

А.И. Пойда, д.м.н., профессор кафедры хирургии № 1 Национального медицинского университета им. А.А. Богомольца, г. Киев

## Семейный полипоз толстой кишки

**Семейный (диффузный) полипоз (аденоматоз) – тяжелое заболевание толстой кишки, которое наследуется по аутосомно-доминантному типу и характеризуется появлением в раннем возрасте множества тубулярных аденом в ободочной и прямой кишке. Из-за риска заболевания нескольких членов семьи диффузный полипоз еще называют семейным.**

Семейный полипоз чаще развивается в период полового созревания (13–15 лет), в дальнейшем (до 21 года) частота его возникновения увеличивается. Заболевание характеризуется прогрессирующим течением с обязательным злокачественным перерождением (так называемый облигатный предрак). Заболеваемость составляет от 1 на 8300 до 1 на 29 тыс. новорожденных. Кроме множественных полипов во всех отделах толстой кишки, у 50% больных полипы обнаруживают в желудке и тонкой кишке.

Установлено, что развитие семейного аденоматоза толстой кишки обусловлено мутацией гена, отвечающего за нормальную пролиферацию слизистой оболочки пищевого канала. Ген аденоматоза толстой кишки (APC-ген) расположен в длинном плече 5-й хромосомы в локусе 5q21 и представляет собой участок молекулы ДНК 5-й хромосомы длиной около 100 000 пар нуклеотидов, образующих 2843 кодона. Кодон – это последовательность трех нуклеотидов, соответствующая одной из аминокислот, совокупность которых обеспечивает определенную структуру синтезируемого белка. Белок APC кодируется экзонами с 1-го по 15-й. Экзон – часть молекулы ДНК, содержащая информацию об определенном участке синтезируемого белка. При объединении экзонов в единую информационную цепь формируется определенная последовательность нуклеотидов, обеспечивающая синтез специфического белка APC-гена.

APC-ген есть у каждого человека, и синтез специфического белка обеспечивает нормальную пролиферацию клеток слизистой оболочки пищевого канала. Мутации в APC-гене приводят к синтезу усеченного протеинового продукта, он утрачивает функцию подавления нарастающей дисплазии эпителия, что приводит к развитию аденом с последующей злокачественной трансформацией. Мутации в APC-гене неоднородны, среди них наиболее распространены делеция, вставка и нуклеотидные замены. Практически все виды мутаций приводят к формированию так называемого стоп-кодона – участка цепи ДНК, где прерывается синтез молекулы белка. Следует заметить, что у 80% больных колоректальным раком выявляют мутацию APC-гена.

Мутация гена может передаваться по наследству независимо от пола. При рождении ребенка признаки болезни клинически не проявляются. По мере роста организма на слизистой оболочке толстой кишки появляются мелкие полипы.

При аденоматозе толстой кишки полипы могут быть представлены аденомами различного или однотипного строения – мелкие железистые полипы диаметром от 0,1 до 1,0 см, с короткой ножкой или без нее, крупные полипы более 1,0 см в диаметре с дольчатой или ворсинчатой поверхностью, полипы, имеющие длинную

ножку или широкое основание. На фоне полипоза с мелкими полипами раковые опухоли обнаруживают в 30% случаев, при полипозе с преобладанием крупных тубулярно-ворсинчатых аденом малигнизация встречается в 2 раза чаще (до 60%).

По данным литературы, на 100 случаев полипоза кишечника наследственные формы заболевания встречаются у 1–2 пациентов. Было установлено, что в возникновении некоторых форм полипоза и рака толстой кишки принимают участие генетические механизмы. В связи с этим предложены новые подходы к классификации наследственных заболеваний толстой кишки. Полипозные поражения толстой кишки делятся на:

- Множественные полипы:
  - групповые;
  - рассеянные по разным отделам.
- Диффузный семейный полипоз толстой кишки:
  - первая форма – пролиферирующий диффузный полипоз:
    - I стадия (гиперпластический полипоз);
    - II стадия (аденоматозный полипоз);
    - III стадия (аденопапилломатозный полипоз).
  - вторая форма – ювенильный полипоз (с преобладанием в полипах секретиции эпителия желез);
  - третья форма – гамартмный полипоз (синдром Пейтца-Егерса).

