

Wpływ odmowy leczenia przez pacjenta z rodzinną polipowatością gruczolakowatą na ryzyko rozwoju raka jelita grubego — opis przypadku 30-letniej kobiety

The impact of patient's treatment refusal with familial adenomatous polyposis on the risk of developing large intestine cancer — a 30 years old woman case report

Maciej Gancarczyk, Aleksander Jaworski, Jakub Kufel, Magda Bichalska-Lach, Dariusz Waniczek, Jerzy Arendt

Zakład Pielęgniarstwa Chirurgicznego i Propedeutyki Chirurgii, Katedra Chirurgii Ogólnej, Kolorektalnej i Urazów Wielonarządowych, Wydział Nauk o Zdrowiu w Katowicach, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach (Department of Surgical Nursing and Propaedeutics of Surgery, Faculty of Health Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland)

Streszczenie

Rodzinna polipowatość gruczolakowata (FAP) jest chorobą rzadką, dziedziczną autosomalnie dominującą, związaną z mutacją w genie supresorowym *APC*, kodującym białko odpowiedzialne za kontrolowanie proliferacji komórek błony śluzowej jelita. Ryzyko rozwoju nowotworu złośliwego jelita grubego u tych nosicieli tej mutacji, którzy nie przejdą całkowitej kolektomii, jest bliskie 100%. Większość pacjentów ze względu na późne występowanie pierwszych objawów zgłasza się w znacznym zaawansowaniu choroby, najczęściej z chorobą nowotworową. Diagnostyka FAP opiera się na ocenie klinicznej i genetycznej. Obciążenie rodzinne pacjenta jest wskazaniem do objęcia intensywnym nadzorem onkologicznym oraz do leczenia chirurgicznego. Leczeniem z wyboru jest całkowita kolektomia z wytworzeniem zespolenia krętniczno-odbytniczego (IRA) lub proktokolektomia z wytworzeniem ileostomii (IPAA). Przedstawiono przypadek 30-letniej chorej z rakiem odbytnicy w znacznym stopniu zaawansowania (pT4bN1cM1), która pomimo obciążenia rodzinnego oraz ustalenia rozpoznania FAP w 18. roku życia nie poddała się leczeniu chirurgicznemu. Na podstawie wykonanej diagnostyki i kwalifikacji wykonano całkowitą resekcję jelita grubego z brzuszno-kroczywym usunięciem odbytnicy wraz z macicą, częścią tylnej ściany pochwy wraz z lewymi przydatkami i przymaciczem, z wytworzeniem ileostomii definitywnej. Leczenie chirurgiczne u chorych z FAP jest jedyną szansą na uniknięcie choroby nowotworowej, przy zachowanym dobrym komforcie życia. Dostępność mniej radykalnych metod powinna zostać przedstawiona każdemu choremu na wczesnym etapie leczenia. Zintensyfikowanie edukacji tej grupy chorych pomogłoby zwiększyć ich świadomość na temat choroby, co bezpośrednio wpłynęłoby na odsetek zgonów z powodu nowotworów jelita grubego.

Słowa kluczowe: FAP, rak jelita grubego, gen *APC*, ileostomia, kolektomia

Chirurgia Polska 2021, 23, 1–2, 45–50

Abstract

Familial adenomatous polyposis (FAP) is a rare autosomal dominant inherited disease caused by *APC* tumor suppressor gene mutation. The result of the mutation is dysfunctional control of the intestine mucosa cell proliferation. The risk of cancer's development in these mutation carriers is almost 100%. Because of the late occurrence of the first symptoms, most of the patients seek medical attention when the disease

is advanced, even progressed to large intestine's cancer. FAP's diagnostics is based on both clinical and genetic assessment. Positive family history is an indication for surgical treatment and oncological supervision of the patient. The treatment of choice is a total colectomy (TC) with making ileal pouch-anal anastomosis (IRA) or proctocolectomy with the formation of an ileostomy (IPAA).

We present a case report of a 30 years old woman with metastatic large intestine cancer (pT4bN1cM1). The patient has a positive family history. She had been diagnosed with FAP at the age of 18 and refused prophylactic surgical treatment then. The TC with greater omentum resection was performed. In the abdominoperineal act, the rectum with tumor, uterus, part of posterior vagina's wall, left adnexa, and parametrium were resected either. The definitive ileostomy was created. No complications during the early postoperative period were observed. The patient was given recommendations and discharged from the hospital.

The operation in patients with FAP is the only way to avoid cancer development and to maintain a relatively good quality of life. The availability of less radical, rectum sparing methods must be presented to each patient at an early stage of the disease. The intensification of the FAP patients' education to achieve a better awareness in order to decrease the cancer transformation rate is needed. The challenge remains to standardize the treatment regimen in the early stages of FAP treatment and to maintain a registry of FAP patients in order to coordinate the care.

