



Папиллярный рак щитовидной железы в дебюте семейного аденоматозного полипоза

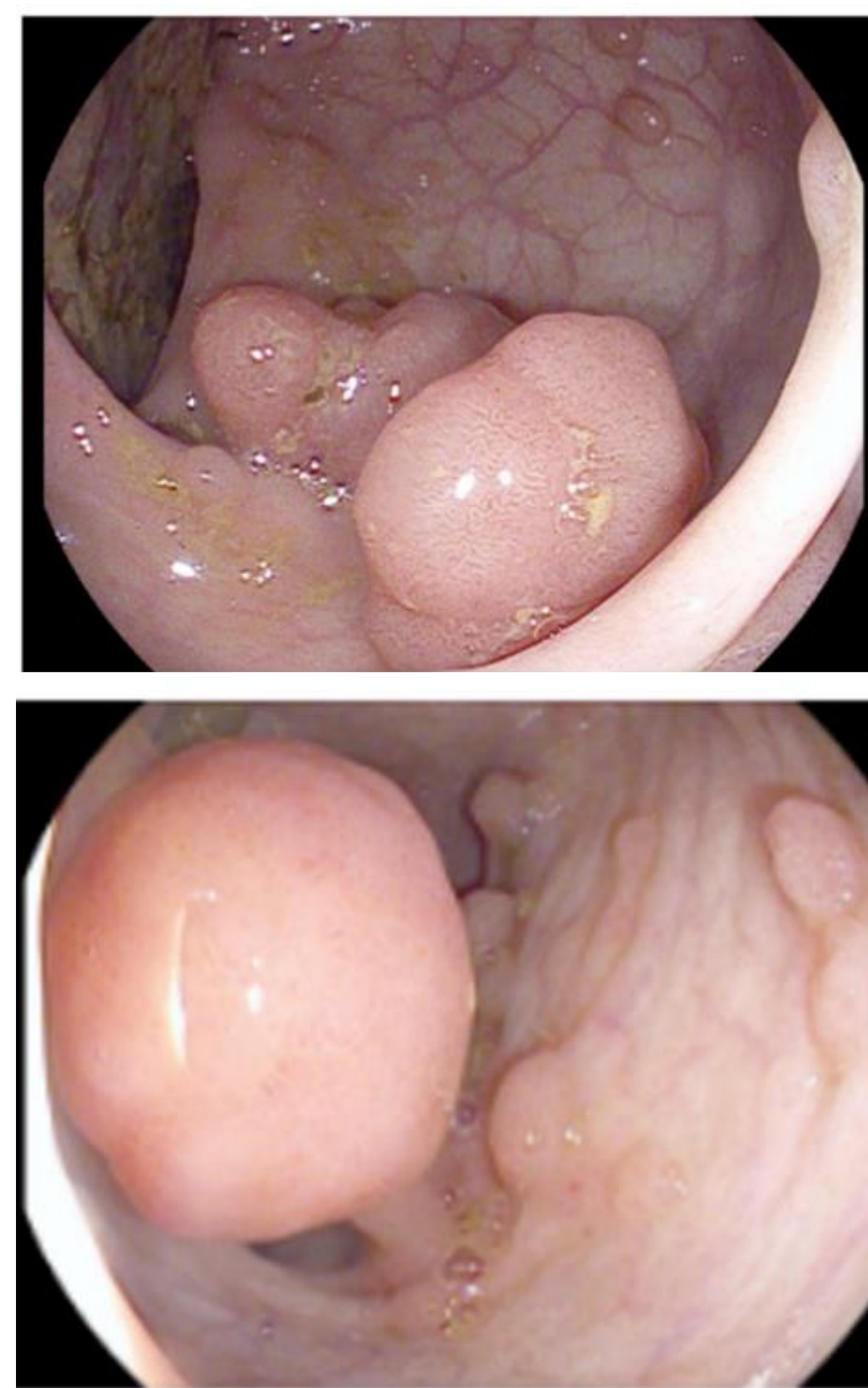
ВВЕДЕНИЕ. Семейный аденоматозный полипоз (Familial adenomatous polyposis, FAP):

- Аутомно-доминантное заболевание, обусловленное мутациями в гене *APC*
- Множественный полипоз ЖКТ с трансформацией в злокачественные формы к 30-40 годам
- У 70% пациентов – внекишечные проявления (дифференцированный рак ЩЖ, остеомы, ангиофибромы носоглотки, десмоидные фиброматозные опухоли, гепатобластомы и др.)

