

## 结肠镜对家族性腺瘤性息肉病家系成员筛选的意义

于恩达\*, 徐晓东, 孟荣贵, 傅传刚, 徐洪莲

(第二军医大学长海医院普通外科, 上海 200433)

**[摘要]** **目的:**探讨结肠镜对家族性腺瘤性息肉病家系成员筛选的价值。**方法:**回顾我科 1985~2002 年通过结肠镜对 23 个家族性腺瘤性息肉病患者家系共 38 例亲属进行筛选, 观察息肉的量、形态、分布以及病理等特征, 分析结肠镜对家系亲属筛选的作用。**结果:**38 例对象中发现有 16 例大肠内有息肉生长, 筛选阳性率达 42.1%; 1 例腺瘤呈重度不典型增生, 占 6.3%; 左半结肠、直肠内息肉分布密集。**结论:**结肠镜是家族性腺瘤性息肉病家系成员筛选安全、可靠的方法。

**[关键词]** 腺瘤息肉病, 结肠; 结肠镜检查; 筛选

**[中图分类号]** R 735.3 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 0258-879X(2006)04-0362-02

### Significance of colonoscopy in screening of family members from familial adenomatous polyposis families

YU En-da\*, XU Xiao-dong, MENG Rong-gui, FU Chuan-gang, XU Hong-lian (Department of General Surgery, Changhai Hospital, Second Military Medical University, Shanghai 200433, China)

**[ABSTRACT]** **Objective:** To study the diagnostic value of colonoscopy in screening of family members of a familial adenomatous polyposis (FAP) family. **Methods:** The colonoscopic findings of 38 sibs from 23 FAP families (1985-2002) were retrospectively studied. The diagnostic value of colonoscopy for screening FAP in FAP families was analyzed through determining the amount, morphology, and pathology of polyps. **Results:** Sixteen of the 38 sibs were found to have polypous growths, the positive screening rate being 42.1%; of the 16 cases of polypous growths, one was found to be severe atypical proliferation. The left hemico-lon and rectum had dense polyps. **Conclusion:** Colonoscopy is a safe and reliable screening examination in sibs of FAP families.

**[KEY WORDS]** adenomatous polyposis coli; colonoscopy; screening

[Acad J Sec Mil Med Univ, 2006, 27(4): 362-363]

家族性腺瘤性息肉病 (familial adenomatous polyposis, FAP) 是最常见的肠道息肉病之一, 属常染色体显性遗传病, 外显率接近 100%<sup>[1]</sup>, 突出特点是青春期开始在大肠满布腺瘤性息肉, 在出现血便、腹痛、腹泻等消化道症状前不易诊断。如不及时治疗, 至 40~50 岁以上几乎 100% 发生恶变。本研究回顾了本科 1985 年 2 月至 2002 年 12 月行结肠镜对 23 个 FAP 家系亲属进行筛选, 探讨结肠镜对 FAP 家系成员筛选的价值。

### 1 资料和方法

1.1 临床资料 本组 38 例患者中, 男 21 例, 女 17 例; 平均年龄 30.2 (14~56) 岁。病程中有反复腹泻者 9 例, 占 23.7%; 便血者 2 例, 占 5.3%; 自述无症状者 27 例, 占 71.0%。筛选对象中 31 例为临床确诊 FAP 患者的一级亲属, 7 例为二级亲属。在遗传咨询中取得家属同意, 进行结肠镜检查。所有对象均为首次检查, 未行其他检查。

1.2 检查方法 本组使用的内镜型号为 CS-60 型纤维结肠镜以及 PANTAX-EC-3840 和 OLYM-

PUS-CF-IT200I 电子结肠镜, 双人操作法。根据镜下的息肉密集程度分为 3 度<sup>[2]</sup>: 10 cm 肠段内息肉数多于 300 枚为重度; 100 枚左右时为中度; 30 枚为轻度。息肉总数大于 1 000 枚时称密生型, 少于 1 000 枚称非密生型。所有病例均用热活检钳取数枚至数十枚送病理, 对大于 2 cm×2 cm 的息肉取活检。

### 2 结果

2.1 筛选结果 38 例筛选对象中, 有 16 例结肠镜下发现大肠内有不同程度的腺瘤性息肉生长, 阳性率为 42.1%; 其中一级亲属 14 例, 占 87.5%; 二级亲属 2 例, 占 12.5%; 11 例有反复腹泻或便血症状者, 均发现大肠内有腺瘤性息肉生长, 1 例腺瘤伴重度不典型增生; 27 例自述无症状筛选对象中, 有 5 例结肠镜下发现大肠内有腺瘤性息肉生长, 占 7.0%。无一例出现并发症。