Key words: FAP, large intestine cancer, APC gene, ileostomy, colectomy

Chirurgia Polska 2021, 23, 1–2, 45–50

Wstęp

Rodzinna polipowatość gruczolakowata (FAP, *familial adenomatous polyposis*) jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczną autosomalnie dominującą, spowodowaną mutacją w genie supresorowym nowotworów APC ulokowanym na chromosomie 5q1. Gen ten koduje białko odpowiedzialne za kontrolowanie proliferacji komórek błony śluzowej jelita. Ryzyko rozwoju nowotworu złośliwego jelita grubego u tych nosicieli tej mutacji, którzy nie przejdą całkowitej kolektomii, jest bliskie 100%. Rodzinna polipowatość gruczolakowata to grupa zespołów predysponujących do wystąpienia raka jelita grubego (HCCS, *hereditary colorectal cancer syndromes*) (tab. I) [1]. Niektóre źródła podają, że FAP występuje z częstością 1 na 7000–22 000 osób [2]. Zespół ten manifestuje się obecnością polipów gruczolakowatych w jelicie grubym i odbytnicy w liczbie powyżej 100, ale rozpoznanie można także ustalić przy mniejszej liczbie polipów, u pacjentów z dodatnim wywiadem rodzinnym. Z tego powodu już w wieku dziecięcym przeprowadza się testy genetyczne w kierunku FAP u pacjentów z grupy ryzyka [3]. Do czasu aż polipy nie staną się odpowiednio duże i liczne, przebieg choroby jest mało specyficzny. Do progresji nowotworowej dochodzi zwykle między 35. a 40. rokiem życia [4]. Obserwujemy wtedy zmianę rytmu wypróżnień, biegunki, zaparcia, ból brzucha, spadek masy ciała czy krwawienia z odbytnicy, które mogą prowadzić do niedokrwistości. U chorych z FAP istnieje predyspozycja do występowania między innymi kostniaków, malformacji zębowych, nowotworów tarczycy, wątroby, dróg żółciowych i ośrodkowego układu nerwowego [5, 6].

Diagnostyka FAP opiera się na ocenie klinicznej i genetycznej, wykonywane są między innymi kolonoskopia, podstawowa diagnostyka obrazowa w celu wykluczenia innych, częstszych przyczyn dolegliwości.

Leczeniem postaci jelitowej FAP z wyboru jest postępowanie chirurgiczne. Chorzy z typowym obrazem klinicznym powinni zostać poddani całkowitej kolektomii z wytworzeniem zespolenia krętniczo-odbytniczego (IRA, *ileorectal anastomosis*) lub proktokolektomii z wytworzeniem zespolenia pomiędzy zbiornikiem krętniczym a odbytem (IPAA, *ileal pouch-anal anastomosis*) [7]. Zbiornik jelitowy (*pouch*) tworzy się z fragmentu jelita krętego i zespała się go z odbytem, dzięki czemu nie ma konieczności wytwarzania kolostomii. Warunkiem wytworzenia tego zbiornika jest zachowanie funkcjonalnych zwieraczy odbytu. W przeciwieństwie do zespołów o łagodniejszym przebiegu, to jest z mniejszym ryzykiem progresji nowotworowej i mniejszą liczbą polipów, z grupy HCCS takich jak zespół ząbkowanej polipowatości (SPS, *ser-rated polyposis syndrome*) czy rodzinna polipowatość gruczolakowata związana z genem *MUTYH* (MAP, *MYH associated polyposis*), profilaktyczne polipektomie nie obniżają ryzyka rozwoju raka. Wyjątkiem jest wariant FAP o łagodniejszym przebiegu (AFAP, *attenuated FAP*) i tylko w jego przypadku endoskopowa polipektomia może stanowić alternatywę dla kolektomii [8]. Podobnie niewystarczająca jest chemioprewencja, która jedynie opóźnia progresję choroby, więc nie stanowi alternatywy dla kolektomii [9]. Jeżeli ze względu na lokalizację i zaawansowanie procesu nowotworowego oraz trudności techniczne IPAA lub IRA jest niewskazane, należy podjąć decyzję o wykonaniu totalnej kolektomii z wyłonieniem ileostomii stałej. Po IPAA istnieje potrzeba nadzoru onkologicznego zbiornika jelitowego (*pouch*) ze względu na możliwość powstawania w nim polipów, które usuwa się w endoskopowej polipektomii [10]. W tym przypadku należy wykonywać badanie endoskopowe raz na rok. Całkowita kolektomia z wyłonieniem ileostomii jest najbardziej radykalną formą leczenia operacyjnego FAP, ponieważ wiąże się z definitywną ileostomią [11]. Wizja

