

СЕМЕЙНЫЙ АДЕНОМАТОЗНЫЙ ПОЛИПОЗ ТОЛСТОЙ КИШКИ, ОСЛОЖНЕННЫЙ ОБТУРАЦИОННОЙ ТОЛСТОКИШЕЧНОЙ НЕПРОХОДИМОСТЬЮ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

В. М. Дурлештер^{1,2}, А. А. Крячко^{1,2}, К. Д. Чугузов^{1,2,*}, М. К. Тарланова²

¹ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации
ул. им. Митрофана Седина, д. 4, г. Краснодар, 350063, Россия

² Государственное бюджетное учреждение здравоохранения «Краевая клиническая больница № 2» Министерства здравоохранения Краснодарского края
ул. Красных Партизан, д. 6/2, г. Краснодар, 350012, Россия

АННОТАЦИЯ

Введение. Обтурационная толстокишечная непроходимость — достаточно редкое осложнение, встречающееся у пациентов с полипозом толстой кишки. Описание случаев формирования обтурационной толстокишечной непроходимости на фоне семейного аденоматозного полипоза толстой кишки в современной медицинской русскоязычной и зарубежной литературе ранее не публиковалось.

Описание клинического случая. Пациентка Г., 31 год, поступила экстренно в хирургическое отделение с предварительным диагнозом: острая кишечная непроходимость, с жалобами на боли в животе, тошноту, рвоту, отсутствие отхождения стула и газов, выраженную общую слабость. Результаты общего анализа и биохимии крови без особенностей. По данным ультразвукового исследования и рентгенографии органов брюшной полости — признаки кишечной непроходимости. В экстренном порядке было выполнено оперативное вмешательство — обструктивная правосторонняя гемиколэктомия. Диагноз: С-г поперечноободочной кишки Т3N0M0, II стадия, 2-я клиническая группа. Через полгода в плановом порядке пациентка выполнила фиброколоноскопию; во всех рассмотренных отделах прооперированной толстой кишки выявлены полипы. Тест на мутацию гена APC — положительный, в связи с чем было принято решение выполнить операцию в объеме тотальной колэктомии с выведением одноствольной илеостомы на переднюю брюшную стенку. Заключительный диагноз: С-г поперечноободочной кишки Т3N0M0, II стадия, развившийся на фоне семейного аденоматозного полипоза толстой кишки, 2-я клиническая группа.

Заключение. Установление диагноза семейного аденоматозного полипоза толстой кишки на фоне острой обтурационной кишечной непроходимости является сложной задачей, так как сложившаяся ситуация требует оказания urgentного хирургического вмешательства без траты ценного времени для дополнительного дообследования пациента, которое может привести к необратимым последствиям. Описанный клинический случай показывает, что клиника семейного аденоматозного полипоза толстой кишки ограничивается не только рутинными жалобами, такими как вздутие живота, нарушение стула и выделение крови во время дефекации, но и грозным осложнением — острой обтурационной толстокишечной непроходимостью опухолевого генеза.

Ключевые слова: полипоз толстой кишки, семейный аденоматозный полипоз толстой кишки, кишечная непроходимость, опухоль толстой кишки, мутация гена APC, MuYTH

Конфликт интересов: авторы заявили об отсутствии конфликта интересов.

Для цитирования: Дурлештер В.М., Крячко А.А., Чугузов К.Д., Тарланова М.К. Семейный аденоматозный полипоз толстой кишки, осложненный obturacционной толстокишечной непроходимостью: клинический случай. *Кубанский научный медицинский вестник*. 2020; 27(6): 175–185. <https://doi.org/10.25207/1608-6228-2020-27-6-175-185>

Поступила 17.06.2020

Принята после доработки 10.10.2020

Опубликована 20.12.2020

FAMILIAL ADENOMATOUS COLORECTAL POLYPOSIS COMPLICATED BY COLONIC OBTURATION: A CLINICAL CASE

Vladimir M. Durleshter^{1,2}, Andrei A. Kryachko^{1,2}, Konstantin D. Chuguzov^{1,2,*}, Mayram K. Tarlanova²

¹ *Kuban State Medical University,
Mitrofana Sedina str., 4, Krasnodar 350063, Russia*

² *Regional Clinical Hospital No. 2,
Krasnykh Partizan str., 6/2, Krasnodar, 350012, Russia*

ABSTRACT

Background. Colorectal obturation is a fairly rare complication in patients with colorectal polyposis. Case descriptions of colonic obturation with underlying familial adenomatous colorectal polyposis have not been reported to date in national and foreign literature.

