



5

онкологических,
наследственных
синдромов,

которые должен
знать терапевт

Наследственный неполипозный КР (ННКР, синдром Линча, ННРСС)

3–5% случаев КРР — исход наследственных опухолевых синдромов.

Критерии диагноза: рак толстой кишки в возрасте до 43 лет и 2 или более случаев рака у того же пациента или его родственников первой линии независимо от возраста.

Если критерии положительные, назначьте молекулярно-генетическое исследование для диагностики синдрома Линча

Семейный аденоматозный полипоз (САП, FAP)

САП вызывает мутация в гене-
супрессоре опухоли APC.

Диагностируют сотни, а порой и
тысячи аденоматозных полипов по
всей ободочной кишке. Рост
аденом на втором десятилетии
жизни в ректосигмоидном отделе.

Для снижения риска смерти от КРР
пациентам с САП необходимо
ежегодно проходить
ректосигмоидоскопию

Наследственный РМЖ и яичников (HBOC syndrome)

5% случаев РМЖ из-за мутации в одном из двух генов — BRCA1 и BRCA2. У носителей мутаций в этих генах риск развития РМЖ и РЯ в течение жизни составляет в среднем 80% и 20–40% соответственно.

Программа раннего выявления — регулярное самообследование, пальпаторное обследование МЖ у маммолога раз в 6 месяцев, УЗИ МЖ раз в 6 месяцев, МРТ МЖ раз в год

Множественная эндокринная неоплазия типа 2 (МЭН2, МЕН2)

Характерная черта МЭН2 — почти в 100% случаев развитие медуллярного рака щитовидной железы (С-клеточный рак), феохромоцитомы (40–60%) и гиперпаратиреоза, обусловленного аденомой, гиперплазией или раком околощитовидных желез, которые есть у 20–60% пациентов

Синдром Ли– Фраумени

Высокий риск появления ЗНО у детей и молодых людей: РМЖ, саркомы, опухоли головного мозга, лейкемии, рака почек и надпочечников.

Связан с высоким риском развития опухолей других локализаций — меланома, рак толстой кишки и поджелудочной железы. Причина - герминальные мутации в гене-супрессоре опухоли TP53. Риск развития рака для носителей - около 85%