Tabela I. Podział zespołów predysponujących do wystąpienia raka jelita grubego (HCCS, *hereditary colorectal cancer syndromes*) [2]

Zespół FAP	Manifestacja okrężnicza	Manifestacje pozaokrężnicze	Zmutowany gen	Mechanizm dziedziczenia	Ryzyko CRC
Postać klasyczna	100–1000 gruczolaków	Polipy gruczolowe dna żołądka, gruczolaki, raki, gruczolaki dwunastnicze, raki dwunastnicze, gruczolaki jelita cienkiego, raki jelita cienkiego, rak brodawkowaty tarczycy, gruczolaki nadnerczy, wątrobiak zarodkowy, rdzeniak zarodkowy, guz desmoidalny, torbiel naskórkowa, kostniaki, dodatkowo zęby	<i>APC</i>	Dominujący	100%
Postać złośliwa (<i>profused</i>)	> 1000 gruczolaków		<i>APC</i>	Dominujący	100%
Postać łagodna (<i>attenuated</i>)	< 100 gruczolaków		<i>APC</i>	Dominujący	80%
Polipowatość związana z genem <i>MUTYH</i>	0–1000 gruczolaków, CRC < 50. r.	Polipy gruczolowe dna żołądka, gruczolaki, raki, gruczolaki dwunastnicze, raki dwunastnicze, gruczolaki jelita cienkiego, raki jelita cienkiego, rak brodawkowaty tarczycy, guz desmoidalny	<i>MTH1</i>	Recesywny	80%
Zespół polipowatości związany z polimerazą (<i>proofreading polymerase</i>)	> 5 obrzecznych gruczolaków, CRC < 50. r.	Rak endometrium	<i>POLD1, POLE</i>	Dominujący	Nieznane
Zespół polipowatości ząbkowanej	> 20 ząbkowanych polipów, przynajmniej 1 ząbkowany polip u pacjentów z dodatnim wywiadem rodzinnym, > 5 ząbkowanych polipów zlokalizowanych proksymalnie do esicy, w tym 2 o średnicy > 1 cm	Nieznane	Nieznany	Dominujący	25–40%
Zespół polipowatości młodzieńczej	≥ 5 polipów hamartomatycznych, przynajmniej 1 polip hamartomatyczny u pacjentów z dodatnim wywiadem rodzinnym	Polipy żołądka i zbiornika jelitowego, wrodzone teleangiektazje	<i>BMPR1A, SMAD4</i>	Dominujący	40%
Zespół Peutza-Jeghersa	Plamy soczewicowate na skórze i błonach śluzowych, dodatni wywiad rodzinny w kierunku PJP, polipy PJP	Guzy hamartomatyczne w żołądku i w jelicie cienkim, rak jelita cienkiego, rak okrężnicy, rak żołądka, rak trzustki, rak piersi, rak jajnika, rak jądra	<i>STK11</i>	Dominujący	40%
Zespoły guzów hamartomatycznych związane z mutacjami <i>PTEN</i>	Gruczolaki kolorektalne, tłuszczaki, włókniaki, nerwiakowłókniaki, hamartoma, rak okrężnicy	Osloniaki włosowe, rak piersi, rak pęcherzykowy tarczycy, rak endometrium	<i>PTEN</i>	Dominujący	10%
Zespół dziedzicznej polipowatości mieszanej	Gruczolaki, polipy ząbkowane, hamartoma		<i>GREM1</i>	Dominujący	Nieznane
Zespół Lynch	CRC niestabilny mikrosatelitarnie, zaawansowane gruczolaki	Żołądkowe, dwunastnicze, w jelicie cienkim, urotelialne, w pęcherzyku żółciowym, trzustkowe, endometrialne, w jajnikach	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	Dominujący	60–80%
Rodzinny CRC typu X	Spełnione kryteria amsterdamskie, stabilne satelitarne guzy nowotworowe		Nieznany	Dominujący	12%

