Аденоматозный полипозный синдром

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: D12 · Общероссийская общественная организация "Ассоциация колопроктологов России"

Аденоматозный полипозный синдром (АПС) — редкое наследственное состояние, при котором в молодом возрасте формируются множественные полипы толстой кишки с неизбежной злокачественной трансформацией при несвоевременном хирургическом лечении. Тактика основана на колоноскопии и генетическом исследовании, своевременном хирургическом лечении и пожизненном наблюдении; помощь следует организовывать в специализированных колопроктологических стационарах.

Главное

- АПС устанавливают при выявлении 20 и более полипов толстой кишки и наличии результатов генетического исследования с указанием патогенного варианта в генах APC или MUTYH.
- Классическая форма — более 100 полипов, обычно с малигнизацией в 18–40 лет; ослабленная форма — 20–99 полипов, преимущественно в проксимальных отделах, с более поздним течением. МАП может проявляться как классическая или ослабленная форма и определяется двумя биаллельными патогенными вариантами MUTYH.
- При подозрении на АПС рекомендуется тотальная колоноскопия с биопсией; при АПС также рекомендуется проведение ЭГДС и КТ или МРТ органов брюшной полости и таза для поиска внекишечных опухолей и десмоидных опухолей.
- Нехирургических методов лечения АПС не существует.
- Единственным способом профилактики колоректального рака при АПС является своевременное хирургическое лечение.
- После колпроктэктомии с илеоректальным или резервуаро-анальным анастомозом нужен ежегодный эндоскопический контроль оставшейся прямой кишки или тонкокишечного резервуара (УУР А, УДД 3).
- После хирургического лечения АПС ежегодно выполняют комплексное УЗИ/КТ брюшной полости и малого таза для раннего выявления десмоидных опухолей (УУР А, УДД 2).
- Кровным родственникам пациента с подтвержденным патогенным вариантом APC или MUTYH проводят прицельное генетическое тестирование; при выявлении варианта им необходимы пожизненное наблюдение и своевременное оперативное вмешательство (УУР С, УДД 5).

Диагностика

1. Собрать жалобы и семейный анамнез: уточнить жидкий или частый стул, кровь или слизь в кале, боли в животе, слабость, снижение веса, а также случаи АПС и внекишечных проявлений. При наличии более 20 полипов толстой кишки, семейного анамнеза АПС или внекишечных проявлений АПС составить родословную с анализом типа наследования (УУР С, УДД 5).
2. Провести общий осмотр, осмотр и пальпацию живота, наружный осмотр промежности и заднего прохода, пальцевое исследование прямой кишки; оценить бледность и сухость кожных покровов, внекишечные опухоли, десмоидные опухоли, полипы нижнеампулярного отдела и функцию сфинктера.
3. Выполнить тотальную колоноскопию с биопсией для определения поражения различных отделов толстой кишки полипами и признаков малигнизации (УУР С, УДД 5). Для повышения выявляемости аденом при колоноскопии рекомендуется использовать программное обеспечение автоматической детекции (УУР В, УДД 1).
4. Провести молекулярно-генетическое исследование крови на APC и MUTYH. При более чем 100 полипах начинать с APC, при 20–100 — с MUTYH; при отсутствии патогенного варианта продолжить поиск крупных перестроек APC (УУР С, УДД 4).
5. По результатам общего анализа крови может быть выявлена железодефицитная анемия, а биохимическое исследование крови позволяет выявить электролитные и метаболические нарушения, гипопротеинемию и гипоальбуминемию.

6. Выполнить ЭГДС для оценки желудка и двенадцатиперстной кишки (УУР С, УДД 4), КТ или МРТ органов брюшной полости и таза для поиска внекишечных опухолей и десмоидов (УУР С, УДД 4). При раке прямой кишки дополнительно провести МРТ малого таза (УУР В, УДД 3).

