

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ФОРМЫ КРР



ВЫПОЛНИЛА СТУДЕНТКА 4 КУРСА  
ЦИОП «МЕДИЦИНА БУДУЩЕГО»  
НЕДОШИТОВА МАРИЯ ВЛАДИМИРОВНА

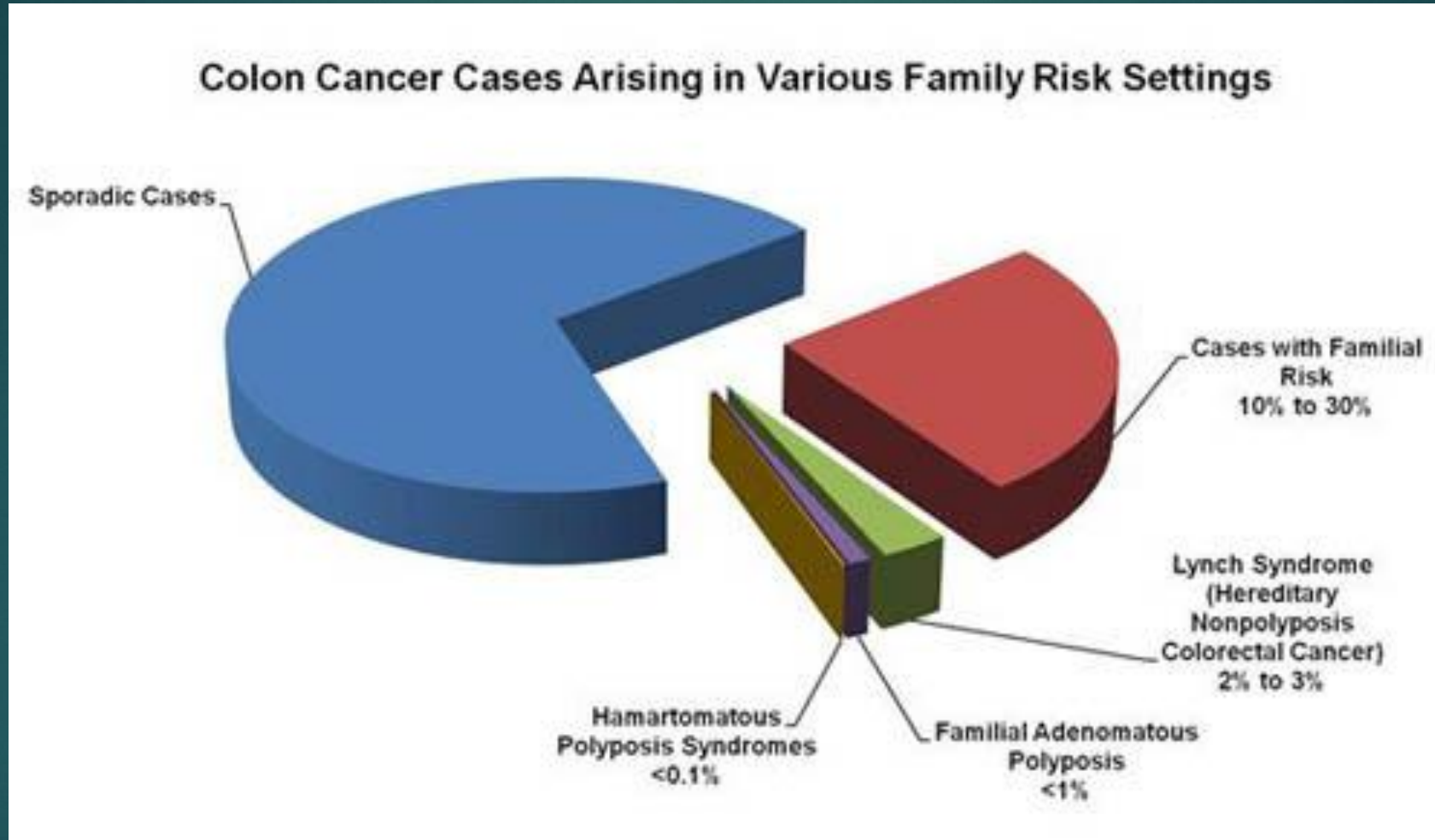
# Наследственный РТК



**Н**аследственный  
**Н**еполипозный Рак  
**Т**олстой Кишки – **ННПРТК** (синдром  
**Линча**)

**С**емейный **А**деноматозный **П**олипоз  
– **САП**

# СТАТИСТИКА



Randall W. Burt, Colon Cancer Screening, Gastroenterology, 2000