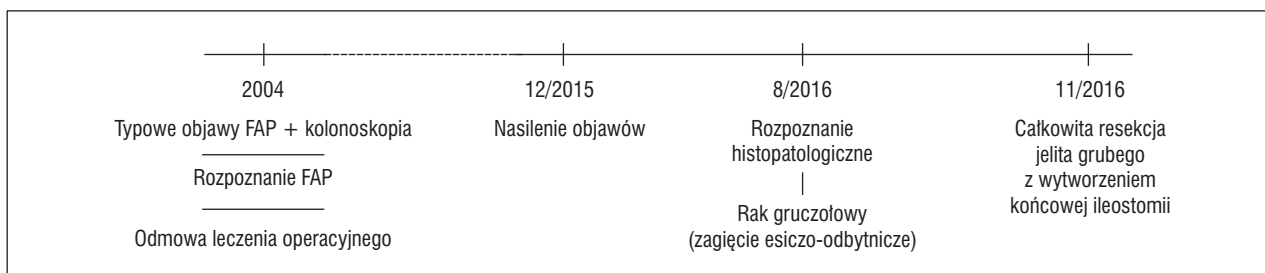
CRC (*colorectal cancer*) — rak okrężnicy i odbytnicy; PJP (*Peutz-Jeghers polyp*) — polip Peutza-Jeghersa

życia z ileostomią powoduje, że młodzi chorzy często nie wyrażają zgody na wykonanie operacji w obawie przed jej negatywnym wpływem na jakość życia (QOL, *quality of life*). Istotne jest również, że nie ma jednoznacznego przedziału wiekowego, w którym powinno się wykonać kolektomię. Wiadomo natomiast, że operacja powinna zostać przeprowadzona przed wystąpieniem progresji nowotworowej i wiązać się z jak najmniejszym możliwym negatywnym wpływem na QOL [12]. Ekspertki z *The National Comprehensive Cancer Network* (NCCN) sugerują, aby poddać endoskopowym badaniom profilaktycznym każdego nosiciela mutacji *APC* w przedziale wiekowym 10–15 lat [13], natomiast *The American College of Gastroenterology* (ACG) sugeruje przedział wiekowy 10–12 lat [14]. Ryzyko rozwoju raka jelita grubego poniżej 20. roku życia jest minimalne i wynosi około 1% [15] — z tego powodu wytyczne NCCN nie zalecają przeprowadzania operacji profilaktycznych u osób poniżej 18. roku życia. Najczęściej operowani są pacjenci w wieku 20–25 lat.

W literaturze brak zaleceń co do nadzoru onkologicznego nad pacjentem po wykonaniu całkowitej kolektomii w przebiegu FAP, niemniej jednak powinien on obejmować w szczególności kontrolę stanu dwunastnicy, tarczycy, wątroby oraz profilaktyczne badania obrazowe celem kontroli rozwoju guzów desmoidalnych (tab. I).

Opis przypadku

Chora w wieku 30 lat została przyjęta do oddziału z powodu FAP i raka zagięcia esiczo-odbytniczego. Rozpoznanie FAP dokonano w wieku 18 lat w trakcie kolonoskopii z powodu licznych biegunek, krwawień z odbytu, bólu brzucha oraz dodatniego wywiadu rodzinnego (ryc. 1). Pacjentka nie wyraziła zgody na leczenie operacyjne. W grudniu 2015 roku objawy się nasiliły, a dodatkowo zaobserwowano utratę 30 kg (25%) na przełomie 6 miesięcy i niedokrwistość. Chora nie leczyła się z innych powodów. W listopadzie 2016 roku, po rutynowym przy-



Rycina 1. Oś czasu opisująca przebieg choroby. FAP (*familial adenomatous polyposis*) — rodzinna polipowatość gruczolakowata

gotowaniu do zabiegu, wykonano całkowitą kolektomię. W obliczu napotkanego stanu miejscowego zdecydowano o poszerzeniu zakresu operacji i wykonano totalną resekcją jelita grubego z siecią większą, a także w akcie brzuszno-krokowym odbytnicę z guzem, macicę, część tylnej ściany pochwy wraz z lewymi przydatkami i przymaciczem. Dodatkowo w czasie operacji usunięto guzki na lewym i prawym płacie wątroby oraz jednocześnie pobrano adekwatne wycinki do badania histopatologicznego. Wytworzono końcową ileostomię.

Śródoperacyjnie stwierdzono guz o wymiarach 8 cm × 8 cm, na granicy esicy i odbytnicy, naciekający tylną ścianę macicy, tylną ścianę pochwy, przydatki i przymacicze lewe. W całej okrężnicy (szczególnie we wstępnicy i zstępnicy) badalne były liczne polipy o wielkości 1–3 cm (ryc. 2). W obrębie jamy brzusznej stwierdzono liczne odległe zmiany przerzutowe.

