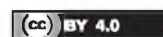


<https://doi.org/10.33878/2073-7556-2022-21-2-121>



Комментарии редколлегии к статье

«Врожденная гипертрофия пигментного эпителия сетчатки у пациента с семейным аденоматозным полипозом толстой кишки (клинический случай)», авторы: Крячко А.А., Чугузов К.Д., Дурлештер В.М., Карагодина П.А.

Статья посвящена описанию клинического наблюдения за пациентом с семейным аденоматозом толстой кишки (САТК), у которого на доклинической стадии заболевания была выявлена врожденная гипертрофия пигментного эпителия сетчатки (ВГПЭС), однако связь между этими состояниями не была установлена вовремя. Из мировой литературы хорошо известно, что ВГПЭС впервые была описана в 80-е годы прошлого столетия как одно из наиболее ранних внекишечных проявлений САТК [1]. При этом было отмечено, что феномен ВГПЭС наблюдали почти у 90% пациентов-носителей мутации в гене *APC* в то время как частота выявления в общей популяции составляла 1,2–4,4% [2,3]. Таким образом в то время многие специалисты, в том числе и отечественные, рассматривали исследование глазного дна для выявления ВГПЭС как метод ранней диагностики заболевания среди близких родственников больных с САТК [4]. Однако результаты опубликованного недавно систематического обзора, основанного на анализе 28 клинических исследований, включивших данные о 4451 пациенте, свидетельствуют о 89% специфичности при чувствительности 79% метода выявления ВГПЭС в качестве индикатора наличия у пациента САТК. На основании этого авторы приходят к выводу о высокой вероятности ложноотрицательных результатов (наличие САТК у пациента при отсутствии ВГПЭС) [5]. Таким образом, в настоящее время с развитием медицинских технологий и успехов молекулярной

генетики офтальмологический осмотр *может* быть использован в комплексной диагностике САТК, однако ведущими методами продолжают оставаться эндоскопическое исследование толстой кишки и молекулярно-генетическое исследование с определением наличия патогенной мутации в гене *APC*.

Одновременно с этим считаем крайне важным отметить, что хирургическая тактика лечения, выбранная у пациента из приведенного клинического наблюдения, не соответствует современным отечественным и зарубежным клиническим рекомендациям. Учитывая приведенные в статье данные, мы вправе констатировать наличие у него классической формы САТК (возраст манифестации, количество полипов, ранее описанная патогенная мутация в гене *APC*) [6]. Несмотря на указанные данные об отсутствии полипов в прямой кишке на момент диагностики, не вызывает сомнений тот факт, что в оставленных 17 см кишки заболевание будет прогрессировать с высоким риском развития рака, что в конечном итоге приведет к необходимости выполнения повторной операции по удалению оставленных отделов прямой кишки.

В заключение хотим обратить внимание на тот факт, что в современных условиях только сочетание своевременного выявления заболевания с адекватным лечением на основе принятых стандартов может являться залогом успешности ведения больных.

ЛИТЕРАТУРА

1. Traboulsi ET, Maumenee IH, Krush AJ, et al. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium predicts colorectal polyps in Gardner's syndrome. *BMJ*. 1989;298:353.
2. Wallis YL, Macdonald F, Hulten M, et al. Genotype-Phenotype correlation between position of constitutional *APC* gene mutation and CHRPE expressed in FAP. *Hum Gene*. 1994;94:543–548.
3. Coleman P, Barnard N. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium: prevalence and ocular features in the optometric population. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2007;27:547–555.
4. Кузьминов А.М., Чубаров Ю.Ю., Обухов В.К., Сачков И.Ю. Амбулаторная диагностика диффузного полипоза толстой кишки.

Материалы V Всероссийского съезда онкологов «Высокие технологии в онкологии». 2000;1:325–327.

5. Bonnet LA, Conway RM, Li-Anne Lim. Congenital Hypertrophy of the Retinal Pigment Epithelium (CHRPE) as a Screening Marker for Familial Adenomatous Polyposis (FAP): Systematic Literature Review and Screening Recommendations. *Clinical Ophthalmology*. 2022;16:765–774.
6. Цуканов А.С., Поспехова Н.И., Шубин В.П., Кузьминов А.М., и соавт. Мутации в гене *APC* у российских пациентов с классической формой семейного аденоматоза толстой кишки. *Генетика*. 2017;53(3):356–363.

REFERENCES

1. Traboulsi ET, Maumenee IH, Krush AJ, et al. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium predicts colorectal polyps in Gardner's syndrome. *BMJ*. 1989;298:353.
2. Wallis YL, Macdonald F, Hulten M, et al. Genotype-Phenotype correlation between position of constitutional *APC* gene mutation and CHRPE expressed in FAP. *Hum Gene*. 1994;94:543–548.
3. Coleman P, Barnard N. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium: prevalence and ocular features in the optometric population. *Ophthalmic Physiol Opt*. 2007;27:547–555.
4. Kuzminov A.M., Chubarov Yu.Yu., Obukhov V.K., Sachkov I.Yu. Outpatient diagnosis of diffuse colon polyposis. Materials of the

V All-Russian Congress of Oncologists "High technologies in oncology". 2000;1:325–327. (in Russ.).

5. Bonnet LA, Conway RM, Li-Anne Lim. Congenital Hypertrophy of the Retinal Pigment Epithelium (CHRPE) as a Screening Marker for Familial Adenomatous Polyposis (FAP): Systematic Literature Review and Screening Recommendations. *Clinical Ophthalmology*. 2022;16:765–774.
6. Tsukanov A.S., Pospekhova N.I., Shubin V.P., Kuzminov A.M., et al. Mutations in the *APC* gene in Russian patients with the classic form of familial colon adenomatosis. *Genetics*. 2017;53(3):356–363. (in Russ.).