Clinical Case Description. Patient G., female, 31 yo, was emergently admitted to a surgical unit with a preliminary diagnosis: acute intestinal obstruction, complaints of abdominal pain, nausea, vomiting, stool and gas outlet blockage, marked general weakness. Clinical and biochemical blood tests without peculiarities. Signs of intestinal obstruction in abdominal ultrasonic and X-ray examination. Obstructive right hemicolectomy performed as emergent surgery. Diagnosis: transverse colonic C-r T3NoMo, stage II, clinical group 2. Patient had routine fibrocolonoscopy in six months; polyps were revealed in all operated colon portions. APC genetic test was positive, total colectomy was decided with single-barrel ileostomy excretion on anterior abdominal wall. Definitive diagnosis: transverse colonic C-r T3NoMo, stage II, developed with underlying familial adenomatous colorectal polyposis, clinical group 2.

Conclusion. Diagnosis of familial adenomatous colorectal polyposis with acute intestinal obturation is challenging due to forced urgent surgical intervention and lack of time for a detailed deeper examination in avoidance of baleful consequences. The case reported demonstrates that clinical manifestations of familial adenomatous colorectal polyposis extend beyond the routine complaints of abdominal bloating, stool blockage and rectal bleeding towards a formidable complication of acute colonic obturation of polypoid genesis.

Keywords: colorectal polyposis, familial adenomatous colorectal polyposis, intestinal obstruction, colorectal tumour, APC gene mutation, MuYTH

Conflict of interest: the authors declare no conflict of interest.

For citation: Durleshter V.M., Kryachko A.A., Chuguzov K.D., Tarlanova M.K. Familial adenomatous colorectal polyposis complicated by colonic obturation: a clinical case. *Kubanskii Nauchnyi Meditsinskii Vestnik*. 2020; 27(6): 175–185. (In Russ., English abstract). <https://doi.org/10.25207/1608-6228-2020-27-6-175-185>

Submitted 17.06.2020

Revised 10.10.2020

Published 20.12.2020

ВВЕДЕНИЕ

Семейный аденоматозный полипоз толстой кишки (САПТК) — это аутосомно-доминантный наследственный синдром, характеризующийся развитием многочисленных полипов в толстой и прямой кишке [1]. Распространенность диффузного полипоза составляет примерно 3–10 на 100 000 человек, в равной степени затрагивает оба пола, причем симптомы проявляются клинически в позднем подростковом возрасте или, чаще всего, в третью-четвертую декаду жизни [2].

Впервые данное заболевание описал в 1721 г. Menzel и в 1835 г. J. Cruveilhier. Семейный характер заболевания впервые отметил В. Gripps в 1882 г.

Диагноз формируется на основании данных семейного анамнеза, генетическом исследовании, клинической картине, инструментальных исследованиях (ФГДС, ФКС, интестиноскопии) со взятием биопсии.

В настоящее время основным методом лечения САПТК является хирургический способ. Способов консервативного лечения пациентов с САПТК не существует. Химиотерапия показана пациентам при развитии колоректального рака на фоне САПТК. Наиболее распространенные оперативные вмешательства при САПТК: эндоскопическая полипэктомия, тотальная колпроктэктомия с выведением одноствольной илеостомы на переднюю брюшную стенку, субтотальная колэктомия с формированием илеоректального анастомоза, колпроктэктомия с созданием илеоанального J-образного резервуара.

В статье продемонстрирован редкий клинический случай формирования обтурационной толстокишечной непроходимости у пациентки на фоне семейного аденоматозного полипоза толстой кишки.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

Информация о пациенте. Пациентка Г., дата рождения 16.06.1986 г., поступила в хирургическое отделение № 3 государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Краевая клиническая больница № 2» Министерства здравоохранения Краснодарского края (ГБУЗ ККБ № 2) в экстренном порядке 6 февраля 2018 года переводом из ЦРБ Тихорецкого района с жалобами на выраженные боли в животе по ходу толстой кишки, тошноту, рвоту, слабость, субфебрильную температуру тела, отсутствие отхождения стула и газов.

Анамнез заболевания. Со слов пациентки, болеет в течение 2–3 месяцев, когда появились периодические боли в животе, тошнота, рвота, присоединилась выраженная общая слабость, повышенная температура тела. Получала консервативное лечение в условиях ЦРБ Тихорецкого района с 03.02.2018 по 06.02.2018 г. В связи с отсутствием положительного эффекта от консервативной терапии пациентка для дальнейшего лечения была транспортирована в хирургическое отделение № 3 ГБУЗ ККБ № 2.

Анамнез жизни. Уроженка Тихорецкого района Краснодарского края, росла и развивалась нормально. На момент госпитализации работала в детском саду. Замужем, имеет 1 ребенка. Проживает в благоустроенном частном доме.

Аллергологический анамнез: неотягощен.

Наследственный анамнез: неотягощен.

Физикальная диагностика

Состояние пациентки расценено как средней степени тяжести. Правильного телосложения, пониженного питания. Сознание не нарушено, во времени и пространстве ориентирована правильно. Кожные покровы бледные, частота дыхания 19 в минуту, артериальное давление — 110/60 мм рт. ст., ЧСС = PS — 80 ударов в минуту. Язык сухой, обложен белым налетом, живот равномерно вздут, напряжен, болезненный во всех отделах, симптомы раздражения брюшины отрицательные. Печень, желчный пузырь и селезенка не пальпируются. При перкуссии живота отмечается притупление перкуторного звука в области мезогастрия. Шумы кишечной перистальтики не выслушиваются. Мочеиспускание самостоятельное, безболезненное, симптом поколачивания отрицательный. Пальцевое исследование прямой кишки — органической патологии анального канала и нижеампулярного отдела прямой кишки не выявлено. Последний стул был 5 дней назад, скудный, неоформленный, без патологических примесей. Газы отходят скудно.

