

成人特殊表现巨结肠1例

王思远, 胡 谦, 雷伟琦, 胡小云

王思远, 胡谦, 雷伟琦, 胡小云, 南昌大学第二附属医院胃肠外科 江西省南昌市 330006

王思远, 在读硕士, 主要从事胃肠外科肿瘤的研究。

作者贡献分布: 本文撰写由王思远完成; 胡谦与雷伟琦共同参与文献检索及图片收集整理工作; 胡小云审校。

通讯作者: 胡小云, 教授, 主任医师, 330006, 江西省南昌市民德路1号, 南昌大学第二附属医院胃肠外科。

2683721228@qq.com

电话: 0791-86301536

收稿日期: 2015-07-07 修回日期: 2015-08-04

接受日期: 2015-08-10 在线出版日期: 2015-09-08

A case of adult megacolon with special clinical manifestations

Si-Yuan Wang, Qian Hu, Wei-Qi Lei, Xiao-Yun Hu

Si-Yuan Wang, Qian Hu, Wei-Qi Lei, Xiao-Yun Hu, Department of Gastrointestinal Surgery, the Second Affiliated Hospital of Nanchang University, Nanchang 330006, Jiangxi Province, China

Correspondence to: Xiao-Yun Hu, Professor, Chief Physician, Department of Gastrointestinal Surgery, the Second Affiliated Hospital of Nanchang University, 1 Minde Road, Nanchang 330006, Jiangxi Province, China. 2683721228@qq.com

Received: 2015-07-07 Revised: 2015-08-04

Accepted: 2015-08-10 Published online: 2015-09-08

Abstract

Adult megacolon is a low-incidence, complicated disease. Depending on etiological factors, adult megacolon can be divided into three categories: Hirschsprung's disease, adult idiopathic megacolon, and adult Hirschsprung's disease allied disease. Although each has its unique clinical characteristics, they are easily misdiagnosed because they have similar symptoms and signs. This paper reports a case of adult megacolon with special clinical

features and explores its etiology, diagnosis and treatment.

© 2015 Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

Key Words: Adult megacolon; Clinical characteristic; Diagnosis; Surgery

Wang SY, Hu Q, Lei WQ, Hu XY. A case of adult megacolon with special clinical manifestations. *Shijie Huaren Xiaohua Zazhi* 2015; 23(25): 4137-4140 URL: <http://www.wjgnet.com/1009-3079/23/4137.asp> DOI: <http://dx.doi.org/10.11569/wcjd.v23.i25.4137>

摘要

成人巨结肠病是一种发病率较低的复杂疾病, 根据病因的不同主要分为三类, 包括: 成人先天性巨结肠、成人特发性巨结肠及成人先天性巨结肠类缘病。三者在症状、体征上有许多相似之处, 临床上容易误诊, 其各自也有独特的临床特征, 本文报道了具有特殊临床表现的成人巨结肠1例, 并对于此类患者病因及诊疗上进行探讨。

© 2015年版权归百世登出版集团有限公司所有。

关键词: 成人巨结肠病; 临床特征; 诊断; 手术治疗

核心提示: 随着近年来对于巨结肠病的深入研究, 对于不同类型巨结肠的甄别显得尤为重要, 其中先天性巨结肠类缘病的研究对于巨结肠病的传统诊断及治疗方案提出了新的挑战。

王思远, 胡谦, 雷伟琦, 胡小云. 成人特殊表现巨结肠1例. 世界华人消化杂志 2015; 23(25): 4137-4140 URL: <http://www.wjgnet.com/1009-3079/23/4137.asp> DOI: <http://>

背景资料

Hirschsprung 于 1866 首次描述先天性巨结肠病, 直至 1965 年才有 Ehrenpreis 提出先天性巨结肠类缘病的概念, 此后越来越多的学者开始关注肠神经元发育异常相关方面的研究。

