

## CT 在黑斑息肉综合征中的应用价值(附 5 例报告)

葛亮, 刘洋, 高剑波, 郭华

**【摘要】** 目的:探讨黑斑息肉综合征(PJS)的 CT 表现及其临床诊断价值。方法:2014 年 2 月至 2015 年 3 月本院经临床及病理证实的 PJS 患者 5 例,回顾性分析 PJS 的 CT 影像特点。结果:5 例中 3 例因腹痛、黑便并多次呕吐就诊,CT 表现为胃肠道多发息肉合并肠套叠(空肠-空肠);1 例病史提示肠套叠患者,CT 表现为套叠头部单发息肉并肠套叠;1 例因腹部不适就诊,CT 表现为胃多发息肉。术后病理结果类型多样,1 例增生息肉,1 例管状腺瘤息肉,3 例错构瘤息肉。结论:PJS 患者的主要 CT 表现为胃肠道多发息肉、肠套叠;CT 检查主要用于明确息肉的大小及数量以及肠套叠的部位,或评估患者发生肠套叠的风险。

**【关键词】** 体层摄影术, X 线计算机; 黑斑综合征; 胃肠道肿瘤; 多发息肉; 肠套叠

**【中图分类号】** R814.42; R735.3 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2016)01-0068-04

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2016.01.016

**Clinical value of CT in the diagnosis of Peutz-Jeghers syndrome; a report of five cases** GE Liang, LIU Yang, GAO Jian-bo, et al. Department of Radiology, the 1st Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450000, P. R. China

**【Abstract】 Objectives:** To investigate the CT features and the diagnostic value of Peutz-Jeghers syndrome (PJS). **Methods:** The clinical and CT materials of 5 cases with PJS confirmed by clinical and pathology from February 2014 to March 2015 in the 1st Affiliated Hospital of Zhengzhou University were collected, and the CT features were retrospectively analyzed. **Results:** Of the 5 patients, 3 cases presented with abdominal pain, vomit and melena, multiple gastrointestinal polyps and jejunojejunal intussusception were showed on CT; one case had a clinical history of intussusception, CT showed a polyp presented at the head of intussusception; one patient presented with abdominal discomfort, CT showed multiple gastric polyps. Pathology revealed that there were hyperplastic polyps, and polypoid tubular adenomas for 1 case each, 3 cases with hamartomatous polyps. **Conclusion:** The main CT features of Peutz-Jeghers syndrome are multiple gastrointestinal polyps and intussusception; CT scan is mainly used to demonstrate the size and number of polyp, and the position of intussusception, or to evaluate the risk of intussusception.

**【Key words】** Tomography, X-ray computed; Peutz-Jeghers syndrome; Gastrointestinal neoplasms; Multiple polyps; Intussusception

黑斑息肉综合征是一种罕见的常染色体显性遗传病,又被称为黑斑息肉病或 Peutz-Jeghers 综合征(Peutz-Jeghers syndrome, PJS),该病病因不明,有研究表明苏氨酸蛋白激酶 11(Serine-Threonine Kinase 11, STK11)基因突变可导致本病<sup>[1]</sup>。本病患者多以反复腹痛、呕吐、黑便就诊,临床特征表现为口唇部黏膜、皮肤色素沉着及胃肠道多发息肉<sup>[2]</sup>。本文回顾性分析 5 例经临床及病理证实的 PJS 患者的 CT 表现,旨在探讨 CT 对本病的诊断价值。

### 材料与方 法

搜集 2014 年 2 月—2015 年 3 月我院 PJS 患者 5 例,其中男 1 例,女 4 例,年龄 21~40 岁,平均 26.8 岁。3 例因腹痛、黑便并多次呕吐,门诊以肠套叠收入

院,1 例因多年反复腹痛就诊(病史提示小肠套叠),1 例因腹部不适就诊。5 例均有皮肤色素沉着,以口唇部为重,2 例无家族史,1 例既往有肠梗阻手术史。

3 例因急性肠梗阻无法配合的患者及 1 例病史提示肠套叠的患者直接进行 CT 检查;1 例腹部不适患者检查前 1 天晚上清洁灌肠,检查前 40 min 分 5 次匀速饮下 5% 甘露醇 1500 mL,并经肛门注水 800~1000 mL。5 例均采用 Aquilion 320 排螺旋 CT 行全腹平扫及增强扫描,动脉期延迟 30 s,静脉期延迟 60 s,管电压 120 kV,管电流 350 mA,层厚 0.5 mm×320。增强扫描对比剂采用碘海醇(350 mg I/mL),剂量 1.5 mL/kg,注射流率 3 mL/s。

