

ონკოლოგია

ოჯახური ადენომატოზური პოლიპოზი: დიაგნოსტიკა,  
მკურნალობა, პრევენცია

გუგული ჩხოზაძე

აკაკი წერეთლის სახელმწიფო უნივერსიტეტი  
სამედიცინო კორპორაცია „ვექსი“

ნათია არაბიძე

ბერდია ბერძენიშვილი

berdiaberdenishvili@gmail.com

გიორგი სიორდია

სამედიცინო კორპორაცია „ვექსი“  
ქუთაისი, საქართველო

საკითხის აქტუალობა განაპირობა იმ გარემოებამ, რომ დღეისათვის კოლორექტული კიბო მსოფლიოში გავრცელებით მესამე ადგილს იკავებს, ევროპაში ყველაზე ხშირ ავადმყოფობას წარმოადგენს. საქართველოში კიბოს პოპულაციური რეგისტრის მონაცემებით (2015-2018 წლებში), ასევე, მესამე ადგილს იჭერს. კოლორექტული კიბო დიდ პროცენტში ვითარდება მსხვილი ნაწლავის ადენომატოზური პოლიპების გაავთვისებიანების შედეგად. ამდენად კიბოსწინარე პოლიპებისა და კოლორექტული კიბოს ადრეულ ეტაპზე გამოვლენისათვის დიდი მნიშვნელობა ენიჭება მსხვილი ნაწლავის პოლიპოზის დროულ აღმოჩენას, შესაბამის გამოკვლევას, რაც პაციენტის გადარჩენის შესაძლებლობას გვაძლევს. ოჯახური ადენომატოზური პოლიპოზი (დიფუზური პოლიპოზი), აუტოსომურ-დომინანტურ, მემკვიდრეობით ავადმყოფობას წარმოადგენს, რომლის დროსაც მსხვილ და სწორ ნაწლავში აღინიშნება საშუალოდ 100 ადენომატოზური პოლიპი (1 შემთხვევა 8000-14000 ადამიანზე). კოლორექტული კიბოს პრევენციისა და ადრეულ ეტაპზე აღმოჩენისათვის დიდი მნიშვნელობა ენიჭება სკრინინგის უფასო პროგრამის განხორციელებას 50-70 წლის ჩათვლით 2 წელიწადში ერთხელ.

**საკვანძო სიტყვები:** მსხვილი ნაწლავის პოლიპოზი, კოლორექტული კიბო, პრევენცია-სკრინინგი.

ოჯახური ადენომატოზური პოლიპოზის სინდრომი გამოწვეულია APC (adenomatosis polyposis coli) გენის (5q21) მუტაციით. ამ სინდრომის ქვეტიპებია: კლასიკური ფორმა, ატიპიური ფორმა, Gardner-ის სინდრომი და Turcot-ის სინდრომი. კლასიკური ფორმის დროს აღინიშნება 500-2500 ადენომა მსხვილი ნაწლავის ლორწოვან გარსში. დიაგნოსტიკისთვის აუცილებელია მინიმუმ 100 პოლიპის არსებობა. ჰისტოლოგიურად

მათი უმრავლესობა წარმოადგენს ტუბულოზურ ადენომას. დიაგნოსტიკის დროს პაციენტთა ნაწილში უკვე ვლინდება მსხვილი და სწორი ნაწლავის კარცინომა. ატიპიური ფორმის დროს ვითარდება დაახლოებით 30 პოლიპი, უპირატესად ზიანდება კოლინჯის პროქსიმალური ნაწილი. Gardneris სინდრომის დროს პოლიპები კლასიკური ფორმის მსგავსია, თან ახლავს მრავლობითი კეთილთვისებიანი სიმსივნეების განვითარება, როგორიცაა ოსტეომები, ეპიდერმული ცისტები, ფიბრომატოზი, იშვიათად თანკბილვის ანომალიები, თორმეტგოჯა ნაწლავისა და ფარისებრი ჯირკვლის ავთვისებიანი სიმსივნეების რისკის გაზრდა. Tuscot-ის სინდრომი ხასიათდება სხვადასხვა სახის პოლიპების, ცენტრალური ნერვული სისტემის (მედულობლასტომა, გლიობლასტომა), ღვიძლის (ჰეპატობლასტომა - ბავშვებში) სიმსივნეების განვითარება (ბურკაძე 2006: 62-68; Ефимова 2017: 2-9; Клинико-генетические ... 2020: 1-9).

