

· 临床经验 ·

家族性结肠息肉 28 例的临床分析

张剑峰¹, 沈许德², 朱小三², 戴益琛²

[摘要] **目的** 总结家族性结肠息肉病(familial polyposis coli, FPC)的临床表现、病理及内镜下特征,探讨 FPC 的诊断和治疗。**方法** 回顾性分析 28 例 FPC 患者的临床表现、病理及内镜检查等资料。**结果** 28 例患者中 24 例(85%)有家族史;临床表现以腹泻最为多见,占 71%(20/28);右半结肠及横结肠腺瘤性息肉分布密集,且腺瘤癌变 15 例,占 60%。**结论** FPC 临床表现无特异性,主要依靠结肠镜下发现结肠内成百上千枚腺瘤性息肉进行早期诊断,便血或持续粪便隐血试验阳性为癌变的早期预警信号。开展患者家系调查,定期随访复查结肠镜对早期发现并诊治该病非常重要。

[关键词] 结肠息肉病,家族性;结肠镜检查;临床分析

[中图分类号] R735.3 **[文献标志码]** B doi:10.3969/j.issn.1672-271X.2015.06.029

家族性结肠息肉病(familial polyposis coli, FPC)为一少见的常染色体显性遗传性疾病,30%~50%的病例有腺瘤性息肉病基因,位于第 5 对染色体长臂上(5q21~22),偶见于无家族史者。人群中中年发生率不足百万分之二^[1]。全结肠和直肠均可有多发性腺瘤,多数有蒂,息肉数从 100 左右到数千个不等^[1]。常在青春期或青年期发病,多数在 20~40 岁时得到诊断^[1]。此病具有高度恶变倾向,患者及其家族是发生大肠癌的高发人群,对患者家系进行筛选是早期诊断的重要措施。本研究通过对 FPC 的临床、病理及内镜下表现进行归纳总结和分析,以利于早期发现、早期诊治。

1 对象与方法

1.1 对象 收集 1995-2015 年于厦门解放军 174 医院就诊并确诊的 FPC 患者 28 例,男 18 例,女 10 例,男女比例 1.8:1;发病年龄 12~75 岁,平均发病年龄 42 岁。

1.2 方法 回顾性分析 28 例 FPC 患者的临床资料、内镜和病理结果、肠外表现及治疗情况,每例患者的结肠镜、胃镜和腹部影像学检查结果,及对发现息肉样病灶或癌变病灶钳取数枚或数十枚做病理活检的结果。对以上已经确诊的病例均登记随访,随访时间 3~15 年,每年复查结肠镜至少 1~2 次。

2 结果

2.1 一般资料 24 例 FPC 患者均有明确的家族

史,4 例因年代久远或者患者已去世未予明确。28 例 FPC 患者中有 18 例癌变,其中有 12 例为首次就诊发现癌变,其余 6 例在随访过程中陆续癌变。癌变年龄 36~75 岁,平均 44 岁,从发现到癌变间隔时间约 10 年。FPC 患者临床表现为腹泻 20 例(71%)、腹痛 14 例(50%)、便血 7 例(25%)、腹胀 4 例(14%)。癌变患者临床表现为腹泻 17 例、便血或持续粪便隐血试验阳性 6 例、腹痛 7 例、腹胀 3 例。

2.2 内镜下表现 ①结肠镜检:28 例 FPC 大肠息肉总数在 100 枚以上有 26 例,多数在 200~500 枚,有 3 例全结肠的息肉总数达上千枚,2 例在 100 枚以内。息肉多从直肠开始出现,向近心端发展,以右半结肠肝曲及横结肠腺瘤性息肉分布密集,左半结肠及直肠数量少于右侧,息肉形态以半球形宽基的小息肉为主,短蒂息肉多见,大多数仅几毫米黄豆大小,大者直径 1.5~3.0 cm。②胃镜:5 例胃内多发息肉,可见于胃窦、胃底及胃体;4 例十二指肠多发息肉,多位于乳头周围。

2.3 病理检查 28 例 FPC 患者结肠息肉均为腺瘤,其中管状腺瘤 25 例,绒毛状腺瘤 2 例,管状、绒毛状腺瘤 1 例。腺瘤癌变 15 例,占 60%,其中直肠癌变 3 例、右半结肠癌变 10 例、其他部位结肠癌变 2 例。胃镜下患者的胃和十二指肠均为管状腺瘤未癌变者 9 例,其中胃内 5 例息肉中的 3 例为增生性息肉,2 例为腺瘤,另十二指肠息肉 4 例均为腺瘤。

2.4 肠外表现 28 例 FPC 患者中有肠外表现者 5 例,其中腹壁硬纤维瘤 2 例,皮肤纤维瘤 3 例。

2.5 治疗及结果 28 例 FPC 患者中未手术的 15 例均已死亡,其中 10 例死于大肠癌变引起的各种并发症,3 例死于心肺疾病,其余 2 例死亡原因不详。13 例已手术患者中 5 例已死亡,其中 2 例死于大肠

