

# 黑斑息肉综合征合并宫颈腺癌 1 例

金春晖, 潘 棋

(无锡市中医医院肿瘤科, 江苏 无锡 214000)

[关键词] 胃肠道; 黑斑息肉综合征; 宫颈癌; 遗传

[中图分类号] R735.32; R737.33

[文献标志码] B

[文章编号] 1007-4368(2015)02-298-01

doi: 10.7655/NYDXBNS20150239

黑斑息肉综合征(又称 Peutz-Jeghers 综合征, PJS)为一种罕见的遗传疾病, 合并宫颈恶性肿瘤则更少见, 本院确诊 1 例患者, 现报道如下。

## 1 临床资料

患者, 女, 44 岁, 因宫颈癌术后 20 个月, 腹胀 1 个月, 于 2012 年 2 月入院。2010 年 7 月因宫颈癌行广泛全子宫切除+双侧附件切除+盆腔淋巴结清扫术, 术后病理示宫颈腺癌, 予以体外放疗 24 次, 化疗 6 次。2011 年 6 月出现反复腹胀痛伴恶心, 经诊断确诊为肠梗阻, 保守治疗无效, 后行肠切除吻合、肠粘连松解、胃造口术, 术中见切口下大网膜与腹壁粘连, 肠壁苍白色, 呈放射性损伤并与盆底致密粘连, 空肠部与回肠部高度扩张。术后病理示: 小肠放射性肠炎伴溃疡及息肉形成改变, 息肉病理提示错构瘤。近 1 个月, 患者再次出现腹胀不适, 收住入院。患者 15 岁因肠多发息肉并发肠梗阻行手术切除, 具体情况不详。否认有多发肠息肉病家族史。查体: 足部、手掌及口唇黏膜可见散在色素沉着斑, 腹部平坦, 下腹正中见陈旧性手术疤痕, 肠鸣音亢进。腹部平片提示小肠不全性梗阻, 入院诊断: 宫颈癌术后, 肠梗阻, 黑斑息肉综合征。给予消炎解痉等保守治疗后患者好转出院。

## 2 讨论

过去认为黑斑息肉综合征的肠道息肉组织学上多属错构瘤, 不存在恶变问题, 而随后的研究发现患者的大肠息肉为腺瘤样息肉结构的癌变率很高<sup>[1]</sup>, 提示黑斑息肉综合征患者与肠道恶性肿瘤的发生有相关性。最近研究也提示黑斑息肉综合征患者为肿瘤高发人群, 患者发生恶性肿瘤与年龄有关, 年龄越大, 发生肿瘤的机会越高。但与患者是否有家族史, 息肉的部位、大小, 皮肤黏膜黑斑情况无

明显关系<sup>[2]</sup>, 与国外相关报道相一致<sup>[3]</sup>。

本例患者为黑斑息肉综合征合并宫颈腺癌, 临床甚为罕见, 两者是否有必然的联系有待进一步深究。已有的研究表明在 PJS 基因芯片总共 144 个癌基因与抑癌基因中, 共有 13 个基因发生差异表达, 其中 PTTG1、LCN2、LATS2、MADH4、RALB、H-RAS、APC、USP4 为高表达; IGF2R、ELF3、EGFR、MCAM、ERBB2 为低表达, 这些肿瘤相关基因的差异表达, 可能与 PJS 容易发生恶性肿瘤的潜能有关<sup>[4]</sup>, 另有研究表明中国人 PJS 的发生与 STK11 基因的 p.Q302X 突变有关, 并因此可能增加恶性肿瘤的发生<sup>[5]</sup>, 提示该患者发生宫颈癌可能也与此有关。今后仍需要有较大的该类标本做相关病理基因分析。

治疗上, 黑斑息肉综合征以对症治疗为主, 如并发肠梗阻肠套叠等, 可采取手术治疗。因此, 对于该病患者应注意长期随访, 早期发现并降低恶性肿瘤的发生率。

## [参考文献]

- [1] 康连春, 张世华. 黑斑息肉综合征息肉病理特征及肿瘤易感基因位点分析[J]. 中国肛肠病杂志, 2001, 21(2): 8-10
- [2] 戴益琛, 谢军培. 中国大陆黑斑息肉综合征临床荟萃分析[J]. 临床内科杂志, 2008, 25(8): 526-527
- [3] van Lier MG, Westerman AM, Wagner A, et al. High cancer risk and increased mortality in patients with Peutz-Jeghers syndrome[J]. Gut, 2011, 60(2): 141-147
- [4] 戴益琛, 林志翔, 姜元芹, 等. 黑斑息肉综合征肿瘤相关基因初步筛选 [J]. 临床军医杂志, 2010, 38(5): 740-742
- [6] Wang Z, Chen Y, Wu B, et al. A novel mutation in STK11 gene is associated with Peutz-Jeghers Syndrome in Chinese patients[J]. BMC Med Genetics, 2011, 12(3): 161

[收稿日期] 2014-02-13