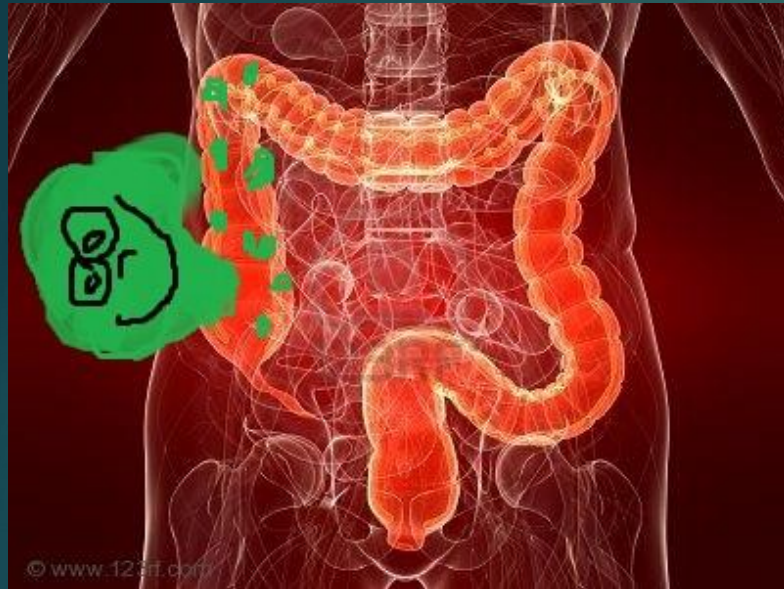
# ННРТК, или Синдром Линча

1913 год - Американский ученый А. Уортин –  
семья G

1966 год - Американский ученый Г. Линч –  
семья N

В 2004 году на международной конференции в городе Bethesda описанный синдром был окончательно переименован в **синдром Линча**

# ННРТК, или Синдром Линча



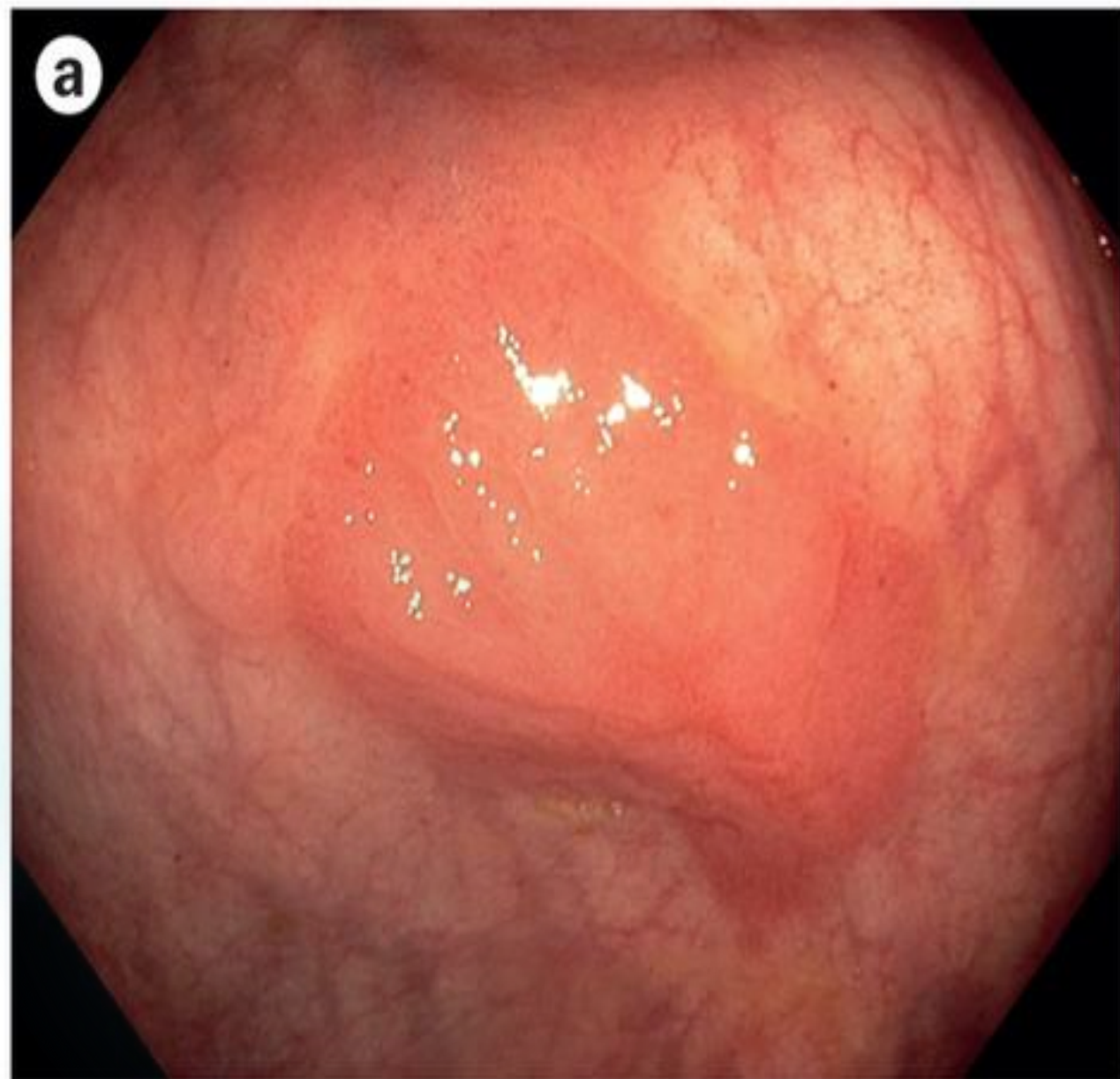
- **множественные аденокарциномы толстой кишки и/или эндометрия**

