

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2017.30.011
文章编号: 1005-8982(2017)30-0060-04

综述

成人胃肠道潴留性息肉*

黄招红, 彭杰

(中南大学湘雅医院 消化内科, 湖南 长沙 410008)

摘要: 潴留性息肉可发生于任何年龄, 是儿童及青少年胃肠道息肉中最常见的病理类型, 成人胃肠道潴留性息肉相对少见, 但并不罕见。该文就成人胃肠道潴留性息肉做一综述。

关键词: 潴留性息肉; 幼年性息肉; 成人

中图分类号: R573

文献标识码: A

Gastrointestinal retention polyp in adolescents*

Zhao-hong Huang, Jie Peng

(Department of Gastroenterology, Xiangya Hospital, Central South University,
Changsha, Hunan 410008, China)

Abstract: Retention polyp occurs at any age while is the most common pathological type of gastrointestinal polyps in children and adolescents. Gastrointestinal polyp in adult human beings is relatively infrequent. This paper systemically reviews clinical features of adult gastrointestinal retention polyps.

Keywords: juvenile polyp; retention polyp; adult

潴留性息肉即幼年性息肉, 属于错构瘤性息肉 (hamartomatous polyp, HP)。<10 岁的儿童的发病率为 2%^[1]。约有 10% 潴留性息肉见于成人^[2]。一般认为 HP 属于非肿瘤性息肉, 随着消化内镜诊疗技术的发展, 国内外均有关于潴留性息肉恶变的个案报道。因此, 对成人潴留性息肉应引起足够的重视。

1 分类

潴留性息肉可分为孤立性潴留性息肉和幼年性息肉病 (juvenile polyposis syndrome, JPS)。前者仅见于结肠和直肠, 无家族史。后者又可以分为 3 个亚型: 结肠型幼年性息肉病、胃肠道幼年性息肉病及胃家族性幼年性息肉病。40% 结肠型幼年性息肉病 (Juve-

nile Polyposis Coli, JPC) 有家族史, 息肉分布在结直肠, 小肠少见; 其余 2 个亚型均有家族史, 胃肠道幼年性息肉病的息肉分布在全胃肠道, 而胃家族性幼年性息肉病的息肉仅见于胃^[3]。

2 遗传学特征与发病机制

孤立性潴留性息肉尚未发现确切的基因突变位点。ELITSU 认为其发生可能和鸟氨酸脱羧酶活性增高促进细胞增殖有关。IWAMOTO 认为息肉中 β -链蛋白升高, 和 TCF/LEF1 转录因子共同激活消化道干细胞, 可导致干细胞过度增殖、分化。JPS 是一种与胃肠道腺瘤相关的常染色体遗传病, 每 10 万个新生儿中有 1 个患 JPS^[4]。该病外显性不完全, 仅 20% ~

收稿日期: 2017-05-04

* 基金项目: 国家自然科学基金 (No: 81670589); 教育部留学回国人员科研启动基金 (No: 49-20140331); 湖南省科技厅重点科技计划项目 (No: 2015SF20203)

[通信作者] 彭杰, E-mail: pengjie2014@csu.edu.cn

[作者简介] 黄招红, 目前工作于郴州市第一人民医院

50%有家族史,另有报道,40%~70%有家族史^[5-6]。JPS 遗传异质性显著。典型病例约 60%有 18 号染色体(18q21)上的 *SMAD4* 基因或 10 号染色体(10q22-23)上的 *BMPR1A* 基因突变。关于 *PTEN* 基因突变的作用尚有争议,该突变更多见于考登综合征(cowden syndrome,CS)或斑-赖-卢综合征(Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome,BRRS)。有报道称,*PTEN* 基因突变常合并 *BMPR1A* 突变,极其罕见,但该病例常合并泛发性息肉和严重渗出性肠病,有极高的致残致死率。*SMAD4* 基因突变较 *BMPR1A* 基因突变更容易导致出现胃家族性幼年性息肉病及胃癌^[4,7]。

3 临床表现

成人潴留性息肉的发病高峰为 25 岁^[2]。孤立性息肉男女发病率相当,多发性息肉男性多于女性^[8]。好发部位依次为结直肠、胃、空回肠和十二指肠,分别占 98.0%、14.0%、6.5%及 2.3%^[9-10]。JPS 发病率 1/10 万~1/16 万^[6]。多在儿童或青少年时期起病,成人时期多因胃肠癌的相关表现首发就诊而被发现^[11]。JPS 的息肉可以遍及整个胃肠道,多发于结直肠,其次是胃,小肠罕见。一生中可以有高达 50~200 枚息肉。JPS 最多见的亚型为 JPC。