Согласно современной классификации аденоматозный и гамартмный синдром полипоза относятся к наследственной форме раковых заболеваний толстой кишки и объединяют в одну группу диффузный семейный полипоз, синдромы Гарднера, Тюрко и Линча.

К другой группе относятся гамартмный (синдром Пейтца-Егерса), ювенильный полипоз, синдром Ковдена и его субтип синдром Баньяна-Рили-Рувалькаба.

Согласно классификации М.Р. Лозинской, Ю.С. Лозинского (2008) наследственные заболевания толстой кишки делятся на три типа:

- I тип – наследственные синдромы полипоза толстой кишки;
- II тип – наследственный неполипозный рак толстой кишки (синдром Линча);
- III тип – наследственные формы воспалительных заболеваний толстой кишки – неспецифический язвенный колит и болезнь Крона.

### I. Наследственные синдромы полипоза толстой кишки

#### 1. Аденоматозные синдромы:

а) семейный диффузный полипоз (обусловлен мутациями гена APC в кодонах 233, 835, 1179, 1407; сопровождается десмоидными опухолями, врожденной гипертрофией пигментного эпителия сетчатки);

б) синдром Гарднера – вариант семейного диффузного полипоза, который обусловлен мутациями гена APC в кодоне 1309 (полиморфизм APC

в экзонах 15 и 13); сопровождается десмоидными опухолями, фибромами, остеомами разных локализаций, аномалиями челюстей, врожденной гипертрофией пигментного эпителия сетчатки;

в) синдром Тюрко; обусловлен мутациями в генах APC или HNPCC; аденоматоз с опухолями центральной нервной системы;

г) синдром Олдфилда; обусловлен мутациями гена APC 5q21; аденоматоз с опухолями надпочечников, щитовидной железы, семейной гипертрофии слюнных желез и аденокарциномами разной локализации;

д) синдром Золлингера-Эллисона (множественный эндокринный аденоматоз).

#### 2. Гамартмные синдромы.

2.1. Синдром Пейтца-Егерса; обусловлен мутациями генов LKB1 и STK11 у 10–70% больных; сопровождается коликами желудочно-кишечного тракта и пигментацией лица и пальцев, слизистой губ, щек, влагалитца и злокачественными опухолями желудка.

2.2. Ювенильный полипоз; обусловлен мутациями и соматической инактивацией генов PTEN, BMPRI и SMAD4; сопровождается анемией невыясненной этиологии, нарушением гомеостаза, отставанием в физическом развитии;

а) синдром Ковдена; обусловлен мутациями и соматической инактивацией гена супрессора PTEN; множественный гамартмный синдром;

б) синдром Баньяна-Рили-Рувалькаба; обусловлен мутациями и соматической инактивацией гена супрессора PTEN; сопровождается макроцефалией, врожденным нарушением познавательной и моторной функции, липомами и гемангиомами;

в) синдром Кронкайта-Канада; обусловлен мутациями и соматической инактивацией гена супрессора PTEN; сопровождается облысением, атрофией ногтей, пигментацией кожи.

### II. Наследственный неполипозный рак толстой кишки – синдром Линча (обусловлен мутациями в генах HNPCC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)

1. Синдром Линча I (в семьях больных нет множественных опухолей внекишечной локализации).

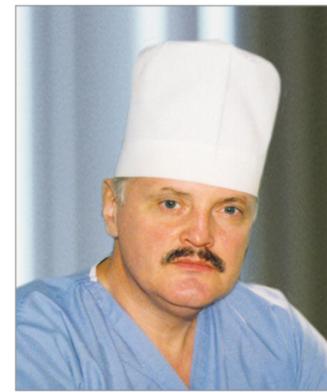
2. Синдром Линча II (имеются множественные опухоли внекишечной локализации).

