

DOI:10.3724/SP.J.1008.2013.00696

• 病例报告 •

# 遗传性非息肉病性结肠直肠癌家系相关卵巢癌 1 例报告

王琼英

浙江省诸暨市第二人民医院妇产科, 诸暨 311811

[关键词] 遗传性非息肉病性结直肠癌;系谱;卵巢肿瘤

[中图分类号] R 737.31 [文献标志码] B [文章编号] 0258-879X(2013)06-0696-02

## Ovarian carcinoma in a hereditary nonpolyposis colorectal cancer family: a case report

WANG Qiong-ying

Department of Obstetrics and Gynecology, Second People's Hospital of Zhuji City, Zhuji 311811, Zhejiang, China

[Key words] hereditary nonpolyposis colorectal neoplasms; pedigree; ovarian neoplasms

[Acad J Sec Mil Med Univ, 2013, 34(6):696-Inside back cover]

**1 病例资料** 患者,女,28岁,因“下腹部逐渐增大1个月,加重伴纳差1周”于2010年8月15日收住入院。患者平素体健,无激素等特殊用药史,入院前1个月无明显诱因体质量明显增加(约30 kg)。患者父母体健,但有3位亲属(爷爷及2位姑母)分别患直肠癌、乳腺癌并直肠癌、卵巢癌,且均病故。入院后查体:体温37.5℃,脉搏85次/min,呼吸22次/min,血压108/65 mmHg(1 mmHg=0.133 kPa)。发育正常,营养中等,神志清楚,查体合作。全身皮肤黏膜无黄染、出血点及淤斑,周身浅表淋巴结未及肿大。心肺未见异常。腹部膨隆,如孕足月大小,全腹无压痛及反跳痛,肝脾肋下未触及,移动性浊音阳性。妇科情况:外阴未婚未产式,发育正常;子宫中位,有漂浮感,正常大小,质地中等,活动差,无压痛;经肛门检查,结合腹部触诊:右侧附件区可触及17 cm×12 cm大小囊性包块,边界欠清楚,活动差,无明显压痛;左侧附件区未及包块。血常规:白细胞 $17.8 \times 10^9/L$ ,中性粒细胞0.80,血红蛋白140 g/L,血小板 $617 \times 10^9/L$ 。肝功能:总蛋白57 g/L,白蛋白31 g/L,白球比(A/G)1.19。肾功能指标正常。肿瘤标记物:甲胎蛋白(AFP)30 μg/L,糖类抗原(CA)125 64.58 kU/L,CA19-9>1 000 U/ml。B超:盆腔见一囊实性肿块,大小约17.3 cm×12.5 cm,以囊性为主,壁较厚,内可见实性乳头状突起,突起可见血流信号,腹腔内可见大量游离无回声区,下腹部液深11.8 cm,提示盆腔囊实性占位伴大量腹水。肝、胆、胰、脾、肾CT检查未见明显异常。胃镜报告:浅表性胃炎。肠

镜:大肠未见器质性病变。腹水细胞学:未找到癌细胞。腹水生化:总蛋白40 g/L,腹水常规:蛋白定性阳性。入院诊断:(1)盆腔包块:卵巢肿瘤;(2)腹水。入院后放腹水+腹腔化疗。诊断:考虑恶性肿瘤,来源于卵巢可能性大,结合患者家族史,考虑为遗传性非息肉病性结肠直肠癌(HNPCC)家系相关女性生殖道肿瘤。经院内会诊讨论,决定手术治疗。于2010年8月25日在全麻下行右侧附件切除+大网膜切除+左侧卵巢活检术,手术顺利,术后恢复良好。腹水超薄层液基细胞学检查(TCT):找到腺癌细胞。术后病理诊断:右侧卵巢囊性成熟性畸胎瘤合并中分化黏液腺癌,转移至大网膜及左侧卵巢。考虑患者身体状况,未再行进一步手术治疗。免疫病理诊断报告:右卵巢黏液性腺癌,癌基因(p53)中等水平表达,增殖细胞活性为中度。术后1周再次腹腔化疗。切口愈合良好出院。

**2 讨论** HNPCC亦称Lynch综合征,是一种常染色体显性遗传病,相关恶性肿瘤的发病率高达80%,由高到低依次为:结肠直肠癌、子宫内膜癌、卵巢癌、胃癌、小肠癌、肝胆管癌、上泌尿道癌、脑肿瘤和皮肤癌。HNPCC分为Lynch综合征I(家族克隆性癌)和Lynch综合征II(HNPCC相关其他胃肠系统、生殖系统癌等)<sup>[1]</sup>。该病病因源自DNA错配修复(MMR)基因遗传变异,从而减低了人体自身DNA的修复能力,故对恶性肿瘤有极高的遗传易感性。在HNPCC家系中,同时患有结肠癌和子宫内膜癌的女性约有50%以子宫内膜癌首发。HNPCC相关卵巢癌发病的平均年

