

# **Наследственные синдромы при раке толстой кишки**

Подготовила:  
Студентка 4 курса  
28 группы, леч. ф-та  
Солнцева Алина

# Что это такое?

---

**Наследственные синдромы колоректального рака (наследственные полипозы) —**  
генетически детерминированные заболевания, клинически проявляющиеся чаще всего болью в животе и кровавым стулом во второй, третьей и даже четвертой декадах жизни

# Эпидемиология

---

- **80%** - рак возникает у тех людей, чьи родственники никогда раком не болели.
- Около **20%** случаев колоректального рака связаны с семейной отягощенностью.
- На фоне наследственных синдромов колоректальный рак возникает в **5%** случаев.

# Классификация:

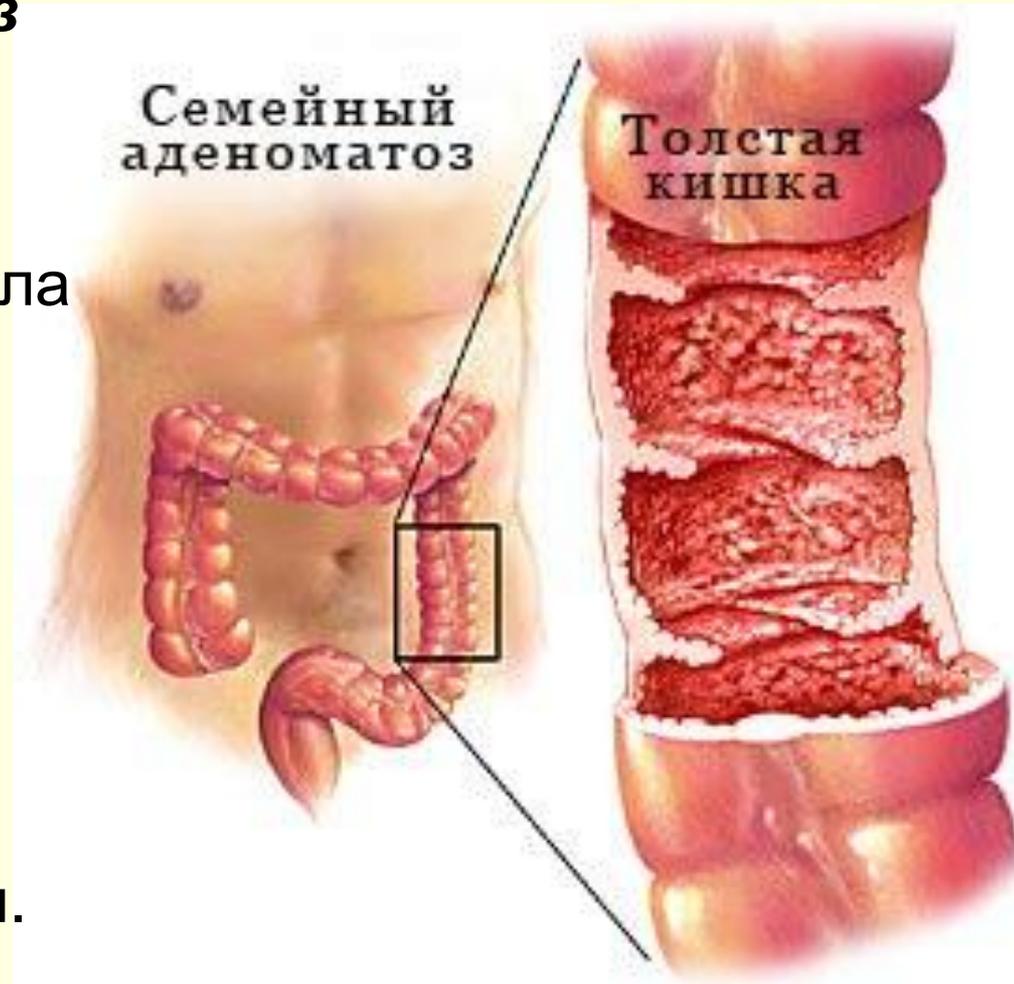
---

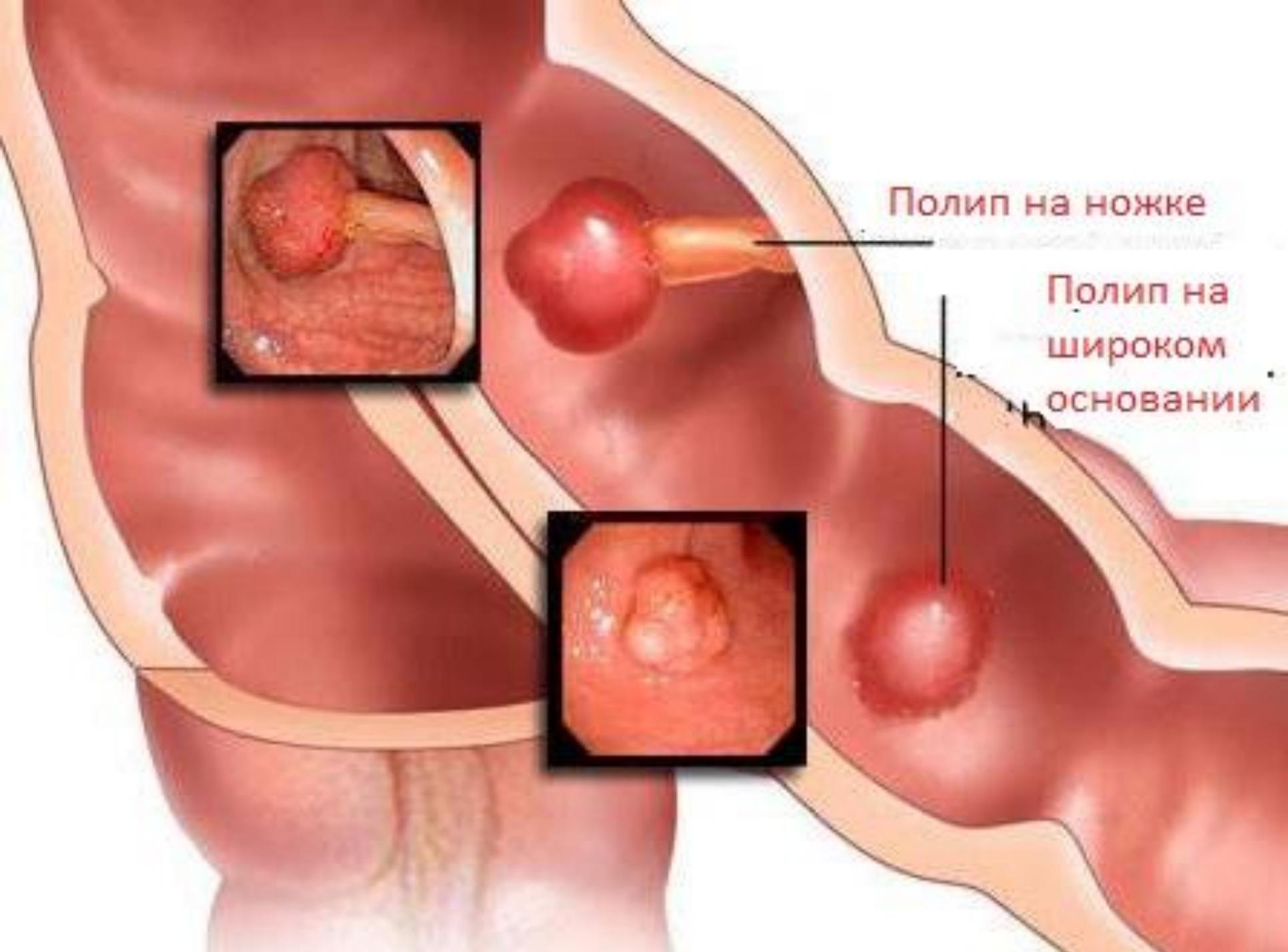
Выделяют 2 типа наследственного колоректального рака:

1. Колоректальный рак(КРР), возникающий на фоне семейного полипоза толстой кишки:
  - Семейный полипоз толстого кишечника
  - Ювенильный полипоз
  - Синдром Гарднера
  - Синдром Пейтца-Егерса
  - Синдром Тюрко
  - Синдром Олдфилда
2. КРР с так называемым синдромом наследственного неполипозного рака толстой кишки.

