ISSN 1009-3079 (print)
ISSN 2219-2859 (online)

世界华人消化杂志®

WORLD CHINESE JOURNAL OF DIGESTOLOGY

Shijie Huaren Xiaohua Zazhi

2023 年 5 月 28 日　　第 31 卷　　第 10 期　　(Volume 31 Number 10)



10/2023

《世界华人消化杂志》是一本高质量的同行评议, 开放获取和在线出版的学术刊物. 本刊被国际检索系统《化学文摘(Chemical Abstracts, CA)》、《医学文摘库/医学文摘(EMBASE/Excerpta Medica, EM)》、《文摘杂志(Abstract Journal, AJ)》、Scopus、中国知网《中国期刊全文数据库(CNKI)》、《中文科技期刊数据库(CSTJ)》和《超星期刊域出版平台(Superstar Journals Database)》数据库收录.

ISSN 1009-3079

世界华人消化杂志 https://www.wjgnet.com 二零二三年五月二十八日 第三十一卷 第十期

WCJD 世界华人消化杂志®

目　次

2023年5月28日 第31卷 第10期 (总第726期)

述评

389 Hedgehog/GLI与胃癌的研究进展与现状

池肇春

基础研究

397 circCLK3通过靶向miR-654-5p促进结直肠癌细胞增殖、迁移及侵袭的机制研究

姜丽琴, 郭赟

文献综述

404 生物标志物在肝细胞癌诊断与治疗中的研究进展

徐飞麒, 张哲, 胡昂, 黄东胜

临床实践

412 CTA诊断自发性孤立性肠系膜上动脉夹层分型及评估临床症状的价值

丁伟莉, 苏玲

418 结直肠癌根治术中右美托咪定结合超声引导的腹横筋膜全麻阻滞临床观察

羊瑛, 冯定祥, 王莹

病例报告

426 Gardner综合征1例报告

张梦璇, 刘洪娜, 郑吉敏, 申安东, 徐燕燕, 苏少慧

消　　息

411　《世界华人消化杂志》参考文献要求
425　《代谢相关脂肪性肝病肝外并发症》书讯

封面故事

刘金华, 大连市友谊医院科研与学科发展部科研专员, 普外科副主任医师, 医学博士, 大连医科大学和锦州医科大学硕士研究生导师, 《世界华人消化杂志》编委. 从事普外科工作十余年, 熟练掌握常规疾病的诊断、治疗及目前一些医学前沿知识, 能够处理急诊、急救; 独立完成普外科一、二级手术和部分三级手术. 承担省、市、区、局医学课题6项, 有专利10项, 获得过市科技进步奖、省自然科学学术成果奖、国家创新创业大赛入围奖等, 发表SCI及中华系列文章多篇.

本期责任人

编务 张砚梁; 送审编辑 张砚梁; 组版编辑 张砚梁; 英文编辑 王天奇;
形式规范审核编辑部主任 郭旭; 最终清样审核总编辑 马连生

世界华人消化杂志

Shijie Huaren Xiaohua Zazhi

吴阶平　题写封面刊名
陈可冀　题写版权刊名

(半月刊)

创　刊 1993-01-15
改　刊 1998-01-25
出　版 2023-05-28
原刊名 新消化病学杂志

期刊名称
世界华人消化杂志

国际标准连续出版物号
ISSN 1009-3079 (print) ISSN 2219-2859 (online)

共同主编
党双锁, 博士, 教授, 研究员, 主任医师, 710004, 陕西省西安市, 西安交通大学医学院第二附属医院感染科
郭晓钟, 博士, 教授, 110840, 辽宁省沈阳市, 北部战区总医院消化内科
霍丽娟, 博士, 主任医师, 030001, 山西省太原市, 山西医科大学第一医院消化内科
江学良, 博士, 教授, 250001, 山东省济南市, 山东中医药大学第二附属医院消化中心
田艳涛, 博士, 教授, 主任医师, 100021, 北京市, 国家癌症中心/中国医学科学院北京协和医学院肿瘤医院胰胃外科
王小众, 博士, 教授, 350001, 福建省福州市, 福建医科大学附属协和医院消化内科
姚登福, 博士, 教授, 226001, 江苏省南通市, 南通大学附属医院临床医学研究中心
张宗明, 博士, 教授, 100073, 北京市, 首都医科大学北京电力医院普外科

编辑委员会
编辑委员会成员在线名单, 详见: https://www.wjgnet.com/1009-3079/editorialboard.htm

编辑部
王金磊, 主任
《世界华人消化杂志》编辑部
Baishideng Publishing Group Inc
7041 Koll Center Parkway, Suite 160, Pleasanton, CA 94566, USA
Telephone: +1-925-3991568
E-mail: wcjd@wjgnet.com
http://www.wjgnet.com

出版
百世登出版集团有限公司
Baishideng Publishing Group Inc
7041 Koll Center Parkway, Suite 160, Pleasanton, CA 94566, USA
Telephone: +1-925-3991568
E-mail: bpgoffice@wjgnet.com
https://www.wjgnet.com

制作
北京百世登生物医学科技有限公司
100025, 北京市朝阳区东四环中路62号, 远洋国际中心D座903室
电话: +86-10-85381901

《世界华人消化杂志》是一本高质量的同行评议, 开放获取和在线出版的学术刊物. 本刊被国际检索系统《化学文摘(Chemical Abstracts, CA)》、《医学文摘库/医学文摘(EMBASE/Excerpta Medica, EM)》、《文摘杂志(Abstract Journal, AJ)》、Scopus、中国知网《中国期刊全文数据库(CNKI)》、《中文科技期刊数据库(CSTJ)》和《超星期刊域出版平台(Superstar Journals Database)》数据库收录.

