

• 短篇报道 •

文章编号: 1002 - 0217(2017)03 - 0303 - 03

Peutz - Jeghers 综合征行全结肠切除 1 例

黄 凯, 吴泽晖, 蒋大平, 徐华平, 赵国海

(皖南医学院第一附属医院 弋矶山医院 胃肠外科, 安徽 芜湖 241001)

【摘要】目的: 提高对 Peutz-Jeghers 综合征(PJS)的临床手术方式的认知。方法: 对我院明确诊断的 1 例 PJS 的临床资料进行回顾性分析。结果: 本例发现黑色素斑, 肠镜示大肠多发息肉, 并有家族聚集现象, 行全结肠切除后, 治疗效果良好。结论: PJS 患者息肉巨大者, 息肉癌变可能性大, 对于有癌变倾向者, 手术干预效果确切。

【关键词】Peutz-Jeghers 综合征; 全结肠切除; 手术方式

【中图分类号】R 656.6 **【文献标志码】**A

【DOI】10.3969/j.issn.1002-0217.2017.03.032

Peutz-Jeghers 综合征 (Peutz-Jeghers syndrom, PJS) 即黑斑息肉综合征, 是一种有癌症倾向的常染色体显性遗传病, 临床上少见, 任何年龄均可发病, 以青少年多发, 具有皮肤黏膜特定部位的色素斑、胃肠道多发息肉及常染色体显性遗传三种特征性表现, 需手术治疗情况较多, 但行全结肠切除病例较少, 现报道在我院明确诊断 PJS 行全结肠切除治疗 1 例。

1 病例资料

患者, 男, 39 岁, 大便带血伴腹胀 1 个月余就诊。于 2015 年 6 月 24 日住院。患者入院前 1 个月因大便带血伴腹胀不适, 就诊于安庆市第一人民医院, 行肠镜检查 (20150523): 回盲部见一柱状增生病灶, 长约 4.0 cm, 结肠肝曲 3.0 cm 增生病灶, 乙状结肠见一长约 2.5 cm 增生病灶, 全结肠见多发息肉样增生, 直径 0.5 ~ 1.5 cm, 黏膜充血水肿, 无糜烂及出血, 未见溃疡, 考虑结肠炎症、结肠息肉病; 肠镜病理示: 大肠黏膜慢性炎, 个别腺体上皮呈乳头样增生; 南京军区南京总医院肠镜示: 结肠多发息肉 (PJS), 见图 1、2。患者要求行手术治疗, 来我院门诊, 拟“结肠息肉, PJS”收住我院。

患者于约三十年前行腹部手术, 具体不详。患者兄弟 5 人, 仅其一人发病, 其兄弟子女均未发病, 患者父亲有口周皮肤黏膜色素沉着, 28 岁死于不明原因“腹痛”, 患者大女儿 12 岁未发病, 小女儿现 7 岁, 已有口周皮肤黏膜色素斑, 未行胃镜、肠镜等相

关检查。患者祖父母未追溯到相关病史。

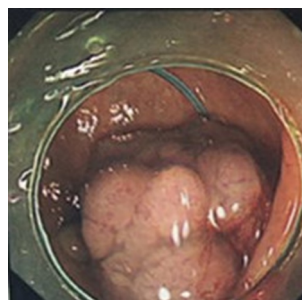


图 1 升结肠息肉约 3.0 cm x 4.0 cm

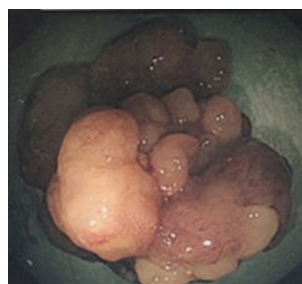


图 2 结肠肝曲息肉约 3.0 cm x 3.0 cm

入院体检: 神清, 精神可, 轻度贫血貌, 结膜稍苍白, 口周及唇处均可见散在的黑色斑点, 大小不一, 不高出皮肤黏膜, 压之不褪色, 腹软, 下腹稍膨隆, 无压痛, 无反跳痛, 无肌紧张, 肝脾肋下均未触及。

入院予以积极完善术前检查, 腹部增强 CT 示: 结肠部分肠壁增厚 (见图 3), 无明显手术禁忌, 于 2015 年 6 月 30 日在全麻下行剖腹探查术, 术中见小肠轻度扩张, 距离屈氏韧带约 50 cm 处及 80 cm

收稿日期: 2016-10-19

作者简介: 黄 凯 (1990-) 男, 2014 级硕士研究生, (电话) 18895326574, (电子信箱) huangkai4075@163.com;