# Семейный аденоматоз (диффузный полипоз)

**Семейный аденоматоз толстой кишки** – заболевание, характеризующееся развитием большого числа аденом (от 100 до нескольких тысяч) на слизистой оболочке толстой кишки с прогрессивным ростом и обязательной малигнизацией при отсутствии своевременного лечения.

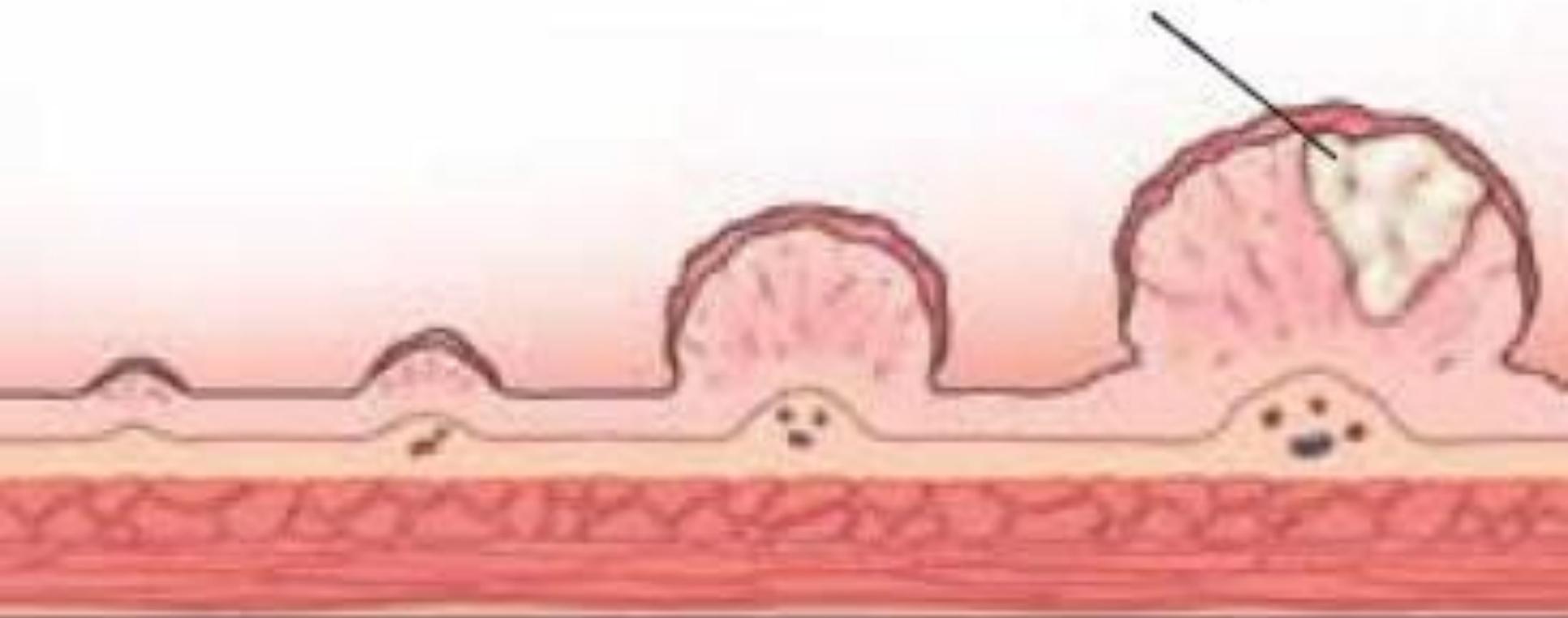




Полип на ножке

Полип на  
широком  
основании

патологический  
клеточный рост



гипер-  
пролифе-  
рация

аденоматозный полип  
(малый) (большой)

дисплазия  
(предрак)