[作者简介] 于恩达, 博士, 副教授, 副主任医师。

\* Corresponding author. E-mail: dayu@sh163.net

2.2 腺瘤性息肉的特征 息肉数量超过100枚有8例,息肉数量在20~100枚有6例,2例直肠内有20枚以下息肉;左半结肠及直肠息肉分布多呈中、重度,盲肠及升结肠的息肉相对较少,散在分布;多数息肉外观呈黄豆样大小(0.3~0.5 cm),呈无蒂半球型,表面光滑;伴有直径1.0 cm以上的大息肉,最大有3.0 cm×4.0 cm,表面有糜烂、质脆、易出血。体积大的息肉多有蒂或亚蒂,左半结肠多见。病理活检腺瘤性及增生性息肉3例,腺瘤伴轻到中度不典型增生12例,重度不典型增生1例。

### 3 讨论

FAP属遗传性疾病,治疗原则为及时采取预防性结肠切除术。由于患者及其家族是发生大肠癌的高危人群,约占大肠癌的1%,因此对患者家系进行筛选是早期诊断的重要措施<sup>[3]</sup>。本组38例家系筛选对象中,有16例结肠镜发现大肠内有息肉生长,采取及时治疗,有效预防了息肉的癌变,对改善预后起到关键的作用。FAP先证者中大肠癌的发生率达67%,而通过定期筛选可降低至3%<sup>[4]</sup>。本组有1例腺瘤呈重度不典型增生,如未通过筛选及时发现,发展为大肠癌将影响预后。

随着对FAP责任基因APC的发现以及分子诊断技术的开展,FAP患者及家系成员可通过APC突变检测来早期诊断<sup>[5]</sup>。但是约20%~30%的患者不存在APC的突变<sup>[6]</sup>。因而分子诊断有其不确定性,不能代替结肠镜的诊断地位。同时,无论是对APC突变检测阳性或阴性者,必须行结肠镜检查确定发病与否。本组对23个FAP患者的家系采取遗传咨询,使家属同意进行结肠镜检查,证实亲属中FAP患者占42.1%,与国外登记中心筛选结果的报道<sup>[4]</sup>基本一致。目前认为在12~15岁应开始对家系成员进行筛选直至50岁<sup>[7]</sup>。英国St. Mark医院对患者的一级亲属每年行乙状结肠镜检查1次,直至发现息肉;对20岁以上的亲属每5年行染色(dye spray)肠镜检查1次,根据息肉的密度、位置以及病理,结合家系情况,决定手术的方式与时间。本组结肠镜下见息肉在左半结肠较密集,1例重度不典型增生性腺瘤位于直肠,但我们主张应对整个大肠进

行检查,因为部分轻表型FAP患者息肉多见于右半结肠<sup>[8]</sup>。本组年龄最小1例14岁筛选对象,发现有息肉生长,随访2年后进行了预防性次全大肠切除术,术后随访5年良好。我们认为16岁以前的患者,由于手术会影响到生长发育,采取每6个月行结肠镜随访排除癌变倾向,16岁后再行手术。这种治疗方式还有待进一步探讨。

国内目前尚无建立FAP登记中心的报道,采用分子诊断技术、眼底检查等辅助诊断方法较多,很大程度上限制了对FAP患者家系进行系统的结肠镜筛选和随访,我们认为这是影响国内FAP患者早期诊断的关键因素。本组也有部分患者担心对未成年子女造成心理负担而延迟或放弃结肠镜的筛选检查。因此,对FAP患者应有针对性的选择高危亲属进行筛选,同时重视遗传咨询作用,包括对患者及家属的教育,讨论遗传学检测可能产生的结果。需进一步检查的,建议结肠镜检查作为对家系筛选的首选方法。

### [参考文献]

- [1] Neiberghs HL, Hein DW, Spratt JS. Genetic profiling of colon cancer[J]. J Surg Oncol, 2002, 80: 204-213.
- [2] 于恩达, 孟荣贵, 林苗. 纤维结肠镜检查诊断家族性腺瘤病[J]. 第二军医大学学报, 1999, 20: 931.
- [3] Vasen HF, van-Duijvendijk P, Buskens E, et al. Decision analysis in the surgical treatment of patients with familial adenomatous polyposis; a Dutch-Scandinavian collaborative study including 659 patients[J]. Gut, 2001, 49: 231-235.
- [4] Bülow S. Results of national registration of familial adenomatous polyposis[J]. Gut, 2003, 52: 742-746.
- [5] Rabelo R, Foulkes W, Gordon PH, et al. Role of molecular diagnostic testing in familial adenomatous polyposis and hereditary nonpolyposis colorectal cancer families[J]. Dis Colon Rectum, 2001, 44: 437-446.
- [6] Lynch HT, Lynch PM. Negative genetic test result in familial adenomatous polyposis[J]. Dis Colon Rectum, 1999, 42: 310-312.
- [7] Jonh MF. Screening for familial adenomatous polyposis[J]. Arch Dis Child, 2001, 84: 377-380.
- [5] Hernegger GS, Moore HG, Guillem JG. Attenuated familial adenomatous polyposis; an evolving and poorly understood entity [J]. Dis Colon Rectum, 2002, 45: 127-136.

[收稿日期] 2005-08-10

[修回日期] 2005-12-23

[本文编辑] 曹静