《世界华人消化杂志》正式开通了在线办公系统(https://www.baishideng.com), 所有办公流程一律可以在线进行, 包括投稿、审稿、编辑、审读, 以及作者、读者和编者之间的信息反馈交流.

特别声明
本刊刊出的所有文章不代表本刊编辑部和本刊编委会的观点, 除非特别声明. 本刊如有印装质量问题, 请向本刊编辑部调换.

定价
每期136.00元 全年24期3264.00元

© 2023 Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

WCJD 世界华人消化杂志®

Contents

Volume 31 Number 10 May 28, 2023

EDITORIAL

389 Hedgehog/GLI and gastric cancer: Research progress and current status
Chi ZC

BASIC RESEARCH

397 circCLK3 regulates colorectal cancer SW620 cell proliferation, migration, and invasion by targeting miR-654-5p
Jiang LQ, Guo Y

REVIEW

404 Circulating biomarkers for diagnosis and management of hepatocellular carcinoma
Xu FQ, Zhang Z, Huang DS

CLINICAL PRACTICE

412 Value of CT angiography in diagnosis and classification of spontaneous isolated superior mesenteric artery dissection and evaluation of its clinical symptoms
Ding WL, Su L

418 Application of dexmedetomidine combined with ultrasound-guided transverse abdominal fascia block during radical colorectal cancer surgery under general anesthesia
Yang Y, Feng DX, Wang Y

CASE REPORT

426 Gardner syndrome: A case report
Zhang MX, Liu HN, Zheng JM, Shen AD, Xu YY, Su SH

Contents

World Chinese Journal of Digestology
Volume 31 Number 10 May 28, 2023

COVER Editorial Board Member of *World Chinese Journal of Digestology*, Jin-Hua Liu, Department of General Surgery, Affiliated Dalian Municipal Friendship Hospital of Dalian Medical University, No. 8 Sanba Square, Zhongshan District, Dalian 116001, Liaoning Province, China. 0408flower@163.com

Indexed/Abstracted by Chemical Abstracts, EMBASE/Excerpta Medica, Abstract Journals, Scopus, CNKI, CSTJ and Superstar Journals Database.

RESPONSIBLE EDITORS FOR THIS ISSUE

Assistant Editor: *Yan-Liang Zhang*
Review Editor: *Yan-Liang Zhang*
Production Editor: *Yan-Liang Zhang*
English Language Editor: *Tian-Qi Wang*
Proof Editor: *Xu Guo*
Layout Reviewer: *Lian-Sheng Ma*

Shijie Huaren Xiaohua Zazhi

Founded on January 15, 1993
Renamed on January 25, 1998
Publication date May 28, 2023

NAME OF JOURNAL
World Chinese Journal of Digestology

ISSN
ISSN 1009-3079 (print) ISSN 2219-2859 (online)

CO-EDITORS-IN-CHIEF

Shuang-Suo Dang, Professor, Department of Infectious Diseases, The Second Affiliated Hospital of Medical School of Xi'an Jiaotong University, Xi'an 710004, Shaanxi Province, China

Xiao-Zhong Guo, Professor, Department of Gastroenterology, North Theater General Hospital, Shenyang 110840, Liaoning Province, China

Li-Juan Huo, Chief Physician, Department of Gastroenterology, The First Hospital of Shanxi Medical University, Taiyuan 030001, Shanxi Province, China

Xue-Liang Jiang, Professor, Digestive Center of The Second Affiliated Hospital of Shandong University of Traditional Chinese Medicine, Jinan 250001, Shandong Province, China

Yan-Tao Tian, Professor, Chief Physician, National Cancer Center/Department of Pancreatic and Gastric Surgery, Cancer Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical College, Beijing 100021, China

Xiao-Zhong Wang, Professor, Department of Gastroenterology, Union Hospital, Fujian Medical University, Fuzhou 350001, Fujian Province, China

Deng-Fu Yao, Professor, Clinical Research Center, Affiliated Hospital of Nantong University, Nantong 226001, Jiangsu Province, China

Zong-Ming Zhang, Professor, Department of General Surgery, Beijing Electric Power Hospital, Capital Medical University, Beijing 100073, China

EDITORIAL BOARD MEMBERS
All editorial board members resources online at https://www.wjgnet.com/1009-3079/editorialboard.htm

EDITORIAL OFFICE
Jin-Lei Wang, Director
World Chinese Journal of Digestology
Baishideng Publishing Group Inc
7041 Koll Center Parkway, Suite 160, Pleasanton, CA 94566, USA
Telephone: +1-925-3991568
E-mail: wcjd@wjgnet.com
https://www.wjgnet.com

PUBLISHER
Baishideng Publishing Group Inc
7041 Koll Center Parkway, Suite 160, Pleasanton, CA 94566, USA
Telephone: +1-925-3991568
E-mail: bpgoffice@wjgnet.com
https://www.wjgnet.com

PRODUCTION CENTER
Beijing Baishideng BioMed Scientific Co., Limited Room 903, Building D,
Ocean International Center,
No. 62 Dongsihuan Zhonglu,
Chaoyang District, Beijing 100025, China
Telephone: +86-10-85381901

PRINT SUBSCRIPTION
RMB 136 Yuan for each issue
RMB 3264 Yuan for one year

COPYRIGHT
© 2023 Baishideng Publishing Group Inc. Articles published by this open access journal are distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-commercial License, which permits use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited, the use is non commercial and is otherwise in compliance with the license.