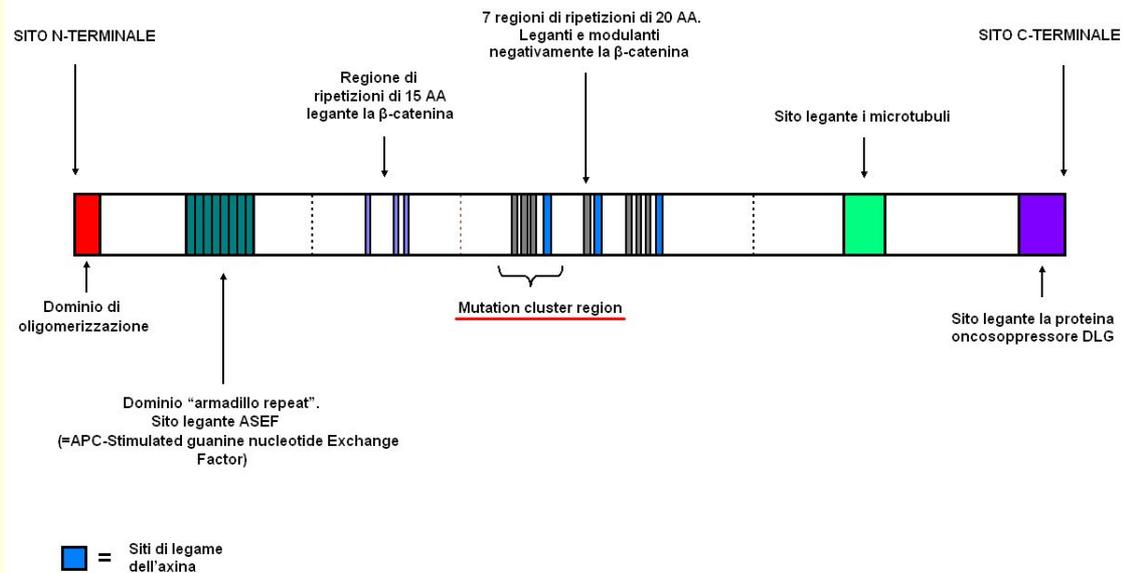
доброкачественный

# Этиология

Развитие аденоматоза толстой кишки обусловлено мутацией гена, отвечающего за нормальную пролиферацию слизистой оболочки желудочно-кишечного тракта - **Adenomatous polyposis coli (APC-ген)**, расположенном в длинном плече 5-й хромосомы в локусе 5q21.

Аутосомно-доминантный тип наследования

## Struttura del gene APC (Adenomatous Polyposis Coli)



# Клиника

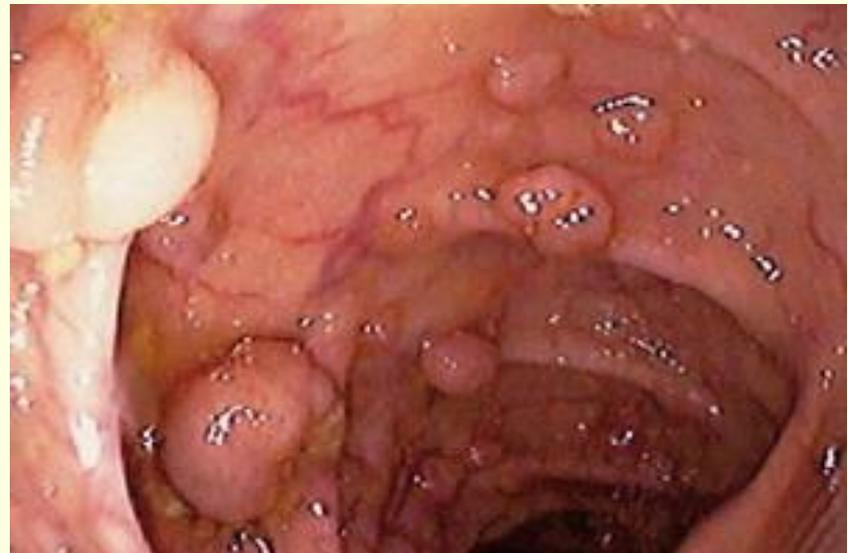
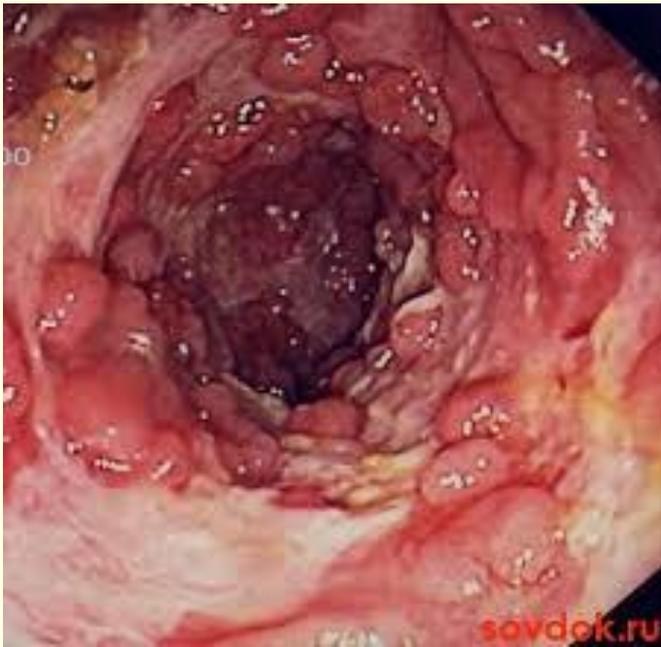
---