მსხვილი ნაწლავის ოჯახური ადენომატოზური პოლიპოზის მალიგნიზაცია და ავთვისებიანი პროცესის ჩამოყალიბება დიდი ხნის განმავლობაში სიმპტომებს არ იძლევა, შეიძლება აღინიშნოს მუცლის ტკივილი, წონაში კლება, სიფერმკრთალე, კანის საფარის სიმშრალე, ტუჩების ლორწოვანი გარსის პიგმენტაცია და სხვ. (ხარძეიშვილი 2001: 414-453, ხარძეიშვილი 2005: 229-230, Minhhuen Nguyen 2019: 1-4). დაავადების ერთადერთი გამოვლინება შეიძლება იყოს ფარული სისხლდენა (რაც შეუმჩნეველია შეუიარაღებელი თვალით), ამდენად მეტად საგანგაშოა ის მდგომარეობა, რომ ხშირად დაავადების გამოვლენა მის მე-3, მე-4 სტადიაზე ხდება.

**დიაგნოსტიკა** აუცილებლად უნდა ჩატარდეს მსხვილი ნაწლავის გამოკვლევა (კოლონოსკოპია) მრავლობითი ბიოფსიური მასალის აღებით (ქსოვილის მცირე ფრაგმენტების აღება ჰისტოპათოლოგიური გამოკვლევისათვის). ოჯახური ადენომატოზით დაავადებული პაციენტებისთვის აუცილებელია კუჭ-ნაწლავის ტრაქტის ზედა ნაწილების გამოკვლევა. პაციენტების უმრავლესობაში შეიძლება აღინიშნოს გასტრიტი, კუჭში პოლიპები, ავთვისებიანი სიმსივნეები და სხვა. საჭიროების შემთხვევაში შეიძლება ჩატარდეს კომპიუტერული ტომოგრაფია, მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია (Аденоматозный полипоз ... 2021: 1-3, 2-3, 3-3).

**ჰოსპიტალიზაციის ჩვენება:** 1. ვერიფიცირებული დიაგნოზი. 2. მსხვილი ნაწლავის პოლიპოზის დიაგნოზი (ბურკაძე 2006: 62-68).

**მკურნალობა:** 1. ცალკეული პოლიპების ენდოსკოპიური მეთოდით მოკვეთა. 2. კოლექტომია. 3. კოლექტომია ილეორექტალური ანასტომოზის ფორმირებით. 4. კოლექტომია სწორი ნაწლავის რეზექციით. 5. ქიმიოთერაპია და სხივური თერაპია ენიშნებათ საჭიროების მიხედვით.

