

Peutz-Jeghers 综合征一例

梁丽丽, 李浩杰, 胡瑶, 李震

【关键词】 息肉综合征, 家族性; 结肠腺瘤息肉病; 磁共振成像; 体层摄影术, X 线计算机

【中图分类号】 R735.35; R445.2; R814.42 【文献标识码】 D 【文章编号】 1000-0313(2016)10-1018-02

DOI: 10.13609/j.cnki.1000-0313.2016.10.028

病例资料 患者,男,20岁,发现十二指肠,结肠多发隆起性病变7年余。在当地行胃镜及肠镜示胃肠道多发息肉,予以胃肠道多发息肉切除术。今为进一步诊治来我院。实验室检查:血红蛋白 113 g/L,红细胞压积 36.6%,平均血红蛋白含量 23.2 pg,平均血红蛋白浓度 309 g/L。影像检查: MRI 平扫+DWI 显示:胃、十二指肠,部分小肠,结肠内多发占位,其中十二指肠病变呈分叶状伴不全性肠梗阻(图 1a),DWI 上呈高信号(图 1b)。CT 小肠结肠双期增强显示:十二指肠,部分小肠,结肠内多发占位,结合临床,符合 PJ 综合征,十二指肠新生物较大伴不全肠梗阻。多段肠管见环靶征,考虑肠套叠可能(图 1c、d)。

肠镜及胃镜检查:回肠末端多发隆起性病变(图 1e)。回盲部,阑尾,升结肠,直肠均可见隆起病变,表面稍充血。胃体小弯侧见隆起性病变,球部降部见一巨大的息肉样新生物从球部至降部乳头附近,表面不平,有糜烂,球腔狭窄。病理结果:①十二指肠球部炎性增生性息肉;②阑尾绒毛状腺瘤;③回盲瓣粘膜呈慢性炎症改变;④升结肠符合 P-J 息肉之病理改变(图 1f)。

讨论 Peutz-Jeghers 综合征(Peutz-Jeghers syndrom, P-JS),又称家族性黏膜皮肤黑色素斑胃肠道息肉病,简称黑斑息肉综合征。最初由 Peutz^[1] 和 Jeghers^[2] 于 1921 年和 1949 年分别报道而得名,为一罕见先天性常染色体显性连锁遗传性疾病,以胃肠道的错构瘤息肉为特征,大部分在小肠,伴有黏膜的色素沉着。近几年相关报道均以结肠多见。病理上错构瘤性息肉由胃肠道的正常细胞组成,然而组织结构是明显变形的^[3]。黏膜的色素沉着主要出现在口唇、口周、眼周、鼻孔周围和颊黏膜处。临床诊断依据病理学证实是错构瘤