SPECIAL STATEMENT
All articles published in journals owned by the Baishideng Publishing Group (BPG) represent the views and opinions of their authors, but not the views, opinions or policies of the BPG, except where otherwise explicitly indicated.

INSTRUCTIONS TO AUTHORS
Full instructions are available online at https://www.wjgnet.com/1009-3079/Nav/36. If you do not have web access, please contact the editorial office.

WCJD 世界华人消化杂志®

在线投稿: https://www.baishideng.com

世界华人消化杂志 2023年5月28日; 31(10): 426-430

DOI: 10.11569/wcjd.v31.i10.426

ISSN 1009-3079 (print) ISSN 2219-2859 (online)

病例报告 CASE REPORT

Gardner综合征1例报告

张梦璇, 刘洪娜, 郑吉敏, 申安东, 徐燕燕, 苏少慧

张梦璇, 刘洪娜, 郑吉敏, 申安东, 徐燕燕, 苏少慧, 河北省人民医院老年消化科 河北省石家庄 050001

张梦璇, 河北北方学院研究生院 河北省张家口 075000

张梦璇, 研究生在读, 主要研究方向为消化内科学.

基金项目: 河北省医学科学研究重点课题计划, No. 20180026.

作者贡献分布: 张梦璇负责资料分析, 撰写论文; 苏少慧、郑吉敏负责拟定写作思路, 指导撰写文章并最后定稿; 刘洪娜、申安东、徐燕燕参与收集数据, 修改论文.

通讯作者: 苏少慧, 主任医师, 050001, 河北省石家庄市新华区和平西路348号, 河北省人民医院老年消化科. 13613116257@163.com

收稿日期: 2023-02-27
修回日期: 2023-03-26
接受日期: 2023-05-18
在线出版日期: 2023-05-28

Gardner syndrome: A case report

Meng-Xuan Zhang, Hong-Na Liu, Ji-Min Zheng, An-Dong Shen, Yan-Yan Xu, Shao-Hui Su

Meng-Xuan Zhang, Hong-Na Liu, Ji-Min Zheng, An-Dong Shen, Yan-Yan Xu, Shao-Hui Su, Department of Geriatric Gastroenterology, Hebei General Hospital, Shijiazhuang 050001, Hebei Province, China

Meng-Xuan Zhang, Graduate School of Hebei North University, Zhangjiakou 075000, Hebei Province, China

Supported by: Key Program of Medical Sciences of Hebei Province, No. 20180026.

Corresponding author: Shao-Hui Su, Chief Physician, Department of Geriatric Gastroenterology, Hebei General Hospital, No. 348 Heping West Road, Xinhua District, Shijiazhuang 050001, Hebei Province, China. 13613116257@163.com

Received: 2023-02-27
Revised: 2023-03-26
Accepted: 2023-05-18
Published online: 2023-05-28

Abstract

BACKGROUND

Gardner syndrome (GS) is a rare autosomal dominant hereditary disorder. Since GS often has multi-system involvement with diverse clinical manifestations, misdiagnosis is common. Herein we report a case of GS.

CASE SUMMARY

A 38 year-old women presented with intermittent abdominal distension, nausea, and vomiting for 15 mo, which was aggravated for 1 wk. Related tests showed gastrointestinal adenoma and multiple desmoid tumors in the abdominal wall and abdominal cavity, and gene sequencing confirmed the diagnosis of GS. The patient underwent endoscopic intestinal polypectomy and symptomatic treatment, and her symptoms were relieved. Later, the patient's symptoms recurred and became worse than before. Gastrointestinal anastomosis was performed, and the patient had no postoperative discomfort. Finally, her condition improved.

CONCLUSION

The clinical manifestations of GS are varied, and the appearance of extraenteral manifestations before intestinal polyps is very important for the early identification of such patients, so as to achieve early treatment and improve the prognosis.

© The Author(s) 2023. Published by Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

Key Words: Gardner syndrome; Desmoid fibromatosis; Familial adenomatous polyposis; Soft tissue tumors; Colonic polyps

Citation: Zhang MX, Liu HN, Zheng JM, Shen AD, Xu YY, Su SH. Gardner syndrome: A case report. Shijie Huaren Xiaohua Zazhi 2023; 31(10): 426-430
URL: https://www.wjgnet.com/1009-3079/full/v31/i10/426.htm
DOI: https://dx.doi.org/10.11569/wcjd.v31.i10.426

摘要

背景

Gardner综合征(gardner syndrome, GS)是一种罕见的常染色体显性遗传性疾病, 累及多个系统, 临床表现多样, 容易漏诊误诊. 本文总结了该例患者的临床特点、诊疗经验, 以期加强临床医师对GS的认识.