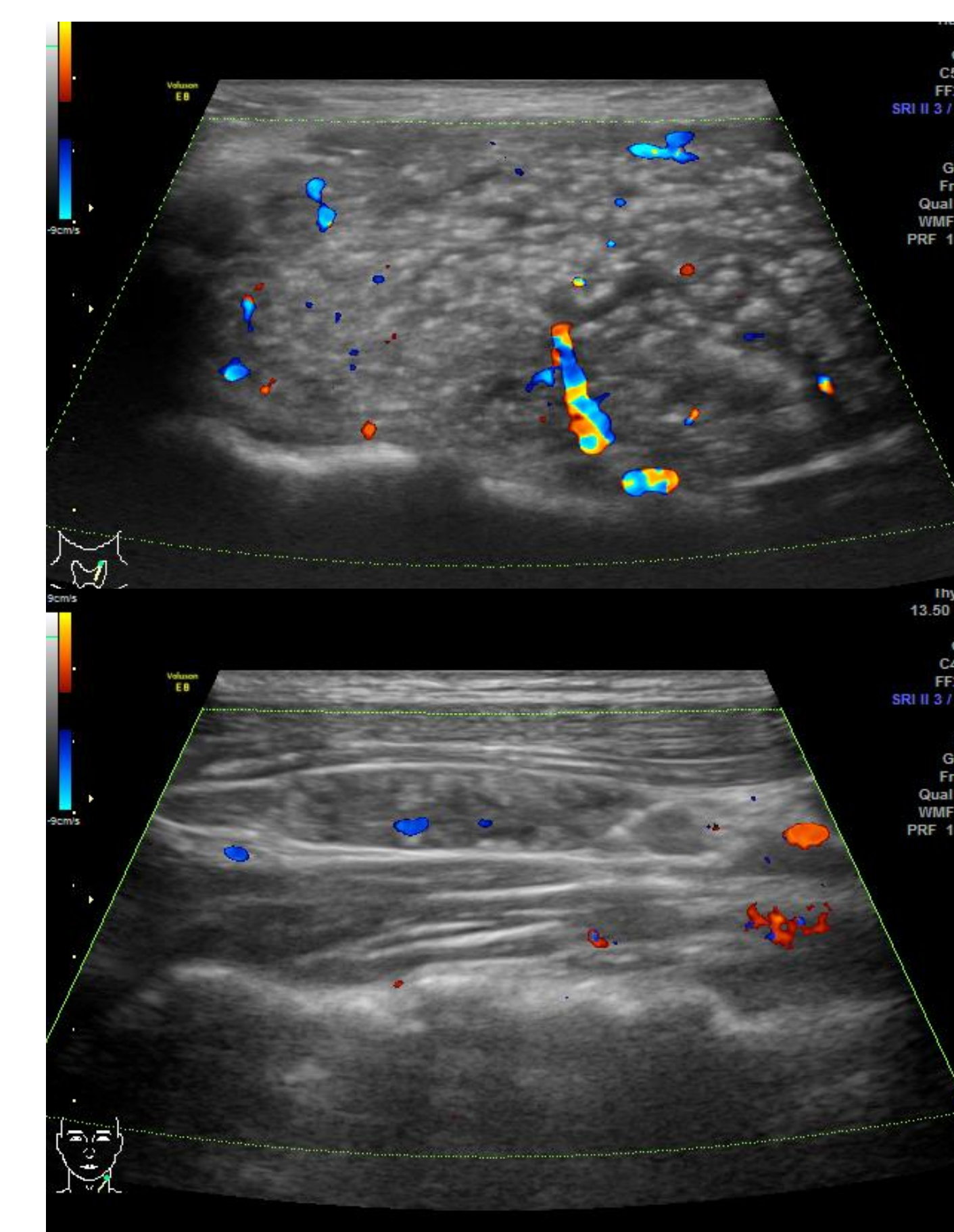
МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

В период с 2021 по 2024 год обследованы 4 пациентки в возрасте 15-17 лет по поводу злокачественных поражений щитовидной железы
По результатам молекулярно-генетического исследования (секвенирование NGS панели) выявлены клинически значимые гетерозиготные варианты в гене *APC*

РЕЗУЛЬТАТЫ.



Множественный полипоз толстого кишечника по данным колоноскопии у пациентки 1, 15 лет



Эхографическая картина диффузно-склерозирующего новообразования щитовидной железы с признаками метастатического поражения регионарных лимфоузлов шеи у пациентки 4, 17 лет

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Дифференцированный рак щитовидной железы может являться одним из первых проявлений семейного аденоматозного полипоза, что требует своевременной диагностики других компонентов синдрома. Учитывая высокий риск малигнизации, скрининговое обследование с целью выявления полипоза кишечника должно проводиться уже в подростковом возрасте. Своевременное выявление и оперативное удаление аденокарцином позволяет значительно снизить риски дальнейшей прогрессии заболевания.

КОНТАКТЫ.

Новокрещенных Евгения
Эдуардовна
Novokreshennih.E
@endocrincentr.ru
+79672686571