同行评议者

刘宝林, 教授, 中国医科大学附属盛京医院

■ 研发前沿

目前对于如何甄别先天性巨结肠病及先天性巨结肠类缘病的病理学诊断标准仍存在较大争议, 由于有学者报道随着患儿的生长发育, 不成熟的神经元细胞可趋于成熟, 因此对于先天性类缘病的传统治疗方案提出了新的挑战。

dx.doi.org/10.11569/wjcd.v23.i25.4137

0 引言

成人巨结肠病是一种少见病, 包括成人先天性巨结肠病、成人特发性巨结肠病及成人先天性巨结肠类缘病, 三者临床表现类似, 均表现为便秘、腹胀, 严重者可出现急性梗阻及穿孔; 诊断通常依赖于影像学检查, 包括: 腹部X线平片、钡灌肠造影、计算机断层扫描(computed tomography, CT)、直肠肛管测压试验等; 直肠黏膜活检仍是明确病因的金标准。成人巨结肠病因保守治疗效果有限, 常需行手术治疗, 经典手术方式有Duhamel术、Sovae术、Swenson术、Rehbein术等^[1,2]。现将南昌大学第二附属医院1例具有特殊表现的成人巨结肠报道如下。

1 病例报告

患者男性, 28岁, 未婚, 江西省丰城市人, 因“先天性巨结肠术后反复腹胀、腹痛22年, 加重2年”于2015-03-12入南昌大学第二附属医院。患者于22年前因“先天性巨结肠”行手术治疗, 具体术式不详, 术后反复发作腹胀、腹痛, 约1-2次/年, 多在受凉后发作, 可自行缓解, 未重视及诊治; 2年前起, 腹胀、腹痛发作频次增加, 症状加重, 就诊于南昌大学第二附属医院门诊。患者发病以来一般状况可, 排便尚规律, 约1次/d, 大便性状正常, 形状呈细长条。否认食物、药物过敏史。入院时查体: 体型消瘦, 注意力分散, 语言能力较差, 腹平, 左下腹可见一纵行手术瘢痕, 长约12 cm, 上腹部可见一直径约7 cm肠型, 全腹软, 未及明显压痛、反跳痛, 全腹叩诊呈鼓音, 移动性浊音阴性, 肠鸣音约4次/min。肛诊: 肛门括约肌肌力正常, 进指顺利, 直肠空虚, 直肠壁软, 于肛门括约肌间沟上方约7 cm处可触及一明显狭窄环, 仅可容一指尖, 指套退出无血染。肛门直肠抑制反射阳性。血常规、血生化基本正常; 结肠稀钡造影: 先天性巨结肠术后改变, 直肠上方见长约1.5 cm肠管狭窄段, 直径约0.5 cm, 其上端结肠肠管(降结肠、横结肠、升结肠)重度扩张, 最宽处直径约15 cm, 结肠袋消失, 蠕动减弱(图1)。由于患者及家属均拒绝行肠造口术, 经讨论后决定行结肠次全切除术(改良Duhamel术)^[2]。手术情况: 全结肠扩张并

末端回肠扩张, 游离全部扩张结肠, 距回盲部10 cm处切断升结肠, 分离直肠骶前间隙至齿状线水平, 在分离过程中证实狭窄段肠管为原手术肠吻合口, 呈瘢痕挛缩与周围组织紧密黏连, 锐性分离直肠前壁及侧壁, 于狭窄肠段下方2 cm处横断, 齿状线上方直肠与近端结肠断端行端侧吻合, 骶前放置负压引流, 重建盆底, 关腹(图2)。术后病理: 肠管最大直径13 cm, 狭窄处肠壁见大量杂乱增生的神经纤维束, 仅见个别神经节细胞, 部分区缺如(图3)。患者术后第3天恢复流质, 7 d恢复半流质, 10 d出院。术后随访3 mo, 大便通畅成形, 1-2次/d, 无便秘、腹胀、腹痛。

2 讨论

成人巨结肠常见分型包括: 先天性巨结肠、特发性巨结肠、成人先天性巨结肠类缘病。以上3种类型巨结肠因病理生理机制不同, 在诊断及治疗方案上有较大差别, 现结合本病例进行讨论。

