

One Case of the PJ Syndrome Complicated with Intussusception

Shijun Li

Department of General Surgery, Affiliated Hospital of Hubei University for Nationalities, Enshi
Email: dr.lishijun@hotmail.com

Received: Sep. 28th, 2012; revised: Oct. 29th, 2012; accepted: Nov. 8th, 2012

Abstract: PJS is a rare hereditary disease, and clinical features were pigmented spots on the lips and oral mucosa with gastrointestinal tract polyposis. Early resection of the bowel polyps in PJS patients will prolong survival time, detect causative gene of PJS family members contribute to early diagnosis and early prediction of cancer risk.

Keywords: The PJ Syndrome; Intussusception

PJS 并发肠套叠一例

李士军

湖北民族学院附属民大医院普外二科, 恩施
Email: dr.lishijun@hotmail.com

收稿日期: 2012 年 9 月 28 日; 修回日期: 2012 年 10 月 29 日; 录用日期: 2012 年 11 月 8 日

摘要: PJS 是一种少见的家族遗传性疾病, 临床表现胃肠道息肉和皮肤黏膜黑色素沉着斑点。早期切除肠息肉可延长 PJS 患者的生存时间, 对 PJS 家族成员进行致病基因检测有助于及早确诊以及预测癌变风险。

关键词: 黑斑息肉综合征; 肠套叠

1. 引言

Peutz-Jeghers Syndrome (PJS) 又称黑斑息肉综合征, 即黑色素斑 - 胃肠息肉综合征, 是一类少见的胃肠道错构瘤性多发性息肉综合征。我科 2012 年 7 月收治 1 例 PJS 患者并发肠套叠, 现结合文献对其发病情况、诊断、治疗报道如下。

2. 临床资料

2.1. 一般情况

患儿, 女, 11 岁, 于 2012 年 07 月 07 日因“间断性腹痛 3 年, 再发伴便血 1 天”住院。患者母亲嘴唇也有粘膜黑色素斑, 但是没有出现腹痛等不适症状, 一直未予诊断治疗, 患儿父亲及家族其他成员没

有类似病史。

2.2. 查体

T 37.0°C, P 90 次/分, R 24 次/分, Bp 90/60 mmHg, 神清、贫血貌, 全身皮肤粘膜无黄染, 浅表淋巴结无肿大, 口唇粘膜可见黑色色素斑。心肺无异常, 腹平软, 肝脾肋下未及, 右下腹可扪及一质韧肿块, 约 3 cm × 5 cm, 边界欠清, 活动度差, 压痛, 脐周散在压痛无反跳痛, 移动性浊音阴性, 肠鸣音亢进。脊柱四肢无畸形, 神经系统无阳性体征。

2.3. 特检及实验室检查

院外腹部彩超提示: 下腹部类圆形包块考虑肠套叠。我院血常规示: RBC $3.89 \times 10^{12}/L$, HGB 87 g/L,

肝肾功能、电解质、凝血功能、心电图、胸片等未见明显异常。

2.4. 治疗过程

术中见腹腔内少量淡红色腹水，距屈氏韧带约 20 cm 处近端空肠套入远端空肠形成肠套叠，套叠段长约 20 cm。近端空肠扩张，肠壁增厚。将套叠段肠管复位，继续探查见小肠内多处肿瘤，最大约 4 × 4 cm，质韧，血供丰富，基底部带蒂与肠腔相连(分别为距屈氏韧带约 20 cm、40 cm、60 cm、80 cm 处空肠，距回盲部 4 cm 及 20 cm 处回肠)。结肠多发肿瘤，广泛分布于升结肠、横结肠及降结肠肠腔内，大小约 1 × 1 cm 至 4 × 5 cm 不等。结肠肠系膜根部广泛密布肿大淋巴结，质韧，部分融合成片。遂行“小肠肿瘤切除+全结肠切除+回肠造瘘术”，术后患儿安返病房，予抗感染、补液、纠正水电解质紊乱、营养支持治疗、要素饮食患儿痊愈出院。

2.5. 病理诊断

(小肠、结肠)多发性 Peutz-Jeghers 息肉。

3. 讨论

PJS 是一种罕见的家族遗传性疾病，约有 30%~50% 患者有明确的家族史^[1]，遗传方式为单基因常染色体显性遗传。据统计多数患者患有黑斑综合症，约 5% 的患者仅有胃肠道多发性息肉或色素沉着。息肉可发生于胃、小肠和结肠，最常见于空肠和回肠，但黑斑的发生部位常较一致^[2]。临床上色素斑点多在息肉之前发生，但色素斑的数目和深浅与息肉的数目及大小无相关性。息肉性质常为错构瘤，一般认为它不属于癌前病变^[3]，存在错构瘤 - 腺瘤 - 腺癌的演进过程，但是错构瘤癌变或是癌与错构瘤共存仍存在较大的争议。

关于 PJS 合并多发肠套叠的超声诊断国内罕见报道。如发现口唇、口腔黏膜等部位有色素沉着，结合胃镜、肠镜检查发现有消化道息肉存在，活检证实为错构瘤，即可确诊本病。大多数患者都有明确的家族史，但并不是所有患者都有家族史，故有学者将具有

色素斑、胃肠道多发性息肉及家族遗传这 3 大特征者称为完全性 PJS，而仅有黑斑及家族史或仅有黑斑及息肉而无家族史者称为不完全性 PJS。

胃肠道息肉可引起长期腹泻和便血而导致贫血，当息肉逐渐增大时可发生肠梗阻，也可因息肉过多或息肉牵拉引起肠套叠及直肠脱垂，本例患者合并有贫血及肠套叠。PJS 目前无特殊治疗手段，出现消化道梗阻及恶变时考虑手术治疗。清除胃肠道息肉是治疗本疾病的关键，可能因肠套叠行急诊手术。本例患者因为肠套叠急诊手术，未能口服肠道抗生素及灌肠，只能行造瘘术，术后对患者的生活质量有一定的影响，三月后需再次行关瘘术。如果患者早期就诊，行肠镜检查，确诊后行择期手术，就可以避免行第二次手术给患者带来创伤和痛苦。

目前认为 PJS 是具有黏膜黑色素沉着和伴有消化道原发性息肉的一种常染色体显性遗传病，而且患者易发生多种肿瘤。研究发现 LKB1/STK11 在多数 PJS 家系中存在胚系突变，但在小部分家系患者中未发现 LKB1/STK11 基因突变，因此选择比较大的家系进行连锁分析确定新的位点克隆新的基因有助于明确 PJS 致病基因。

PJS 如得以适当治疗，患者与一般人的生存期相同，如反复多次行手术切除息肉或行肠切除，多因术后肠痿或短肠综合征等并发症而缩短病人的生存期。故应提高对本病的认识，提高早期诊断率，才能取得的满意的疗效。随着人类基因组计划和蛋白组计划的研究进展，我们相信在不久的将来人们对 PJS 的发病机制致病基因及其功能的研究将更加明了，相信 PJS 会像许多遗传性疾病一样在人类中消失。

参考文献 (References)

- [1] S. Aretz, D. Stienen, S. Uhlhaas, et al. High proportion of large genomic STK11 deletions in Peutz-Jeghers syndrome. *Human Mutation*, 2005, 26(6): 513-519.
- [2] 陈灏珠. 实用内科学(下册)[M]. 第 11 版, 北京: 人民卫生出版社, 2001: 1802.
- [3] 谢立群, 于皆平, 罗和生等. Peutz-Jeghers 综合征 10 例临床分析[J]. 中华内镜杂志, 2003, 20(2): 121-122.