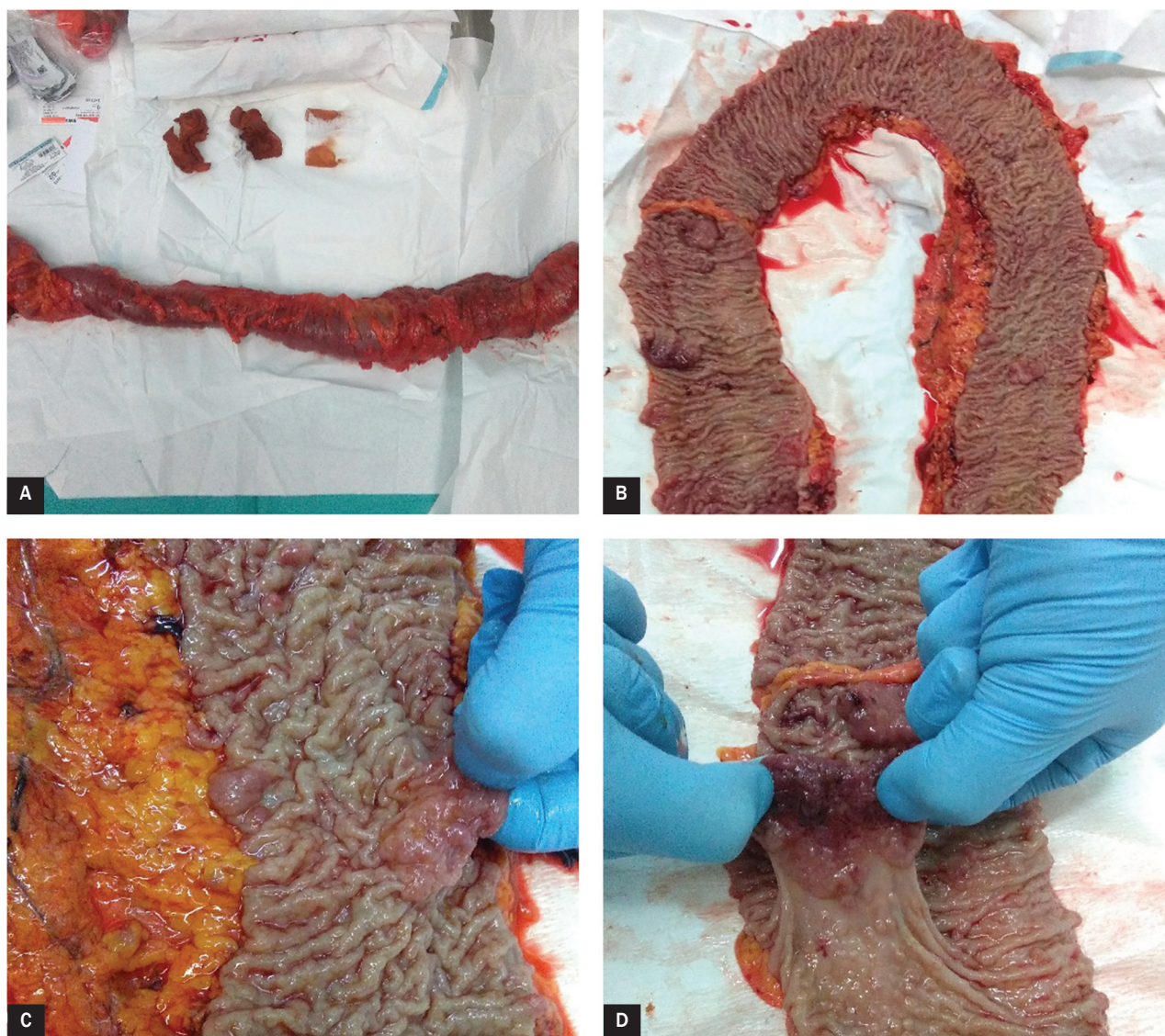
W badaniu histopatologicznym stwierdzono gruczolakoraka odbytnicy pT4bN1cM1 o stopniu złośliwości G3. W resekowanych fragmentach sieci większej, lewego i prawego płata wątroby oraz okolicy narządu rodnego w badaniu mikroskopowym uwidoczniono liczne zmiany przerzutowe. Wycinki polipów — *adenoma tubulare high grade dysplasia* oraz *adenocarcinoma necrosis*.

Pacjentka została skierowana do dalszego nadzoru onkologicznego, jednak ze względu na zaawansowanie choroby nowotworowej jej stan ulegał stopniowemu pogorszeniu pomimo wdrożonego leczenia onkologicznego. Zmarła rok od operacji.