Аутосомно-доминантный тип наследования

Возникает в раннем возрасте (средний возраст по России – 37)

Локализация преимущественно правосторонняя

Первично-множественные синхронные опухоли

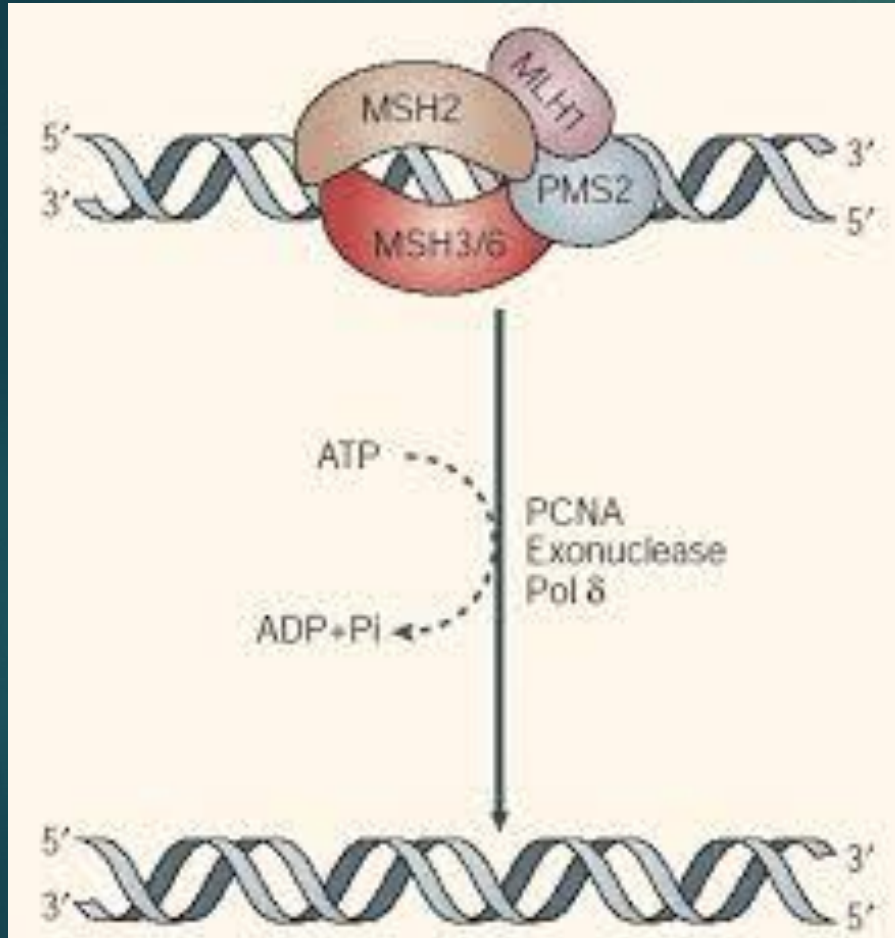


Cancer Type	General population risk	Lynch syndrome (MLH1 and MSH2 heterozygotes)	
		Risk	Mean age of onset
Colon	5.5%	<u>52-82%</u>	44-61 years
Endometrium	2.7%	<u>25-60%</u>	48-62 years
Stomach	< 1%	<u>6-13%</u>	56 years
Ovary	1.6%	<u>4-12%</u>	42.5 years
Hepatobiliary tract	< 1%	1.4-4%%	Not reported
Urinary tract	< 1%	1-4%	~55 years
Small bowel	< 1%	3-6%	49 years
Brain/central nervous system	< 1%	1-3%	~50 years
Sebaceous neoplasms	< 1%	1-9%	Not reported

