



doi:10.3978/j.issn.1005-6947.2015.03.029
http://dx.doi.org/10.3978/j.issn.1005-6947.2015.03.029
Chinese Journal of General Surgery, 2015, 24(3):449-451.

· 临床报道 ·

黑斑息肉综合征的诊治分析

王辉, 孟松, 李超, 朱孝成, 徐为, 宋军

(徐州医学院附属医院 胃肠外科, 江苏 徐州 221002)

摘要

目的: 探讨黑斑息肉综合征的临床特点及诊治方法。

方法: 回顾性分析近5年来收治的4例黑斑息肉综合征患者的临床资料。

结果: 4例患者均有口唇、颊黏膜等部位黑色素沉着斑, 并有多发胃肠道息肉。临床表现以腹痛、便血为主。3例行小肠部分切除术+肠息肉切除术, 1例行内镜下息肉摘除术。

结论: 黑斑息肉综合征患者易合并息肉相关并发症, 且增加恶性肿瘤风险, 应密切随访, 手术和内镜切除是治疗的主要方法。

关键词

黑斑息肉病 / 外科学; 肠息肉

中图分类号: R574.3

黑斑息肉综合征, 又称为Peutz-Jeghers综合征 (Peutz-Jeghers syndrome, PJS), 我院于2008—2013年共收治4例该病患者, 现将其临床病理资料和诊疗结果总结如下。

1 临床资料

1.1 一般资料

本组4例患者, 女性1例, 男性3例, 年龄

14~33岁, 有家族史1例。该组女性患者既往因2次肠套叠在外院行2次肠切除术。1例患者既往行内镜下息肉切除术 (表1)。

1.2 临床表现

本组4例患者就诊时均有口唇黏膜、手掌及足掌多个深浅不一、大小不等黑色素斑; 全部患者均具有腹痛症状, 便血者2例; 合并肠梗阻者3例, 均为肠套叠所致。

表1 4例黑斑息肉综合征患者临床资料

序号	性别	年龄(岁)	腹痛	肠梗阻	便血	内镜下息肉切除	手术次数	肠切除
1	女	18	(+)	(+)	(+)	(-)	3	(+)
2	男	14	(+)	(+)	(-)	(-)	1	(+)
3	男	21	(+)	(+)	(-)	(-)	1	(+)
4	男	33	(+)	(-)	(+)	(+)	0	(-)

1.3 治疗

急诊行剖腹探查术3例, 术中均见小肠套叠、套叠小肠均缺血坏死, 其中1例患者小肠及结肠散在大量息肉, 直径在0.5~2 cm之间; 2例患者仅小肠散在大量息肉, 直径在1~3 cm之间; 3例患者

均行小肠部分切除术+肠息肉摘除术。1例患者行内镜下肠息肉摘除术+胃镜下胃息肉摘除术, 该患者共摘除息肉15枚, 直径约0.3~2 cm; <0.5 cm息肉, 用高频电灼烧切除; 0.5~1.5 cm息肉, 用圈套器电凝切除; 1.5~2 cm息肉, 用圈套器高频电凝切除, 并上钛夹夹闭创面。

1.4 病理检查

4例患者均行病理检查, 小肠错构瘤性息肉3例; 结肠混合型息肉 (腺瘤性及增生性)、胃增生性息肉1例。

收稿日期: 2014-12-01; 修订日期: 2015-02-23。

作者简介: 王辉, 徐州医学院附属医院住院医师, 主要从事胃肠道肿瘤方面的研究。

通信作者: 宋军, Email: songjunwk@yahoo.com.cn

2 讨论

PJS是一种常染色体显性遗传性疾病,具有皮肤黏膜色素沉着、胃肠道多发性息肉及家族遗传倾向三大特征。临床较罕见,发病率约1:200 000~1:50 000^[1]。近年来研究发现PJS的发病是由定位于染色体19p13.3上的STK11基因的突变造成的^[2-3]。

皮肤黏膜色素沉着最具临床特征,好发部位是口唇和颊黏膜,直径常<5 mm,黑斑的大小、数目、颜色可随年龄而变化。除了颊黏膜的色素斑外,身体其他部位的色素斑在进入青春期后会逐渐消退。PJS是常染色体显性遗传病,外显率高达90%。约有60%的PJS患者具有明确或可疑的家族史。

