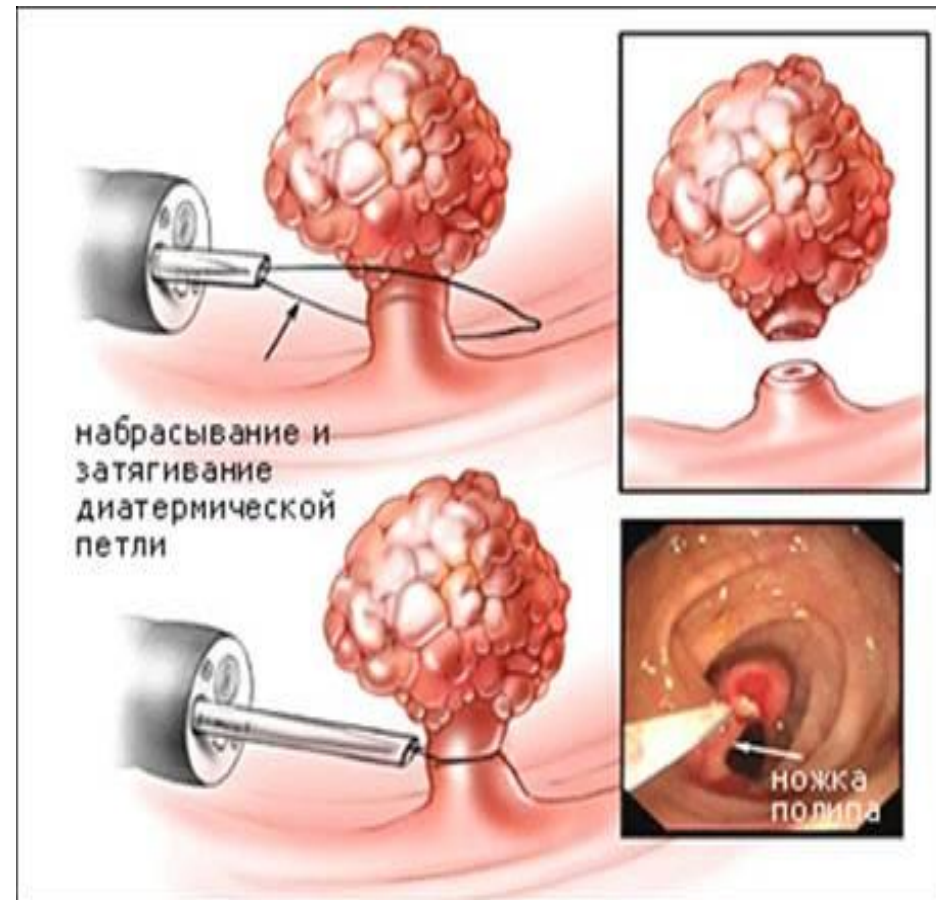
раннє розпізнання пухлин дозволяє своєчасно розпочати спостереження за кишечником і попередити виникнення раку на фоні поліпоза.

Лікування

- Зазвичай направлене на запобігання розвитку раку товстої кишки . Лікування проводять спеціалісти в сфері проктології, онкології, ортопедії, стоматології і щелепно-лицевої хірургії.
- Для обмеження утворень поліпів у товстій кишці, можуть використовуватися інгібітори ЦОГ₂, але ці лікарські препарати не завжди є успішними.

У зв'язку з тим що у більшості хворих через 10-15 років поліпи перероджуються в рак рекомендується ретельний моніторинг за станом поліпів, якщо поліпів невелика кількість і вони розташовані поодинокі проводять ендоскопічну поліектомію.

Показами до хірургічного лікування є – розвиток кишкової нерохідності, частих кровотеч та гістологічно доказаних ознак малігнізації поліпів - тотальну колектомію (видалення товстої кишки) з ілеостомією чи накладання ілеоректального анастомоза.



Лікування

- Показано, генетичне дослідження, систематичне ректальне дослідження чи колоноскопія родичам хворого, оскільки для захворювання характерний сімейний тип успадкування.
- Без хірургічного лікування у всіх людей з мутацією АПС(АРС) гена розвинеться рак товстої кишки до 40 років. Генетичне тестування ймовірно може визначити, чи є людина носієм мутації генів. Якщо ж синдром внаслідкований – немає ніякого способу запобігти йому.
- **Профілактика.** Хворі з синдромом Гарднера повинні знаходитися під динамічним спостереженням у гастроентеролога. Контрольні ендоскопічні дослідження показані не рідше ніж 1 раз в 6-8 місяців.



Синдром Фольмара

- мезентеріальний синдром

(синдром обкрадання)

- симптомокомплекс у хворих з облітерацією тазових гілок аорти і порушенням відтоку крові по коллатералям із басейну нижньої брижової артерії до нижніх кінцівок

□ Відкритий німецьким лікарем J. Vollmar у 1971 році.