**კვლევის მიზანს წარმოადგენდა** 2019-2021 წლების მსხვილი და სწორი ნაწლავის ბიოფსიური მასალის პათოლოგანატომიური კვლევის შედეგების შესწავლა და გაანალიზება დასავლეთ საქართველოს სამედიცინო ცენტრის პათოლოგანატომიური განყოფილების და შპს ანატომიური და კლინიკური პათოლოგიის საკვლევი ცენტრი „დასავლეთი“-ს მონაცემების საფუძველზე. შესწავლილია წვრილი ნაწლავის, სწორი და მსხვილი ნაწლავების 270 ბიოფსიური მასალა, უპირატესად მრავლობითი პოლიპების შემთხვევები (პოლიპოზი). პათომორფოლოგიური გამოკვლევა ტარდებოდა რუტინული ჰემატოქსილინ-ეოზინით შეღებვის მეთოდით, შემდგომი იმუნოჰისტოქიმიური გამოკვლევით „ევექსის“ ქსელის ჰოსპიტლების „მეგალაბის“ ლაბორატორიაში. პათომორფოლოგიური დიაგნოზის მიხედვით აღინიშნა მრავლობითი პოლიპოზის დროს ერთდროულად როგორც კეთილთვისებიანი, ასევე ათვისებიანი პოლიპები, წყლულოვანი კოლიტი, ანორექტული მიდამოს ბრტყელუჯრედოვანი პაპილომები. წვრილ ნაწლავში აღინიშნა ჯირკვლოვანი პოლიპის შემთხვევები, მათ შორის მალიგნიზაციით, ადენოკარცინომის ჩამოყალიბებით. შესწავლილი მასალა დალაგებულ იქნა სქესის, ასაკის, პოლიპის მდებარეობის, პათომორფოლოგიური დიაგნოზის მიხედვით.

ჩვენ მიერ ჩატარებული კვლევების მიხედვით ათვისებიანი პროცესი აღინიშნა შემთხვევათა 63% -ში. ათვისებიანი სიმსივნეები აღინიშნა 35-40 წლის ასაკის ზევით, 70% აღინიშნა მამრობითი სქესში, 30% - მდედრობითი სქესში, ძირითადად ერთსა და იმავე პაციენტების 45%-ში მრავლობითი პოლიპოზის დროს აღინიშნა როგორც კეთილთვისებიანი - მათ შორის, პროლიფერაციული, ატიპიური და მალიგნიზებული ფორმები, ასევე ათვისებიანი სიმსივნეები.

კლინიკური და პათომორფოლოგიური დიაგნოზების შედარებამ აჩვენა, რომ შემთხვევათა მხოლოდ 25-20%-ში მოხდა დიაგნოზთა დამთხვევა, რაც მიუთითებს პაციენტთა დაგვიანებულ მიმართვიანობაზე, სკრინინგის პროგრამის არასახარბიელოდ განხორციელების მაჩვენებლებზე.

რამდენადაც ცნობილია ოჯახური ადენომატოზური პოლიპოზის მემკვიდრეობითი გენეზის შესახებ, ანამნეზის შეგროვების საფუძველზე, პაციენტების გარკვეული რაოდენობა ადასტურებს რომ მშობლებს, წინაპრებს, ახლო ნათესავებს აღენიშნათ მსხვილი ნაწლავის პოლიპოზი. შესაბამისი გენეტიკური კვლევის მონაცემები ჩვენს მიერ მოპოვებული ვერ იქნა.

**დასკვნები:**

1. ბოლო წლებში აღინიშნება კოლორექტული კიბოს შემთხვევების განსაკუთრებული მატება როგორც მამაკაცებში, ასევე ქალებში.

2. უდიდეს რისკ-ფაქტორს კოლორექტული კიბოს განვითარებაში წარმოადგენს ოჯახური ადენომატოზური პოლიპოზი (დიფუზური პოლიპოზი), რომელიც მძიმე აუტოსომურ - დომინანტურ ფაქტორს წარმოადგენს.

3. დიდი მნიშვნელობა ენიჭება მსხვილი ნაწლავის დიფუზური პოლიპოზის დროულ გამოვლენას, დიაგნოსტიკას შემდგომი მკურნალობის ჩატარებას.

4. კოლორექტული კიბოს პრევენციისათვის სავალდებულოა მოსახლეობის დროული და მეტი რაოდენობით ჩართვა სკრინინგის უფასო პროგრამაში.