### III. Наследственные формы воспалительных заболеваний толстой кишки.

1. Неспецифический язвенный колит; обусловлен мутациями гена IBD1 (CARD15/NOD2); характерно поражение толстой кишки.

2. Болезнь Крона; обусловлена мутациями гена IBD2 (CARD15/NOD2); характеризуется гранулематозным поражением желудочно-кишечного тракта.

Необходимо отметить, что не все виды полипозного синдрома являются



А.И. Пойда

наследственными. Наследственные полипозные синдромы делятся на две группы, что обусловлено наличием аденом или гамартм. Наследственный аденоматозный полипоз включает семейный диффузный полипоз и его вариант – синдром Гарднера, а также синдром Тюрко и синдром Олдфилда; к семейным формам гамартмного полипоза относятся синдром Пейтца-Егерса, ювенильный полипоз и его варианты – синдромы Ковдена, Баньяна-Рили-Рувалькаба, Кронкайта-Канада.

Указанные синдромы имеют следующие основные признаки: наследственный характер заболевания, вовлечение в процесс всех отделов желудочно-кишечного тракта (наибольшее количество полипов диагностируют в желудке, двенадцатиперстной и толстой кишке), развитие процесса по определенным стадиям, высокий индекс малигнизации, который иногда достигает 90% и выше, и особенности морфологического строения полипов, которое характеризуется преобладанием железистого компонента над стромой. Аденомы в основном представлены тубулярными и тубуло-ворсинчатыми структурами с дисплазией различной степени.

Для диффузного полипоза характерно образование большого количества (до нескольких тысяч) аденом на слизистой оболочке толстой кишки. Генетические исследования свидетельствуют о том, что причиной возникновения заболевания является супрессия гена, который размещается в длинном плече 5-й хромосомы и отвечает за угнетение роста опухоли толстой кишки. Заболевание является наследственным в первом поколении по принципу доминантного гена независимо от пола.

Клинические проявления заболевания, как правило, появляются в возрасте 15–19 лет. Наиболее частыми симптомами являются учащенный стул (до 5–6 раз в сутки), спазматическая боль в брюшной полости, нередки испражнения с большим количеством слизи и крови, снижение массы тела, общая слабость, анемия. Кровянистые выделения из заднего прохода обычно имеют характер примеси к жидкому или полуоформленному калу. Профузные кровотечения наблюдаются очень редко. Учащенная дефекация, примесь крови и слизи, жидкий стул врачи нередко расценивают как симптомы дизентерии, и больных госпитализируют в инфекционные больницы – это происходит с каждым пятым пациентом, страдающим семейным аденоматозом.

Продолжение на стр.72.

**А.И. Пойда, д.м.н., профессор кафедры хирургии № 1 Национального медицинского университета им. А.А. Богомольца, г. Киев**

## Семейный полипоз толстой кишки

Продолжение. Начало на стр. 71.

Такие симптомы заболевания, как утомляемость, общая слабость, анемия, чаще всего начинают проявляться к 20 годам. В этом возрасте увеличивается не только количество, но и размеры полипов, появляются крупные полипы ворсинчатого характера, увеличивается кровопотеря из кишки. Изменения абсорбции и секреции в толстой кишке приводят к выраженным обменным нарушениям. У большинства больных эти изменения по времени совпадают с увеличением нагрузки — началом трудовой деятельности, службой в армии, у женщин с беременностью и родами. Иногда полипы больших размеров выпадают через анус. Подростки отстают в росте и по общему развитию, у них позже развиваются вторичные половые признаки. Характерным является изменение ногтей в виде часовых стекол, ногтевые фаланги в форме барабанных палочек. Частота малигнизации диффузного полипоза составляет 70-100%, то есть он является облигатным предраком.

С развитием рака из полипов общее состояние пациентов ухудшается, появляются новые симптомы заболевания — бледность кожных покровов на фоне выраженной анемии, иногда повышение температуры тела, периодическая сильная боль в животе и признаки непроходимости толстой кишки.