图像后处理及影像分析:所有薄层原始图像均进行常规多平面重建,得到层厚 3 mm 的轴面、冠状面、矢状面平扫及增强扫描图像,由两位长期从事消化系统 CT 诊断的主治医师分别独立对息肉的大小、形态、数量、强化程度及肠梗阻的部位进行评估,CT 值测量选取病例各息肉最大层面,感兴趣区设置为圆形,避开

作者单位:450000 郑州,郑州大学第一附属医院放射科

作者简介:葛亮(1986—),男,河南浚县人,硕士研究生,医师,主要从事腹部肿瘤影像诊断工作。

通讯作者:郭华, E-mail:foolishman@163.com

息肉周边及血管,计算出病例各息肉 CT 平均值。两位医师意见不统一时,请上级医师协同诊断达成一致。

## 结果

### 1. 息肉的大小、形态及强化程度

5例共发现息肉38枚,息肉大小不等,最小长径4 mm,最大40 mm;1例为单发息肉,余均为多发。息肉较小时多呈类圆形( $<1$  cm),较大时多呈菜花状( $>1$  cm)。CT平扫息肉表现为等密度,增强后息肉呈持续明显强化(图1~3)。其中3例错构瘤性息肉、1例管状腺瘤息肉动脉期CT值均 $<100$  HU,平均值为84 HU,1例增生性息肉动脉期CT值为106 HU。

### 2. 肠套叠与息肉

3例腹痛、反复呕吐、便血患者及1例病史提示肠套叠的患者CT检查均发现肠套叠征象,套叠部肠管呈腊肠样、同心圆样改变(图1、2),且均为小肠-小肠型;肠套叠头部可见较大息肉,大小20~40 mm(图1c)。

### 3. 内镜、手术及病理结果

1例因多发胃息肉行胃镜下息肉切除,镜下见多发小息肉。4例肠套叠患者行手术治疗,探查手术发现小肠-小肠型肠套叠及多个大小不等息肉,术中复位肠套叠,切除套叠部息肉。术后病理结果:增生性息肉1例,管状腺瘤息肉1例,错构瘤息肉3例。

## 讨论

### 1. PJS 研究现状及病理特点

PJS为少见的常染色体显性遗传病,发生率为 $1/29000\sim 1/120000$ <sup>[3]</sup>,男女均可发病。相关研究表明本病与STK11基因突变密切相关,STK11基因位于染色体19p13.3,其mRNA编码的丝氨酸-苏氨酸蛋白激酶是目前发现的唯一存在抑癌作用的蛋白激

酶<sup>[4]</sup>,已经证实该基因的突变是PJS的主要致病原因。PJS患者中该基因检出率为70%~94%<sup>[5]</sup>,目前STK11基因具体的抑癌机制、未检出该基因的PJS患者中是否存在其它新的致病基因仍需进一步研究。

目前认为本病胃肠道息肉为错构瘤性息肉,但有报道亦指出病理结果还可为腺瘤、增生息肉、炎性息肉等<sup>[6]</sup>,本文搜集了1例增生性息肉及1例管状腺瘤息肉,与上述观点一致。PJS息肉起源及转归尚不确定,但已被证实癌变的风险较正常人群明显增高<sup>[7]</sup>。目前研究认为存在错构瘤-腺瘤-腺癌的转归过程,国外文献亦有错构瘤癌变的报道,不同类型息肉处于哪一阶段尚无定论<sup>[8]</sup>,不同类型的息肉是属于错构瘤息肉转归过程中的一个阶段还是原发于肠壁需进一步研究。

### 2. CT 诊断要点

PJS患者CT主要表现为胃肠道多发息肉伴或不伴肠套叠,CT图像上难以区分不同病理类型的息肉。有报道指出,错构瘤性息肉由中心部平滑肌组织、表面黏膜组织及被平滑肌分隔成岛状的固有腺体构成,CT平扫可表现为息肉内树枝状分布的高密度影(平滑肌组织),增强扫描该征象被强化的周围组织掩盖,而其它类型息肉不具备此特点<sup>[9]</sup>。本组3例错构瘤性息肉CT平扫仅1例出现树枝状高密度影,增强后该征象被掩盖(图3),余2例均未出现此征象,笔者认为该征象对于PJS不同病理类型息肉的鉴别意义有限。