- Манифестирует в 15-19 лет;
- Учащенный стул (5-6 раз в день);
- Кровь из заднего прохода;
- Боль в животе;
- Утомляемость;
- Общая слабость;
- Анемия

# Основные формы:

---

- классическая
- тяжелая
- ослабленная (аттенуированная)



# Диагностика

- Выявление групп риска
- Жалобы, анамнез, осмотр
- Пальцевое исследование прямой кишки
- Ректороманоскопия
- Колоноскопия с множественной биопсией
- Рентгенологическое исследование методом бариевой клизмы
- ФГДС



# Дифференциальная диагностика

САП	ювенильный полипоз	множественные полипы	псевдополипоз у больных язвенным колитом
Передается по наследству	Передается по наследству	Не передается по наследству	Не передается по наследству
Симптомы в раннем возрасте	Симптомы в раннем возрасте	Симптомы после 50 лет	Симптомы после 20 лет
Вызывает выраженные обменные нарушения	Вызывает выраженные обменные нарушения	Не вызывает выраженных обменных нарушений	Вызывает анемию, амилоидоз
	мелкие и крупные кистозно-расширенные железы, выстланные цилиндрическим эпителием	Количество образований можно пересчитать	Полипозидные изменения обнаруживаются после язвенных процессов

# Лечение

---

Методы лечения – только хирургические.

***Принцип хирургии семейного аденоматоза***  
— удаление всех отделов толстой кишки, где есть полипы, потому что рано или поздно они подвергаются малигнизации.

# Виды операций:

---

Если нет злокачественного процесса:

- колэктомия с илеоректальным анастомозом;
- субтотальная резекция ободочной кишки с асцендоректальным анастомозом;
- субтотальная резекция ободочной кишки с брюшно-анальной резекцией прямой кишки и низведение в анальный канал восходящей ободочной кишки.

Если есть опухоли:

- колэктомия с брюшно-анальной резекцией прямой кишки;
- колэктомия с экстирпацией прямой кишки и формирование илеостомы.

# Ювенильный полипоз

**Ювенильный полипоз толстой кишки (Синдром Вейля)** - наследственное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, проявляющееся преимущественно у детей и подростков, при котором наблюдается полипоз толстой кишки.