Лечение

- Лечение проводить в специализированном стационаре; при технической возможности использовать лапароскопические технологии, поскольку они уменьшают операционную травму и периоперационные осложнения (УУР А, УДД 2).
- При классической форме выполнять колпроктэктомию с формированием тонкокишечного резервуара, резервуаро-анального анастомоза и превентивной илеостомы (УУР С, УДД 4). Закрытие илеостомы проводят не ранее чем через 2–3 месяца после первичной операции при герметичности резервуара и анастомоза.
- Если резервуар и резервуаро-анальный анастомоз противопоказаны — в том числе при десмоиде, вовлекающем брыжейку тонкой кишки, анатомической невозможности низведения кишки, низком раке прямой кишки с прорастанием в окружающие ткани или отказе пациента от пластического этапа — выполнять колпроктэктомию с концевой илеостомой (УУР С, УДД 5).
- При ослабленной форме эндоскопически удалять полипы, если возможна полная санация и имеется не более 10 полипов размером более 1 см (УУР С, УДД 5). Метод не заменяет радикальную операцию; противопоказания — подозрение на малигнизацию, дисплазия высокой степени или значимое увеличение числа и размеров полипов между колоноскопиями.
- При ослабленной форме с биаллельными патогенными вариантами MUTYH, а также у пациентов старше 45 лет с преимущественным поражением правых отделов и небольшим числом полипов прямой кишки выполнять колэктомию с илеоректальным анастомозом; затем ежегодно эндоскопически контролировать прямую кишку и удалять новые полипы (УУР С, УДД 4).
- При МАП с 20–99 полипами и возможностью полной эндоскопической санации применять эндоскопическое удаление при наличии не более 10 полипов размером более 1 см (УУР С, УДД 5). При 100 и более полипах либо множественном поражении прямой кишки выполнять колпроктэктомию с резервуаром, резервуаро-анальным анастомозом и превентивной илеостомой (УУР С, УДД 5).
- При десмоидной опухоли брюшной стенки или брюшной полости использовать консервативную терапию высокими дозами антиэстрогенов в сочетании с НПВП из группы производных уксусной кислоты и родственных соединений (УУР С, УДД 5). Роль хирургии ограничивать коррекцией осложнений местного роста, например обструкции желудочно-кишечного тракта или мочевых путей.

Когда направить и как наблюдать

- При подозрении или выявлении АПС направить пациента к колопроктологу; консультация в специализированном кабинете или амбулаторном колопроктологическом центре должна состояться не позднее 15 рабочих дней с даты направления.
- При необходимости лечения или углубленного обследования направлять пациента в колопроктологическое отделение. При невозможности установления диагноза при первичной специализированной помощи пациента направляют в медицинскую организацию с колопроктологическим отделением и генетической лабораторией. Срок начала специализированной помощи, кроме высокотехнологичной, не должен превышать 30 календарных дней с даты направления.
- Экстренная или неотложная госпитализация показана при осложнениях АПС либо осложнениях его лечения, требующих специализированной помощи.
- Плановая госпитализация нужна для сложных интервенционных диагностических вмешательств или хирургического лечения АПС, требующих наблюдения в круглосуточном или дневном стационаре.

Частые вопросы

Какое количество полипов позволяет заподозрить АПС?

АПС рассматривают при выявлении 20 и более полипов толстой кишки. При 100 и более полипах устанавливают классическую форму, при 20–99 — ослабленную.

Какие генетические исследования нужны при подозрении на АПС?

При подозрении исследуют гены APC и MUTYH в крови. Пациентам с более чем 20 аденоматозными полипами проводят исследование полной кодирующей последовательности этих генов; при более чем 100 полипах начинают с APC, при 20–100 — с MUTYH. Если патогенный вариант не найден, продолжают поиск крупных перестроек APC.

Можно ли лечить АПС только эндоскопическим удалением полипов при ослабленной форме?

Эндоскопическая полипэктомия допустима как поддерживающая тактика при ослабленной форме, если удается полностью санировать кишку и имеется не более 10 полипов размером более 1 см. Она не заменяет радикальную операцию и требует регулярного наблюдения.

Можно ли применять эндоскопическое удаление полипов при МАП?

При МАП эндоскопическое удаление полипов допустимо при 20–99 полипах и возможности полной эндоскопической санации, если имеется не более 10 полипов размером более 1 см.

Какую операцию выполнять при классической форме АПС?

Основной вариант — колпроктэктомия с тонкокишечным резервуаром, резервуаро-анальным анастомозом и превентивной илеостомой. При противопоказаниях к резервуару выполняют колпроктэктомию с концевой илеостомой.

Как наблюдать пациента после операции?

После колпроктэктомии с илеоректальным или резервуаро-анальным анастомозом ежегодно исследуют оставшуюся прямую кишку или тонкокишечный резервуар. Всем перенесшим операцию также ежегодно выполняют комплексное УЗИ/КТ брюшной полости и малого таза для выявления десмоидов.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/738-adenomatoznyj-polipoznyj-sindrom. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/738_2