Dyskusja

Zgodnie z dostępnymi danymi statystycznymi pacjentka, której przypadek jest tematem tej pracy, była w odpowiednim wieku, aby poddać się postępowaniu chirurgicznemu [14]. Ryzyko rozwoju raka okrężnicy i odbytnicy (CRC, *colorectal cancer*) było u niej minimalne [15]. Rosło ono wykładniczo aż do chwili, kiedy chora zgłosiła się ponownie do szpitala po 12 latach od ustalenia rozpoznania. Można przypuszczać, że gdyby w chwili diagnozy zdecydowała się na proponowane leczenie, nie doszłoby do transformacji nowotworowej w okrężnicy i zmian przerzutowych. Należy zatem zadać sobie pytanie, czy można było wpłynąć na decyzję pacjentki? Z pewnością duży wpływ na odmowę miała wizja życia ze ileostomią w przypadku całkowitej kolektomii bez

rekonstrukcji przewodu pokarmowego, a także wiążące się z nią komplikacje, takie jak martwica okołostomijna, zwężenie stomii, wypadanie stomii czy przepuklina okołostomijna. Zaburzenia psychospołeczne u pacjentów ze stomią są powszechne. Najczęstsze z nich to lęk, depresja, zły obraz ciała, zaburzenia funkcji seksualnych, zaburzenia relacji społecznych [16]. Szacuje się, że problemy w tej grupie chorych będą się pogłębiać. Większość pacjentów w chwili rozpoznania FAP to ludzie bardzo młodzi, często nastoletni. Dla młodego człowieka dobrowolne zdecydowanie się na tak radykalną zmianę w życiu stanowi bardzo poważne wyzwanie. Należy uświadamiać chorych, że w przypadku braku możliwości przeprowadzenia IRA i IPAA wyłonienie stomii ma charakter ratujący życie i rezygnacja z tej formy leczenia wpłynie bardzo niekorzystnie na ich dalsze rokowanie. Odpowiednio wczesne ustalenie rozpoznania i pełna współpraca pacjenta z chirurgiem stwarza możliwość leczenia mniej inwazyjnego. Jeśli to tylko możliwe, należy zaproponować pacjentom IRA i IPAA, co daje realne możliwości leczenia mniej okaleczającego. Zespolenie krętniczo-odbytnicze zapewnia dobry rezultat funkcjonalny, a także wiąże się z niskim ryzykiem komplikacji nieonkologicznych [10]. W wielu badaniach wykazano jednak, że oszczędzanie odbytu u chorych z FAP wiąże się z 15–40-procentowym ryzykiem rozwinięcia raka odbytnicy. Fernandez i wsp. wykazali taką częstość zapadalności na raka jelita grubego u swoich pacjentów po 25 latach od przeprowadzenia IRA [17]. Z tego powodu u wielu spośród tych pacjentów konieczna jest reoperacja. Metodą stanowiącą kompromis między całkowitą kolektomią z wyłonieniem stomii a IRA jest IPAA. Pozwala ona na zachowanie ciągłości analnej (*IPAA preserves anal continence*) bez konieczności wytworzenia ileostomii. Wiąże się także z mniejszym ryzykiem rozwoju polipów i transformacji nowotworowej w obrębie zbiornika jelitowego. Wszystkie 3 metody mogą zostać wykonane za pomocą techniki otwartej i laparoskopowej, a także z wykorzystaniem robotów chirurgicznych, takich jak da Vinci. Technika laparoskopowa ze względu na znacznie mniejszą inwazyjność i krótszy okres rekonwalescencji jest złotym standardem w ośrodkach wysokospecjalistycznych. Należy jednak mieć na uwadze, że jej nauka jest trudniejsza, a sama procedura jest znacznie bardziej wymagająca [18]. Z tego powodu nie jest ona wykonywana w wielu ośrodkach. Również dostępność



Rycina 2. Obraz jelita grubego po całkowitej kolektomii. Widoczne liczne polipy oraz zmiana guzowata

chirurgii robotowej stanowi główny powód braku możliwości zaproponowania tej metody pacjentom. Wczesne powikłania pooperacyjne w metodzie IPAA występują w około 33%, późne natomiast w 29,1% przypadków. Śmiertelność jest znikoma — 0,1%. Reoperacje wykonuje się niezwykle rzadko — w 1,2% [19]. Pomimo wyższej jakości życia u pacjentów leczonych za pomocą IRA i IPAA kolektomia z wyłonieniem ileostomii wciąż jest najczęściej wykonywaną procedurą chirurgiczną u pacjentów z FAP w Polsce. Ma to związek z najniższym ryzykiem rozwoju choroby nowotworowej, a także z tym, że jest to metoda najmniej wymagająca technicznie od operatora. W połączeniu z wykonywaniem diagnostycznej kolonoskopii w grupach ryzyka mogą wiązać się ze zmniejszoną śmiertelnością z powodu raka jelita grubego [20]. Pacjentka, której przypadek jest tematem tej pracy, jako że jej krewni I° oraz II° chorowali na FAP, należała do tej grupy. Osoba z tak wysokim ryzykiem rozwoju FAP powinna już jako dziecko zostać wpisana do krajowego rejestru pacjentów z FAP. Prowadzenie

rejestrów wpływa na poprawę wskaźnika rozpoznawania FAP i zmniejszenie częstotliwości występowania CRC [21].