Название синдрома	Сопутствующие проявления
<b>синдром Гарднера (Gardner)</b>	опухоли мягких тканей (эпидермоидные кисты, фибромы, келоиды, остеномы) – остеомы костей черепа (нижняя челюсть)
<b>синдром Тюрко (Turcot)</b>	опухоли ЦНС
<b>синдром Олфилда</b>	эндокринные опухоли
<b>синдром Камеля (Camiel)</b>	опухоли щитовидной железы
<b>синдром Каппса (Capps)</b>	мочевого пузыря
<b>синдром Вайтна (Watne)</b>	яичников
<b>синдром Смита (Smith)</b>	яичка и простаты



# Генетика синдрома Линча



MMR (MisMatch Repair)

- MSH2
- MSH6
- MLH1
- MLH3
- PMS1
- PMS2

# Диагностика : Амстердамские критерии II

- 3 родственника с КРР или опухолево-ассоциированным синдромом Линча
- 1 родственник должен быть родственником первой линии родства по отношению к двум другим
- Как минимум 2 последующих поколения должны быть поражены
- Один случай обнаружения опухоли диагностирован до 50 – летнего возраста
- В любом случае возникновения КРР необходимо исключать САП

*H.F.A. Vasen. Guidelines for the clinical management of Lynch syndrome (hereditary non-polyposis cancer), 2007*