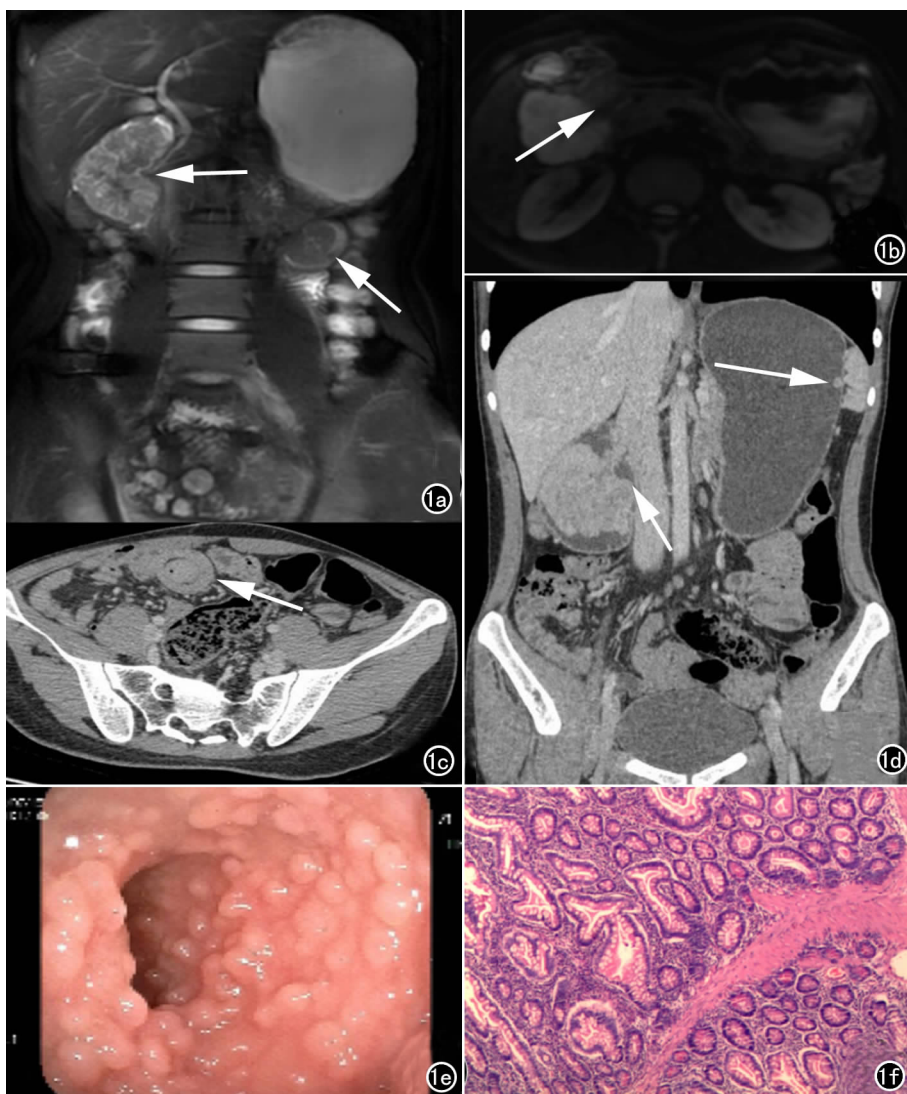


图 1 a) MRI 冠状面显示十二指肠及空肠病变呈混杂 T₂ 信号(箭); b) DWI 示十二指肠球部病变弥散受限呈高信号(箭); c) CT 增强门静脉期显示回肠局部“同心圆”状套叠征象(箭); d) CT 增强冠状面重建显示十二指肠病变(箭)及胃壁小结节(长箭); e) 电子肠镜显示回肠末端多发隆起性病变; f) HE 染色显示空肠错构瘤性息肉。

性息肉并且至少有以下两个临床特征:①家族遗传史;②皮肤黏膜色素斑;③胃肠道多发息肉^[3]。本病的发病年龄较早,有约一半的患者到 20 岁时曾多次反复出现症状^[4]。30 岁左右时贫血、直肠出血、腹痛、梗阻或者套叠是 P-J 综合征患者的并发症,有近半数的患者有套叠的经历。近年来,随着分子生物学的研究的深入,已经证实了 P-J 综合征息肉有恶变潜能。P-J 综合征患者一生中恶变的可能接近 60%,多发生在小肠^[5],其恶变潜质越来越受到关注,且患者肠外恶性肿瘤的发病率也

作者单位: 430030 武汉,华中科技大学同济医学院附属同济医院放射科

作者简介:梁丽丽(1985-),女,河南南阳人,硕士研究生,主要从事腹部影像学诊断工作。

通讯作者:李震, E-mail: doclizhen@Hotmail.com

增加,常见的肠外肿瘤包括胰腺,乳腺,生殖系统(卵巢、睾丸等)^[6]。除错构瘤性息肉外,患者还可合并存在有多种类型息肉,是一种癌易感综合症。

以往小肠部分的息肉常难以发现,多在钡餐造影时被发现。近几年,随着胶囊内镜及小肠镜的临床应用,以及影像学检查技术的发展,特别是 CT 小肠灌肠造影(CTE)和磁共振小肠灌肠造影(MRE)技术的发展,因其具有良好的对比度和三维成像能力,已越来越多用于小肠疾病如 P-Js 的诊断和随访^[7]。研究表明在 $\geq 10\text{mm}$ 的息肉上面, MRI 和胶囊内镜的敏感度相当^[8]。

本例报道的影像学表现与以往文献上报道的基本一致^[9,10]。CT 表现为胃、小肠及结肠多发大小不均质息肉,密度可混杂,病变很少单独出现,病变较大可时呈分叶状,MPR 可清楚的显示病变的全貌和对周边组织的压迫。部分可并发肠梗阻,表现为肠腔的狭窄并其上肠管扩张、积气。还可并发肠套叠(同心圆征、半月征)。MRI 表现为肠道大小不等多发结节状混杂信号影,对组织结构及病变的细节显示更清楚。DWI 扫描显示病变呈稍高信号, DWI 上明显高信号及边界不清,周围组织的侵犯可提示恶变的可能。