3.1 一般表现

肠道出血为胃肠道潴留性息肉最常见的症状,此外还有直肠肛门脱垂、定位不明的腹痛、贫血、腹泻、黏液便及肠套叠(成人罕见)^[12]。贫血(89%)和低蛋白血症(67%)为胃家族性幼年性息肉病的最多见表现,非手术治疗很难控制症状^[13]。

3.2 肠外表现

见于 JPS,患者可有杵状指(趾)、巨颅畸形,15%的患者伴有先天发育异常,如脑积水、唇腭裂、先天性心脏病、小肠扭转不良、泌尿生殖系缺陷、毛细血管扩张、多指(趾)畸形或骨囊肿。该伴有先天发育异常的患者通常没有家族史^[14]。

4 形态学特征及检测手段

消化道不同部位潴留性息肉大体形态相类似,大小从 1~5 cm,多为 1.0~1.5 cm,可呈灰粉色,圆形、蘑菇形或呈微分叶状。显微镜下观察潴留性息肉腺管膨大,周围围以大量间质,腺管内充满黏液,呈瑞士乳酪状。腺体囊性扩张破裂可累及固有层(与黑斑息肉综合征的息肉不同),导致黏液、细胞碎片扩散至其中,炎症细胞浸润^[5]。

检测手段首选消化内镜,内镜直视下潴留性息肉外观呈球形,略有分叶,绝大部分带长蒂。X 射线气钡双重造影可见充盈缺损,边缘光滑,少数为粗颗粒或分叶形,外围呈“环线”征,带蒂息肉则表现为双环状阴影,即“墨西哥帽”征^[16]。CT 平扫呈类圆形结节影,病灶内密度不均匀,边界清,有些可见蒂样结构。增强 CT 显示结节呈辐轮状中度强化,同病理结构相称,为特征性表现^[17]。

近年来有较多关于超声检查应用于潴留性息肉检测的报道,且有单独通过超声检查发现肠道潴留性息肉的报道^[18-20]。WALTER 等^[21]报道 1 例超声发现的钡灌肠及结肠镜检查均漏诊的潴留性息肉。超声显示潴留性息肉呈球形或椭圆形低回声结节,直径 1.0~2.5 cm,其内散在 2~3 mm 的囊性回声,结节外围高回声,并可见结节随肠道蠕动而动。彩色多普勒成像显示病变内部小血管呈辐射状分布,血流均匀^[20-22]。水灌肠可更清楚地显示病变的蒂及病变与肠管的关系^[23]。但超声阴性并不能排除肠道息肉。

基因检测应用于 JPS,在结直肠发现≥5 枚潴留性息肉者,或者在胃肠道除结直肠以外的其他任意部位发现潴留性息肉者(不论数量)需要疑诊 JPS。应对首次发现者或者其直系亲属行 *SMAD4* 和 *BMPR1A* 突变基因检测^[24]。另外可行胶囊内镜检查、小肠镜、CT 肠道成像及磁共振肠道成像检查,尤其适用于病变累及小肠者^[25-26]。

5 潴留性息肉与癌变

孤立性潴留性息肉是否恶变目前尚无统一意见,NUGENT 等^[27]发现,与同年龄、同性别正常人比较,孤立性潴留性息肉患者患癌症的危险性、病死率并无差异。相反地,早在 1978 年国内刘彤华等就报道 1 例由结肠孤立性潴留性息肉发展而来的肠印戒细胞癌。韩国也有类似报道^[22]。意大利的 AGNIFILI 等^[28]甚至认为孤立性潴留性息肉肯定恶变,选取 12 个国家 271 例符合 3 条入选标准的患者,研究表明孤立性潴留性息肉虽然恶变率低,但确实存在。

JPS 的终身累积肿瘤发生风险是不容置疑的。研究表明 JPS 总体恶性肿瘤发生率高达 20%^[29]。也有研究显示 JPS 患者结肠癌的发病率即有 20%,中位发病年龄 34~47 岁,到 60 岁的累积发病风险高达 68%^[6]。还有研究认为,JPS 患者至 35 岁的结直肠癌累积发生率为 17%~22%,患结肠癌的风险较一般人群高 34 倍,中位年龄^[29]44 岁^[30]。JPS 患者终身胃、十二指肠癌的累积发生率 10%~21%,也有发生胰腺癌

的报道^[5,31]。不仅如此,其家系中直系亲属患胃肠道恶性肿瘤的风险亦高达 9%~50%^[32]。14%的胃潴留性息肉有小凹上皮的肠化和幽门腺化生,肿瘤发生率最高可达 50.0%~55.8%^[33-34]。