Предварительный диагноз

На основании жалоб пациентки, анамнеза, клинической картины заболевания и данных инструментальных методов исследования выставлен диагноз — острая обтурационная толстокишечная непроходимость.

Временная шкала

Хронология основных событий представлена на рисунке 1.



Рис. 1. Хронология развития болезни у пациентки Г.: ключевые события и прогноз.

Fig. 1. Disease progression in patient G.: key events and prognosis.

Диагностические процедуры

Лабораторные исследования (выполнены сразу по прибытии пациентки в условиях приемного отделения ГБУЗ ККБ № 2)

Общий анализ крови: гемоглобин — 124 г/л (норма 110–152 г/л), лейкоциты — $7,92 \times 10^9/\text{л}$ (норма $(4-10) \times 10^9/\text{л}$), лимфоциты — 18,7% (норма 19–40%), нейтрофилы — 61,3% (норма 45–72%), моноциты — 19,1% (норма 2–11%), эозинофилы — 0,6% (норма 0,5–5%), базофилы 0,3% (норма 0–1%), тромбоциты — $333 \times 10^9/\text{л}$ (норма $(150-400) \times 10^9/\text{л}$).

Общий анализ мочи: уд. вес — 1,020 (норма 1,015–1,0205), прозрачность — полная, белок — 0,25 г/л (норма 0–0,2 г/л), лейкоциты — отриц. (норма 0–20 кл. /мкл), глюкоза — норма (норма 0–2,22 ммоль/л), ацетон — отриц. (норма отриц.), эритроциты — единичные (норма в п/зр. 0–1).

Биохимический анализ крови: СРБ — 140 мг/л (норма 0–5 мг/л). Мочевина, креатинин, амилаза, АСТ, АЛТ, глюкоза (венозная), общий белок, альбумин, общий и прямой билирубин в пределах референтных значений.

Кровь на микрореакции преципитации отрицательна, антитела к вирусу гепатита В и С отрицательны.

Инструментальные исследования (выполнены в течение 2-х часов с момента госпитализации и приведены в порядке их выполнения в стационаре)

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости: признаки симптома поражения полого органа на уровне ободочной кишки, кишечной непроходимости, диффузных изменений печени, небольшого гидроперитонеума (стенка ободочной кишки в области селезеночного угла

на протяжении до 60 мм сниженной эхогенности, циркулярно утолщена до 10 мм, слоистость нарушена, просвет щелевидный, окружающие ткани повышенной эхогенности; восходящая и поперечноободочная кишка до 40–60 мм с неоднородным кишечным содержимым; некоторые петли тонкой кишки до 40–60 мм с маятникообразным перемещением содержимого.

Обзорная рентгенография органов брюшной полости: выявлено расширение правых отделов толстой кишки, чаши Клойбера, свободного газа в брюшной полости не выявлено.

Эзофагогастродуоденоскопия: катаральный гастрит.

Компьютерная томография органов брюшной полости с двойным контрастированием (внутривенным и пероральным): признаки расширения петель тонкого кишечника и поперечно-ободочной кишки, утолщение стенок толстого кишечника, сужение просвета на уровне селезеночного изгиба толстой кишки, свободной жидкости брюшной полости.

Консультация специалистов

Пациентка перед экстренным оперативным вмешательством была консультирована врачом-терапевтом. Противопоказаний для проведения оперативного вмешательства не выявлено.

Клинический диагноз

С-г поперечноободочной кишки Т3N0M0, II стадия, 2-я клиническая группа.

Дифференциальная диагностика

Щелевидный просвет толстой кишки в области селезеночного изгиба, расширение стенок правых отделов толстой кишки до 60 мм, расширение петель тонкой кишки до 60 мм с маятникоо-

бразным движением жидкости, чаши Клойбера, все это указывает на то, что в области селезеночного изгиба толстой кишки имеется обструкция, которая затрудняет продвижение кишечного содержимого. Данных за странгуляцию по результатам УЗИ органов брюшной полости и КТ органов брюшной полости нет. Пациентка ранее не была оперирована на органах брюшной полости, травмы живота не получала — это не позволяет установить диагноз спаечной кишечной непроходимости. Клиническая картина заболевания не характерна для острого аппендицита, что подтверждено результатами инструментальных исследований. Свободного газа под куполом диафрагмы не выявлено, что патогномонично для такой патологии, как прободная язва желудка и двенадцатиперстной кишки.