რამდენადაც საერთაშორისო მონაცემების ცნობილია, რომ მსხვილი ნაწლავის კიბოს სკრინინგი 16%-თ ამცირებს ამ დაავადებით გამოწვეულ სიკვდილიანობას (კიბოს პოპულაციური... 2018) მიზანშეწონილია მოსახლეობას მივაწოდოთ შესაბამისი **რეკომენდაციები**:

1. ორგანიზებული სკრინინგის კომპლექსური მიდგომისათვის საჭიროა საუბრების, ლექციების ჩატარება აღინიშნული პათოლოგიის შესახებ.

2. სარეკომენდაციო ფურცლების მომზადება და გავრცელება მოსახლეობაში.

3. ზემოთ აღწერილი კლინიკური ნიშნების გამოვლინების შემთხვევაში მიმართონ სამედიცინო კონსულტაციას.

4. შეგროვებულ იქნას I რიგის ნათესავებში შესაბამისი ანამნეზი.

5. საჭიროების შემთხვევაში ჩატარდეს კოლონოსკოპია.

6. მიზანშეწონილია გენეტიკური კონსულტაციის ჩატარება.

**ლიტერატურა**

- ხარძეიშვილი, ო. 2001. ზოგადი პათოლოგიური ანატომია. თბილისი.
- ხარძეიშვილი, ო. 2005. კლინიკური პათოლოგიური ანატომია. თბილისი.
- ბურკაძე, გ. 2006. ორგანოთა სისტემების პათოლოგია. თბილისი.
- კიბოს პოპულაციური რეგისტრის სამი წლის წინასწარი მონაცემები (2015-2018 წ.წ.). საქართველოს დაავადებათა კონტროლის და საზოგადოებრივი ჯანდაცვის ეროვნული ცენტრი. 2018.
- Minhhuen Nguyen. 2019. M, Fox chase Cancer Center, Temple University.
- Аденоматозный полипоз толстой кишки. 2021. APS 1309Де15в. Москва.
- Ефимова И. Ю. 2017. Современные проблемы науки обрзования. Москва.
- Клинико-генетические аспекты исследованного рака толстой кишки. Семейный аденоматозный полипоз. 2020. Москва.

## Oncology

### Familial Adenomatous Polyposis: Diagnosis, treatment, prevention

**Guguli Chkhobadze**

Akaki Tsereteli State University

Medical corporation EVEX

**Natia Arabidze**

**Berdia Berdzenishvili**

berdiaberdzenishvili@gmail.com

**Giorgi Siordia**

Medical corporation EVEX

Kutaisi, Georgia

*The urgency of the issue is due to the fact that today colorectal cancer is the third most widespread disease in the world and the most common disease in Europe. According to the Cancer Population Register in Georgia (2015-2018 years), it also ranks third. Colorectal cancer develops in a large percentage as a result of adenomatous polyps of the large intestine becoming malignant. Thus, for the early detection of precancerous polyps and colorectal cancer, great importance is attached to the timely detection of colon polyps, appropriate examination, which allows the patient to survive. Familial adenomatous polyposis (diffuse polyposis) is an autosomal-dominant, inherited disease in which an average of 100 adenomatous polyps are observed in the colon and rectum (1 case per 8000-14000 people). For the prevention and early detection of colorectal cancer, it is important to have a free screening program for people including 50-70 year-olds every 2 years.*

**Keywords:** colon polyposis, colorectal cancer, prevention-screening.

Familial adenomatous polyposis syndrome is caused by a mutation in the APC (adenomatosis polyposis coli) gene (5q21). The subtypes of this syndrome are: classic form, atypical form, Gardner syndrome, and Turcot syndrome. In the classic form, there are 500-2500 adenomas in the mucous membrane of the large intestine. A minimum of 100 polyps is required for diagnosis. Histologically most of them are tubular adenomas. At the time of diagnosis, carcinoma of the colon and rectum is already detected in some patients. In the atypical form, about 30 polyps develop, predominantly affecting the proximal part of the colon.