病例简介

本文报道1例38岁的女性GS患者, 因间断腹胀、恶心、呕吐15 mo, 加重1 wk来院, 相关检查示肠道腺瘤、腹壁及腹腔多发硬纤维瘤, 基因测序证实该疾病诊断. 对其行内镜下肠息肉切除及对症治疗, 患者上述症状缓解. 后患者上述症状复发, 并较前加重, 至外院行胃肠吻合术, 术后恢复良好, 目前无恶心、呕吐等症状.

结论

GS临床变现多样, 肠外表现多早于肠息肉出现, 对于患者的早期识别至关重要, 从而尽早治疗, 提高预后.

© **The Author(s) 2023.** Published by Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.

关键词: Gardner综合征; 硬纤维瘤; 家族性遗传性腺瘤病; 软组织肿瘤; 结肠息肉

核心提要: Gardner综合征临床病变主要为结直肠腺瘤性息肉合并多发骨瘤、牙齿异常、皮肤和软组织肿瘤等肠外表现. 该病起病隐匿, 肠外表现常在肠道病变之前出现, 容易误诊, 因此对于该病的早期识别至关重要.

文献来源: 张梦璇, 刘洪娜, 郑吉敏, 申安东, 徐燕燕, 苏少慧. Gardner综合征1例报告. 世界华人消化杂志 2023; 31(10): 426-430
URL: https://www.wjgnet.com/1009-3079/full/v31/i10/426.htm
DOI: https://dx.doi.org/10.11569/wcjd.v31.i10.426

0 引言

Gardner综合征(gardner syndrome, GS)是一种非常罕见的常染色体显性遗传性疾病, 累及多个系统, 临床表现多样, 肠外表现常早于肠内病变出现, 容易漏诊误诊, 如何早期正确识别GS, 对其预后有重要意义.

1 病例简介

患者女, 38岁, 因“间断腹胀、恶心、呕吐15 mo, 加重1 wk”入院. 患者15 mo前无明显诱因间断出现上腹部饱胀, 餐后加重, 偶有恶心、呕吐, 呕吐物为胃内容物, 进食量较前减少. 于当地医院查胃镜示胃多发息肉, 予以抑酸、促动力等药物治疗, 症状稍好转. 8 mo前复查胃镜: 胃潴留、胃多发息肉, 幽门螺杆菌检测阳性, 四联疗法根除治疗后转阴. 5 mo前患者发现腹部包块, 于当地医院行腹部CT示中腹部占位, 口服中草药治疗效果欠佳. 1 wk前患者腹胀加重, 伴恶心、呕吐, 呕吐物为胃内容物, 为进一步诊治收入我科. 患者自发病以来精神、睡眠可, 进食量逐渐减少, 小便正常, 大便3 d-5 d/次, 颜色正常. 体重下降5 kg. 既往史: 既往分别于2010年及2016年行剖宫产手术两次. 家族史: 奶奶因食管癌去世, 母亲因结肠癌去世, 姐姐因“腹部肿物”(具体不详)去世, 父亲及子女因无消化道症状未行胃肠镜等检查. 入院查体: T36.6 ℃, P77次/分, R20次/分, BP109/80 mmHg. 神清, 精神可, 心肺查体未见明显异常. 腹软, 脐周压之不适, 上腹可触及大小约4 cm×5 cm包块, 形状不规则, 边界较清, 无触痛, 右下腹似可触及包块, 界限不清. 辅助检查: 血、尿、便常规、C反应蛋白、结核感染T细胞检测、肿瘤标志物均未见明显异常. 胃镜: 胃多发息肉(图1A)、十二指肠水平部狭窄(考虑外压所致)(图1B). 胃息肉病理(图2A): 胃底腺息肉. 结肠镜(图1C和D): 结肠多发息肉. 行内镜下肠息肉电切术, 息肉病理示(图2B): (横结肠)管状腺瘤. 腹盆CT(图3): 腹腔内及左侧腹直肌、右外侧腹壁多发占位, 考虑纤维来源肿瘤可能性大; 其中腹腔内病变可见气体影且局部与肠管分界欠清, 不除外内瘘形成. 行超声引导下左侧腹直肌肿物活检, 病理回报(图4A): 梭形细胞肿瘤. 免疫组化染色(图4B-D): CKpan(-), Vimentin(+), Desmin(部分弱+), SMA(部分+), Calponin(部分+), CD34(血管+), S100(-), B-catenin(+), Ki-67(约3%+), P53(+). 符合韧带样纤维瘤病. 外周血腺瘤性结肠息肉病(adenomatous polyposis coli, *APC*)基因测序: 检测到*APC*基因杂合突变, 突变命名为NM_000038.6:c.7932_7935del(p.Y2645fs*14). 颅脑和胸部CT未见明显占位性病变.

2 最终诊断

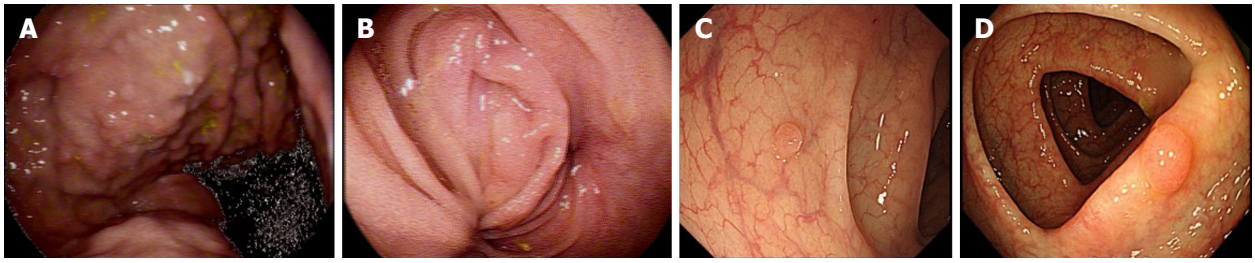
(1)GS; (2)十二指肠梗阻; (3)结肠多发管状腺瘤; (4)胃多发胃底腺息肉; (5)慢性非萎缩性胃炎; (6)剖宫产术后.