Медицинские вмешательства

Пациентка была госпитализирована в условия реанимационного отделения, где проводилась комплексная интенсивная терапия кишечной непроходимости без положительного клинического эффекта. Несмотря на проводимую консервативную терапию, нарастала клиника толстокишечной непроходимости; через двенадцать часов с момента госпитализации в срочном порядке выполнено оперативное лечение в объеме обструктивной резекции поперечноободочной кишки.

Интраоперационно: в животе умеренное количество прозрачной жидкости, тонкая кишка расширена до 4–5 см; слепая кишка, восходящая ободочная и поперечно-ободочная кишка расширены до 10 см, в области средней трети поперечно-ободочной кишки имеется опухоль до 6–7 см в диаметре, обтурирующая просвет кишки. Было выполнено хирургическое лечение в объеме резекции поперечно-ободочной кишки с формированием одноствольной колостомы в мезогастрии справа. Макроскопическое исследование удаленного операционного препарата: участок толстой кишки длиной 20 см с брыжейкой, размеры опухоли 7×7 см, на слизистой оболочке удаленного участка толстой кишки полипы не обнаружены. Патогистологическое исследование операционного материала: высокодифференцированная аденокарцинома толстой кишки с проращением всех слоев стенки и очагами инвазии в окружающую жировую клетчатку; в краях резекции толстой кишки и 8 регионарных лимфоузлах, в клетчатке и лимфоузлах сальника опухолевого роста нет. Послеоперационный период без осложнений.

Динамика и исходы

Во время планового диагностического обследования (19.08.2018 г.) пациентке выполнена фиброколоноскопия. Был выявлен полипоз толстой кишки с поражением сигмовидной и прямой кишки (множественные полипы от 0,4 до 2,2 см, взята биопсия из наиболее крупных — тубулярная аденома с дисплазией эпителия). До этого момента данный диагноз пациентке выставлен не был.

С августа 2018 по январь 2019 г. пациентка за медицинской помощью не обращалась. С января по март 2019 г. пациентка трижды госпитализировалась в условиях хирургического отделения для выполнения эндоскопической полипэктомии с целью последующего восстановления непрерывности толстой кишки. В марте 2019 года пациентка выполнила генетическое исследование с целью исключения мутации генов APC и MuYTH, мутация которых детерминирует возникновение полипоза толстой кишки, по результатам которого выявлена мутация в гене APC.

Встал вопрос о дальнейшей участи пациентки — какой объем оперативного вмешательства выполнить. Учитывая молодой возраст пациентки, тотальное поражение толстой кишки, имеющееся в анамнезе озлокачествление полипов, положительную мутацию гена APC, было принято решение выполнить операцию в объеме тотальной колэктомии с брюшно-анальной резекцией прямой кишки с выведением одноствольной илеостомы на переднюю брюшную стенку.

Выдержки из протокола операции от 16.03.2020 г. Интраоперационное исследование: в животе выпота нет, в печени, на брюшине новообразований нет, лимфатические узлы не увеличены, стенки тонкой и толстой кишки визуально не изменены. Выполнено удаление толстой и прямой кишки с сохранением сфинктера с наложением илеостомы. Послеоперационный период протекал без осложнений.

Патолого-анатомическое исследование удаленной толстой кишки — пролиферирующие аденоматозные полипы толстой кишки со структурами ворсинчатого строения с распространенной низкой и высокой дисплазией (рис. 2, 3).

Пациентка выписалась на одиннадцатые сутки после операции. Заключительный диагноз: С-г поперечноободочной кишки Т3N0M0, II стадия, развившийся на фоне классического семейного аденоматозного полипоза толстой кишки, 2-я клиническая группа.

Прогноз

Спустя два месяца после радикального лечения пациентке проведено контрольное обследование. При осмотре: жалобы на наличие илеостомы, которая, со слов пациентки, снижает качество жизни. Выполнено УЗИ брюшной полости — патологии нет, КТ-исследование брюшной полости — патологии нет. В удовлетворительном состоянии выписана из стационара под наблюдением онколога по месту жительства с рекомендациями по питанию для стомированных пациентов.

ОБСУЖДЕНИЕ

САПТК — это аутосомно-доминантный наследственный синдром, характеризующийся развитием многочисленных полипов в толстой и прямой кишке, манифестирует в детском или подростковом возрасте. Это заболевание опасно тем, что в 100% случаев из доброкачественных полипов формируется колоректальный рак [3]. Полипы малигнизируются, как правило, в третью-четвертую декаду жизни.