赵国海, 男, 主任医师, 硕士生导师, (电子信箱) zhaoguohai@vip.tom.com 通信作者。

处可及较大息肉,回盲部、横结肠、直肠乙状结肠交界处可及多枚较大息肉,部分小肠粘连,分离粘连后行全结肠切除加小肠、直肠息肉摘除+末端回肠直结肠吻合术,术后病理提示:回盲部见一6.0 cm×3.0 cm×2.0 cm大小菜花样肿物,距回盲部约9.5 cm处升结肠见一体积约5.5 cm×3.5 cm×2.5 cm隆起肿物,余肠管见数十枚息肉样隆起,镜检符合P-J息肉;小肠息肉病理考虑绒毛状腺瘤;直肠息肉呈管状腺瘤(见图4)。术后出现吻合口瘘,予以积极引流、抗炎、补液、营养支持等对症处理,后痊愈出院,至今仍在随访。



图3 CT示部分结肠肠壁增厚

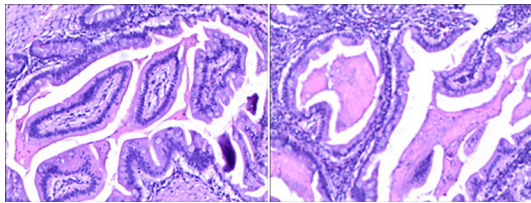


图4 术后病理示符合P-J息肉

2 讨论

PJS是一种常染色体显性遗传病,于1921年由Peutz提出,并由Jeghers于1949年详细阐述,男女发病率无明显差异,其通过单个显性多效基因STK11遗传,外显率较高,主要由定位于染色体19p13.3上的STK11基因的突变造成的^[1],STK11蛋白由三个主要区域构成:N-末端的非催化结构域、激酶催化区域以及C-末端的非催化调节域,N-末端包括核定位信号;其中激酶催化区域由STe20-Related Adaptor(STRAD)和支架蛋白25(MO25)组成,并保持此区域活性,PJS患者大多数因位于催化区域的激酶功能失调,从而导致STK11功能障碍。

本病临床无特异性症状,患者常以腹痛、腹胀、腹泻、便血等症状就诊,另外PJS可有色素沉着和胃肠道息肉两大特征性表现。色素沉着多为棕色或黑褐色,主要发生于面部、口周、颊黏膜、手指、脚趾和足底部,可出现于任何年龄,色素沉着多于婴幼儿期出现,青春期达到高峰,有些患者于30岁后逐渐减退或消失;胃肠道息肉常呈多发性,遍及整个消化

道,小肠多见,占64%,罕见于泌尿生殖道,息肉大小、形态各异,表面光滑,质硬,蒂长短不一,个别息肉无明显蒂表现,较大息肉可呈菜花样改变。

目前治疗PJS的目标是清除息肉,但在临床过程中,做到彻底清除息肉难度较大,因息肉遍及全消化道,无法简单的行肠段切除,往往需要多种方法联合以致达到效果,在行息肉切除的同时需要注意息肉的位置、数目、大小、分布、性质,以及患者的症状,甚至病情的轻重缓急。内镜治疗包括胶囊内镜、双气囊小肠镜等,内镜对患者息肉检出率较高,也有小肠镜联合腹腔镜行肠段切除相关报告,其临床应用价值较大^[2-4];单纯内镜多为检查手段,其治疗效果欠佳。

然而,出现急性肠梗阻、肠套叠以及消化道大出血时应首选外科手术;对于腹痛、腹胀反复发作伴黏液性血便,或因慢性出血所致重度贫血也需临床手术干预;息肉直径>2.0 cm大小的病例需早期手术;对于胃十二指肠、结直肠内的息肉应尽早切除,以免发生癌变。临床手术方式的选择多种多样,内镜可以切除的病例应首选内镜下切除,日本Miyachi T等认为在行肠套叠手术时力求尽可能切除肠道息肉为主^[5],从而达到减少肠道并发症的可能,Wang H等也认为在内镜下尽可能切除肠息肉可减少手术外科手术的频率^[6],但临床病例往往难以在内镜下完全切除;对于在内镜下切除有困难的病例,需剖腹手术,对于小肠局部息肉,可行小肠切开息肉摘除术,由于错构瘤性息肉是胃肠道弥漫性病变,不主张行预防性结肠切除术,同时原则上不行病变器官或肠管的切除,以减少消化道功能障碍可能。

目前治疗PJS的药物主要为非甾体类抗炎药塞来昔布和哺乳动物雷帕霉素靶蛋白(mammalian target of rapamycin,mTOR)抑制剂即雷帕霉素(Rapamycin)及其衍生物加来曲唑(temsirolimus,CCI-779)等药物^[7],虽FDA已批准CCI-779用于晚期肾癌的治疗,但对于PJS的临床效果估计仍不详。

综上所述,PJS为临床罕见疾病,其治疗手段目前仍无标准,单纯在内镜下行息肉切除或因外科急诊就诊的急性肠梗阻及急性肠套叠较多见,目前多以手术解除梗阻及套叠复位,临床难以评判其标准,所以对于临床医师在急症的过程中尽可能切除肠息肉,本例患者行全结肠切除切实可行,减少了患者因息肉所致肠道并发症带来的外科手术干预,特别对于临床疑似癌变或癌变早期均有考虑行肠段切除的必要,特别指出PJS患者息肉癌变率较高,发病年龄轻,分化低,手术行肠段切除一方面能避免息肉所致

并发症的发生,另一方面可最大程度降低癌变可能,这就要求我们在临床诊治过程中尽可能提高患者生活质量的同时,降低肿瘤发生的可能。

【参考文献】

[1] 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.