3 治疗

入院后向患者交代病情及治疗方案, 患者因手术风险大且复发率高及化疗等治疗方法存在副作用, 表示暂不行特殊治疗, 考虑患者多发胃底腺息肉可能与既往应用质子泵抑制剂和幽门螺杆菌根除治疗相关, 息肉较小, 癌变风险低, 暂不予切除; 予以肠息肉切除及对症处理后患者腹胀、呕吐症状好转出院.

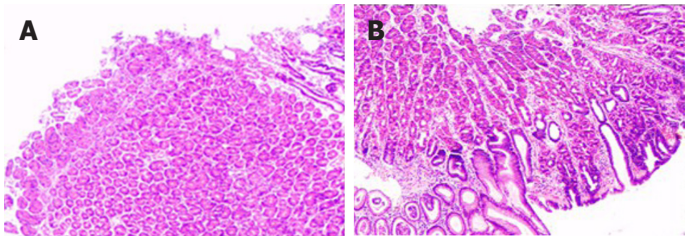
4 结果和随访

2022-01患者为求进一步诊治就诊于北京肿瘤医院, 同



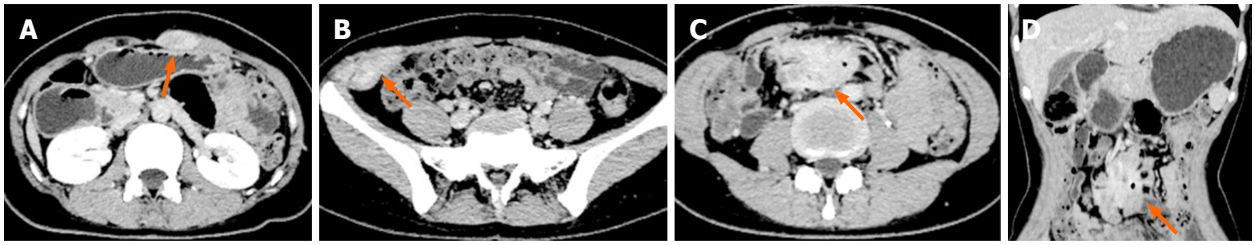
DOI: 10.11569/wcjd.v31.i10.426 **Copyright** ©The Author(s) 2023.

图 1　胃肠镜结果(2021-12-20). A: 胃镜: 胃底及胃体见多发直径在0.3 cm-0.6 cm山田Ⅰ型及Ⅱ型息肉, 表面光滑; B: 十二指肠水平部似有外压, 腔狭窄, 内镜不能通过, 粘膜尚光滑; C: 肠镜: 横结肠见0.5 cm×0.5 cm山田Ⅱ型息肉, 表面光滑, i-scan观察呈NICE分型2型; D: 乙状结肠结肠见0.4 cm×0.4 cm山田Ⅱ型息肉, 表面光滑, i-scan观察呈NICE分型2型.



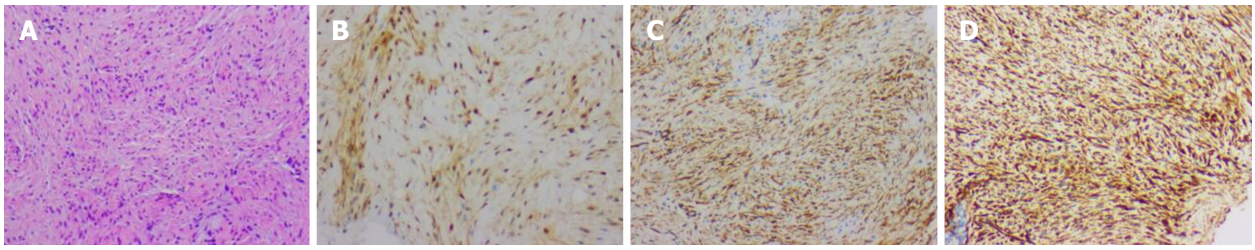
DOI: 10.11569/wcjd.v31.i10.426 **Copyright** ©The Author(s) 2023.

图 2　胃结肠息肉病理(2021-12-22). A: 胃体息肉: 胃底腺息肉(HE×40); B:横结肠息肉: 管状腺瘤(HE×40).



DOI: 10.11569/wcjd.v31.i10.426 **Copyright** ©The Author(s) 2023.

图 3　腹部增强CT(2021-12-17). A: 左侧腹直肌(延迟期, 橙色箭头)可见团块状稍低及等混杂密度影, 边界欠清, 增强扫描呈渐进性不均匀明显强化; B: 髂嵴水平右外侧腹壁(延迟期, 橙色箭头)可见团块状稍低及等混杂密度影, 边界欠清, 大小约26 mm×52 mm, 增强扫描呈渐进性不均匀明显强化; C, D: 约L4椎体水平腹腔正中(延迟期, 橙色箭头)可见团块状稍低及等混杂密度影, 边界不清, 大小约53 mm×33 mm×43 mm, 与周围多发肠管分界欠清, 其内可见散在气体密度影, 增强扫描病变呈渐进性不均匀明显强化, 可见斑片状低密度影, 另其内可见肠系膜上动脉多发分支走行.