# Синдром Гарднера

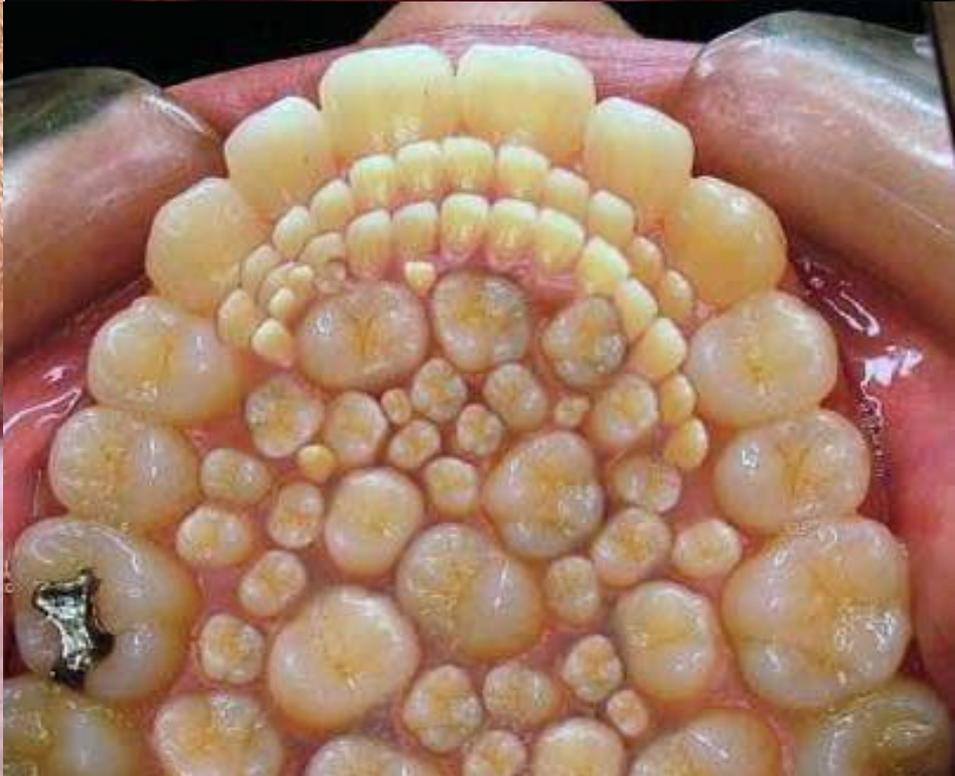
---

- **Синдром Гарднера** — сочетание семейного аденоматоза толстой кишки с опухолями мягких тканей, остеомами костей черепа. Из опухолей мягких тканей чаще всего встречаются десмоиды — высокодифференцированные соединительнотканые образования.

# Клиника

---

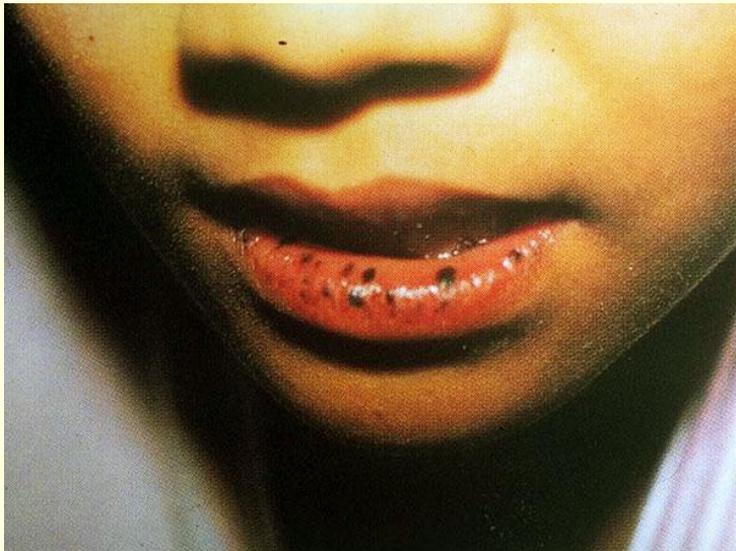
- ворсинчатым и аденоматозным полипозом толстой кишке, желудка (неопределенные боли в животе, кровотечения);
- множественные остеомы плоских костей черепа;
- остеомы ребер, длинных трубчатых костей;
- аномалии зубов;
- на коже: множественные дермоидные кисты, кисты сальных желез, фибромы, лейомиомы, пигментные пятна с обызвествлением последних;
- акроэритема, эритема над коленями, локтями, лодыжками, гиперкератоз ладоней и подошв;
- изменения ногтей по типу “часовых стекол” и их аномалии;
- перианальный зуд;
- диффузное облысение;
- интра-, экстрамезентериальный фиброматоз, бронхоэктазы.