6 诊断

潴留性息肉由 DIAMOND 和 HELWIG 分别于 1939 年和 1946 年首次报道。最终由 HORRILLEN 等在 1957 年阐明其与腺瘤的组织学差异。潴留性息肉的诊断需综合考虑患者的发病年龄、临床表现、内镜表现或影像学表现、病理特征及家族史。《胃肠病理学》指出,不伴有 Cowden 病和斑-赖-卢综合征肠外表现,满足下列 3 个条件之一者即可诊断为幼年性息肉病:①结直肠有 ≥ 5 个的潴留性息肉;②有幼年性息肉病家族史者发生任何数目的潴留性息肉;③有结直肠外的潴留性息肉^[2]。根据以上几点可将孤立性潴留性息肉与 JPS 区分开来,诊断并不难,病理诊断为金标准。

7 治疗

10%的孤立性潴留性息肉患者可自发性脱落,即有自愈倾向^[2]。若自发脱落时发生大出血,则需治疗。潴留性息肉治疗的总原则为切除病灶。孤立性潴留性息肉,首选内镜下电凝电切治疗,不能切除者外科手术治疗。美国胃肠病学会临床指南推荐结肠切除+回肠直肠吻合术和结肠切除术+回肠肛门贮袋吻合术用于发生息肉相关并发症或不能在内镜下行息肉切除的 JPS 患者^[24]。有症状的胃家族性幼年性息肉病通常需要外科干预。日本推荐全胃切除作为标准手术方式^[34]。

8 患者管理

过去认为孤立性潴留性息肉不用随访。有学者提出潴留性息肉有可能是幼年性息肉病的首发表现,一旦有新的症状出现,或者在患者的一生中,潴留性息肉的数目达到 5 枚,需重新进行评估,若为 JPS,则按 JPS 处理。JPS 首次结胃肠镜检查在 12 岁,如果有症状出现可以提前。以后每 1~3 年复查^[24]。如果有十二指肠潴留性息肉、不明原因贫血、蛋白丢失性肠病需行小肠相关检查。JPS 一级亲属在 20~70 岁也需定期行结肠镜监测^[32]。

9 展望

关于孤立性潴留性息肉是否恶变目前尚无定论,

一些个案报道提到过与潴留性息肉相关的结直肠腺瘤及腺癌^[12,28,35]。潴留性息肉恶变机制亦不明确,未来可在该方面有所突破。

参 考 文 献:

- [1] CAUCHIN E, TOUCHEFEU Y, MATYSIAK-BUDNIK T. Hamartomatous tumors in the gastrointestinal tract [J]. *Gastrointestinal Tumors*, 2015, 2(2): 65-74.
- [2] 回允中,译.芬诺格利奥-普赖瑟.胃肠病理学[M].北京:北京大学医学出版社,2010:1290-1294.
- [3] 纪小龙.消化道病理学[M].北京:人民军医出版社,2010:470-474.
- [4] REESE E, SLUZEVICH J, KLUIJT I, et al. Birt-hogg-dub é syndrome-cancer syndromes-NCBI bookshelf [J]. *National Center for Biotechnology Information*, 2009: 205-208.
- [5] CAMPOS F G, FIGUEIREDO M N, MARTINEZ C A. Colorectal cancer risk in hamartomatous polyposis syndromes [J]. *World J Gastrointest Surg*, 2015, 7(3): 25-32.
- [6] KAY M, ENG K, WYLLIE R. Colonic polyps and polyposis syndromes in pediatric patients [J]. *Curr Opin Pediatr*, 2015, 27(5): 634-641.
- [7] ARETZ S, STIENEN D, UHLHAAS S, et al. High proportion of large genomic deletions and a genotype phenotype update in 80 unrelated families with juvenile polyposis syndrome [J]. *J Med Genet*, 2007, 44(11): 702-709.
- [8] LOWICHIK A, JACKSON W D, COFFIN C M. Gastrointestinal polyposis in childhood: clinicopathologic and genetic features [J]. *Pediatr Dev Pathol*, 2003, 6(5): 371-391.
- [9] TENIERE P, SONGNE K, FREBOURG T, et al. Juvenile polyposis coli. the usefulness of a genetic study and the role of surgical treatment [J]. *Gastroenterol Clin Biol*, 2002, 26(11): 1047-1050.
- [10] HIZAWA K, IIDA M, YAO T, et al. Juvenile polyposis of the stomach: clinicopathological features and its malignant potential [J]. *J Clin Pathol*, 1997, 50(9): 771-774.
- [11] LATCHFORD A R, NEALE K, PHILLIPS R K, et al. Juvenile polyposis syndrome: a study of genotype, phenotype, and long-term outcome [J]. *Dis Colon Rectum*, 2012, 55(10): 1038-1043.
- [12] KIM H J, KANG M K, LEE H S, et al. Signet ring cell carcinoma arising from a solitary juvenile polyp in the colon [J]. *Journal of the Korean Society of Coloproctology*, 2010, 26(5): 365.
- [13] SAITO R, FUKUDA T, FUJIKUNI N, et al. A case of juvenile polyposis of the stomach with multiple early gastric cancers [J]. *Molecular & Clinical Oncology*, 2016, 5(4): 851-854.
- [14] DESAI D C, MURDAY V, PHILLIPS R K, et al. A survey of phenotypic features in juvenile polyposis [J]. *J Med Genet*, 1998, 35(6): 476-481.
- [15] RETROSI G, NANNI L, VECCHIO F M, et al. Solitary peutz-jeghers polyp in a paediatric patient [J]. *Case Rep Gas-*

