

Gardner综合征诊治1例

顾国利, 王石林, 周晓武

同行评价

Gardner综合征临床上较少见, 但癌变率高, 且具有家族遗传性。就诊时患者症状往往已较重, 临床治疗也较为困难。本文中患者治疗后恢复较好, 排便功能基本正常, 生活质量得到提高。治疗经验值得临床医师借鉴。

顾国利, 王石林, 周晓武, 空军总医院普外科 北京市 100036
通讯作者: 顾国利, 100036, 北京市海淀区阜成路30号, 空军总医院普外科. kzggl@163.com
电话: 010-68410099-6302
收稿日期: 2006-02-12 接受日期: 2006-03-03

摘要

结直肠息肉病合并胃息肉的女性Gardner综合征患者1例, 对其先后实施了全结直肠切除、回肠袢肛管吻合、回肠造口术, 造口回肠还纳术, 胃镜下息肉电切除术。患者最终避免了回肠造口, 能自控排便, 恢复正常生活。

关键词: Gardner综合征; 诊断; 治疗

顾国利, 王石林, 周晓武. Gardner综合征诊治1例. 世界华人消化杂志 2006;14(7):734-735
<http://www.wjgnet.com/1009-3079/14/734.asp>

0 引言

Gardner综合征是由APC突变所致的结直肠息肉病合并结肠外病变的常染色体遗传病, 20-40岁女性多见。我们成功收治1例, 现报道如下。

1 病例报告

患者, 女, 23岁, 因进食后恶心、呕吐伴腹泻1 mo在他院内镜检查发现胃底部多发无蒂息肉, 血常规示Hb 68 g/L, 骨穿示缺铁性贫血。于2005-07-22以胃结肠息肉病伴贫血收入院。体格检查: 体质量40 kg, 贫血貌, 口唇及皮褶处无色素沉着, 甲状腺不大, 未见骨瘤及体表囊肿, 肛门指诊可及直肠内多发质韧息肉。小肠镜(经肛门)示: 大小不等息肉遍布整个结直肠黏膜, 息肉表面黏膜糜烂溃疡(图1); 小肠未见息肉。活检示: 腺瘤样息肉伴不典型增生。胃镜示(图2): 胃底部多发无蒂息肉, 表面黏膜正常; 胃窦、十二指肠未见息肉; 活检示: 腺瘤样息肉。明确诊断为Gardner综合征。于2005-08-02行全结直肠切除、回肠J袢储器肛管吻合术。因肠系膜短、吻合口有张力, 行中段回肠暂时性造瘘。术后经铁剂治疗后患者Hb升至100 g/L。回肠肛管吻合

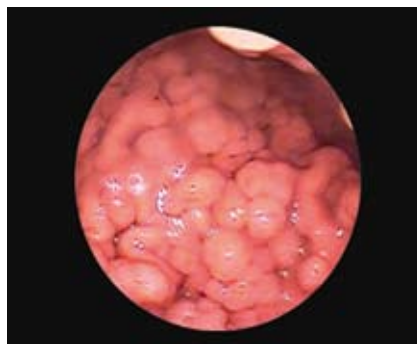


图1 小肠镜(经肛门)示: 大小不等息肉遍布整个结肠和直肠黏膜, 息肉表面黏膜糜烂溃疡。



图2 胃镜示: 胃底部多发无蒂息肉, 直径2-7 mm, 表面黏膜正常。

处愈合好, 肛门控便感觉尚可。1 mo后返院行肠管造影示: 肠管通畅, 肠袢有储便功能。行造口还纳术。术后患者大便成形, 每日排便3次, 控便能力好。2006-01-14再次返院, 体质量46 kg, Hb 120 g/L。行胃镜下息肉圈套电切除术, 一次性电除息肉50个。现患者日常生活工作正常。