Етіологія

В етіології даного синдрому велике значення мають :

- атеросклероз аорти
- облітеруючий ендартереїт
- хвороба Такаясу

які призводять до оклюзії устя нижньої брижової артерії і часткової або повної закупорки стегнових артерій

Клініка

- Проявляється приступоподібним болем внизу живота, більше зліва, які виникають при швидкій ходьбі чи бігу і поєднується з болем в литкових м'язах.

відсутністю пульсу на стегнових артеріях та артеріях стопи



переміжною кульгавістю (с-м Шарко)



Діагностика

- В діагностиці потрібно враховувати одночасне поєднання болів внизу живота, переміжної кульгавості і відсутністю пульсу на стегнових артеріях

Лікування

- Хірургічне – ендovasкулярна усунення оклюзії + стентування ураженої ділянки нижньої брижової артерії

Синдром Альвареса



- Неврогенне тимчасове раптове збільшення живота від декількох хвилин до декількох годин до розмірів що відповідає 6-8 місяців вагітності, яке тримається від кількох хвилин до декількох місяців і так само раптово зникає.
- Інші суб'єктивні скарги та об'єктивні дані, які б свідчили про наявність вагітності відсутні.
- Описаний американським лікарем W.C.Alvarez в 1884 р.

Причини

● Зустрічається при істерії чи психопатіях у жінок у зв'язку з аерофагією і зумовлено спонтанними скороченнями м'язів спини, діафрагми і черевного пресу із формуванням гіперлордозу.



- **Розвитку даного с-му сприяють :**
- Швидкий прийом їжі , розмови під час прийому їжі
- Рясне слиновиділення з частим ковтанням слюни
- Порушення моторики та тонуса шлунка при пілородуоденальному стенозі , хр. гастриті, виразковій хв. шлунка
- У жінок після тривалих ридань

- **Живіт зменшується :**
- Під час сну
- Під час загальної анестезії
- Після введення наркотичних засобів
- Після блювоти
- При блокаді симпатичних гангліїв
- Введенні морфіну

Клініка

- Вздуття живота супроводжується гучною відрижкою, якій анамнестично передувало емоційне збудження
- Відрижка часто супроводжується викрикуванням
- При огляді - живіт здутий, перкуторно-тимпаніт
- Явища подразнення очеревини відсутні
- Може супроводжуватися болями в ділянці серця, екстрасистолами, затрудненим диханням.

Діагностика

- **Рентгенологічно:**
- Візуалізується великий газовий міхур шлунка
- Скупчення газів в кишках
- Високе стояння куполів діафрагми, особливо зліва

Лікування

- Всі види психотерапії (навіть гіпноз)
- Засокійливі засоби
- Промивання шлунка, яке діє як психотерапевтична процедура



Рекомендується вживати їжу повільно, невеликими порціями. Виключати напої і продукти, які містять клітковину.

Синдром Кілайдіті

- Це поперечно-діафрагмальна інтерпозиція кишок, що являє собою піддіафрагмальне переміщення товстої кишки
- Між поверхнею печінки і куполом діафрагми розташовуються:
 - печінковий згин товстої кишки
 - поперечна
 - сліпа
 - висхідна
 - сигмоподібна кишки

Причини

- Вроджена атрофія правої долі печінки
- Підвищене розтягування зв'язок, які фіксують печінку і нижню порожнисту вену
- Високе стояння діафрагми в результаті її релаксації чи пошкодження діафрагмального нерва
- Зміщення печінки при підвищеному внутрішньочеревному тиску(наявність газів)
- Зміна тонусу черевних м'язів внаслідок запальних процесів (холецистит, перигастрит)
- Наявність патологічних вогнищ у печінці(кіст, абсцесів, пухлин)
- Аномалії товстої кишки (доліхо чи мегаколон)
- Хронічні пневмонії

Форми

- 1) Асимптоматична (вияв при рентген досл. ОГК і ОЧП у зв'язку з іншою патологією)
- 2) Диспептична (метеоризм, печія нудота, пароксизмальна блювота, біль у верхній частині живота)
- 3) Псевдооклюзійна (харак поруш відходженням газів, калу, болями в ділянці спини і грудної клітки)

Клініка

- 1) скарги на переповнення живота і блювоту, які зумовлені опущенням печінки і здавленням ділянки воротаря шлунка чи 12-палої кишки
- 2) постійні запори зі стійким дифузним метеоризмом, який посилюється протягом дня і спастичним болем
- 3) розвиток часткової або повної кишкової непрохідності
- 4) опущення печінки до пупка
- 5) наявність тимпаніту в нижніх відділах грудної клітки справа
- 6) **рентген** – між печінкою і нижнім краєм легень спост зона просвітлення з типовим контуром за рахунок гаустрації товстої кишки



Лікування

- 1) Консервативне (рецидивуюча форма)
- дієта стіл №4 за Певзнером, яка зменшує прояви метеоризму
- ЛФК
- носіння бандажу
- 2) оперативне лікування (постійна форма, стійкий больовий синдром чи кишкова непрохідність)
- Репозиція товстої кишки з фіксацією її до черевної стінки або правостороння геміколектомія





**Дякую
за увагу!**