# Диагностика: критерии Bethesda

=

Амстердамские критерии II

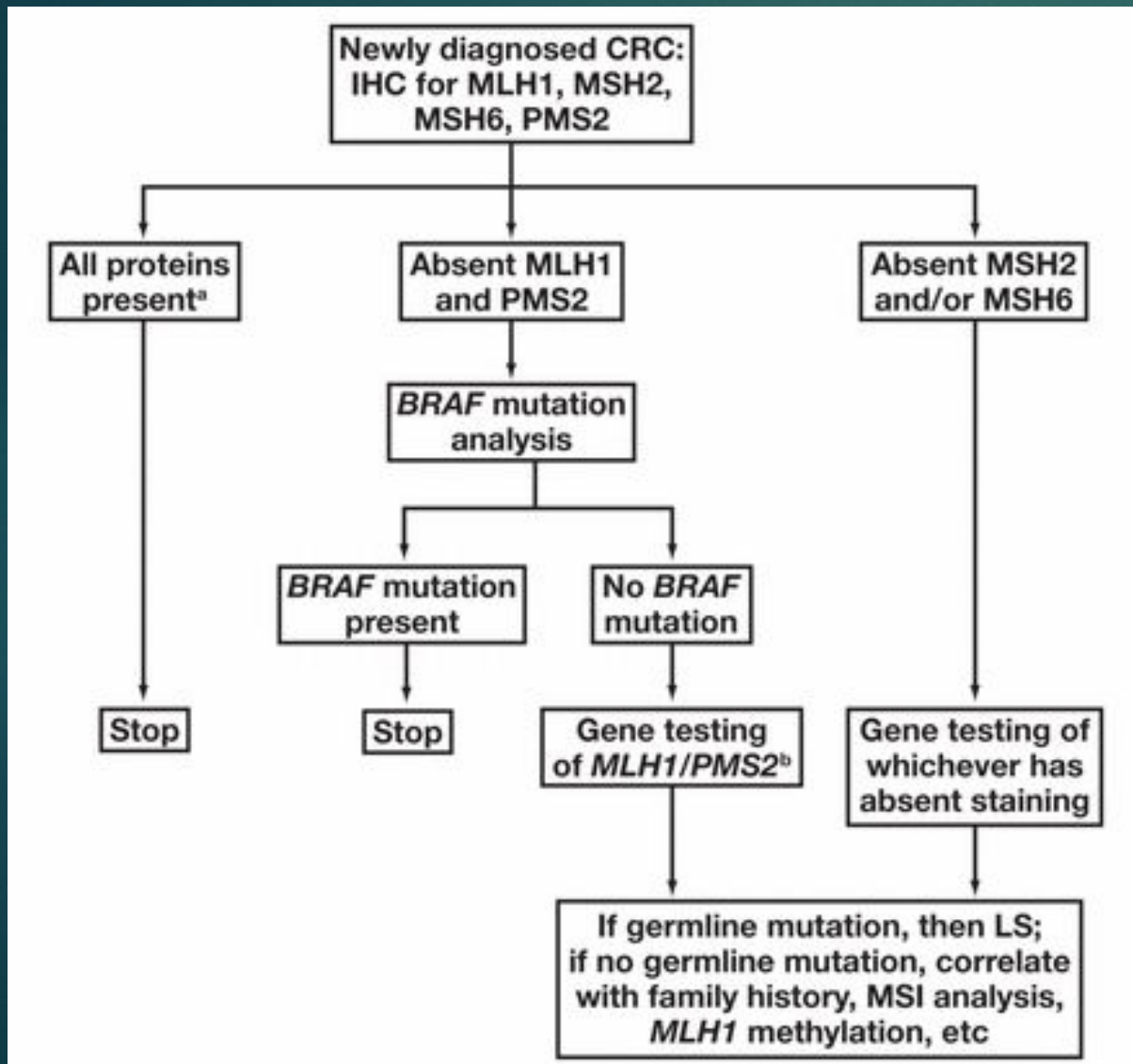
-

неодновременное выполнение критериев

+

МСН (микросателлитная нестабильность)

# ДИАГНОСТИКА



## I. MСН

(маркеры BAT 25 и BAT 26)

## II. BRAF

(да – спорадический рак,  
нет – MMR)

## III. MMR

(иммуногистохимический  
анализ на снижение  
экспрессии белков)

*BRAF V600E Mutation Analysis Simplifies the Testing Algorithm  
for Lynch Syndrome*

Ming Jin MD, PhD, Heather Hampel MS,  
CGC, Xiaoping Zhou MD,  
PhD, Lisa Schunemann, Martha Yearsley MD, Wendy  
L. Frankel MD