先天性巨结肠是由于肠壁神经丛中的神经节细胞缺失所致病变肠段痉挛狭窄, 继而引起狭窄肠段上方肠管扩张。诊断主要依靠影像学依据, 通常表现为典型的三段: 狭窄环, 狭窄与扩张的肠段之间有一移行区呈漏斗状(图1A), 患者可存在一定的智力受损^[3], 病理诊断表现为肠黏膜下层呈波浪状大量丛生的神经纤维束, 神经节细胞缺如。本例患者术前病史、影像学检查及术后瘢痕狭窄上方的术后病理结果(图3A)均表现出先天性巨结肠的特征; 但由于先天性巨结肠肠壁肌间神经节细胞缺如, 直肠肛门抑制试验通常为阴性, 而成人特发性巨结肠则为阳性^[4], 故本例患者特殊的直肠表现对单纯的先天性巨结肠诊断提出疑问。

特发性巨结肠通常为后天获得性, 表现为肠管的扩张和肠蠕动缓慢, 无移行区^[5]。在本例患者入院时并无严重的便秘, 表现为粪便形状变细, 直肠肛门抑制试验阳性, 肛门括约肌肌力正常, 扩肛后可刺激患者排便, 肛诊及术中均证实原肠吻合口明显的瘢痕狭窄, 且该患者口服泻药效果良好, 术中证实扩张的结肠内空虚, 具有特发性巨结肠的特征; 狭窄部位以下(即瘢痕挛缩部位以下)(图3B)则具有近乎于正常的生理功能; 提示本病可能是由于吻合

■ 创新盘点

本文通过1例直肠功能近乎正常的, 但同时病理证实的先天性巨结肠患者, 推测该患者可能存在先天性肠神经元发育异常, 及后期随着生长发育过程肠运动功能的转归, 对肠神经元发育异常患者的治疗有一定指导意义。

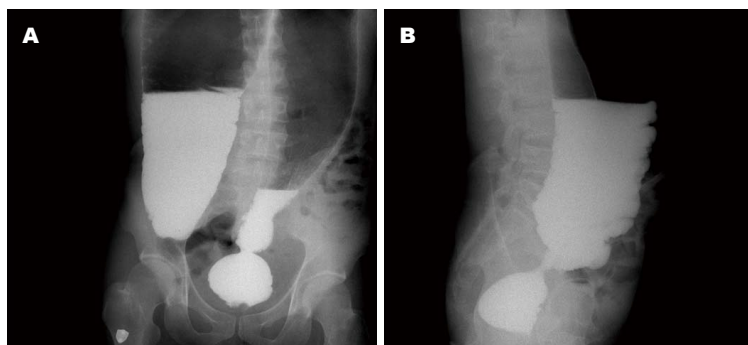


图1 患者术前钡灌肠造影正、侧位片。A: 先天性巨结肠表现出的狭窄环, 漏斗状的移行区及重度扩张的结肠; B: 侧位片提示狭窄环和扩张的结肠。

应用要点

本文所述病例对于先天性肠运动神经元发育异常的转归研究方面提供一定的指导意义, 对于发育幼儿期表现出巨结肠症状, 病理证实为肠运动神经元发育不成熟的患儿, 可采取保守治疗诱导肠运动神经元发育成熟而治愈, 从而避免手术治疗。