Polyps in Gardner's syndrome are similar to the classic form, accompanied by the development of multiple benign tumors such as osteomas, epidermal cysts, fibromatosis, rarely occlusal abnormalities, increasing the risk of malignant tumors of the duodenum and thyroid gland. Turcot syndrome is characterized by

the development of various types of polyps, tumors of the central nervous system (medulloblastoma, glioblastoma), liver (hepatoblastoma - in children).

Malignancy of familial adenomatous polyposis of the large intestine and the formation of a malignant process do not cause symptoms for a long time, may include abdominal pain, weight loss, paleness, dry skin, pigmentation of the mucous membranes of the lips and others. The only manifestation of the disease may be occult bleeding (which is invisible to the naked eye), so much so alarming is the condition that often the disease is detected in its 3rd, 4th stage.

**Diagnosis.** Examination of the large intestine (colonoscopy) must be performed by taking multiple biopsy material (taking small fragments of tissue for histopathological examination). For patients with familial adenomatosis it is necessary to examine the upper parts of the gastrointestinal tract. Most patients may experience gastritis, gastric polyps, malignant tumors, and more. If necessary, computed tomography, magnetic resonance imaging can be performed.

**Indication for hospitalization:** 1. Verified diagnosis. 2. Diagnosis of colon polyposis.

**Treatment:** 1. Separation of individual polyps by endoscopic method. 2. Colectomy. 3. Colectomy with formation of ileorectal anastomosis. 4. Colectomy with resection of the rectum. 5. Chemotherapy and radiation therapy are prescribed as needed.

**The purpose of the research** was to study and analyze the results of the anatomicopathological study of the colon and rectum biopsy material in 2019-2021 based on the data of the Pathology Department of the Medical Center of Western Georgia and the Anatomical and Clinical Pathology Research Center "West" Ltd. 270 biopsy materials of the small intestine, rectum and colon have been studied, predominantly cases of multiple polyps (polyposis). Pathomorphological examination was performed by routine hematoxylin-eosin staining method, followed by immunohistochemical examination in the "Megalab" laboratory of "Evex" network hospitals.

According to the pathomorphological diagnosis, both benign and malignant polyps, ulcerative colitis, squamous cell papillomas of the anorectal area were observed during multiple polyposis. Cases of glandular polyps have been reported in the small intestine, including malignancy, with the formation of adenocarcinoma. The studied material was sorted by sex, age, location of the polyp, pathomorphological diagnosis.

According to our studies, malignant processes were observed in 63% of cases. Malignant tumors were reported above the age of 35-40 years, 70% were observed in males, 30% in females, mostly in 45% of the same patients with multiple

polyposis, both malignant - including proliferative, atypical and malignant forms ,and bening tumors were detected.

Comparison of clinical and pathomorphological diagnoses showed that in only 25-20% of cases the diagnoses coincided, which indicates to the delayed referral of patients, to the indicators of poor implementation of the screening program.

As far as the hereditary genesis of familial adenomatous polyposis is known, based on the collection of anamnesis, a certain number of patients confirm that parents, ancestors, close relatives have had colon polyposis. Relevant genetic research data could not be obtained by us.

**Conclusions:**

1. Recent years have seen a marked increase in the incidence of colorectal cancer in both men and women.

2. The greatest risk factor for the development of colorectal cancer is familial adenomatous polyposis (diffuse polyposis), which is a severe autosomal dominant factor.

3. Great importance is attached to the timely detection of diffuse polyposis of the large intestine, diagnosis and further treatment.

4. For the prevention of colorectal cancer, it is mandatory for the population to be involved in the free screening program in a timely manner and in larger numbers.

As international data show that colon cancer screening reduces mortality from this disease by 16% it is advisable to provide the relevant **recommendations to the population:**

1. A complex approach to organized screening requires holding conversations, lectures on the given pathology.

2. Preparation and distribution of recommendation sheets among the population.

3. In case of clinical signs described above, seek medical advice.

4. Collect relevant anamnesis in 1st degree relatives.

5. If necessary, perform a colonoscopy.

6. It is advisable to conduct genetic counseling.