Многочисленный мировой опыт наблюдения и лечения больных семейным аденоматозом позволил выявить некоторые особенности клинического течения болезни и выделить три основные формы — классическую, тяжелую и ослабленную (аттенуированную).

Классическая форма течения болезни встречается чаще всего (более чем у 70% обследованных больных). Первые симптомы появляются в период полового созревания, то есть к 14-16 годам, малигнизация полипов наступает в 30-40 лет.

Иногда болезнь протекает крайне агрессивно (тяжелая форма): клинические проявления появляются уже в 5-6-летнем возрасте, к этому времени во всех отделах толстой кишки обнаруживаются сотни и даже тысячи полипов; к 18-25 годам происходит малигнизация полипов, развиваются обменные нарушения.

Ослабленная (аттенуированная) форма аденоматоза характеризуется более спокойным течением, в толстой кишке образуется менее 100 полипов, чаще они локализируются в правых отделах; клиническая симптоматика появляется у больных в возрасте 40-45 лет, а малигнизация полипов — после 50 лет.

Клинико-генетические исследования показали, что существует определенная зависимость между локализацией мутации в APC-гене и клиническими (фенотипическими) формами течения аденоматоза. В APC-гене 2843 кодона мутации в интервалах между кодонами 437-1249 и 1465-1596 приводили к классическому течению болезни. Для тяжелой формы характерна мутация в интервале между кодонами 1250-1464, при этом особую роль

играет кодон 1309 — мутации в нем приводят к более тяжелому фенотипическому течению заболевания. Ослабленной форме соответствуют интервалы между кодонами 0-436 и 1597-2843, то есть по обоим концам APC-гена, мутации в котором приводили к более доброкачественному течению семейного аденоматоза.

Указанные наследственные синдромы полипоза также имеют клинические особенности.

Синдром Пейтца-Егерса характеризуется сочетанием многочисленных полипов толстой, тонкой кишки и желудка с различной пигментацией кожи на конечностях, лице, губах, слизистой оболочке полости рта и конъюнктивы. У больных наблюдается истощение, анемия, отставание в развитии. Нередко этот синдром осложняется инвагинацией.

При синдроме Гарднера развивается диффузный полипоз толстой кишки в сочетании с многочисленными аномалиями развития соединительной ткани, такими как остеомы плоских костей, аденома, десмоидная киста и опухоль, фиброма.

Для синдрома Тюрке характерен полипоз толстой кишки в сочетании с опухолями центральной нервной системы.

Синдром Кронкайта-Канада — редкое заболевание, при котором наряду с полипозом кишечника наблюдается алопеция, гиперпигментация и отсутствие ногтей.

Синдром Олдфилда — аденома толстой кишки в сочетании с опухолями надпочечников, щитовидной железы и кистой сальных желез.

Синдром Ковдена — редкая гамартомная патология, передающаяся по аутосомно-доминантному типу. Для него характерна лицевая трихелеммома, оральная папиллома, полипы желудочно-кишечного тракта с возможным развитием рака в разных его отделах. К постоянным признакам этого синдрома относятся фиброматоз десен, который появляется на первом году жизни, гипертрихоз, развивающийся на протяжении первых 5 лет жизни, и фиброматоз молочных желез, развитие которого происходит после полового созревания. Фиброаденомы молочных желез могут быстро перерождаться в рак. Часто возникают зоб, тиреоидит, аденома щитовидной железы.

Симптомы синдрома Баньяна-Рили-Рувалькаба могут напоминать вариант ювенильного полипоза. Для него характерны макроцефалия, врожденное нарушение познавательной и моторной функции, подкожные и висцеральные липомы, гемангиомы и ювенильный полипоз.

Важным внекишечным маркером семейного полипоза является врожденная гипертрофия пигментного эпителия сетчатки, которая наблюдается почти у 80% больных.