# Лечение

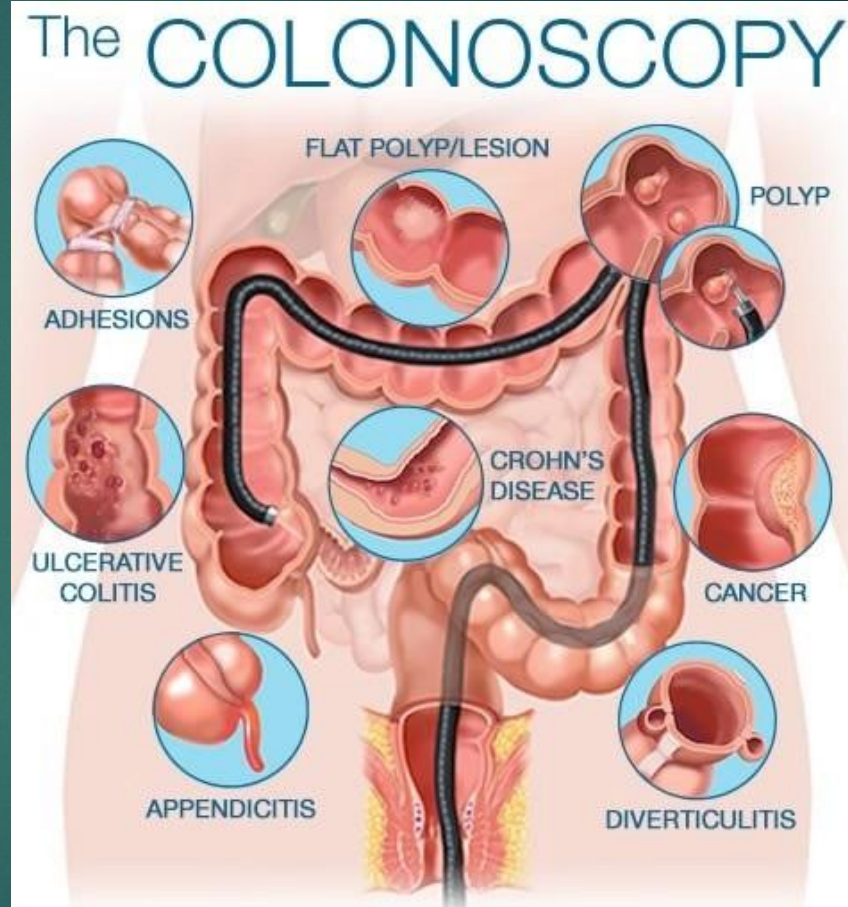
Субтотальная  
КОЛЭКТОМИЯ



Химиотерапия

# Рекомендации

- ▶ колоноскопия (с 20 – 25 лет – 1 раз в 1-2 года)
- ▶ ЭГДС (с 30 лет – 1 раз в 1-2 года)
- ▶ УЗИ брюшной полости (с 30 лет – 1 раз в 1-2 года)
- ▶ гинекологическое исследование у женщин (с 30 лет – 1 раз в 1-2 года)



*Минимальные клинические рекомендации европейского общества медицинской онкологии (ESMO). Клинические рекомендации по диагностике, лечению и наблюдению при семейных вариантах колоректального рака, 2010*

# Семейный аденоматозный полипоз



- ▶ Полипоз - более 100 аденом, в каждой отдельной аденоме при аденоматозе отличий от солитарной аденомы не определяется
- ▶ Более 10, но менее 100 аденом - **множественные полипы**

# Варианты семейного аденоматозного полипоза

1. Классическая (от сотен до нескольких тысяч полипов в толстой кишке)
2. Тяжелая (более 5000 полипов)
3. Ослабленная (менее 100 полипов)

Клиническая форма САТК	Число больных	
	абс.	%
Классическая	33	71,7
Тяжелая	11	23,9
Ослабленная	2	4,4



# Генетика САП



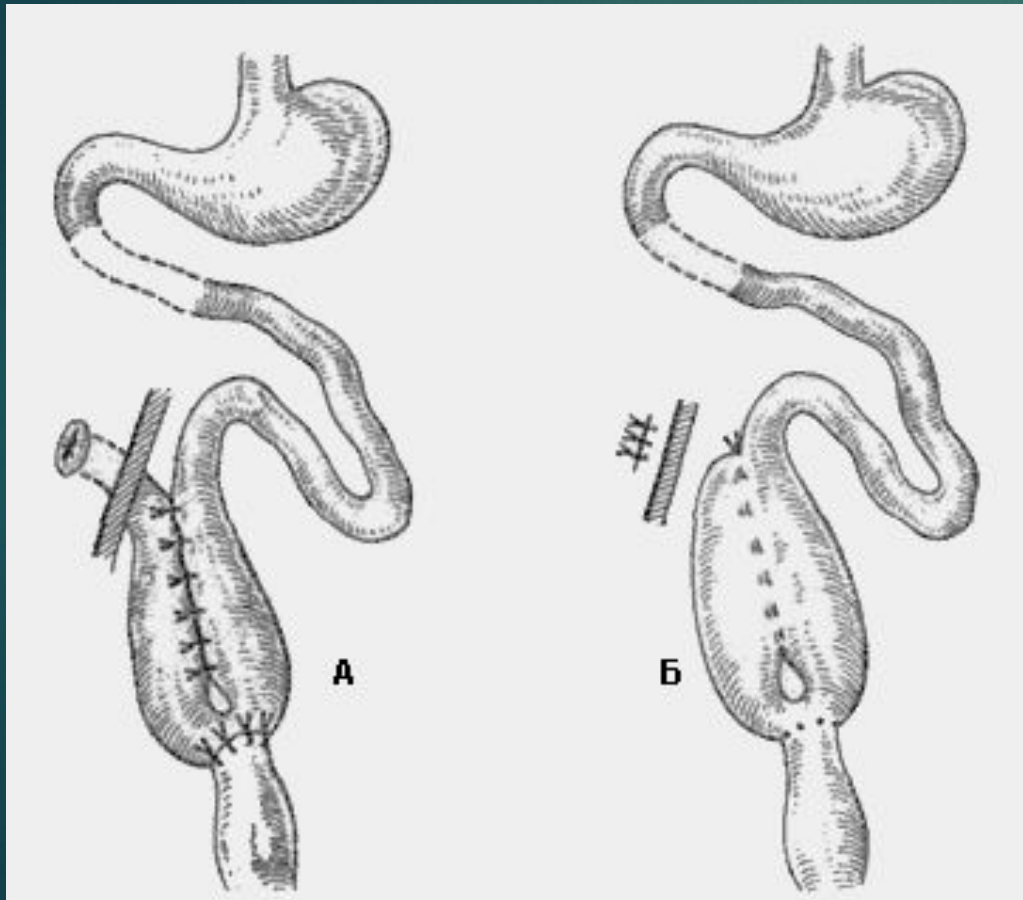
Наследственные раки желудка-кишечного тракта. А. С. Цуканов, В. П. Шубин, Н. И. Поспехова, И. Ю. Сачков, В. Н. Кашников, Ю. А. Шельгин. ФГБУ «Государственный научно-исследовательский центр колопроктологии» Минздрава РФ, 2014