[收稿日期] 2013-05-02

[接受日期] 2013-06-10

[作者简介] 王琼英,主治医师。E-mail: 792388420@qq.com

龄为42.5岁,40岁之前发病者占30%,易漏诊。目前,世界上检测HNPCC最先进的的方法是微卫星不稳定(MSI)联合MMR基因免疫组化法<sup>[2]</sup>。HNPCC相关恶性肿瘤的治疗以手术为主,可联合放、化疗。近年来,有国外研究表明,对HNPCC家系中女性在其未发病前施行预防性妇科手术(子宫-输卵管-卵巢切除术),是预防子宫内膜癌、卵巢癌的有效手段<sup>[3]</sup>。在HNPCC家系中,男女突变基因(MMR)携带者终生发生恶性肿瘤概率分别为91%和69%,其中发生大肠癌的概率为60%~85%,发生子宫内膜癌和卵巢癌的概率分别为40%~60%和10%~20%。因此,HNPCC家系成员必须终生随访,HNPCC家系成员应从20岁开始检查,间隔不超过2年,检查至少到60岁。期间包括定期进行纤维肠镜、胃镜、腹部及盆腔B超、宫颈涂片和肿瘤标记物检查。

**3 利益冲突** 所有作者声明本文不涉及任何利益冲突。

#### [参考文献]

- [1] Lynch H T, Schuelke G S, Kimberling W J, Albano W A, Lynch J F, Biscione K A, et al. Hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch syndromes I and II). II. Biomarker studies[J]. *Cancer*, 1985, 56: 939-951.
- [2] Lindor N M, Burgart L J, Leontovich O, Goldberg R M, Cunningham J M, Sargent D J, et al. Immunohistochemistry versus microsatellite instability testing in phenotyping colorectal tumors[J]. *J Clin Oncol*, 2002, 20: 1043-1048.
- [3] Schmeler K M, Lynch H T, Chen L M, Munsell M F, Soliman P T, Clark M B, et al. Prophylactic surgery to reduce the risk of gynecologic cancers in the Lynch syndrome[J]. *Gastroenterology*, 2006, 131: 326-327.

[本文编辑] 贾泽军

## 《军医大学学报(英文版)》征稿、征订启事

《军医大学学报(英文版)》(*Journal of Medical Colleges of PLA*)是由第二、三、四军医大学及南方医科大学(原第一军医大学)共同主办、国内外公开发行的(CN 31-1002/R, ISSN 1000-1948)的高级医药学综合性英文学术刊物,1986年6月创刊。本刊主要报道基础、临床、预防、军事医学、药学和中国医学等领域的最新科研成果、新理论、新技术和新方法。辟有专家论坛、基础研究、临床研究、经验交流、短篇报道、个案报告等栏目。

本刊为中国英文版科技论文统计源期刊,并被纳入中国期刊网、万方数据库和中文科技期刊数据库等国内所有重要检索系统,已被美国《化学文摘》(CA)、俄罗斯《文摘杂志》(VINITI Abstract Journal)、波兰《哥白尼索引》(IC)和荷兰《斯高帕斯》(Scopus)等国际知名检索系统收录,期刊全文已进入爱思唯尔(Elsevier)科技出版集团所属的ScienceDirect全文数据库(<http://www.elsevier.com/locate/jmcpla>)。

为了弘扬科研创新精神,推动医学事业发展,促进海内外学术交流,本刊面向全国和海外作者征稿。

来稿要求:来稿请附中文的文题、作者姓名、单位名称及较详细的中文摘要和3~8个关键词,参考文献放在文末。来稿务必写清个人通讯地址及联系电话,编辑部在接到稿件30日内通知作者稿件是否被采用。

刊发周期:由全国相关学科领域的知名专家和权威人士进行审稿,对审稿通过的论文26个月内安排刊出。国家、省部级基金资助和重点攻关项目稿件优先发表。

本刊为双月刊,A4开本,80g铜版纸彩色印刷,每期定价15元,全年90元。可在当地邮局订阅(邮发代号4-725),漏订者可来函本刊编辑部办理邮购。

地址:上海市翔殷路800号《军医大学学报(英文版)》编辑部,邮编:200433

联系人:徐佳 电话:021-81870788转818分机

E-mail: jydxxb@aliyun.com