作者单位: 1. 361008 福建厦门,解放军 73678 部队卫生队内科; 2. 361003 福建厦门,解放军 174 医院消化内科

通讯作者: 戴益琛, E-mail: dyichen@sina.com

癌并全身转移,2 例死于术后腹壁硬纤维瘤导致的肠梗阻,1 例死亡原因不详。其余 8 例随访至 2015 年 8 月均健在。

3 讨 论

据报告,FPC 患者在息肉发生的头 5 年内癌变率为 12%,在 15~20 年内则大于 50%,癌变的平均年龄为 40 岁^[1]。也有文献报道此病 45 岁前的癌变率几乎达到 100%,约占大肠癌发生率的 1%。安燕芳等^[2]曾调查发现新突变的 FPC 占 11.5%,而有家族史者的 FPC 患者占 88.5%。因此,早期普查、早期诊断、早期治疗对防治 FPC 癌变具有重要意义。本文 FPC 患者 85%有家族遗传史,发病年龄为 12~75 岁,平均发病年龄约 42 岁,男女比例 1.8:1,男性多于女性,发生大肠癌的平均年龄为 44 岁。FPC 从发现到癌变间隔时间约 10 年,患者常于青少年期出现症状,临床表现以腹泻、腹痛为主;而 FPC 癌变患者亦以腹泻、便血或持续粪便隐血试验阳性为主,提示便血或持续粪便隐血试验阳性为癌变的早期预警信号。FPC 的主要病理变化是肠道内广泛出现数十到数百个大小不一的息肉,严重者息肉数量可达数千个^[3]。本文 FPC 者大多结肠镜下表现特征为大肠的多发性息肉,病理结果为腺瘤,总数超过 100 枚,3 例息肉总数达上千枚,其中仅有 2 例腺瘤总数小于 100 枚。息肉多从直肠开始出现,向近心端发展,以右半结肠息肉分布密集且癌变率达 60%。息肉形态以半球形宽基的小息肉为主,短蒂息肉多见,大多数仅几毫米黄豆大小,大者直径 1.5~3.0 cm。因此及时进行结肠镜检查并活组织检查是确诊 FPC 患者的根本手段。

FPC 早期无特殊临床症状,详细询问家族史对于发现该病有重要临床意义,开展患者家系调查是早期发现 FPC 患者的主要途径。本组 FPC 患者中有 6 人是说服先行就诊的患者动员其亲属筛查时发现的,经积极治疗目前均健在。因此在临床工作中应重视以下几点:①充分认识结肠息肉病,对于近期反复发作的腹泻、便血患者应详细询问病史和家族史。②患者有阳性家族史应尽早行肠镜检查,同时取全瘤作活检。③发现结肠息肉病患者应重视家族成员的检查,动员患者成年以上的近亲包括子女、兄弟姐妹、双亲到医院作系统检查^[4]。

FPC 患者一旦出现息肉,40 岁左右会先后出现癌变,应尽早(25 岁前)手术治疗。采用全结肠直肠切除、永久性回肠造口术,能有效防治癌变,但

会带来营养、排便等问题,部分患者难于接受,目前主要适用于已有下段直肠癌的患者。我院大多采用次全结肠切除、回肠直肠吻合术,以保留正常排便功能,并予大肠镜检长期随访,对残留的直肠腺瘤行镜下治疗,效果满意。随着内镜治疗技术发展,对家族性结肠(腺瘤性)息肉病的患者,密生的肠段可以外科手术切除,疏生肠段可行大肠镜下治疗;对不能耐受外科手术或拒绝行外科手术的患者,定期予大肠镜检查,尽可能切除较大的息肉,有利于及时发现恶变,也有利于延缓恶变的发生^[5]。近年来有资料表明,非甾体类抗炎药或选择性 COX-2 抑制剂对胃肠道肿瘤有一定的预防作用,并对 FPC 伴发的上消化道息肉有抑制作用^[6]。不愿接受手术的 FPC 患者也可以口服舒林酸进行治疗,舒林酸长期维持用药可以使患者结直肠腺瘤保持显著减少的状态,但舒林酸对腺瘤的抑制作用是暂时的,停药后可复发,且复发的时间和程度存在个体差异,患者需长期服药才能确保疗效^[7]。

对于 FPC 患者有患病危险性的家族成员,从 13~15 岁起至 30 岁,应每 3 年进行一次结肠镜检查;30~60 岁之间应每隔 3~5 年一次^[1]。对于确诊家族性息肉病患者临床必须终身随诊。术后随访:前 3 年内每 3~6 个月 1 次,以后每 6~12 个月至少 1 次,目的是可及时去除复发的息肉,对可疑患者进行病理检查,以便及时发现癌变^[4]。重视临床表现,普及相关知识,对患者及其亲属登记筛查随访,定期随访复查结肠镜对早期发现并诊治该病非常重要。在随访中,运用息肉电切、药物治疗及手术治疗等方法能更好地改善预后。

【参考文献】

- [1] 陈灏珠,林果为.实用内科学[M].13 版.北京:人民卫生出版社,2009:2061-2062.
- [2] 安燕芳,吕愈敏,李 军.家族性结肠息肉病的家系调查研究[J].中国医师进修杂志,2007,30(1A):32-34.
- [3] 汪芳裕.溃疡性结肠炎相关大肠癌研究进展[J].东南国防医药,2013,15(4):376-380.
- [4] 刘海玲.家族性息肉病诊治现状[J].中国医师进修杂志,2011,34(5):111.
- [5] 戴益琛,陈文柳,刘鲁萍.家族性结肠腺瘤性息肉病内镜治疗体会[J].中华消化内镜杂志,2000,17(3):180.
- [6] Kim B, Giardiello FM. Chemoprevention in familial adenomatous polyposis[J]. Best Practice Res Clin Gastroenterol, 2011, 25(4-5):607-622.
- [7] 李 军,吕愈敏,安燕芳,等.舒林酸长期治疗家族性腺瘤性息肉病的临床研究[J].中华消化病杂志,2005,25(3):153-156.

(收稿日期:2015-08-16;修回日期:2015-09-23)

(本文编辑:张仲书)