Название синдрома	Сопутствующие проявления
<b>синдром Гарднера (Gardner)</b>	опухоли мягких тканей (эпидермоидные кисты, фибромы, келоиды, остеномы) – остеомы костей черепа (нижняя челюсть)
<b>синдром Тюрко (Turcot)</b>	опухоли ЦНС
<b>синдром Олфилда</b>	эндокринные опухоли
<b>синдром Камеля (Camiel)</b>	опухоли щитовидной железы
<b>синдром Каппса (Capps)</b>	мочевого пузыря
<b>синдром Вайтна (Watne)</b>	яичников
<b>синдром Смита (Smith)</b>	яичка и простаты

# Лечение

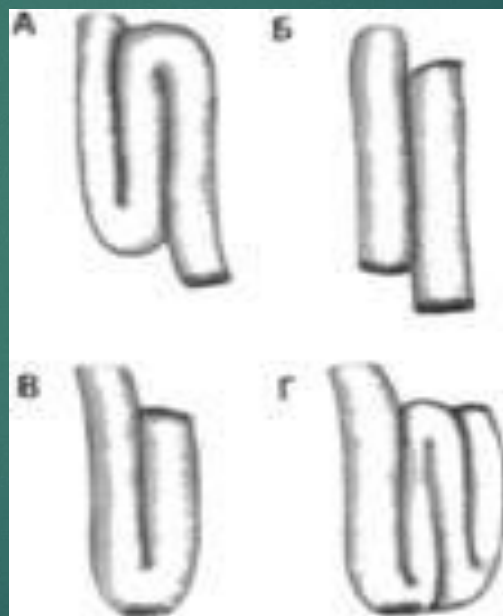
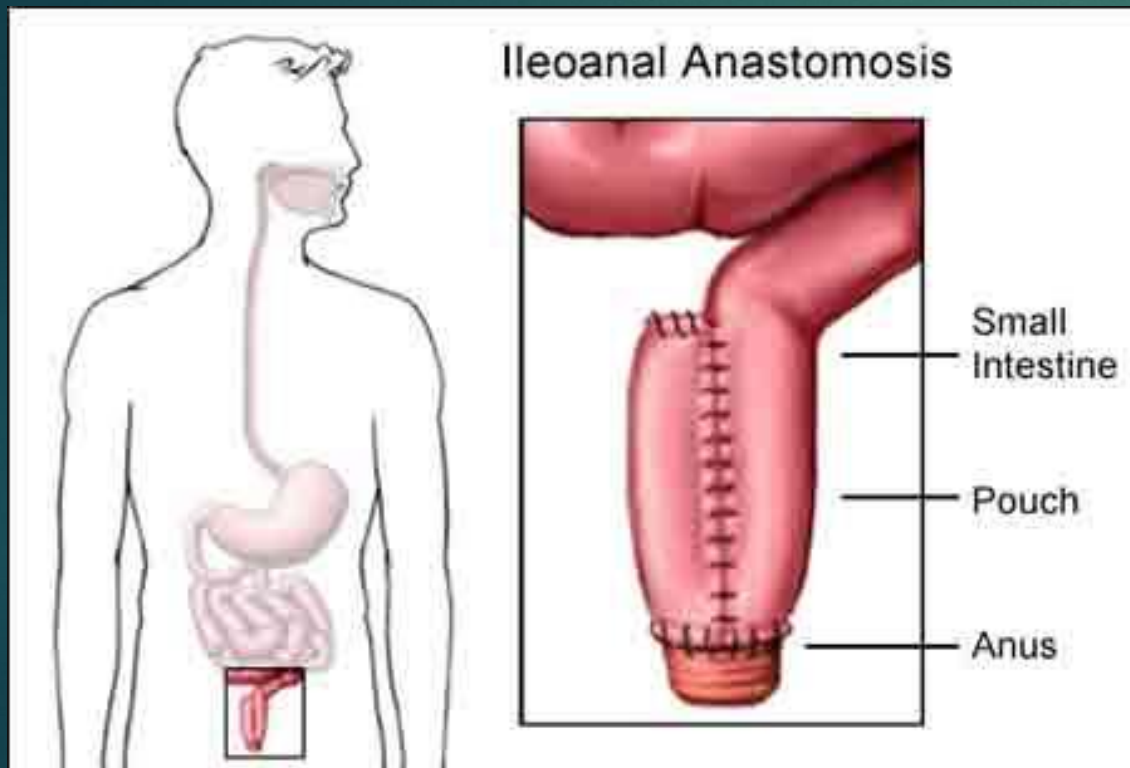