Общепризнанной классификации семейного полипоза толстой кишки нет. В клинической пра-

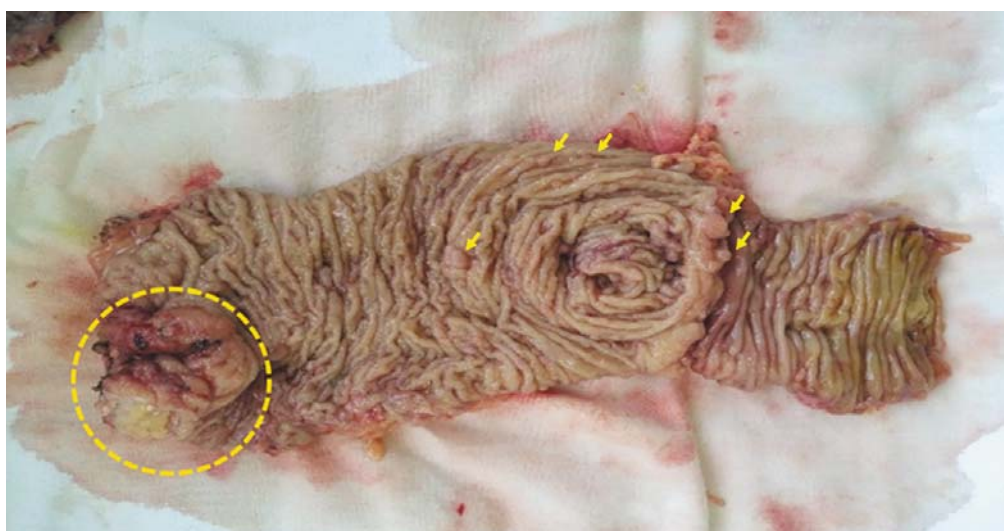


Рис. 2. Удаленный участок восходящей ободочной кишки с илеоцекальным переходом. На всем протяжении слизистой оболочки отмечаются мелкие полипы в диаметре от 0,4 до 0,6 см. Кругом обозначена ворсинчатая опухоль размерами 2×2 см.

Fig. 2. Eradicated ascending colon with ileocaecal transition. Small polyps of 0.4 to 0.6 cm throughout mucosa (arrowed), villous tumour of 2×2 cm (circled).



Рис. 3. Левые отделы ободочной кишки с прямой кишкой и сфинктерным аппаратом. На всем протяжении слизистой оболочки отмечаются мелкие полипы от 0,2 до 0,5 см в диаметре.

Fig. 3. Left colon with rectum and sphincteric apparatus. Small polyps of 0.2 to 0.5 cm throughout mucosa (arrowed).

ктике принято разграничивать САПТК по степени тяжести: классический САПТК и аттенуированный САПТК (ослабленный семейный полипоз толстой кишки или АСАПТК).

Классический САПТК наследуется по аутосомно-доминантному типу и является результатом мутации зародышевой линии в гене аденоматозного полипоза (APC), который локализуется в большом плече 5 хромосомы (5q21–22) [4].

Аттенуированный семейный полипоз толстой кишки (АСАПТК) характеризуется меньшим количеством полипов (обычно от 10 до 100), более поздним возрастом появления аденомы и более низким риском развития рака [5]. АСАПТК может быть связан как с мутацией гена APC, так и с мутацией гена MutYH. В клинической практике аттенуированный САПТК, связанный с геном MutYH, принято выделять в отдельный тип семейного аденоматозного полипоза [6]. MutYH — ассоциированный полипоз, наследуется по аутосомно-рецессивному пути. Ген MutYH располагается на первой хромосоме в участке 1p34.1, включает 16 экзонов и кодирует белок эксцизионной репарации ДНК, участвующий в восстановлении окислительного повреждения гуанина [6, 7].

Полипы начинают формироваться в кишке еще в раннем детском возрасте, первоначально чаще поражается прямая кишка, и в течение второго и третьего десятилетий жизни происходит злокачественная трансформация в колоректальный рак [8, 9]. Из всех случаев исхода в колоректальный рак в мире САПТК составляет менее 1% [1].

Диагностировать САПТК на ранней стадии очень сложно, так как клиническая картина данного заболевания неспецифична. В большинстве случаев САПТК протекает бессимптомно или с неспецифичными жалобами, такими как расстройства стула, вздутия и боли в животе, наличие патологических примесей в кале. В нашем случае симптомами были тошнота, рвота, боли в животе, выраженная общая слабость, отсутствие отхождения стула и газов, что нехарактерно для классического течения САПТК. Данная клиническая картина соответствует кишечной непроходимости. В русскоязычной и зарубежной литературе не удалось найти данных за частоту встречаемости обтурационной толстокишечной непроходимости на фоне САПТК.

Диагностика кишечной непроходимости включает проведение ряда исследований, таких как ультразвуковое исследование органов брюшной полости, обзорная рентгенография органов брюшной полости, компьютерная то-

мография органов брюшной полости с двойным контрастированием (внутривенным и пероральным), эзофагогастродуоденоскопия. Учитывая жалобы, данные анамнеза, результаты клинических исследований, пациентке установлен диагноз «обтурационная толстокишечная непроходимость, развившаяся на фоне опухоли поперечно-ободочной кишки». Необходимо подчеркнуть, что установить диагноз САПТК без выполнения фиброколоноскопии и отсутствия генетической предрасположенности невозможно. Фиброколоноскопия не проводилась в связи с невозможностью адекватно подготовить кишечник.