[2] CHEN YONG ,LUO XIAOYE ,PAN FENG *et al.* Single-balloon Enteroscopy Combining with Enterectomy for the Treatment of Patients with Peutz-Jeghers Syndrome[J]. Journal of Chinese Oncology 2014 20(7) :610 -612.

[3] KORSSE SE ,DEWINT P ,KUIPERS EJ *et al.* Small bowel endoscopy and Peutz-Jeghers syndrome[J]. Best Pract Res Clin Gastroenterol 2012 26(3) :263 -278.

[4] TORRONI F ,ROMEO E ,REA F *et al.* Conservative approach in Peutz-Jeghers syndrome: Single-balloon enteroscopy and small bowel polypectomy[J]. World J Gastrointest Endosc 2014 6(7) :318 -323.

[5] MIYACHI T ,TANAKA N ,ENDO K *et al.* A case of Peutz-Jeghers syndrome with repeated small intestinal intussusception successfully treated by intraoperative endoscopic polypectomy [J]. Nihon Shokakibyo Gakkai Zasshi 2013 ,110: 1014 -1021.

[6] WANG H ,LUO T ,LIU WQ *et al.* Clinical presentations and surgical approach of acute intussusception caused by Peutz-Jeghers syndrome in adults[J]. J Gastrointest Surg 2011 ,15: 2218 -2225.

[7] KUWADA SK ,BUR R. A rationale for mTOR inhibitors as chemoprevention agents in Peutz-Jeghers syndrome [J]. Fam Cancer , 2011 ,10(3) :469 -472.

• 短篇报道 •

文章编号: 1002 -0217(2017) 03 -0305 -02

跨右侧小脑幕上下孤立性纤维瘤 1 例

钱冬喜,刘俊,徐善水,毛捷

(皖南医学院第一附属医院 弋矶山医院 神经外科,安徽 芜湖 241001)

【摘要】目的:探讨颅内孤立性纤维瘤的临床诊断和治疗。方法:回顾性分析 1 例确诊为颅内孤立性纤维瘤患者的病例资料。结果:根据患者病史、体格检查及影像学资料初步诊断为右侧小脑幕缘上下沟通性肿瘤,脑膜瘤可能。经手术全切,术后病理提示孤立性纤维瘤。讨论:颅内孤立性纤维瘤是神经外科一种少见病变,其诊断较为困难,确诊依赖病理检查,治疗以手术全切为主。

【关键词】颅内;孤立性纤维瘤;诊断

【中图分类号】R 739.41 【文献标志码】A

【DOI】10.3969/j.issn.1002-0217.2017.03.033

孤立性纤维瘤(solitary fibrous tumors,SFTs)是一种少见的梭形细胞肿瘤,1931年由Klemperer等^[1]首次提出。此类肿瘤好发于胸膜腔,胸膜外其他组织也可发生。大多数SFTs表现为良性或交界性,恶性较少见。中枢神经系统的SFTs相对少见,现将我科收治的1例颅内孤立性纤维瘤病例报道如下。

1 临床资料

患者男性,38岁,因“头晕2月伴行走不稳半月余”入院,查体:神志清楚,步态不稳,指鼻试验和跟

膝胫试验弱阳性,闭目难立征阳性。头颅MRI平扫+增强提示:跨右侧小脑幕缘上下见到一不规则行团块状等T1、长T2异常混杂信号影,增强后病灶明显不均匀强化,大小约3.2cm×3.0cm×3.6cm。邻近右侧小脑、桥脑、中脑和第四脑室受压变形。MRI诊断为跨右侧小脑幕上下异常占位灶,考虑脑膜瘤可能,其他待排。

术前诊断为“右侧小脑幕缘上下沟通性肿瘤,考虑脑膜瘤”,完善术前检查,排除手术禁忌,在全麻下行“右侧小脑幕缘上下沟通性肿瘤显微切除术”。手术全切,术中见肿瘤自小脑幕裂孔突入幕

收稿日期:2016-11-12

作者简介:钱冬喜(1991-),男,2015级硕士研究生,(电话)18226798632,(电子信箱)qiandx2015@163.com;

毛捷,男,副主任医师,副教授,硕士生导师,(电子信箱)myw921@yahoo.com,通信作者。