# Одномоментная субтотальная колэктомия (ИРА):



а — сформирован илеоректальный анастомоз и тонкокишечный резервуар из удвоенной петли подвздошной кишки с разгрузочной илеостомой (первый этап)  
б — ликвидирована илеостома (второй этап)

# Колпроктэктомия с формированием резервуара из подвздошной кишки и илеоанального анастомоза (РИАА)

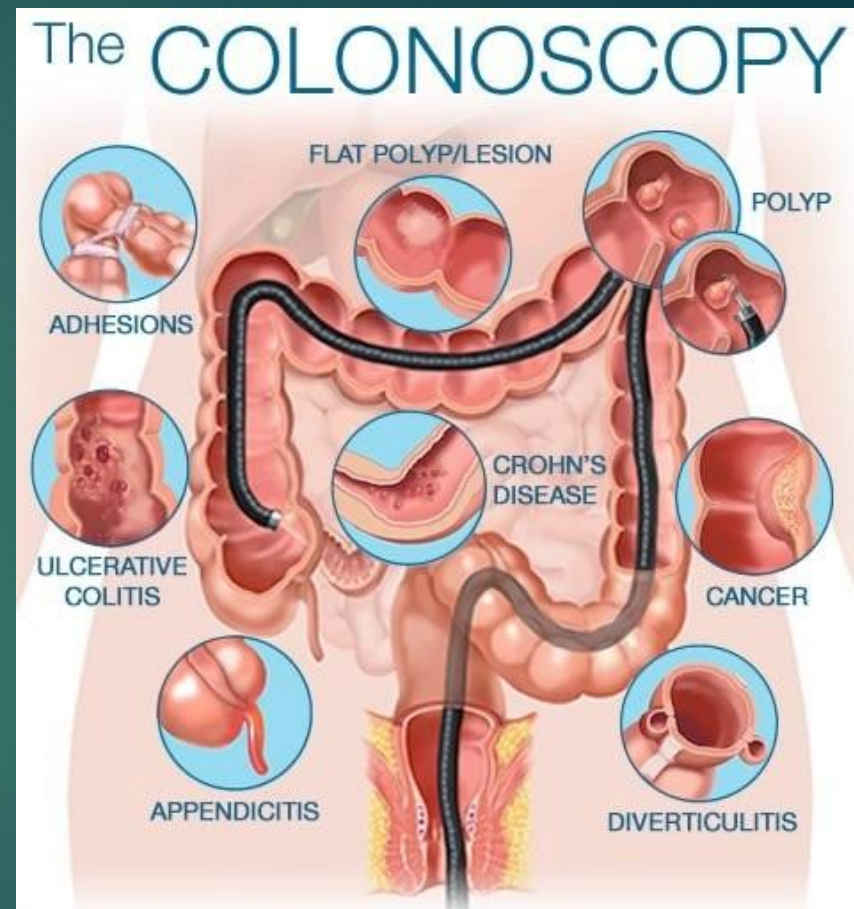


Виды илеоанальных тонкокишечных резервуаров:

А – S-образный,  
Б – латеральный,  
В – J-pouch-подобный,  
Г – W-образный

# Рекомендации

- ▶ Классический САП: колоноскопия (с 10 лет ежегодно), ЭГДС, УЗИ ЩЖ
- ▶ Вялотекущий САП: колоноскопия с 18 – 20 лет каждые 2 года. При обнаружении хотя бы одной аденомы колоноскопию в последующем следует проводить ежегодно.



*Минимальные клинические рекомендации европейского общества медицинской онкологии (ESMO). Клинические рекомендации по диагностике, лечению и наблюдению при семейных вариантах колоректального рака, 2010*

# Заключение

KPP – это не рок и не приговор, а начало борьбы за долгую жизнь без рака



Благодарю за  
внимание!