错构瘤性息肉、腺瘤息肉、增生息肉在CT平扫图像上较小的息肉都可能被扩张不佳的肠壁掩盖,此情况在合并肠套叠无法清洁灌肠时尤为明显,这使CT增强检查更为必要。CT增强扫描时,息肉动、静脉期呈明显持续强化,静脉期息肉强化程度明显高于周围正常肠壁,因此增强检查能够发现平扫不易观察到的病灶,可提高息肉的检出率。本组1例增生性息肉动脉期强化程度明显高于其它两类息肉(CT值分别为

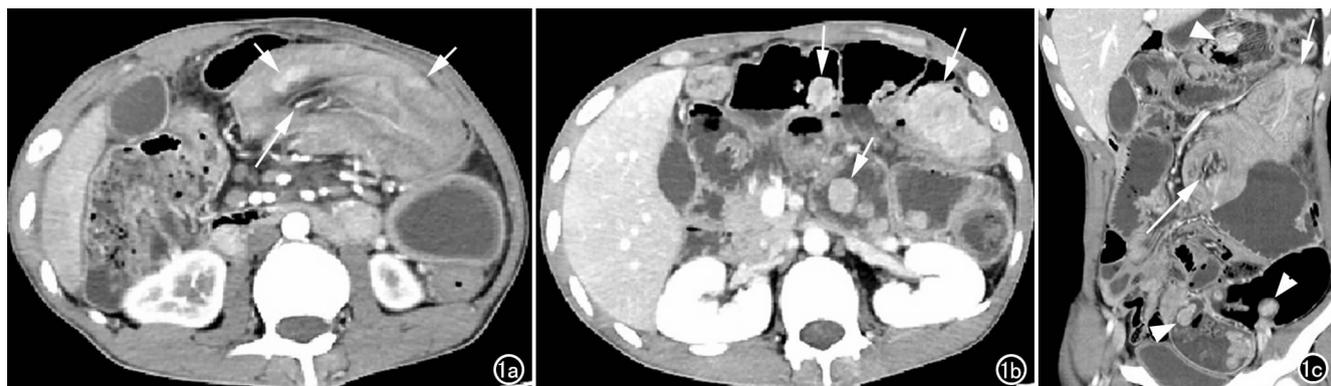


图1 男,21岁,增生性息肉。a) CT增强扫描动脉期示空肠-空肠型肠套叠,呈腊肠样改变(长箭),套入部肠壁增厚,并可见多枚明显强化的增生性息肉(短箭),CT值 $>100$  HU; b) CT增强扫描静脉期示息肉持续明显强化(箭),较小者呈类圆形,较大者呈菜花状或分叶状; c) CT增强扫描静脉期冠状面图像示肠道多枚大小不等息肉(箭头),明显强化。中腹部肠套叠呈同心圆样改变(长箭),套叠头部见一菜花样息肉(短箭),体积较大,直径约4 cm;另见套入部肠壁增厚,肠管普遍扩张,积液、积气。



图2 女,25岁,错构瘤息肉。a) CT增强扫描动脉期示息肉中度强化(CT值82 HU); b) 静脉期示息肉持续明显强化(CT值126 HU),呈菜花状(箭头),肠套叠呈腊肠状(长箭)、同心圆状(短箭),管壁增厚、水肿。图3 女,40岁,错构瘤性息肉。a) CT平扫示息肉内树枝状高密度影(箭),为错构瘤息肉特有的平滑肌结构; b) CT增强扫描动脉期示息肉中度强化(箭),树枝状高密度影被强化的周围组织掩盖。

106 HU、84 HU),但由于样本量少,是否具有鉴别诊断价值需进一步研究。

### 3. 息肉与肠套叠的关系

PJS患者息肉可发生于胃肠道任何部位,以小肠多见。息肉大小与肠套叠的发生密切相关,套叠可单发或多发,且部分套叠可自行缓解。有文献指出,息肉直径 $>15$  mm即可引起肠套叠<sup>[10]</sup>,且引发肠套叠的息肉多位于套叠头部(头部息肉可造成肠管运动紊乱,近端肠管压力增高,易导致套叠的发生),因此对于套叠头部息肉的评估是CT检查的重点。本组4例引发肠套叠的息肉均为患者胃肠道CT所见最大径息肉,直径在20~40 mm之间,其中1例多年反复腹痛患者为套叠头部单发息肉,且息肉直径较小(20 mm),套入部位置较浅,该息肉引发的套叠可能自行缓解;套叠部肠管呈同心圆或腊肠样改变(因套叠肠管长轴与CT扫描层面角度不同所致),并可见套入的系膜、血管及水肿的肠壁。