Wnioski

Leczenie chirurgiczne z powodu 100-procentowego ryzyka rozwoju raka jelita grubego u chorych z FAP jest jedyną szansą na uniknięcie choroby nowotworowej. Każdemu pacjentowi z FAP należy przedstawić zarówno zalety, jak i wady mniej radykalnych metod oszczędzających odbytnicę (jak IRA) lub pozwalających na zachowanie ciągłości analnej (jak IPAA). Należy zintensyfikować działania edukacyjne wśród tej grupy chorych, które miałyby na celu zwiększenie ich wiedzy i świadomości dotyczącej przede wszystkim odległych konsekwencji choroby. Należy położyć większy nacisk na szkolenia młodych chirurgów z technik takich jak IPAA czy IRA, ale również małoinwazyjnych, aby zapewnić pacjentom większą swobodę i bezpieczeństwo w wyborze metody

leczenia. Należy usprawnić działanie rejestru pacjentów z FAP w celu koordynowania opieki — rejestry polipowatości poprawiają wyniki u pacjentów z FAP poprzez zwiększenie wskaźnika rozpoznawalności FAP i zmniejszenie częstości występowania CRC.

Conflict of interest

None declared

Piśmiennictwo

1. Kalady MF, Church JM. Prophylactic colectomy: Rationale, indications, and approach. *J Surg Oncol.* 2015; 111(1): 112–117, doi: [10.1002/jso.23820](https://doi.org/10.1002/jso.23820), indexed in Pubmed: [25418116](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25418116/).
2. Familial Adenomatous Polyposis [Internet]. *Cancer. Net.* 2021 [dostęp 22 lipiec 2021]. Dostęp: <https://www.cancer.net/cancer-types/familial-adenomatous-polyposis>.
3. Aretz S, Stienen D, Uhlhaas S, et al. Large submicroscopic genomic APC deletions are a common cause of typical familial adenomatous polyposis. *J Med Genet.* 2005; 42(2): 185–192, doi: [10.1136/jmg.2004.022822](https://doi.org/10.1136/jmg.2004.022822), indexed in Pubmed: [15689459](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15689459/).
4. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis.* 2009; 4: 22, doi: [10.1186/1750-1172-4-22](https://doi.org/10.1186/1750-1172-4-22), indexed in Pubmed: [19822006](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19822006/).
5. Giardiello FM, Offerhaus GJ, Lee DH, et al. Increased risk of thyroid and pancreatic carcinoma in familial adenomatous polyposis. *Gut.* 1993; 34(10): 1394–1396, doi: [10.1136/gut.34.10.1394](https://doi.org/10.1136/gut.34.10.1394), indexed in Pubmed: [8244108](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8244108/).
6. Giardiello F, Offerhaus G, Krush A, et al. Risk of hepatoblastoma in familial adenomatous polyposis. *J Pediatr.* 1991; 119(5): 766–768, doi: [10.1016/s0022-3476\(05\)80297-5](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(05)80297-5), indexed in Pubmed: [1658283](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1658283/).
7. Stjepanovic N, Moreira L, Carneiro F, et al. ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Hereditary gastrointestinal cancers: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol.* 2019; 30(10): 1558–1571, doi: [10.1093/annonc/mdz233](https://doi.org/10.1093/annonc/mdz233), indexed in Pubmed: [31378807](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31378807/).
8. Liang J, Church JM. Rectal cancers in patients with familial adenomatous polyposis. *Fam Cancer.* 2013; 12(4): 749–754, doi: [10.1007/s10689-013-9656-5](https://doi.org/10.1007/s10689-013-9656-5), indexed in Pubmed: [23677695](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23677695/).
9. Kim B, Giardiello FM. Chemoprevention in familial adenomatous polyposis. *Best Pract Res Clin Gastroenterol.* 2011; 25(4-5): 607–622, doi: [10.1016/j.bpg.2011.08.002](https://doi.org/10.1016/j.bpg.2011.08.002), indexed in Pubmed: [22122775](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22122775/).
10. Hurlstone DP, Saunders BP, Church JM. Endoscopic surveillance of the ileoanal pouch following restorative proctocolectomy for familial adenomatous polyposis. *Endoscopy.* 2008; 40(5): 437–442, doi: [10.1055/s-2007-995655](https://doi.org/10.1055/s-2007-995655), indexed in Pubmed: [18398783](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18398783/).