2 讨论

Gardner综合征是由结肠腺瘤样息肉病(adenomatous polyposis coli, APC)基因突变所致的结直肠息肉病合并结肠外病变的常染色体遗传病。以20-40岁女性多见。目前认为其是家族性腺瘤样病(FAP)的亚型^[1]。临床上, 凡结直肠息肉病合并骨瘤、皮肤囊性疾病、(硬)纤维瘤、胃十二指肠息肉、甲状腺乳头状癌、肾上腺瘤、牙齿异

常、先天性视网膜色素上皮肥厚等一种或几种者,即可诊断本病。本病伴发的胃息肉多位于胃底,多呈基底腺。本例即是如此。

目前认为结直肠切除、回肠祥储器肛管吻合是最理想术式。其可切除所有大肠黏膜,并保留接近正常的肠功能和性功能,避免了造口,并发症较低,患者生活质量明显提高。研究发现,全结肠切除后存在“小肠结肠化”的病理生理过程,末段回肠可重吸收水分。因此手术时应尽可能保留末段回肠以促使大便成形,利于控便。为保证回肠祥肛管吻合口的愈合,暂时性的回肠造口是必要的^[2]。造口还纳前可行肠管造影了解储器的储便情况。本例患者虽分次手术,但最终避免了造口,排便功能基本正常,达到了最佳的预期效果。

研究发现,胃息肉的恶变趋势不大^[3],且本病的主要死因是壶腹周围癌、肠系膜硬纤维瘤及手术并发症^[2]。因此,对结肠外病变的激进治疗可能无法延长患者生命,反而增加风险、降

低患者生活质量。故对伴发的胃息肉以内镜下治疗和定期复查为宜。发现恶变倾向时再行手术。

本病约有1/4患者无家族史,而家庭小型化也使其遗传表现不甚明显。临床上往往易忽视那些无明显家族史或以结肠外病变为主要表现者,而造成误诊、漏诊。家族中一旦有确诊本病者,应对其12岁以上成员作结肠镜筛选并定期复查;同时配合针对性的肠外检查,如胃镜、颅骨和牙齿X线、甲状腺超声、眼底检查等。APC突变检测有助于筛选病例和免除可疑者的心理负担及内镜检查的身心痛苦,但目前检测结果不稳定,临床尚未广泛应用。

3 参考文献

- 1 张铁锋. 家族性腺瘤性息肉病的病因学及诊治进展. 中国现代普通外科进展 2000; 3: 5-7
- 2 武希润, 王玲, 郭文栋. Gardner综合征临床分析. 中华内科杂志 2001; 40: 630-631
- 3 刘复生, 王奇璐, 果红. 胃肠道息肉病的临床病理特点. 癌症进展杂志 2003; 1: 165-172

电编 张敏 编辑 张海宁

ISSN 1009-3079 CN 14-1260/R 2006 年版权归世界胃肠病学杂志社

• 消息 •

更正与说明专栏

本刊讯《世界华人消化杂志》为了对同行评议、编辑、校对、审读、文章价值等质量进行跟踪报道,特设“更正与说明”固定专栏,包括“事实纠错”、“文字更正”、“解释说明”三个子栏目,不仅对前一期或近期出现的文字差错和事实错误进行更正、就引发歧义或晦涩难懂之处做解释说明,而且针对文章的学术水平等进行讨论。在此,我们热烈欢迎读者、作者、编委等积极审读《世界华人消化杂志》,给更正与说明栏目投稿。投稿者凭文章的编号,可免费注册(<http://www.wjgnet.com/1009-3079/new/39.doc>)使用中国生物医学基金论文摘要库3年。中国生物医学基金论文摘要库(<http://www.wjgnet.com/cmfa/index.jsp>)收录了1994-2005年国内发表在1204种生物医学类期刊总计20万以上的论文摘要。这些论文受国家、军队和省部级自然科学基金、杰出青年基金、重大计划项目基金资助,内容丰富、数据准确,体现了我国生物医学的发展历程、脉络和方向,可为相关领域广大学者和研究人员了解并掌握当前研究动态、开辟新的研究领域提供思路。(世界胃肠病学杂志社2006-03-08)。