DOI: 10.11569/wcjd.v31.i10.426 **Copyright** ©The Author(s) 2023.

图 4　腹直肌穿刺组织病理(2021-12-23). A: 梭形细胞瘤(HE×100); B: 免疫组化[B-catenin(+), ×100]; C: 免疫组化[SMA(部分+), ×100]; D: 免疫组化[Vimentin(+), ×100].

样因上述顾虑, 未行相关治疗. 2022-03患者因恶心、呕吐症状加重, 不能进食, 就诊于河北省第四医院, 术中行腹部探查判定患者腹内肿瘤无法切除, 给予行“胃空场侧侧吻合、空肠空肠侧侧吻合术”, 术后患者恢复, 无恶心、呕吐, 可正常进食. 后就诊于北京四惠中医院, 予以中药汤剂及膏剂治疗腹部硬纤维瘤, 具体不详, 截止

2022-03随访, 患者仍行中草药治疗中, 因暂无相关不适, 患者未复查腹部CT及胃肠镜, 正在进一步随访中.

5 讨论

GS是家族性腺瘤性息肉病(familial adenomatous polyposis, FAP)的亚型之一, 是一种罕见常染色体显性遗传性疾病, 约占FAP患者的10%[1], 发病率在1:6850至1:31250, 任何年龄均可发病, 无明显性别差异[2]. GS与*APC*基因突变相关. *APC*基因是一种抑癌基因, 其编码的APC蛋白是一种多功能蛋白, Wnt/β-连环蛋白为其代表性通路. β-连环蛋白在细胞核内和转录激活因子(T细胞因子和淋巴增强因子)形成复合物, 激活细胞生长发育相关基因的转录, 促进细胞增殖. 正常APC蛋白与GSK-3β、Axin及其他辅助因子形成复合体, 降解β-连环蛋白, 防止细胞过度生长. 而*APC*突变基因下游产物不能结合相关因子形成复合体, 导致β-连环蛋白在细胞核中积累, 持续激活Wnt信号通路, 致使相关肿瘤发生[3]. 此外, 正常APC蛋白还可与微管蛋白结合蛋白EB1、肿瘤抑制基因hDLG和蛋白酪氨酸磷酸酶PTP-BL结合, 影响包括细胞骨架调节和染色体稳定性等在内的多种细胞发育过程[4], 进一步解释突变的APC蛋白在癌变进程中的作用.

GS临床病变主要为结直肠腺瘤性息肉合并肠外表现, 包括多发骨瘤、牙齿异常、皮肤和软组织肿瘤, 硬纤维瘤是其主要肠外病变之一. 硬纤维瘤(desmoid tumors, DT)起源于结缔组织成纤维细胞和肌成纤维细胞, 是罕见的间质肿瘤, 发病率约为5例-6例/百万人口, 约占软组织肉瘤的3%[5]. DT存在Wnt/β-连环蛋白途径的改变, 与*APC*基因、*CTNNB1*基因突变相关, *CTNNB1*基因突变减少β-连环蛋白的泛素化, 避免被蛋白酶体降解, 导致β-连环蛋白核积累增加, 从而持续激活相关细胞增殖通路, 并且*APC*基因突变和*CTNNB1*基因突变往往不会同时出现[6], 因此对于*CTNNB1*基因突变阴性的DT患者应更加警惕FAP的存在. 此外, DT发病还与女性、妊娠、剖腹产等因素相关, 可能与雌激素及创伤等因素相关[7]. 文献表明FAP患者发生硬纤维瘤的风险是普通人群的850倍, 15%-20%的DT和GS相关, GS中DT多位于腹内, 约占80%, 10%-15%位于腹壁, 5%位于腹外[8]. DT属于良性肿瘤, 不会发生转移, 但具有局部侵袭性, 且复发率高, 以腹内DT为甚[9]. 腹内DT临床表现主要包括两个阶段, 早期肿瘤的占位效应主要引起输尿管和肠梗阻, 或血管和神经压迫; 随后肿瘤进一步浸润周围组织导致缺血、穿孔、空腔器官瘘管形成以及胃肠道或肿瘤内出血, 严重者可能危及生命[10]. 病理是诊断DT的金标准, 主要表现为细胞核为单个、小且均匀的椭圆形或圆形的梭形细胞, 不存在恶性细胞学特征(例如核深染、核异型性、坏死或核分裂). 超过80%的病例显示免疫组化显示β-连环蛋白的异常核定位[11], 这是WNT/β-连环蛋白信号通路潜在致病激活的表现. 除此以外, CT及MRI也可为临床诊断提供一定依据. 由于肿瘤内包含肌成纤维细胞、胶原蛋白、肌纤维等多种组织成分, 并且缺少包膜, 因此其在影像学上多表现为形状不规则、边界不清、密度不均匀的软组织密度肿块, 其中CT多可见不均匀强化[12], 在MRI T1加权像显示低信号或等强病变, T2加权像显示混合性高信号病变[13]. 本例患者青年女性, 伴有*APC*基因突变, 既往两次妊娠及剖宫产手术史, 存在损伤因素, 腹壁肿物病理证实为硬纤维瘤, 腹内肿物无相关病理检查, 但CT示腹腔及腹壁病变呈不均匀密度影, 增强扫描呈渐进性不均匀明显强化, 可见斑片状低密度影, 符合硬纤维瘤影像学表现[14].