Неэффективность консервативной терапии при острой толстокишечной непроходимости в течение 6–12 часов определяет показания к хирургическому методу лечения. Тактика и объем предполагаемой операции устанавливаются интраоперационно. Пациентке выполнено оперативное вмешательство в объеме: резекция поперечно-ободочной кишки с формированием одноствольной колостомы в мезогастрии справа. При вскрытии удаленного препарата толстой кишки помимо тканей опухоли другой органической патологии не было выявлено, что усложнило постановку своевременного диагноза.

Через семь месяцев после операции пациентке выполнена фиброколоноскопия, на которой выявили множество мелких полипов во всех отделах прооперированной толстой кишки, что позволило заподозрить генетически обусловленное заболевание. Для установления наследственных причин был собран тщательный наследственный анамнез, а также проведено молекулярно-генетическое исследование. В результате данного исследования у пациентки найдена мутация в гене APC. Учитывая мутацию гена APC, неоднократное эндоскопическое удаление множества полипов толстой кишки у пациентки, было принято решение о профилактическом хирургическом вмешательстве.

Хирургическое лечение включает в себя несколько типов операций. Это тотальная колпроктэктомия с выведением одноствольной илеостомы на переднюю брюшную стенку, субтотальная колэктомия с илеоректальным анастомозом, колпроктэктомия с созданием илеоанального J-образного резервуара [10, 11]. Колпроктэктомия с илеоректальным анастомозом применима к пациентам, у которых в прямой кишке нет полипов или они есть в небольшом количестве. Таким пациентам рекомендуется выполнять ежегодно колоноскопию для диагностики и предотвращения образова-

ния новых полипов. После тотальной колпроктэктомии постоянная диагностика не требуется, но данная операция снижает качество жизни у пациентов. Колпроктэктомия с выведением концевой илеостомы способствует нарушению функций ЖКТ, электролитного обмена и ухудшает психическое состояние пациента. Колпроктэктомия с формированием J-образного резервуара может способствовать увеличению бесплодия у мужчин и женщин, а также к нарушению мочеиспускания. Выбор хирургического лечения носит строго индивидуальный характер, который должен включать не только радикальное лечение, но и минимальное снижение качества жизни пациентов после оперативного вмешательства.

Учитывая в анамнезе малигнизацию на фоне САПТК, наследственный характер заболевания, молодой возраст, было принято решение выполнить оперативное вмешательство в объеме колпроктэктомии с формированием одностольной илеостомы на передней брюшной стенке. В дальнейшем планируется проведение пожизненного клинического мониторинга в рамках Регистра наследственных форм колоректального рака.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Анализируя данное клиническое наблюдение, мы пришли к выводу, что клиника заболевания у данной пациентки возникла в молодом возрасте и далеко не в ранней стадии, а лишь при озлокачествлении полипов, приведшем к обтурационной толстокишечной непроходимости. Обращая внимание на данный клинический случай, мы невольно задавались вопросом, что у данной пациентки завуалировало начальные клинические проявления тотального поражения толстой кишки полипозом, в итоге приведшего к выполнению объемной операции, снижающей качество жизни. Своевременно установить диагноз САПТК без клинических проявлений заболевания очень сложно, конечно, если пациент самостоятельно, в диагностических целях не решит выполнить фиброколоноскопию. Но, как показывает практика, большинство пациентов предпочитают избегать данный вид обследования в связи с неприятными ощущениями во время проведения исследования и сложностью подготовки кишечника, которая не всегда может быть удовлетворительной.

В данном клиническом случае немалую роль играет молодой возраст пациентки. Согласно опубликованному исследованию, проведенному в университете Мичигана, "Germline Genetic Features of Young Individuals with Colorectal Cancer", в котором принимали участие 430 молодых пациентов, установлено, что у пациентов возникновение рака толстой кишки до 50 лет связано с наследственными генетическими аномалиями [12]. Вследствие этого всем молодым пациентам с раком толстой кишки необходимо проводить генетический анализ на наследственные формы колоректального рака (синдром Линча, САПТК).

Стоит также отметить, что установить диагноз САПТК после проведения экстренной операции по поводу обтурационной толстокишечной непроходимости помешало отсутствие полипов в удаленном препарате толстой кишки.

Конечно, немаловажным фактором является обеспокоенность и заинтересованность пациентки в собственном здоровье, ведь клиническая картина заболевания развивалась за довольно большой промежуток времени, за который возможно было установить диагноз и выполнить оперативное вмешательство без наложения илеостомы. Ключевая роль принадлежит также генетическому исследованию самой пациентки и ее кровных родственников (детей и родителей), у которых, несомненно, может быть мутация гена APC и MuTYP, что позволит на раннем этапе выявить данную патологию и предотвратить формирование злокачественных образований.

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

От пациентки получено письменное информированное добровольное согласие на публикацию описания клинического случая и публикацию фотоматериалов (дата подписания 07.10.2019 г.).

INFORMED CONSENT

The patient provided a free written informed consent for publication of the clinical case description and photographs (signed on 07 October, 2019).