胃肠道息肉分布于全胃肠道,最常见于小肠(96%),其次是大肠和胃。息肉大小数目不等,分布不均。患者多在10~20岁出现腹痛、血便、肠梗阻、贫血、肠套叠等症状,症状由于息肉引起。随着对PJS研究增多,人们发现PJS息肉多为错构瘤性息肉,其可通过错构瘤-腺瘤-腺癌途经和de novo的恶变途经,引起癌变^[4]。研究^[5-6]发现,PJS患者发生肿瘤的风险是正常人的9~18倍,其除了增加胃肠道恶性肿瘤的风险,身体其他器官发生恶性肿瘤的可能性亦明显增加,如乳腺、胰腺、子宫等。You等^[7]认为肿瘤恶变是PJS患者死亡的主要原因。

本病目前尚无有效的根治办法,治疗主要以对症治疗为主。其中,切除胃肠道息肉是治疗本病的关键。对体积较小的息肉可行内镜切除。目前双气囊小肠镜已成为诊断和治疗小肠息肉的金标准,其不仅可行全小肠的检查,还可以镜下切除息肉^[8]。此外,双气囊小肠镜还应用于治疗小肠套叠^[9]。如出现肠梗阻、肠坏死、恶变或内镜下无法切除的息肉则应行手术治疗。手术的主要目的是解除梗阻,切除引起肠套叠的息肉或已坏死的肠管。本组3例患者至少行1次剖腹探查术,并行小肠部分切除术,今后可能再次行剖腹手术和肠切除术,反复的剖腹手术和肠切除会导致肠粘连、粘连性肠梗阻和短肠综合征,严重影响患者的生活质量。所以,笔者认为术中应尽可能切除诱发肠套叠、肠梗阻的息肉,延缓复发,并尽可能保留正常肠管。近年来,PJS药物治疗正在积极探索中。Udd等^[10]报道,环氧合酶2(COX-2)促

进PJS息肉的发生、发展,COX-2抑制剂可能用于抑制PJS息肉生长。Kuwada等^[11]研究发现,抑制mTOR信号通路的药物雷帕霉素可抑制PJS息肉生长。上述研究为药物治疗PJS提供一种可能,但仍有待进一步研究。

黑斑息肉综合征容易发生胃肠道息肉相关并发症(肠套叠、肠道出血、肠梗阻),且息肉有恶变倾向和易复发性,PJS患者的随访非常重要,除了定期复查胃肠镜,必要时还需行全身肿瘤检查,做到早期发现,早期治疗,以期提高患者预后。

参考文献

- [1] Giardiello FM, Trimbath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations[J]. Clin Gastroenterol Hepatol, 2006, 4(4):408-415.
- [2] Hearle N, Schumacher V, Menko FH, et al. STK11 status and intussusception risk in Peutz-Jeghers syndrome[J]. J Med Genet, 2006, 43(8):e41.
- [3] Wang Z, Chen Y, Wu B, et al. A novel mutation in STK11 gene is associated with Peutz-Jeghers syndrome in Chinese patients[J]. BMC Med Genet, 2011, 12:161. doi: 10.1186/1471-2350-12-161.
- [4] Taguchi T, Suita S, Taguchi S, et al. Peutz-Jeghers syndrome in children: high recurrence rate in short-term follow-up[J]. Asian J Surg, 2003, 26(4): 221-224.
- [5] van Lier MG, Wagner A, Mathus-Vliegen EM, et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations[J]. Am J Gastroenterol, 2010, 105(6):1258-1264.
- [6] Resta N, Pierannunzio D, Lenato GM, et al. Cancer risk associated with STK11/LKB1 germline mutations in Peutz-Jeghers syndrome patients: results of an Italian multicenter study[J]. Dig Liver Dis, 2013, 45(7):606-611.
- [7] You YN, Wolff BG, Boardman LA, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a study of long-term surgical morbidity and causes of mortality[J]. Fam Cancer, 2010, 9(4):609-616.
- [8] Kopáková M, Bures J, Ferko A, et al. Comparison of intraoperative enteroscopy and double-balloon enteroscopy for the diagnosis and treatment of Peutz-Jeghers syndrome[J]. Surg Endosc, 2010, 24(8):1904-1910.
- [9] Miura Y, Yamamoto H, Sunada K, et al. Reduction of ileoileal intussusception by using double-balloon endoscopy in Peutz-Jeghers syndrome (with video)[J]. Gastrointest Endosc, 2010, 72(3):658-659.
- [10] Udd L, Katajisto P, Rossi DJ, et al. Suppression of Peutz-Jeghers