GS临床表现多变, 常以口腔、颌面异常或其他部位肿瘤等肠外病变为主诉, 临床易漏诊; 或表现为腹泻、便血等肠道症状, 易被误诊为肠息肉. 本例患者同时伴发腹腔内及腹壁多处纤维瘤, 瘤体较大, 压迫十二指肠, 造成不全梗阻, 引发长达1年余的恶心、呕吐, 实属少见. 发病期间多次就诊于当地医院, 按胃肠息肉、炎症对症处理, 忽略了对肠外病变及肿瘤家族史的早期识别, 给患者造成极大痛苦.

GS目前尚无规范的治疗方案, 对于消化道息肉样病变, 给予内镜切除及定期随访监测, 有恶变倾向者适时行预防性肠切除有助于预后[15]. 如有手术禁忌或拒绝手术者可应用非甾体类消炎药如舒林酸、塞来昔布等减少或抑制息肉发生[16]. DT是仅次于结直肠癌的第二大致死原因[2],其治疗策略主要包括主动监测(active surveillance, AS)及积极治疗(手术、放化疗等)[17]. 目前AS已被推荐作为DTF管理的前期方法[5]. 研究表明在未经任何治疗的腹腔内AF病例中, 有20%观察到萎缩[8], Schut等[17]纳入105名腹腔外DT患者的队列研究结果表明, 疾病进展多发生在前2年内, 三年内仅30%患者由AS转为积极治疗; 在AS期间, 32%的患者疾病稳定, 28%消退, 40%显示初始进展. 较大的肿瘤[≥5 cm; 风险比 = 2.38 (95%CI: 1.15-4.90)]与积极治疗的开始相关. 因此, 对于没有临床症状且瘤体较小的患者, AS可能是一种更优的选择. 积极治疗适用于存在临床症状的患者, 对于腹壁及腹外DT, 其复发率相对低, 可行手术切除[18]; 腹内DT与腹腔器官及组织广泛粘连, 手术难度大, 较难实现根治性切除, 复发率高, 且手术涉及广泛的小肠切除, 存在显著营养及感染风险[19,20]. 目前, 腹内DT建议行药物保守治疗, 包括激素疗法、非甾体抗炎药、细胞毒性化学治

疗剂及酪氨酸激酶抑制剂[21].

6 结论

GS起病隐匿, 早期诊断及治疗对其极其重要. 对于有家族史、*APC*基因突变等高危人群, 定期进行胃肠镜检查、头颅及牙齿摄片、甲状腺、腹部彩超尽早发现、早期治疗十分必要. 该患者剖宫产育有二女, 建议其女行基因检测, 并完善相关检查, 及早评估, 定期监测, 另外避免剖宫产等创伤.

7 参考文献

1 Yu D, Ng Cw B, Zhu H, Liu J, Lin Y. Bone and dental abnormalities as first signs of familial Gardner's syndrome in a Chinese family: a literature review and a case report. *Med Sci (Paris)* 2018; 34 Focus issue F1: 20-25 [PMID: 30403170 DOI: 10.1051/medsci/201834f104]

2 Ladd R, Davis M, Dyer JA. Genodermatoses with malignant potential. *Clin Dermatol* 2020; 38: 432-454 [PMID: 32972602 DOI: 10.1016/j.clindermatol.2020.03.007]

3 Dinarvand P, Davaro EP, Doan JV, Ising ME, Evans NR, Phillips NJ, Lai J, Guzman MA. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome: An Update and Review of Extraintestinal Manifestations. *Arch Pathol Lab Med* 2019; 143: 1382-1398 [PMID: 31070935 DOI: 10.5858/arpa.2018-0570-RA]

4 Füredi G, Varga I, Máj C, Szilágyi A, Madácsy L, Paál Z, Altorjay Á. [Gardner's syndrome, a rare disease]. *Magy Seb* 2019; 72: 107-111 [PMID: 31544480 DOI: 10.1556/1046.72.2019.3.4]

5 Desmoid Tumor Working Group. The management of desmoid tumours: A joint global consensus-based guideline approach for adult and paediatric patients. *Eur J Cancer* 2020; 127: 96-107 [PMID: 32004793 DOI: 10.1016/j.ejca.2019.11.013]

6 Zou Z, Ye G, Xu S, Liu W, Wang W. Case report: Intra-abdominal aggressive fibromatosis: A rare cause of hyperemesis. *Front Surg* 2023; 10: 1108225 [PMID: 36896261 DOI: 10.3389/fsurg.2023.1108225]

7 Tayeb Tayeb C, Parc Y, Andre T, Lopez-Trabada Ataz D. [Familial adenomatous polyposis, desmoid tumors and Gardner syndrome]. *Bull Cancer* 2020; 107: 352-358 [PMID: 31882269 DOI: 10.1016/j.bulcan.2019.10.011]