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Авторы заявляют об отсутствии спонсорской поддержки при проведении исследования.

FINANCING SOURCE

The authors received no financial support for the research.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

1. Dinarvand P., Davaro E.P., Doan J.V., Ising M.E., Evans N.R., Phillips N.J., et al. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome: An Update and Review of Extraintestinal Manifestations. *Arch. Pathol. Lab. Med.* 2019; 143(11): 1382–1398. DOI: 10.5858/arpa.2018-0570-RA
2. Kanth P., Grimmett J., Champine M., Burt R., Samadder N.J. Hereditary Colorectal Polyposis and Cancer Syndromes: A Primer on Diagnosis and Management. *Am. J. Gastroenterol.* 2017; 112(10): 1509–1525. DOI: 10.1038/ajg.2017.212
3. Fornasarig M., Magris R., De Re V., Bidoli E., Canzonieri V., Maiero S., et al. Molecular and Pathological Features of Gastric Cancer in Lynch Syndrome and Familial Adenomatous Polyposis. *Int. J. Mol. Sci.* 2018; 19(6): 1682. DOI: 10.3390/ijms19061682
4. Valle L., de Voer R.M., Goldberg Y., Sijrsen W., Försti A., Ruiz-Ponte C., et al. Update on genetic predisposition to colorectal cancer and polyposis. *Mol. Aspects. Med.* 2019; 69: 10–26. DOI: 10.1016/j.mam.2019.03.001
5. Sokic-Milutinovic A. Appropriate Management of Attenuated Familial Adenomatous Polyposis: Report of a Case and Review of the Literature. *Dig. Dis.* 2019; 37(5): 400–405. DOI: 10.1159/000497207
6. Papp J., Kovacs M.E., Matrai Z., Orosz E., Kásler M., Børresen-Dale A.L., Olah E. Contribution of APC and MUTYH mutations to familial adenomatous polyposis susceptibility in Hungary. *Fam. Cancer.* 2016; 15(1): 85–97. DOI: 10.1007/s10689-015-9845-5
7. Sutcliffe E.G., Bartenbaker Thompson A., Stettner A.R., Marshall M.L., Roberts M.E., et al. Multi-gene panel testing confirms phenotypic variability in MUTYH-Associated Polyposis. *Fam. Cancer.* 2019; 18(2): 203–209. DOI: 10.1007/s10689-018-00116-2
8. Dolan S. Familial Adenomatous Polyposis: Development, Presentation, and Treatment Strategies. *Clin. J. Oncol. Nurs.* 2019; 23(2): 135–138. DOI: 10.1188/19.CJON.135-138
9. Septer S., Lawson C.E., Anant S., Attard T. Familial adenomatous polyposis in pediatrics: natural history, emerging surveillance and management protocols, chemopreventive strategies, and areas of ongoing debate. *Fam. Cancer.* 2016; 15(3): 477–485. DOI: 10.1007/s10689-016-9905-5
10. Urso E.D., Delaini G.G., Campi M., Bacchelli C., Pucciarelli S. Colorectal polyposis: clinical presentation and surgical treatment. *Colorectal. Dis.* 2015; 17(1): 61–66. DOI: 10.1111/codi.12823
11. Vitellaro M., Piozzi G., Signoroni S., Ricci M.T., Ciniselli C.M., Cardani A., et al. Short-term and long-term outcomes after preventive surgery in adolescent patients with familial adenomatous polyposis. *Pediatr. Blood. Cancer.* 2020; 67(3): e28110. DOI: 10.1002/pbc.28110
12. Stoffel E.M., Koeppe E., Everett J., Ulintz P., Kiel M., Osborne J., et al. Germline genetic features of young individuals with colorectal cancer. *Gastroenterology.* 2018; 154(4): 897–905. e1. DOI: 10.1053/j.gastro.2017.11.004

ВКЛАД АВТОРОВ

Дурлештер В.М.

Разработка концепции — формулировка и развитие ключевых задач.

Проведение исследования — непосредственное проведение исследования, анализ и интерпретация полученных данных.

Подготовка и редактирование материала — критический пересмотр черновика рукописи с внесением ценного интеллектуального содержания.

Утверждение окончательного варианта — принятие ответственности за все аспекты работы, целостность всех частей статьи и ее окончательный вариант.

Крячко А.А.

Разработка концепции — формулировка и развитие ключевых задач.

Проведение исследования — непосредственное проведение исследования (обследование, ведение и участие в оперативном лечении пациента) анализ и интерпретация полученных данных.

Подготовка и редактирование материала — критический пересмотр черновика рукописи с внесением ценного интеллектуального содержания.

Утверждение окончательного варианта — принятие ответственности за все аспекты работы, целостность всех частей статьи и ее окончательный вариант.

Чугузов К.Д.

Разработка концепции — формирование идеи.

Проведение исследования — непосредственное проведение исследования (обследование, ведение и участие в оперативном лечении пациента) анализ и интерпретация полученных данных.