- troenterol, 2010, 4(3): 452-456.
- [16] 马龙广, 石炎. 结肠气钡双重造影在小儿结肠息肉诊断中的价值[J]. 中国社区医师(医学版), 2011, 13(18): 210-211.
- [17] 辛涛, 于啸. 儿童结肠息肉的 CT 影像学表现[J]. 放射学实践, 2016, 31(10): 980-983.
- [18] WANG X, JIA C, YANG H, et al. Sonographic features of a juvenile polyp: a case report and literature review [J]. Clin Imaging, 2014, 38(2): 215-217.
- [19] YABUNAKA K, SANADA S, FUKUI H, et al. Transabdominal sonographic appearance of adult colonic polyps[J]. J Med Ultrason (2001), 2006, 33(4): 231-237.
- [20] WEI C, DAYONG W, LIQUN J, et al. Colorectal polyps in children: a retrospective study of clinical features and the value of ultrasonography in their diagnosis[J]. J Pediatr Surg, 2012, 47(10): 1853-1858.
- [21] WALTER D F, GOVIL S, KORULA A, et al. Pedunculated colonic polyp diagnosed by colonic sonography[J]. Pediatr Radiol, 1992, 22(2): 148-149.
- [22] NAGITA A, AMEMOTO K, YODEN A, et al. Ultrasonographic diagnosis of juvenile colonic polyps[J]. J Pediatr, 1994, 124(4): 535-540.
- [23] NAGATA N, ASAI S, GOCHO S, et al. Ultrasonographic diagnosis of adult intussusception caused by pedunculated colon carcinoma[J]. Tokai J Exp Clin Med, 2008, 33(1): 39-41.
- [24] SYNGAL S, BRAND R E, CHURCH J M, et al. ACG clinical guideline: genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes[J]. Am J Gastroenterol, 2015, 110(2): 223-262.
- [25] JELSIG A M. Hamartomatous polyps—a clinical and molecular genetic study[J]. Dan Med J, 2016, 63(8): 24-26.
- [26] van TUYL S A, STOLK M F, TIMMER R. Clinical application of video capsule endoscopy [J]. Scand J Gastroenterol Suppl, 2003, 38(239): 24-28.
- [27] NUGENT K P, TALBOT I C, HODGSON S V, et al. Solitary juvenile polyps: not a marker for subsequent malignancy [J]. Gastroenterology, 1993, 105(3): 698-700.
- [28] AGNIFILI A, ROSSI M, PISTOIA F, et al. Endoscopic diagnosis and treatment of juvenile solitary polyps, in the light of the unusual but proven neoplastic potential[J]. Ann Ital Chir, 2001, 72(1): 73-78.
- [29] CHOW E, MACRAE F. A review of juvenile polyposis syndrome[J]. J Gastroenterol Hepatol, 2005, 20(11): 1634-1640.
- [30] SCHREIBMAN I R, BAKER M, AMOS C, et al. The hamartomatous polyposis syndromes: a clinical and molecular review[J]. Am J Gastroenterol, 2005, 100(2): 476-490.
- [31] DUNLOP M G. Guidance on gastrointestinal surveillance for hereditary non-polyposis colorectal cancer, familial adenomatous polyposis, juvenile polyposis, and Peutz-Jeghers syndrome [J]. Gut, 2002, 51(5): V21-V27.
- [32] HOWE J R, MITROS F A, SUMMERS R W. The risk of gastrointestinal carcinoma in familial juvenile polyposis[J]. Ann Surg Oncol, 1998, 5(8): 751-756.
- [33] MA C, GIARDIELLO F M, MONTGOMERY E A. Upper tract juvenile polyps in juvenile polyposis patients[J]. The American Journal of Surgical Pathology, 2014, 38(12): 1618-1626.
- [34] OZAWA T, WACHI E, YAMASHITA N. A case of juvenile polyposis limited to the stomach accompanied by double gastric cancers and Menetrier's disease [J]. Nihon Shokakibyo Gakkai Zasshi, 2010, 107(10): 1641-1650.
- [35] GIARDIELLO F M, TRIMBATH J D. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations[J]. Clin Gastroenterol Hepatol, 2006, 4(4): 408-415.

(唐勇 编辑)