### 4. 诊断与治疗

PJS患者发现家族病史、皮肤色素沉着、胃肠道多发息肉,即可明确诊断。对于无家族史或无典型临床症状的患者,则需组织病理学证实为错构瘤性息肉才可明确诊断。本组5例均有皮肤黏膜色素沉着及胃肠道息肉,诊断明确。

临床上目前主要使用内镜或消化道钡剂造影评估胃肠道息肉引发的肠梗阻及恶变风险<sup>[11]</sup>,胃肠道息肉不论大小均应尽早切除。对于息肉同时引发肠套叠的患者,应切除肠套叠头部息肉并检查套入部肠管有无缺血坏死。随着气囊电子小肠镜技术的不断发展,内镜切除或手术治疗辅以内镜引导下息肉切除已能覆盖全段小肠,成为PJS的主要治疗手段<sup>[12,13]</sup>,常规剖腹手术治疗主要针对肠套叠内镜无法复位的患者(套入肠管 $>4$  cm)<sup>[14]</sup>。

综上所述,PJS患者CT主要表现为胃肠道多发息肉、肠套叠;关于不同病理类型息肉的CT表现报道极少,现阶段CT平扫及增强检查主要用于评估息肉大小、数量、部位及肠套叠情况,同时评估腹部其它脏器的整体情况,为息肉切除方式及临床治疗提供相关依据。本文报道了1例增生息肉、1

例管状腺瘤息肉、3例错构瘤息肉及由其引发的肠套叠的CT影像表现,以期提高对黑斑息肉综合征的认识。

### 参考文献:

- [1] Zheng B, Pan J, Wang Y, et al. Analysis of STK11 gene variant in five Chinese patients with Peutz-Jeghers syndrome [J]. Dig Dis Sci, 2013, 58(10): 2868-2872.
- [2] 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): 53-55.
- [3] Kopacova M, Tacheci I, Rejchrt S, et al. Peutz-Jeghers syndrome: diagnostic and therapeutic approach [J]. World J Gastroenterol, 2009, 15(43): 5397-5408.
- [4] 赵小燕, 黄一锦, 杨炳春, 等. Peutz-Jeghers综合征一家系 STK11基因突变分析 [J]. 中华医学遗传学杂志, 2014, 31(3): 294-297.
- [5] Salloch H, Reinacher-Schick A, Schulmann K, et al. Truncating mutations in Peutz-Jeghers syndrome are associated with more polyps, surgical interventions and cancers [J]. Int J Colorectal Dis, 2010, 25(1): 97-107.
- [6] 袁岸龙, 寇继光, 夏冰. 黑斑息肉综合征患者临床特点调查分析 [J]. 中华消化杂志, 2011, 31(6): 417-419.
- [7] Tan VK, Koh PK, Loi CT, et al. Peutz-Jeghers syndrome: data from the Singapore Polyposis Registry and a shifting paradigm in management. [J]. Ann Acad Med Singapore, 2010, 39(1): 17-21.
- [8] Zurac S, Micu G, Bastian A, et al. Malignancy and overdiagnosis of malignancy in Peutz-Jeghers polyposis [J]. Rom J Intern Med, 2008, 46(2): 179-184.
- [9] Stojcev Z, Borun P, Hermann J, et al. Hamartomatous polyposis

syndromes[J]. Hered Cancer Clin Pract, 2013, 11(1): 4.

- [10] 唐琪, 周平, 陈晓, 等. Peutz-Jeghers 综合征肠套叠的累积危险度与临床特征[J]. 中华消化杂志, 2014, 34(2): 118-120.
- [11] Wangler MF, Chavan R, Hicks MJ, et al. Unusually early presentation of small-bowel adenocarcinoma in a patient with Peutz-Jeghers syndrome[J]. J Pediatr Hematol Oncol, 2013, 35(4): 323-328.
- [12] Chen TH, Lin WP, Su MY, et al. Balloon-assisted enteroscopy with prophylactic polypectomy for Peutz-Jeghers syndrome: ex-

perience in Taiwan[J]. Dig Dis Sci, 2011, 56(5): 1472-1475.