Подготовка и редактирование материала — критический пересмотр черновика рукописи с внесением ценного интеллектуального содержания.

Утверждение окончательного варианта — принятие ответственности за все аспекты работы, целостность всех частей статьи и ее окончательный вариант.

Тарланова М.К.

Разработка концепции — формирование идеи.

Проведение исследования — проведение исследований, анализ и интерпретация полученных данных.

Подготовка и редактирование текста — составление черновика рукописи, его критический пересмотр с внесением ценного интеллектуального содержания; подготовка к опубликованию работы.

Утверждение окончательного варианта — принятие ответственности за все аспекты работы, целостность всех частей статьи и ее окончательный вариант.

AUTHOR CONTRIBUTIONS

Durleshter V.M.

Conceptualisation — statement and development of key objectives.

Conducting research — direct conduct of research, data analysis and interpretation.

Text preparation and editing — critical revision of the manuscript draft with a valuable intellectual investment.

Approval of the final manuscript — acceptance of responsibility for all aspects of the work, integrity of all parts of the article and its final version.

Kryachko A.A.

Conceptualisation — statement and development of key objectives.

Conducting research — direct conduct of research (examination, surgery and patient management), data analysis and interpretation.

Text preparation and editing — critical revision of the manuscript draft with a valuable intellectual investment.

Approval of the final manuscript — acceptance of responsibility for all aspects of the work, integrity of all parts of the article and its final version.

Chuguzov K.D.

Conceptualisation — concept statement.

Conducting research — direct conduct of research (examination, surgery and patient management), data analysis and interpretation.

Text preparation and editing — critical revision of the manuscript draft with a valuable intellectual investment.

Approval of the final manuscript — acceptance of responsibility for all aspects of the work, integrity of all parts of the article and its final version.

Tarlanova M.K.

Conceptualisation — concept statement.

Conducting research — conducting research, data analysis and interpretation.

Text preparation and editing — drafting of the manuscript, its critical revision with a valuable intellectual investment; prepublication manuscript processing.

Approval of the final manuscript — acceptance of responsibility for all aspects of the work, integrity of all parts of the article and its final version.

СВЕДЕНИЯ ОБ АВТОРАХ / INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Дурлештер Владимир Моисеевич — доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой хирургии № 3 ФПК и ППС федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Кубанский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; заместитель главного врача по хирургии государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Краевая клиническая больница № 2» Министерства здравоохранения Краснодарского края.

<https://orcid.org/0000-0003-2885-7674>

Крячко Андрей Анатольевич — кандидат медицинских наук, ассистент кафедры хирургии № 3 ФПК и ППС федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Кубанский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации; врач — хирург-колопроктолог хирургического отделения № 3 государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Краевая клиническая больница № 2» Министерства здравоохранения Краснодарского края.

<https://orcid.org/0000-0001-6399-2340>

Vladimir M. Durleshter — Dr. Sci. (Med.), Prof., Head of the Chair of Surgery No. 3, Faculty of Advanced Vocational Training and Retraining, Kuban State Medical University; Deputy Chief Physician for Surgery, Regional Clinical Hospital No. 2.

<https://orcid.org/0000-0003-2885-7674>

Andrei A. Kryachko — Cand. Sci. (Med.), Research Assistant, Chair of Surgery No. 3, Faculty of Advanced Vocational Training and Retraining, Kuban State Medical University; Surgeon (coloproctology), Surgery Unit No. 3, Regional Clinical Hospital No. 2.

<https://orcid.org/0000-0001-6399-2340>

Чугузов Константин Дмитриевич* — аспирант кафедры хирургии № 3 ФПК и ППС федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Кубанский медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, врач-хирург хирургического отделения № 3 государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Краевая клиническая больница № 2» Министерства здравоохранения Краснодарского края.

<https://orcid.org/0000-0003-1192-5239>

Контактная информация: e-mail: fugazii1993@gmail.com; тел.: +7 (953) 071-77-82;

ул. Заполяная, д. 35/10, кв. 11, г. Краснодар, 350012, Россия.

Тарланова Майрам Кафлановна — врач — хирург-колопроктолог диагностического центра государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Краевая клиническая больница № 2» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

<https://orcid.org/0000-0002-5894-8473>

Konstantin D. Chuguzov* — Postgraduate Student, Chair of Surgery No. 3, Faculty of Advanced Vocational Training and Retraining, Kuban State Medical University; Surgeon, Surgery Unit No. 3, Regional Clinical Hospital No. 2.

<https://orcid.org/0000-0003-1192-5239>

Corresponding author: e-mail: fugazii1993@gmail.com; tel.: +7 (953) 071-77-82;

Zapolyarnaya str., 35/10, 11, Krasnodar, 350012, Russia

Mayram K. Tarlanova — Surgeon (coloproctology), Diagnostic Centre, Regional Clinical Hospital No. 2.

<https://orcid.org/0000-0002-5894-8473>

* Автор, ответственный за переписку / Corresponding author