### Диагностика

Учитывая слабо выраженную симптоматику семейного аденоматоза толстой кишки на ранних стадиях болезни, недостаточную информированность населения о существовании таких наследственных заболеваний,

становится очевидным, что основная роль в своевременном выявлении этой болезни принадлежит врачу.

Выявление заболевания наиболее вероятно в группах пациентов:

- имеющих клинические признаки полипоза: учащенный с детства стул с примесью крови и слизи, боль в животе, анемия и т.д.;

- являющихся родственниками больных семейным аденоматозом (дети, родители, братья, сестры, в том числе двоюродные).

Для диагностики семейного полипоза используется следующий алгоритм.

Сбор анамнеза и общее объективное обследование — выяснение жалоб, сбор семейного анамнеза, тщательный осмотр больного на предмет выявления внекишечных проявлений полипоза (наличие опухолей мягких тканей, остеом).

К обязательным специфическим методам объективного (в том числе инструментального) обследования относятся проктологический осмотр больного, колоноскопия и ирригоскопия.

Проктологический осмотр больного включает четыре последовательных этапа:

- осмотр перианальной области;
- пальцевое исследование прямой кишки;
- осмотр прямой кишки с помощью ректального зеркала или аноскопа;
- ректороманоскопия с осмотром прямой и дистальных отделов сигмовидной кишки с помощью ректороманоскопа, при необходимости с биопсией.

Осмотр перианальной области позволяет выявить полипы прямой кишки на длинной ножке при их выходе за границы переходной складки.

При пальцевом исследовании доступен участок прямой кишки до 10 см от анального отверстия. Этот метод диагностики является обязательным и необходимым в силу того, что он позволяет выявить опухоль передней стенки нижнеампулярного отдела прямой кишки (так называемая немая зона), которые невозможно качественно осмотреть при ректороманоскопии. Пальцевое исследование дает возможность определить наличие, размеры и подвижность полипов прямой кишки.

При осмотре прямой кишки с помощью ректального зеркала или аноскопа доступен участок прямой кишки до 10 см. Этот осмотр позволяет визуально определить наличие, размеры, подвижность полипов, при необходимости выполнить биопсию.

Ректороманоскопия дает возможность осмотра прямой кишки и дистального отдела сигмовидной кишки (до 30 см проксимальнее переходной складки). Она позволяет визуально определить наличие, количество, размеры, подвижность полипов, выполнить биопсию. Учитывая что более 50% полипов локализованы в прямой и сигмовидной кишках, метод является высокоинформативным.

Ирригоскопия и двойное рентгенконтрастное исследование толстой кишки до появления оптической колоноскопии были единственными методами выявления полипов всех отделов толстой кишки. В настоящее время они все меньше используются для специфического скрининга колоректальных полипов, семейного полипоза

и рака, так как имеют невысокую чувствительность, особенно в отношении новообразований малых размеров (менее 1 см). Сравнение результатов двойного рентгенконтрастного исследования толстой кишки с использованием сульфата бария и колоноскопии показало, что чувствительность (процентное отношение выявления патологических изменений к общему количеству исследований у больных с наличием данной патологии) указанных методов составляет 67 и 94% соответственно. Чувствительность двойного рентгенконтрастного исследования непосредственно зависит от размера полипов: для полипов размером 1 см и более чувствительность метода составляет 90-95%.

При выполнении ирригоскопии в месте нахождения полипа определяется дефект наполнения. Компьютерная колонография является малоинвазивным методом исследования толстой кишки. Суть метода состоит в том, что после специального контрастирования на основании множества компьютерных томограмм с помощью компьютерной обработки создается трехмерная модель толстой кишки. Поскольку реконструкция кишечной стенки позволяет воссоздать поверхность слизистой оболочки толстой кишки подобно эндоскопическому исследованию, эту методику также называют виртуальной колоноскопией. Однако при реконструкции изображения возможно получение и ошибочных результатов, обусловленных объективными факторами, такими как неудовлетворительная подготовка толстой кишки, ошибка компьютерной программы и др. Показатели чувствительности компьютерной колонографии составляют в среднем 92% для аденом размером 8 мм и более.

