

# 儿童黑斑息肉综合征合并肠套叠临床手术治疗的<sup>原则分析</sup>

孙鑫鑫, 郝希伟\*

青岛大学附属医院, 山东 青岛

Email: \*hxw972@163.com

收稿日期: 2021年8月22日; 录用日期: 2021年9月12日; 发布日期: 2021年9月23日

## 摘要

目的: 探讨儿童黑斑息肉综合征合并肠套叠的临床手术治疗原则。方法: 回顾性分析近2个月来青岛大学附属医院小儿外科市南院区收治的2例黑斑息肉综合征合并肠套叠患儿的临床资料。结果: 2例均行急诊剖腹探查手术治疗, 均出现术后复套并再次行手术治疗, 再次手术中均出现迟发性肠坏死。结论: 儿童黑斑息肉综合征对术中可扪及的息肉及已经缺血即使恢复的肠段应及时给予切除。

## 关键词

儿童, 黑斑息肉综合征, 肠套叠, 治疗原则

# Analysis of the Principles of Clinical Surgical Treatment of Children with Peutz-Jeghers Syndrome with Intussusception

Xinxin Sun, Xiwei Hao\*

Affiliated Hospital of Qingdao University, Qingdao Shandong

Email: \*hxw972@163.com

Received: Aug. 22<sup>nd</sup>, 2021; accepted: Sep. 12<sup>th</sup>, 2021; published: Sep. 23<sup>rd</sup>, 2021

## Abstract

**Objective:** The objective is to explore the principles of clinical surgical treatment of children with

\*通讯作者。

**Peutz-Jeghers syndrome with intussusception. Methods:** It is a retrospective analysis of the clinical data of 2 children with Peutz-Jeghers syndrome and intussusception in the Pediatric Surgery District of Qingdao University Affiliated Hospital in the past 2 months. **Results:** Both cases underwent emergency laparotomy and exploratory surgery, and both had post-surgical cover and re-operation. Delayed intestinal necrosis occurred during the re-operation. **Conclusion:** Pediatric Peutz-Jeghers syndrome should be promptly removed for the polyps that can be palpated during the operation and the intestinal segment that has been ischemia even if it has recovered.

## Keywords

Children, Peutz-Jeghers Syndrome, Intussusceptions, The Principles of Clinical Surgical Treatment

Copyright © 2021 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

## 1. 引言

黑斑息肉综合征, 又称为 Peutz-Jeghers 综合征(Peutz-Jeghers syndrome, PJS), 是一种罕见的常染色体显性遗传病, 青少年多见, 未见性别及种族显著差异[1], 人群发生率为 1/29,000 至 1/120,000 [2]。该病第一次被具体描述是在 1986 年由伦敦的外科医生 Hutchinson 发起的, 后来 Peutz 专门研究了 7 例患者, 这 7 例患者均来自于一家三代人, 1949 年 Jeghers 又通过跟踪报道及搜集相关文献发现并系统分析了 30 例左右相同临床表现的患者, 证明该病为一种常染色体显性疾病, 并符合孟德尔遗传规律学。1954 年医学界将其命名为“Peutz-Jeghers syndrome, PJS”, 1997 年又通过基因连锁分析, 利用分子生物学技术明确了该综合征的致病基因。并定位于 19p113.3。本病以皮肤黏膜色素沉着和胃肠道多发性息肉为主要特征, 并伴有肠套叠、肠梗阻等一系列并发症, 由于我国经济水平、医疗水平及国人对疾病的认识不足, 造成该病误诊漏诊较多, 患者恶变及后期开腹手术较多。因此作者综合分析 2 例 PJS 患儿的临床资料, 以提高对该病的认知及诊疗水平, 做到早诊早治, 预防并发症的发生。

## 2. 资料与方法

### 2.1. 资料收集及方法

收集 2019 年 9 月~10 月青岛大学附属医院小儿外科收治的 2 例 PJS 并发肠套叠的住院患者, 2 例均年龄小于 14 岁的女童, 均行手术治疗。回顾性分析该 2 例 PJS 并发肠套叠患儿的诊断, 手术方案, 术后情况及预后情况。

### 2.2. 临床资料

第 1 例: 11 岁, 女童, 因“腹痛 1 天”就诊, 查体均见腹部持续性疼痛, 伴恶心、呕吐, 呕吐物为胃内容物, 口唇及指(趾)的斑片状黑色素斑。入院后完善超声提示: 考虑肠套叠, 给予空气灌肠整复后失败, 完善全腹 CT 提示: 腹部结肠肠管充气较多, 盆腔中部小肠多段肠腔内见小肠及肠系膜疝入, 呈“同心圆”征, 相应肠壁增厚明显, 周围脂肪间隙模糊。升结肠肠腔内见一软组织境界影, 界清, 长约 15 mm。考虑多段肠套叠(空肠)并相应肠壁水肿可能性大; 升结肠软组织结节, 必要时进一步检查; 部分结肠扩张、积气, 请结合临床。决定性手术探查, 术中见: 距回盲部约 20 cm 处, 肠套叠呈回回型, 套入部约 15 cm,