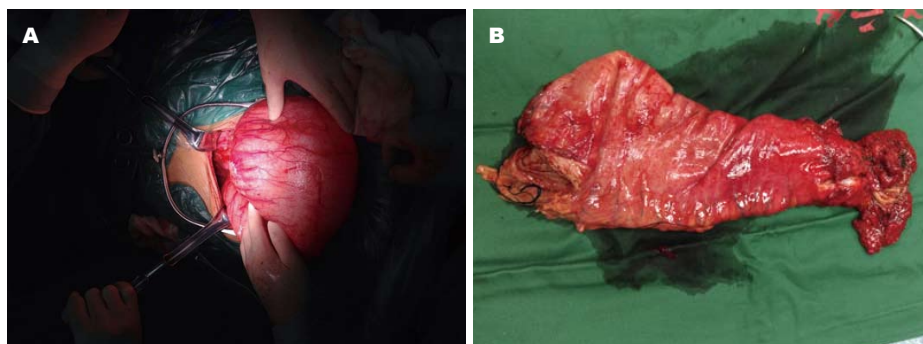


图2 患者术中所见及术后手术切除标本。A: 该患者术中见重度扩张的结肠肠管; B: 手术切除的大体标本, 可见狭窄部位明显的瘢痕挛缩表现。

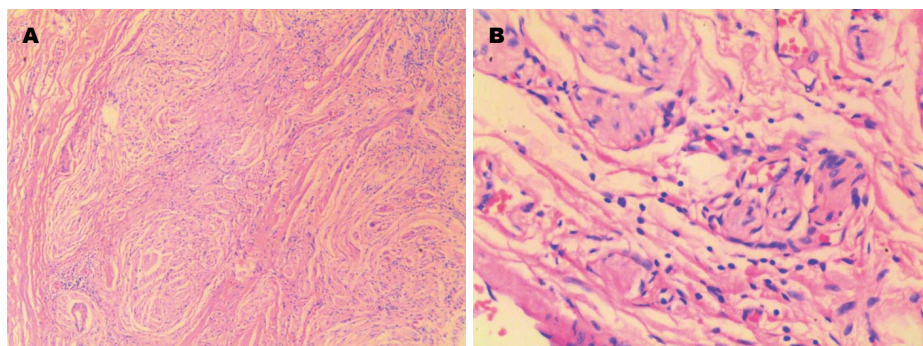


图3 HE染色手术切除标本病理检查结果。A: 瘢痕狭窄上方结肠组织(HE×40), 大量杂乱增生的典型的波浪型神经纤维丛, 神经节细胞缺如; B: 瘢痕狭窄下方直肠组织(HE×200), 可见神经节细胞。

口瘢痕狭窄在疾病发展中起到一定作用, 而并非单纯的先天性巨结肠残留肠缘所致, 不排除二者在发展过程中可能存在一定的相互协同作用。

先天性巨结肠类缘病是一种肠神经发育异常疾病, 是近年来研究的热点内容, 其表现为肠神经细胞数量和质量上的异常而非缺失, 一般分为四型: 肠神经元发育异常、神经节细胞减少症、神经节细胞未成熟、神经元性发育不良。X线“三段”表现不典型, 常为“腊肠样”肠

管和“跳跃型”多段狭窄^[6]。Hirayama等^[7]报道, 随着生长发育, 不成熟的神经节细胞可获得发育成熟, 原先病态的肠管可获得正常的生理功能。结合本例患者, 我们推测该患者幼时可能并非先天性巨结肠, 更倾向于先天性巨结肠类缘病, 由于二者类似的临床表现, 误诊几率较大。行手术治疗后, 吻合口瘢痕形成将两侧肠管阻绝, 直肠神经节细胞继续发育成熟而获得近乎正常的直肠功能, 近端结肠则退化表现出神经节细胞的缺失。

名词解释

神经节细胞未成熟: 病理特点是神经节细胞小, 胞浆少, 呈单个突触, AchE阳性的神经纤维完全缺乏, 神经节细胞数量正常。通常, 胎儿的神经组织未完全成熟, 长者需要3-4年才能完全成熟, 故出生1年内不能诊断。

同行评价

病例具有较高临床价值, 通过临床病例、影像学及病理检查结果, 指导后续治疗, 对于狭窄部位上下方不同的临床表现提出了思考和讨论。

在治疗上, 由于瘢痕狭窄以下部位表现为近乎正常的生理功能, 狭窄远端切缘的长度值的标准, 还需要进一步的随访研究。

残留的一部分近端扩张的升结肠在患者具有良好的肛门括约肌功能及直肠反射功能时, 避免了腹泻等并发症的发生, 术后随访3 mo无便秘等表现, 但患者随访时间较短, 残存的部分升结肠是否会导致患者需第3次手术治疗, 仍需进一步随访研究。

3 参考文献

- 1 傅传刚, 徐晓东. 巨结肠性便秘及其诊治有关问题. 中国实用外科杂志 2013; 910-913
- 2 孙家琛, 梁光熙, 官一平, 江时建, 朱代华. 改良 Duhamel术治疗成人先天性巨结肠及其类缘病. 重