# Синдром Пейтца—Егерса

---

**Синдром Пейтца—Егерса** — сочетание полипоза желудочно-кишечного тракта с характерной меланиновой пигментацией слизистой губ и кожи лица, чаще вокруг рта.



# Синдром Олдфилда

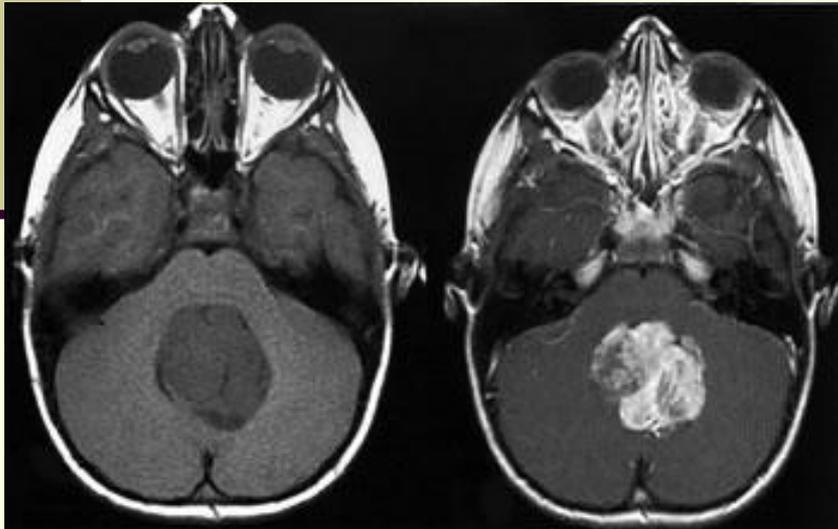
---

**Синдром Олдфилда**— сочетание семейного аденоматоза толстой кишки с кистами сальных желез.

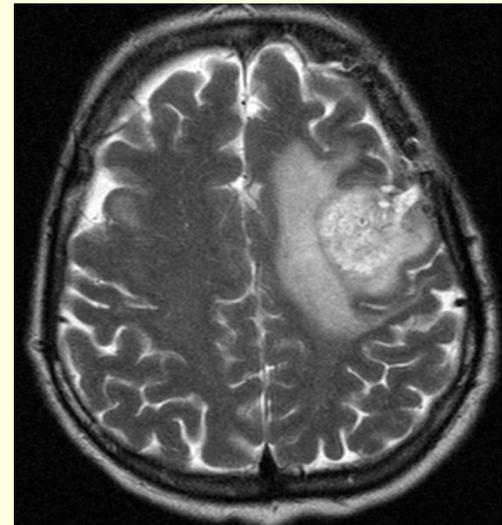


# Синдром Тюрко

**Синдром Тюрко** — семейный аденоматоз толстой кишки в сочетании со злокачественными опухолями центральной нервной системы нейроэпителиального происхождения.



Медуллобластома



Глиобластома

# Наследственный неполипозный рак толстой кишки

---

***Наследственный неполипозный рак толстой кишки (синдром Линча) - наследственный синдром КРР, при котором у больных рак возникает в возрасте 30-40 лет.***

Причина возникновения: наследственные мутации в ряде генов, но 95% этих мутаций сосредоточено в 2 генах - MLH1и MSH2.

# Основные критерии:

---

- Три случая рака толстой кишки (один из которых возник в возрасте до 50 лет) в 2-3 разных поколениях
- Два морфологически верифицированных рака толстой кишки в 2-3 разных поколениях и один или более случаев рака желудка, эндометрия, тонкого кишечника, яичников, уретры, почечной лоханки (один из случаев любого рака должен быть в возрасте до 50 лет)
- Молодой возраст возникновения рака толстой кишки (до 50 лет) у обоих родственников в двух разных поколениях

---

**Спасибо за внимание**