给予手法复位。距回盲部 35 cm 及 30 cm 处分别可触及一较大息肉, 分别约 2.0\*1.5 cm、1.5\*1.0 cm, 纵行切开系膜缘对侧小肠, 探查肠管内广泛息肉样改变, 不能全部切除, 与患儿家属沟通后, 尽可能切除切开肠管部位的息肉, 共 8 枚。手术结束后患儿病情反复, 复查 CT 见: 符合小肠术后改变, 可以小肠套叠伴梗阻。决定再次行手术治疗。再次手术探查见: 小肠广泛扩张、粘连, 回肠远端距回盲部约 7 cm 处可见套叠, 肠套叠呈回回型, 套入部大约 20 cm, 无法手法复位, 近端肠管紧邻套叠处可触及一枚息肉, 大小约 2\*2 cm, 近端肠管肠壁肥厚, 颜色略暗, 肠腔增宽, 直径约 3 cm, 行套叠部分及息肉肠管全部肠切除肠吻合。术后患儿自行至上级医院就诊。

第 2 例: 女童, 因“腹痛半天”入院, 入院后查体提示: 腹痛, 呈持续性, 阵发性加重, 以脐周为主, 伴呕吐 1 次, 为少量胃内容物, 外院超声提示: 考虑肠息肉、肠套叠, 我院完善 CT 提示: 节段性小肠旋涡改变, 似可见同心圆样结构, 肠壁水肿明显, 周围可见渗出, 近段小肠扩张积气积液。考虑节段性小肠改变, 可以肠扭转伴肠壁水肿, 不排除套叠及腹内疝可能, 请结合临床。给予空气灌肠后整复失败, 决定性手术探查, 术中探查见: 腹腔内大量血性渗液, 小肠扩张、水肿, 小肠自屈氏韧带远端约 90 cm 见小肠套叠, 近端肠管肠壁肥厚、水肿, 肠腔扩张增宽, 自肠套叠鞘部浆膜层破损处切开肠管减压, 见肠腔内大量血性渗液, 缓慢将套入部手法复位, 见套入部小肠长约 180 cm, 部分小肠浆肌层损伤, 小肠壁颜色暗红, 部分肠壁见红黑色斑点, 将肠套叠肠管热敷后, 肠管血运有所改善, 考虑受损肠管较多, 与患儿家属沟通后, 要求保留受损肠管, 套头部扪及两枚小肠息肉, 直径约 3 cm, 遂将肠息肉累及病变肠管约 30 cm 切除, 并行肠吻合术。术后患儿再次病情反复, 复查 CT 提示: 右下腹结肠内见旋涡状肠管影, 似可见同心圆结构, 内见脂肪影及肠系膜影, 近段小肠扩张积液。考虑腹部术后改变, 右下腹节段性肠管改变, 肠套叠并伴近段肠管梗阻可能性大, 请结合临床进一步检查: 腹腔积液。决定再次行手术开腹探查, 再次探查见: 吻合口通常, 未见明显吻合口瘘, 小肠自屈氏韧带远端 90 cm 处, 原手术近段吻合口远端, 首次肠套叠套入部肠管约 180 cm 小肠不同程度坏死, 部分肠壁呈灰绿色, 部分肠管呈黑红色与灰白色交替, 距回盲部约 50 cm 见新发肠套叠, 缓慢将套入部手法复位, 见肠套叠呈回回型, 套入部小肠大约 50 cm, 套头处可扪及肠腔息肉一枚, 大小约 3\*3\*2 cm。与患儿家属沟通病情后, 决定对坏死肠段及可扪及的所有肠息肉给予行完整切除术。术后患儿康复出院。

### 3. 总结

2 例均为急诊入院, 均经超声检查、空气灌肠及手术治疗证实为 PJS 并发肠套叠。2 例均伴有阵发性腹痛, 均口唇及指(趾)的斑片状黑色色素斑。均彩超超可见“同心圆征”, 空气灌肠均提示息肉形成。2 例术后复套均位于较大息肉处。2 例患儿首次术中观察套叠肠管复位后血运恢复, 但 2 次术后同一段肠管及息肉肠管均出现缺血、坏死, 并予以切除。

### 4. 讨论

黑斑息肉综合征(Peutz-Jeghers syndrome, PJS), 是由丝氨酸苏氨酸 11 (SKT11)的种系突变引起见综合征[3], 这是在 1998 年由 Hemminki 等人明确指出的, 但具体发病机制尚不明确[4], 研究表明, SKT11 基因的缺失与突变也是 PJS 患儿性肿瘤的重要原因[5] [6] [7] [8]。目前有证据表明, 该疾病基因是一种肿瘤抑制基因, SKT11 与大多数肿瘤一直基因相同, 内部区域分别为 C 端调控区域、N 端催化区域激酶及激酶催化区域, 共 9 个外显子及 11 个内含子。因此该基因功能的缺失与肿瘤的发生与发展密切相关。