8 Bini F, Fiore M, Provenzano S, Bertulli R, Ottini A, Colombo C, Vitellaro M, Greco G, Morosi C, Gronchi A, Casali PG, Palassini E. Management of serious complications in intra-abdominal desmoid-type fibromatosis. *Cancer Rep (Hoboken)* 2021; 4: e1411 [PMID: 34165246 DOI: 10.1002/cnr2.1411]

9 Mitrovic Jovanovic M, Djuric-Stefanovic A, Velickovic D, Keramatollah E, Micev M, Jankovic A, Milosevic S, D Kovac J. Aggressive fibromatosis of the right colon mimicking a gastrointestinal stromal tumour: a case report. *J Int Med Res* 2021; 49: 300060521994927 [PMID: 33752489 DOI: 10.1177/0300060521994927]

10 Asenov Y, Genadiev S, Timev A, Panaiotova J, Hadjiiska V, Veselin T, Sedloev T. Ruptured desmoid tumor imitating acute appendicitis - a rare reason for an emergency surgery. *BMC Surg* 2019; 19: 194 [PMID: 31842856 DOI: 10.1186/s12893-019-0662-x]

11 Gong LH, Liu WF, Ding Y, Geng YH, Sun XQ, Huang XY. Diagnosis and Differential Diagnosis of Desmoplastic Fibroblastoma by Clinical, Radiological, and Histopathological Analyses. *Chin Med J (Engl)* 2018; 131: 32-36 [PMID: 29271377 DOI: 10.4103/0366-6999.221274]

12 李晶英, 冯元春, 赵殿江, 刘剑羽, 宋伟, 吴猛. Gardner综合征的腹部CT表现. 中国医学影像学杂志 2018; 26: 671-675 [DOI: 10.3969/j.issn.1005-5185.2018.09.008]

13 Otero S, Moskovic EC, Strauss DC, Benson C, Miah AB, Thway K, Messiou C. Desmoid-type fibromatosis. *Clin Radiol* 2015; 70: 1038-1045 [PMID: 26162574 DOI: 10.1016/j.crad.2015.04.015]

14 Syngal S, Brand RE, Church JM, Giardiello FM, Hampel HL, Burt RW; American College of Gastroenterology. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol* 2015; 110: 223-62; quiz 263 [PMID: 25645574 DOI: 10.1038/ajg.2014.435]

15 Wells K, Wise PE. Hereditary Colorectal Cancer Syndromes. *Surg Clin North Am* 2017; 97: 605-625 [PMID: 28501250 DOI: 10.1016/j.suc.2017.01.009]

16 Ichikawa Y, Lee K, Yokouchi T, Watanabe S, Yoshimura D, Mizojiri G, Maruyama K, Maeda T, Fujimori Y, Oka H. A successful operation for giant intra-abdominal desmoid tumors associated with familial adenomatous polyposis: A case report. *Mol Clin Oncol* 2022; 16: 107 [PMID: 35620211 DOI: 10.3892/mco.2022.2540]

17 Schut AW, Timbergen MJM, van Broekhoven DLM, van Dalen T, van Houdt WJ, Bonenkamp JJ, Sleijfer S, Grunhagen DJ, Verhoef C. A Nationwide Prospective Clinical Trial on Active Surveillance in Patients With Non-intraabdominal Desmoid-type Fibromatosis: The GRAFITI Trial. *Ann Surg* 2023; 277: 689-696 [PMID: 35166264 DOI: 10.1097/SLA.0000000000005415]

18 Desurmont T, Lefèvre JH, Shields C, Colas C, Tiret E, Parc Y. Desmoid tumour in familial adenomatous polyposis patients: responses to treatments. *Fam Cancer* 2015; 14: 31-39 [PMID: 25315103 DOI: 10.1007/s10689-014-9760-1]

19 Nieuwenhuis MH, Mathus-Vliegen EM, Baeten CG, Nagengast FM, van der Bijl J, van Dalsen AD, Kleibeuker JH, Dekker E, Langers AM, Vecht J, Peters FT, van Dam R, van Gemert WG, Stuifbergen WN, Schouten WR, Gelderblom H, Vasen HF. Evaluation of management of desmoid tumours associated with familial adenomatous polyposis in Dutch patients. *Br J Cancer* 2011; 104: 37-42 [PMID: 21063417 DOI: 10.1038/sj.bjc.6605997]

20 Shatnawei A, Habib M, Hamilton C, Steiger E, Kirby DF, Speerhas R, Quintini C. The association between home parenteral nutrition and patients with FAP-associated intra-abdominal desmoids: a retrospective study. *JPEN J Parenter Enteral Nutr* 2013; 37: 683-688 [PMID: 23319384 DOI: 10.1177/0148607112471860]

21 Zhou MY, Bui NQ, Charville GW, Ghanouni P, Ganjoo KN. Current management and recent progress in desmoid tumors. *Cancer Treat Res Commun* 2022; 31: 100562 [PMID: 35460976 DOI: 10.1016/j.ctarc.2022.100562]

科学编辑: 张砚梁 制作编辑: 张砚梁

Published by **Baishideng Publishing Group Inc**
7041 Koll Center Parkway, Suite 160, Pleasanton,
CA 94566, USA
Telephone: +1-925-3991568
E-mail: bpgoffice@wjgnet.com
https://www.wjgnet.com

ISSN 1009-3079

© 2023 Baishideng Publishing Group Inc. All rights reserved.