Основные преимущества компьютерной колонографии заключаются в скорости выполнения исследования, безболезненности, относительно низкой стоимости по сравнению с колоноскопией. Компьютерная колонография более чувствительна, чем рентгеновское исследование толстой кишки, однако при наличии полипов малого размера метод менее информативен, чем колоноскопия. Однако при выявлении полипов или других неопластических поражений во время компьютерной колонографии больные нуждаются в проведении колоноскопии.

Колоноскопия сегодня является методом выбора для диагностики колоректальных полипов, семейного полипоза и рака. Метод позволяет диагностировать полипы любых размеров и выполнять биопсию.

В современной медицине также используются аппараты, позволяющие выполнить прижизненное эндоскопическое исследование в режиме 30- и 170-кратного увеличения, что дает возможность непосредственно во время исследования выполнить более точную визуальную диагностику, а при необходимости и прицельную биопсию.

Ультразвуковая колоноскопия (эндоскопическая ультрасонография) — современный диагностический метод, который позволяет оценить размеры, структурные особенности, степень инвазии неоплазии в стенку толстой кишки и состояние регионарных лимфоузлов. Метод основан на введении

Продолжение на стр. 74.



# ПИКОПРЕП

Магния цитрат + натрия пикосульфат



## Для эффективного и надежного очищения кишечника



- Перед проведением рентгенологических исследований
- Перед эндоскопией
- Перед хирургическими вмешательствами



Регистрационное удостоверение № UA/10979/01/01.

**FERRING**  
PHARMACEUTICALS

03067, м. Київ, бульв. Лепсе, 4. Телефони: (044) 351-18-17(18).

**А.И. Пойда, д.м.н., профессор кафедры хирургии № 1 Национального медицинского университета им. А.А. Богомольца, г. Киев**

## Семейный полипоз толстой кишки

Продолжение. Начало на стр. 71.

ультразвукового датчика в просвет толстой кишки и проведении сканирования непосредственно со стороны слизистой оболочки, что, в свою очередь, дает возможность оценить эхоструктуру стенки толстой кишки.

Хромоколоноскопия — метод, который используется для повышения диагностической информативности колоноскопии, улучшения условий визуализации и детализации мелких поражений (патологических образований) слизистой оболочки. Методика состоит в нанесении красителя на пораженный участок слизистой толстой кишки с помощью катетера. Для выполнения хромоколоноскопии в качестве красителя используют метиленовый синий, конго красный, индигокармин и кристаллический фиолетовый.

Узкоспектральная эндоскопия (NBI) — новый оптический диагностический метод, который основан на использовании специальных оптических фильтров, сужающих спектр световой волны, что позволяет получить детальное изображение сосудистого рисунка тканей, его изменений, которые характерны для патологических участков воспалительного генеза, а также для предраковых заболеваний и ранних форм рака толстой кишки. Кроме того, новая эндоскопическая система повышает контрастность изображения, что создает эффект виртуальной хромоскопии.

Эндоскопические признаки полипов на разной степени их развития не одинаковы:

- при милиарном полипозе на слизистой оболочке определяются образования округлой формы розового цвета диаметром 0,3-0,5 см, плотно расположенные друг к другу, то есть свободная слизистая оболочка между ними отсутствует;

- при аденоматозном полипозе определяется скопление небольших и больших (диаметром до 1 см) полипов на складах слизистой оболочки, некоторые из них имеют ножку, все полипы бледно-розового цвета;

- при аденопапилломатозном полипозе определяются полипы разных размеров — среди небольших бледно-розовых располагаются большие по размерам ярко-красного или вишневого цвета образования неправильной формы с распушенной, часто с дольчатой поверхностью; полипы могут быть на ножках или на широких основаниях.

Помимо указанных методов исследования толстой кишки, во время комплексной диагностики семейного полипоза и наследственных полипозных синдромов дополнительно применяют ультразвуковые исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию.