- [13] Kopáčová 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.
- [14] Tabrizian P, Nguyen SQ, Greenstein A, et al. Significant parameters for surgery in adult intussusceptions[J]. Surgery, 2010, 147(2): 227-232.

(收稿日期: 2015-06-01 修回日期: 2015-08-17)

## 本刊可直接使用的医学缩略语

医学论文中正确、合理使用专业名词可以精简文字, 节省篇幅, 使文章精炼易懂。现将放射学专业领域为大家所熟知的专业名词缩略语公布如下(按照英文首字母顺序排列), 以后本刊在论文中将这一类缩略语不再注释其英文全称和中文。

ADC (apparent diffusion coefficient): 表观扩散系数

ALT: 丙氨酸转氨酶; AST: 天冬氨酸转氨酶

BF (blood flow): 血流量

BOLD (blood oxygenation level dependent): 血氧水平依赖

BV (blood volume): 血容量

b: 扩散梯度因子

CAG (coronary angiography): 冠状动脉造影

CPR (curve planar reformation): 曲面重组

CR (computed radiography): 计算机 X 线摄影术

CT (computed tomography): 计算机体层成像

CTA (computed tomography angiography): CT 血管成像

CTPI (CT perfusion imaging): CT 灌注成像

DICOM (digital imaging and communication in medicine):

医学数字成像和传输

DR (digital radiography): 数字化 X 线摄影术

DSA (digital subtraction angiography): 数字减影血管造影

DWI (diffusion weighted imaging): 扩散加权成像

DTI (diffusion tensor imaging): 扩散张量成像

ECG (electrocardiography): 心电图

EPI (echo planar imaging): 回波平面成像

ERCP (endoscopic retrograde cholangiopancreatography):

经内镜逆行胰胆管造影术

ETL (echo train length): 回波链长度

FLAIR (fluid attenuation inversion recovery): 快速小角度

激发反转恢复

FLASH (fast low angle shot): 快速小角度激发

FOV (field of view): 视野

FSE (fast spin echo): 快速自旋回波

fMRI (functional magnetic resonance imaging): 功能磁共

振成像

IR (inversion recovery): 反转恢复

Gd-DTPA: 钆喷替酸葡甲胺

GRE (gradient echo): 梯度回波

HE 染色: 苏木素-伊红染色

HRCT (high resolution CT): 高分辨率 CT

MPR (multi-planar reformation): 多平面重组

MIP (maximum intensity projection): 最大密(强)度投影

MinIP (minimum intensity projection): 最小密(强)度投影

MRA (magnetic resonance angiography): 磁共振血管成像

MRI (magnetic resonance imaging): 磁共振成像

MRS (magnetic resonance spectroscopy): 磁共振波谱学

MRCP (magnetic resonance cholangiopancreatography): 磁共振胰胆管成像

MSCT (multi-slice spiral CT): 多层螺旋 CT

MTT (mean transit time): 平均通过时间

NEX (number of excitation): 激励次数

PACS (picture archiving and communication system): 图像存储与传输系统

PC (phase contrast): 相位对比法

PET (positron emission tomography): 正电子发射计算机体层成像

PS (surface permeability): 表面通透性

ROC 曲线 (receiver operating characteristic curve): 受试者操作特征曲线

SPECT (single photon emission computed tomography): 单光子发射计算机体层摄影术

PWI (perfusion weighted imaging): 灌注加权成像

ROI (region of interest): 兴趣区

SE (spin echo): 自旋回波

STIR (short time inversion recovery): 短时反转恢复

TACE (transcatheter arterial chemoembolization): 经导管动脉化疗栓塞术

T<sub>1</sub> WI (T<sub>1</sub> weighted image): T<sub>1</sub> 加权像

T<sub>2</sub> WI (T<sub>2</sub> weighted image): T<sub>2</sub> 加权像

TE (time of echo): 回波时间

TI (time of inversion): 反转时间

TR (time of repetition): 重复时间

TOF (time of flight): 时间飞跃法

TSE (turbo spin echo): 快速自旋回波

VR (volume rendering): 容积再现

WHO (World Health Organization): 世界卫生组织

NAA (N-acetylaspartate): N-乙酰天门冬氨酸

Cho (choline): 胆碱

Cr (creatinine): 肌酸

(本刊编辑部)