11. Aihara H, Kumar N, Thompson CC. Diagnosis, surveillance, and treatment strategies for familial adenomatous polyposis: rationale and update. *Eur J Gastroenterol Hepatol.* 2014; 26(3): 255–262, doi: [10.1097/MEG.000000000000010](https://doi.org/10.1097/MEG.000000000000010), indexed in Pubmed: [24161962](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24161962/).
12. Andrews L, Mireskandari S, Jessen J, et al. Impact of familial adenomatous polyposis on young adults: quality of life outcomes. *Dis Colon Rectum.* 2007; 50(9): 1306–1315, doi: [10.1007/s10350-007-0259-9](https://doi.org/10.1007/s10350-007-0259-9), indexed in Pubmed: [17665263](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17665263/).
13. Gupta S, Provenzale D, Regenbogen SE, et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Version 3.2017. *J Natl Compr Canc Netw.* 2017; 15(12): 1465–1475, doi: [10.6004/jnccn.2017.0176](https://doi.org/10.6004/jnccn.2017.0176), indexed in Pubmed: [29223984](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29223984/).
14. Syngal S, Brand RE, Church JM, et al. American College of Gastroenterology. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol.* 2015; 110(2): 223–62; quiz 263, doi: [10.1038/ajg.2014.435](https://doi.org/10.1038/ajg.2014.435), indexed in Pubmed: [25645574](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25645574/).
15. Vasen HFA, Möslein G, Alonso A, et al. Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP). *Gut.* 2008; 57(5): 704–713, doi: [10.1136/gut.2007.136127](https://doi.org/10.1136/gut.2007.136127), indexed in Pubmed: [18194984](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18194984/).
16. Ayaz-Alkaya S. Overview of psychosocial problems in individuals with stoma: A review of literature. *Int Wound J.* 2019; 16(1): 243–249, doi: [10.1111/iwj.13018](https://doi.org/10.1111/iwj.13018), indexed in Pubmed: [30392194](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30392194/).
17. Cordero Fernández C, Pizarro Moreno A, Garzón Benavides M, et al. [Follow-up after surgical treatment of patients with familial adenomatous polyposis: results in a southern Spanish population]. *Rev Esp Enferm Dig.* 2007; 99(8): 440–445, doi: [10.4321/s1130-01082007000800003](https://doi.org/10.4321/s1130-01082007000800003), indexed in Pubmed: [18020859](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18020859/).
18. van Duijvendijk P, Slors JF, Taat CW, et al. Functional outcome after colectomy and ileorectal anastomosis compared with proctocolectomy and ileal pouch-anal anastomosis in familial adenomatous polyposis. *Ann Surg.* 1999; 230(5): 648–654, doi: [10.1097/0000658-199911000-00006](https://doi.org/10.1097/0000658-199911000-00006), indexed in Pubmed: [10561088](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10561088/).
19. Fazio VW, Kiran RP, Remzi FH, et al. Ileal pouch anal anastomosis: analysis of outcome and quality of life in 3707 patients. *Ann Surg.* 2013; 257(4): 679–685, doi: [10.1097/SLA.0b013e31827d99a2](https://doi.org/10.1097/SLA.0b013e31827d99a2), indexed in Pubmed: [23299522](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23299522/).
20. Nishihara R, Wu K, Lochhead P, et al. Long-term colorectal-cancer incidence and mortality after lower endoscopy. *N Engl J Med.* 2013; 369(12): 1095–1105, doi: [10.1056/NEJMoa1301969](https://doi.org/10.1056/NEJMoa1301969), indexed in Pubmed: [24047059](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24047059/).
21. Hyer W, Cohen S, Attard T, et al. Management of Familial Adenomatous Polyposis in Children and Adolescents: Position Paper From the ESPGHAN Polyposis Working Group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2019; 68(3): 428–441, doi: [10.1097/MPG.0000000000002247](https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000002247), indexed in Pubmed: [30585891](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30585891/).

Adres do korespondencji:

Maciej Gancarczyk
Zakład Pielęgniarstwa Chirurgicznego i Propedeutyki Chirurgii,
Katedra Chirurgii Ogólnej, Kolorrektalnej i Urazów Wielonarządowych,
Wydział Nauk o Zdrowiu w Katowicach,
Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
ul. Żeromskiego 7, 41–902 Bytom
tel.: +48 660 293 334
e-mail: maciej.gancarczyk@gmail.com

Praca wpłynęła do Redakcji: 18.08.2021 r.