

家族性腺瘤性息肉病并发甲状腺癌一例报告

Familial adenomatous polyposis complicated with thyroid cancer: a case report

楼 征,于恩达,孟荣贵,傅传刚

(第二军医大学长海医院普通外科,上海 200433)

[关键词] 腺瘤息肉病;结肠;甲状腺肿瘤;病例报告

[中图分类号] R 735.3 [文献标识码] B [文章编号] 0258-879X(2006)05-0580-01

1 临床资料 患者,女性,26岁,因“确诊家族性腺瘤性息肉病19年”入院,病程中无明显心慌、饮食、睡眠、性格及体质量改变。体格检查发现甲状腺Ⅱ度肿大,左侧甲状腺可触及约2.0 cm×1.5 cm质中结节,无明显压痛性多发性结节,随吞咽上下活动,右侧甲状腺未及明显结节。B超见左侧甲状腺中部见一2.3 cm×1.7 cm圆形结节,边界清,伴囊性变,右侧甲状腺近峡部见0.7 cm×0.4 cm圆形结节,边界清,内部回声均匀,提示甲状腺多发结节伴部分囊性变。甲状腺ECT提示两叶增大较明显,左叶中部有一较明显的放射性减低区(凉结节),右叶放射性分布尚可。头颅CT未见明显异常,眼底检查未见先天性视网膜色素上皮肥厚,胃十二指肠未见息肉。

该例患者有明确FAP家族史(图1),但其他家系成员未见甲状腺癌患者。患者诊断FAP年龄为7岁,确诊甲状腺癌年龄为26岁。DHPLC检测发现15号外显子有突变峰,测序后证实1509号密码子存在突变,导致精氨酸密码子CGG转变为谷氨酰胺密码子CAG,发生错义突变。未见胃十二指肠息肉、骨瘤、先天性视网膜色素上皮肥厚及硬纤维瘤等大肠外表现。完善术前准备后在全麻下行双侧甲状腺全切除术,术中冰冻提示甲状腺癌,术后病理报告提示多发性甲状腺乳头状癌,未见转移性淋巴结。术后恢复良好,现随访中。

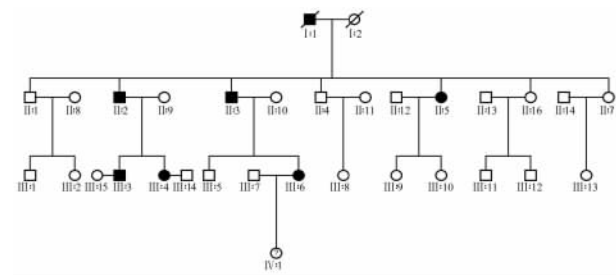


图1 患者家系系谱图

I: 1死于大肠癌; III: 6为本文患者; IV: 1出生10个月

2 讨论 FAP是由于APC基因发生胚系突变导致的常染色体显性遗传病。以大肠内超过100枚腺瘤性息肉为主要特点,若不治疗绝大多数患者45岁前死于大肠癌。此外,这类患者发生胃癌、壶腹周围癌及甲状腺癌的危险性高于一

般人群。FAP患者并发甲状腺癌的发生率目前尚不十分清楚,国外文献报道约1%~2%。FAP并发甲状腺癌的地域性差异较散发性甲状腺癌明显。我科自1985年1月至2005年2月共诊断FAP患者138例,甲状腺癌发生率1/138即0.72%。但由于本组病例数少,中国人FAP患者甲状腺癌的确切发病率有待进一步研究。

FAP相关性甲状腺癌确诊年龄常常小于30岁,国外文献报道前者诊断平均年龄28岁,后者27岁。本例患者甲状腺癌诊断年龄为26岁,FAP诊断年龄为7岁。

FAP相关性甲状腺癌最常见的病理学类型为乳头样癌,常多中心起源。一般而言,这类甲状腺癌恶性程度低,预后良好。本例双侧多中心起源,颈部淋巴结未见转移。最近发现FAP伴发甲状腺癌有其独特的病理学特点:血管浸润不明显,实质区域聚集大量筛状和小梁状相交替的梭状细胞。由于FAP并发甲状腺癌一般为双侧、多中心起源,因此,手术方式以甲状腺全切除术为宜。并不常规要求行颈部淋巴结清扫术,术中注意保护双侧甲状旁腺,术后给予甲状腺素片。

文献报道与甲状腺癌相关的APC基因突变位点位于15号外显子的5'端,尤其是1061号密码子发生突变时甲状腺癌发生率增加。本例患者1509号密码子存在突变,导致精氨酸密码子CGG转变为谷氨酰胺密码子CAG。目前APC基因突变检测尚未应用于临床,笔者认为结合家系登记,对FAP先证者进行APC基因15个外显子的检测,若发现突变,则其他成员只需对该段区域进行检测,从而准确、经济、及时地进行了筛查,大大减轻患者及家属的经济负担和痛苦。

目前临床医生对该病的认识尚有待提高。FAP患者中仅有其中一小部分接受全面的甲状腺检查。FAP患者应常规进行甲状腺检查。若发现多中心起源的双侧甲状腺癌的青年女性患者应进行肠镜检查。对于FAP家系成员应进行眼底检查,并建议行APC基因胚系突变检测。

[收稿日期] 2005-09-10

[修回日期] 2005-12-23

[本文编辑] 曹 静

[作者简介] 楼 征,博士,主治医师。

E-mail: louzhengpro@yahoo.com.cn