Обязательным для больного семейным полипозом является исследование верхних отделов пищеварительного тракта — фиброэзофагогастродуоденоскопии. Более 50% пациентов имеют патологические изменения в желудке: гастрит, полипы (полипоз), а иногда и злокачественные опухоли.

Для улучшения диагностики диффузного полипоза и наследственных

полипозных синдромов необходимо:

- активное эндоскопическое обследование детей, братьев, сестер, близких родственников больных, у которых выявлен диффузный полипоз;

- проведение фиброколоноскопии у больных, у которых выявили полипы желудка или двенадцатиперстной кишки;

- проведение фиброгастро- и колоноскопии у пациентов с атеромой, десмоидной опухолью, с ногтевыми фалангами в виде барабанных палочек, пигментными пятнами, анемией неизвестной этиологии;

- выполнение капсульной эндоскопии, которая позволяет с помощью небольшой капсулы (видеокамеры) обследовать весь пищеварительный тракт.

В настоящее время для диагностики ранних (доклинических) стадий болезни, прогнозирования течения заболевания используются генетические методы. Для молекулярно-генетических исследований используется кровь больного семейным полипозом (первый член в семье с клинически диагностированным полипозом называется пробандом) и его кровных родственников. Нередко большинство привлеченных к исследованию родственников пробандов впервые узнают о том, что больны. Известно, что все члены семьи, унаследовавшие заболевание, имеют мутации, сходные по типу и локализирующиеся в одних и тех же участках APC-гена. Вариант клинического течения болезни у пробанда может сыграть решающую роль в судьбе члена семьи, унаследовавшего болезнь.

Дифференциальную диагностику диффузного полипоза толстой кишки необходимо проводить с неспецифическим колитом (неспецифический язвенный колит, гранулематозный и др.), эрозивным проктосигмоидитом, синдромом раздраженного кишечника, острыми и хроническими инфекционными заболеваниями (шигеллез, тиф и т.д.).

К общим признакам диффузного полипоза и неспецифического язвенного колита относятся диарея, наличие патологических выделений в виде крови и слизи, анемия, снижение массы тела. В отличие от полипоза неспецифический язвенный колит часто сопровождается повышением температуры, обязательным наличием гнойно-кровянистых выделений из прямой кишки. Также наблюдаются внекишечные проявления — артриты, гнойничковые поражения кожи, иридоциклиты и т.д. Во время ректороманоскопии в просвет сигмовидной ободочной и прямой кишок выделяется гной с кровью, отмечается сплошная язвенная поверхность и воспалительные псевдополипы.

При наличии эрозивного проктосигмоидита в отличие от полипоза слизистая оболочка отечна, гиперемирована, кровотоцит при прикосновении, полипы отсутствуют.

При синдроме раздраженного кишечника диарея чередуется с запором, вздутием кишечника, болью по ходу толстой кишки. Частой причиной возникновения синдрома раздраженной толстой кишки является хронический

холецистит, панкреатит, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки. При эндоскопическом исследовании толстой кишки виден отек, гиперемия слизистой оболочки, полипы не обнаруживаются.

Для диарейного синдрома характерны кровянистые и слизистые выделения, редкие испражнения, что часто расценивают как признак шигеллеза и больных госпитализируют в инфекционное отделение. Избежать ошибки помогает эндоскопическое исследование толстой кишки, при выполнении которого определяют признаки воспаления слизистой оболочки. Полипы при этом отсутствуют. При дифференциальной диагностике с инфекционными заболеваниями особое значение имеют результаты микробиологического исследования испражнений.

Наиболее значимыми в дифференциальной диагностике полипов, диффузного полипоза и рака толстой кишки являются результаты эндоскопического исследования толстой кишки (ректороманоскопия, фиброколоноскопия) с биопсией и гистологическим исследованием.

Чтобы отличить истинный полип от псевдополипа, являющегося признаком неспецифического язвенного колита III ст., необходимо помнить, что псевдополипы — это гиперплазированный участок слизистой оболочки, которая осталась после ее изъязвления (так называемые язвенные озера) или гипергрануляции на язвенных поверхностях толстой кишки.