庆医科大学学报 2014; 38: 94-97

- 3 Szylberg L, Marszałek A. Diagnosis of Hirschsprung's disease with particular emphasis on histopathology. A systematic review of current literature. *Prz Gastroenterol* 2014; 9: 264-269 [PMID: 25395999 DOI: 10.5114/pg.2014.46160]
- 4 Pereira P, Djeudji F, Leduc P, Fanget F, Barth X. Ogilvie's syndrome-acute colonic pseudo-obstruction. *J Visc Surg* 2015; 152: 99-105 [PMID: 25770746 DOI: 10.1016/j.jviscsurg.2015.02.004]
- 5 杜振双, 吴珊珊, 庄伟斌, 张诚华. 成人特发性巨结肠1例. 中国现代普通外科进展 2013; 16: 923-924
- 6 陈玉雷, 韩志刚. 先天性巨结肠类缘病16例影像表现分析. 中国误诊学杂志 2012; 12: 1689-1690
- 7 Hirayama Y, Iinuma Y, Numano F, Masui D, Iida H, Komatsuzaki N, Nagayama Y, Naito S, Nitta K. Intestinal neuronal dysplasia-like histopathology in infancy. *Pediatr Int* 2015; 57: 491-493 [PMID: 25711721 DOI: 10.1111/ped.12555]

编辑: 郭鹏 电编: 都珍珍



ISSN 1009-3079 (print) ISSN 2219-2859 (online) DOI: 10.11569 2015年版权归百世登出版集团有限公司所有

•消息•

《世界华人消化杂志》正文要求

本刊讯 本刊正文标题层次为 0 引言; 1 材料和方法, 1.1 材料, 1.2 方法; 2 结果; 3 讨论; 4 参考文献. 序号一律左顶格写, 后空1格写标题; 2级标题后空1格接正文. 以下逐条陈述: (1)引言 应包括该研究的目的和该研究与其他相关研究的关系. (2)材料和方法 应尽量简短, 但应让其他有经验的研究者能够重复该实验. 对新的方法应该详细描述, 以前发表过的方法引用参考文献即可, 有关文献中或试剂手册中的方法的改进仅描述改进之处即可. (3)结果 实验结果应合理采用图表和文字表示, 在结果中应避免讨论. (4)讨论 要简明, 应集中对所得的结果做出解释而不是重复叙述, 也不应是大量文献的回顾. 图表的数量要精选. 表应有表序和表题, 并有足够具有自明性的信息, 使读者不查阅正文即可理解该表的内容. 表内每一栏均应有表头, 表内非公知通用缩写应在表注中说明, 表格一律使用三线表(不用竖线), 在正文中该出现的地方应注出. 图应有图序、图题和图注, 以使其容易被读者理解, 所有的图应在正文中该出现的地方注出. 同一个主题内容的彩色图、黑白图、线条图, 统一用一个注解分别叙述. 如: 图1 萎缩性胃炎治疗前后病理变化. A: ...; B: ...; C: ...; D: ...; E: ...; F: ...; G: ... 曲线图可按●、○、■、□、▲、△顺序使用标准的符号. 统计学显著性用: ^a $P < 0.05$, ^b $P < 0.01$ ($P > 0.05$ 不注). 如同一表中另有一套 P 值, 则^a $P < 0.05$, ^b $P < 0.01$; 第3套为^c $P < 0.05$, ^d $P < 0.01$. P 值后注明何种检验及其具体数字, 如 $P < 0.01$, $t = 4.56$ vs 对照组等, 注在表的左下方. 表内采用阿拉伯数字, 共同的计量单位符号应注在表的右上方, 表内个位数、小数点、±、-应上下对齐. “空白”表示无此项或未测, “-”代表阴性未发现, 不能用同左、同上等. 表图勿与正文内容重复. 表图的标目尽量用 t/min , $c/(\text{mol/L})$, p/kPa , V/mL , $t/^\circ\text{C}$ 表达. 黑白图请附黑白照片, 并拷入光盘内; 彩色图请提供冲洗的彩色照片, 请不要提供计算机打印的照片. 彩色图片大小 $7.5\text{ cm} \times 4.5\text{ cm}$, 必须使用双面胶条粘贴在正文内, 不能使用浆糊粘贴. (5)志谢 后加冒号, 排在讨论后及参考文献前, 左齐.