P-J 综合症的鉴别诊断主要包括家族性腺瘤样息肉病(FAP),多发错构瘤综合征(Cowden syndrome),Bannayan-Riley-Ruvalcaba 综合征(BRRS),Proteus 综合征,Cronkhite-Canada 综合征等,上述疾病都可伴有息肉或息肉样改变,虽然息肉的影像学表现并不独特,但特定的临床特征和影像学特征相结合,一般鉴别不难。

总之,P-J 综合征是临床一个少见病,了解其临床表现及早期诊断是很重要的,通过临床和一定的影像学检查方法早期诊断该疾病对该病可能的恶变及并发症的出现早期进行影像学随访、复查及干预,可以提高患者的生存质量并延长生存期,降低患者的死亡率。

参考文献:

- [1] Peutz JL. A very remarkable case of familial polyposis of mucous membrane of intestinal tract and nasophary accompanied by peculiar pigmentation of skin and mucous membrane[J]. Ned Maandschr, 1921, 10(1): 134-146.
- [2] Jeghers H, Mckusick VA, Katz, KH. Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits[J]. N Engl J Med, 1949, 241(25): 993-1005.
- [3] Chen HM, Fang JY. Genetics of the hamartomatous polyposis syndromes: a molecular review[J]. Int J Colorectal Dis, 2009, 24(8): 865-874.
- [4] Gammon A, Jasperson K, Kohlmann W, et al. Hamartomatous polyposis syndromes[J]. Best Pract Res Clin Gastroenterol, 2009, 23(2): 219-231.
- [5] Boardman LA, Thibodeau SN, Schaid DJ, et al. Increased risk for cancer in patients with the Peutz-Jeghers syndrome[J]. Ann Intern Med, 1998, 128(1): 896-899.
- [6] Harned RK, Buck JL, Sobin LH. The hamartomatous polyposis syndromes: clinical and radiologic features[J]. AJR, 1995, 164(3): 565-571.
- [7] 张建国, 牛广明, 吴光耀. 小肠影像学检查新进展[J]. 放射学实践, 2014, 29(10): 1230-1232.
- [8] Gupta A, Postgate AJ, Burling D, et al. A prospective study of MR enterography versus capsule endoscopy for the surveillance of adult patients with Peutz-Jeghers syndrome[J]. AJR, 2010, 195(1): 108-116.
- [9] Gupta A, Postgate AJ, Burling D, et al. A prospective study of MR enterography versus capsule endoscopy for the surveillance of adult patients with Peutz-Jeghers syndrome[J]. AJR, 2010, 195(1): 108-116.
- [10] Krishnan V, Chawla A, Wee E, et al. Clinics in diagnostic imaging. 159 Jejunal intussusception due to Peutz-Jeghers syndrome[J]. Singapore Med J, 2015, 56(2): 81-85.

(收稿日期: 2015-11-26 修回日期: 2016-01-13)

国际心血管磁共振协会中国区 第二届心血管磁共振学术会议(第一轮通知)

心血管磁共振(CMR)是近年发展最快的无创心血管成像技术,已成为评价心脏形态和功能、心肌组织结构和病理生理变化最重要影像学方法,广泛应用各种心血管疾病诊断、鉴别诊断、指导治疗、治疗疗效和预后评价等。国际心血管磁共振协会(SCMR)是国际引领心血管磁共振成像临床应用推广、新技术开发、交叉学科合作、学术交流、教育、培训非营利性学术团体。

CMR 中国区委员会定于 2016 年 11 月 18~20 日在北京国际会议中心召开 SCMR 中国区第二届论坛。本次会议将由 SCMR 中国区委员会、中国国际科技会议中心和首都医科大学附属北京安贞医院共同主办。本次会议宗旨是促进和推广心血管磁共振在我国的临床应用,规范心血管磁共振成像临床应用适应症和检查,推进心血管磁共振新技术和新方法的临床应用,促进和加强国内外及多学科在 CMR 的临床应用和研究交流与合作,为从事临床工作医生、基础和生物工程研究人员及科学家提供研究与学习交流的平台,从而促进全球心血管磁共振成像临床应用,为临床和患者提供高水平医疗服务。

本届会议的主题是「交流、合作、普及」,意在促进临床与基础、影像与临床、国内与国外的学术交流和科研合作,推广和普及心血管磁共振成像在我国的临床应用。届时我们将邀请国内外著名的放射科、心脏内科、心脏外科、心血管磁共振成像序列开发和基础研究的临床专家和科学家参加本次会议并做专题演讲和学术报告。

(丁香园)