### Лечебная тактика

При диффузном полипозе единственным шансом спасти жизнь больному является своевременное проведение радикального хирургического вмешательства, которое предусматривает выполнение:

- колэктомии, экстирпации прямой кишки с формированием пожизненной моноилеостомы — при тотальном поражении всех отделов толстой кишки в сочетании со злокачественной опухолью нижнеампулярного отдела прямой кишки и хирургического анального канала; с целью улучшения реабилитации больного целесообразно формирование первичной (одновременно с радикальным этапом операции) или вторичной (через год и более после радикального вмешательства) резервуарной моноилеостомы;

- колэктомии, сверхнизкой резекции прямой кишки, мукозэктомии (удаление слизистой оболочки) ее культя проксимальнее зубчатой линии с первичным реконструктивно-восстановительным этапом операции путем формирования новой анатомо-функциональной конструкции — тонкокишечного резервуара, резервуарно-эндоанального или термино-терминального илеоэндоанального анастомоза (операция выбора) при отсутствии эндоскопических и гистологических признаков злокачественного перерождения полипов либо раковой опухоли в нижнеампулярном отделе прямой кишки и хирургическом анальном канале;

- колэктомии, низкой резекции прямой кишки, формирование моноилеостомы — при отсутствии раковой опухоли в нижнеампулярном отделе прямой кишки и хирургическом анальном канале и тяжелом состоянии больного (что обуславливает

нецелесообразность проведения первичного реконструктивно-восстановительного этапа); в последующем через 1-2 года возможно проведение вторичной реконструктивно-восстановительной операции, при которой также выполняется мукозэктомия культя прямой кишки проксимальнее зубчатой линии и формирование новой анатомо-функциональной конструкции — тонкокишечного резервуара и илеоэндоанального анастомоза.

Чем же обусловлено удаление всей толстой кишки и слизистой хирургического анального канала? Необходимость столь обширного хирургического вмешательства продиктована особенностями и в определенной мере коварством данного заболевания, а именно:

- семейный полипоз толстой кишки — это врожденное аутосомно-доминантное заболевание, обусловленное мутацией гена (APC-ген), отвечающего за нормальную пролиферацию слизистой оболочки;

- отличительным признаком заболевания является его наследственный (семейный) характер, то есть наследственная передача заболевания;

- облигатная малигнизация полипов при любой морфологической форме семейного полипоза;

- семейный полипоз — это «истинно опухолевое» поражение толстой кишки (у 30-60% больных — мультицентрический рак толстой кишки);

- наибольшая вероятность развития рака на фоне семейного полипоза в дистальных отделах толстой кишки (54,3%), особенно в прямой (71,4%).

Следует обратить внимание на то, что мукозэктомия как важное дополнение радикализма операции должна выполняться лишь при проведении первичной или вторичной реконструктивно-восстановительной операции. При этом достаточным и обоснованным (с точки зрения радикализма) является удаление только субстенно слизистой оболочки без удаления подслизистого слоя, что значительно уменьшает травматичность данного этапа вмешательства (прежде всего предупреждает травмирование внутреннего сфинктера прямой кишки) и улучшает функциональные результаты операции.

### Прогноз и профилактика

Если не лечить больного семейным полипозом толстой кишки, развитие рака из одного или нескольких полипов неизбежно. Сфинктерсохраняющие операции выполняют 85% пациентов, обратившихся до малигнизации полипов, при развитии рака такие операции возможны только у 30% больных. При своевременном лечении прогноз благоприятный. При отсутствии осложнений пациенты могут прожить несколько десятилетий, вести активный образ жизни, работать, учиться. Надежных (гарантированных) методов профилактики возникновения полипов и полипоза сегодня не существует.

Вопрос о возможности рождения детей в семье, где существует опасность передачи болезни наследственным путем, неоднозначен. Задача врача тактично и грамотно разъяснить сущность заболевания и предупредить о последствиях тех или иных решений. Право выбора остается за пациентом.