该综合征有两大特征: 皮肤黏膜色素沉着和胃肠道多发性息肉, 色素沉着斑可能出现在嘴巴、鼻孔、眼睛、脸颊、舌头, 还可能出现在手及脚等部位; 息肉呈多发性, 大多数位于小肠, 其次是结肠和胃[9], 组织病理学大多数表现为错构瘤, 其特征是包绕并构成腺体的平滑肌层增生, 并且由于扭转和阻塞, 息

肉上皮组织被插入黏膜肌层上方, 从而形成错构瘤。光镜下以腺管上皮细胞增生为主[10], 临床上常因肠管内息肉的增长而并发肠套叠、肠梗阻及肠坏死等表现为腹痛、腹胀及贫血而进行诊疗[11]。部分人认为, 小肠息肉无论数量多少, 若未出现急腹症, 不必行手术治疗, 以避免影响消化及吸收功能, 若进行手术治疗, 也是本文重点探讨的治疗原则, 对较大的孤立息肉可行息肉摘除, 密集于某一肠段的息肉可进行肠切除肠吻合[9], 就以上 2 例病例分析, 患儿均出现术后迟发肠坏死, 再次手术术中提示坏死肠管与首次术中缺血后恢复的肠管位置一致, 所以笔者认为为避免患儿再次手术, 在首次手术治疗中应该彻底清除息肉及切除缺血即使恢复的肠段。但术中也应注意不能为追求一味切除问题肠管, 而过度切除肠管造成术后医源性短肠综合征及因多段切除而出现肠痿、肠梗阻等术后并发症[12]。

综上, 首先 PJS 患儿出现肠套叠或肠梗阻等急腹症时应尽快进行手术治疗, 其次手术过程中应对术中可扪及息肉均予以完整全部切除, 而重要的也是本文重点强调的是对术中因肠套叠导致的缺血即使恢复的肠管也应给予切除, 因为该段肠管就本文 2 例患儿来说, 出现迟发性肠坏死的概率为 100%, 因此此举可有效降低术后复套及迟发性肠坏死等并发症的发生率, 对提高患儿生存期及生活质量具有重要意义

## 参考文献

- [1] 贾燕, 傅豪, 李娜, 康倩, 盛剑秋. 46 例黑斑息肉综合征的诊治[J]. 中南大学学报(医学版), 2018, 43(12): 1323-1327.
- [2] 刘金霞, 周平. Peutz-Jeghers 综合征致病基因的研究[J]. 空军总医院学报, 2010, 26(4): 209-213.
- [3] 赵可, 董新华, 陈长宽, 向媛媛, 张谢夫. 黑斑息肉综合征 13 例分析[J]. 河南外科学杂志, 2017, 23(5): 25-26.
- [4] 陈方慧, 王弋. Peutz-Jeghers 综合征诊治进展[J]. 中华危重症医学杂志(电子版), 2014, 7(6): 428-430.
- [5] Richards, S., Aziz, N., Bale, S., et al. (2015) Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants: A Joint Consensus Recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*, **17**, 405-424. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>
- [6] Wang, Z.Q., Wu, B.P., Mosig, R.A., Chen, Y.L., Ye, F., Zhang, Y.L., Gong, W., Gong, L.B., Huang, F., Wang, X.Y., Nie, B., Zheng, H.X., Cui, M., Wang, Y.D., Wang, J., Chen, C., Polydorides, A.D., Zhang, D.Y., Martignetti, J.A. and Jiang, B. (2014) *STK11* Domain XI Mutations: Candidate Genetic Drivers Leading to the Development of Dysplastic Polyps in Peutz-Jeghers Syndrome. *Human Mutation*, **35**, 851-858. <https://doi.org/10.1002/humu.22549>
- [7] Beggs, A.D., Latchford, A.R., Vasen, H.F.A., et al. (2010) Peutz-Jeghers Syndrome: A Systematic Review and Recommendations for Management. *Gut*, **59**, 975-986. <https://doi.org/10.1136/gut.2009.198499>
- [8] 康连春, 赵敏, 张家芳, 张世华, 朱铁雁, 范登华, 郭凌, 康素海, 吕有勇. 黑斑-息肉综合征染色体不稳定性及肿瘤易感基因位点的分析[J]. 中华医学杂志, 1999(10): 735-738.
- [9] 陈方慧, 王弋. Peutz-Jeghers 综合征诊治进展[J]. 中华危重症医学杂志(电子版), 2014, 7(6): 428-430.
- [10] 胡顺彩. Peutz-Jeghers 综合征 8 例临床分析[J]. 中国医师杂志, 2006, 8(1): 92.
- [11] Hearle, N., Schumacher, V., Menko, F.H., et al. (2006) *STK11* Status and Intussusception Risk in Peutz-Jeghers Syndrome. *Journal of Medical Genetics*, **43**, e41. <https://doi.org/10.1136/jmg.2005.040535>
- [12] 王炼, 张丹, 由广强, 张航, 乔士兴. 黑斑息肉综合征合并肠套叠 1 例[J]. 中国实验诊断学, 2019, 23(1): 89-90.