

文章编号:1005-6947(2008)12-1252-01

· 病案报告 ·

Gardner 综合征 1 例

王维, 朱颖钊, 兰秀芬

(牡丹江医学院附属红旗医院 普外二科, 黑龙江 牡丹江 157011)

关键词: Gardner 综合征; 病例报告

中图分类号: R 656.9

文献标识码: D

患者 女, 32 岁。因“家族性肠息肉病”于 2005 年 9 月在我院行全结肠及部分直肠切除, 回肠做 J 形贮袋。术后病理为结肠息肉数百, 为管状腺瘤灶状不典型增生, 未见癌变。患者术后恢复良好, 初期有腹泻, 一天 4~5 次稀便, 后患者排便逐渐成形。其母亲、哥哥患结肠癌。患者于 2007 年 1 月发现甲状腺右叶一肿物, 再次入我院行手术治疗, 病理报告为甲状腺髓样癌, 行全甲状腺切除。术后病理报告甲状腺峡部、左叶等均未见癌组织。患者恢复良好, 术后行放射治疗, 规律用甲状腺素片, 甲状腺功能基本正常。2008 年 5 月患者因感腹胀行超声检查发现腹水, 卵巢肿物及腹壁 2 枚肿物, 于外院行手术, 切除腹壁肿物, 病理报告为纤维瘤。手术探查腹腔大量腹水, 子宫卵巢未见异常, 于腹膜后可触及一约 10 cm × 9 cm 肿物, 因腹腔粘连及肿物固定, 肿物未能切除, 术后腹水脱落细胞见癌细胞, 病理检查怀疑间皮瘤可能, 患者于术后 4d 转入我院, 欲行腹穿抽腹水及注入腹腔化疗药物, 但行超声检查见腹腔大量纤维分隔, 并且抽腹水时极难抽出, 仅抽出少量胶冻样物, 因此未能行腹腔化疗及脱落细胞检查, 患者无法平卧, 未能再

行 CT 检查。此后患者腹水量逐渐增加, 影响患者呼吸循环等, 于术后 2 周患者死亡。最后诊断为“Gardner 综合征”。

讨论 Gardner 综合征是一种罕见的常染色体显性遗传性癌素质综合征, 由 Gardner 于 1950 年首先报道, 现已证实其分子遗传学基础为位于 5q21 的 APC 基因位点突变所致, 属家族性腺瘤性息肉病 (FAP) 的一个亚型, 绝大多数患者有家族史, 诊断主要依据为结肠内多发腺瘤样息肉伴有一种或两种以上结肠外病变损害。后者即结肠外病变主要有以下几类症状: (1) 骨疣和骨瘤, 多发生于下颌颅骨, 约 3/4 病人可在下颌骨内发现骨瘤, HaHing 等^[1]认为下颌骨损害 X 线表现可做为 Gardner 综合征基因携带者早期检查的评估依据; (2) 表皮样囊肿, 常发生于面部背部四肢, 可多至 20 个以上; (3) 软组织纤维瘤, 女性多见, 可见于 12% 的病人。主要为腹壁或腹腔内发生的硬纤维瘤, 可出现于结肠切除术后, 腹腔内硬纤维瘤常体积增大, 可引起肠梗阻输尿管梗阻, 切除后易复发, 是 Gardner 综合征较严重的合并症; (4) 牙齿异常, 见于 17% 的病人, 表现为阻生齿, 齿囊肿, 多发齿牙质瘤等, 牙槽骨骨质增生和吸收都是本病特征的表现^[2]; (5) 结肠外恶性肿瘤, 如发生在十二指肠、Vater 壶腹部、甲状腺、肾上腺、胆囊、卵巢、肝脏的恶性肿瘤^[3]。根据家族史, 肠外病变及结肠内多发腺瘤性息肉可明确诊断。但有时 Gardner 综合征的肠外病

变可先于无症状息肉许多年前出现^[4]。

本病例提示: (1) 重视家族成员的追踪调查, 不但有利于诊断, 对于预防性治疗及早期发现早期治疗, 以达到较好效果。本例因母亲和哥哥有结肠癌病史而及时检查, 早期发现结肠病变, 因此前 2 次术后恢复良好。(2) 对于结直肠内多发腺瘤性息肉诊断明确的, 要注意肠外病变的检查, 当发现肠外病变时, 应考虑对 Gardner 综合征的诊断, 不能忽视看似较轻的病变而实际上肠外病变有可能影响其此类患者的治疗及愈后。此患者最后出现腹痛腹胀有较长一段时间, 但未能及时检查诊断, 如能及时诊治, 可能效果比现在要好。

本病罕见, 因此临床医师常对本病认识不足。对于本例患者诊断治疗、手术、术后随访等均存在不足。患者有一女儿, 现正予追踪调查, 并准备通过分子生物学方法进行筛查。

参考文献

- [1] 潘新颜, 郭文. Gardner 综合征一例 [J]. 现代消化及介入治疗, 2006, 11(4): 261-262.
- [2] 卢凯民, 司丽亚, 吴志强, 等. Gardner 综合征 (附一家族 12 例 10 年随访分析) [J]. 中华放射学杂志, 1998, 32(9): 609.
- [3] 钱礼. 钱礼腹部外科学 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2006. 478-479.
- [4] 赵秀芳, 仲剑平. 加德纳综合征 2 例报告 [J]. 新医学, 2003, 31(4): 223.

收稿日期: 2008-09-27.

作者简介: 王维, 男, 牡丹江医学院附属红旗医院住院医师, 主要从事大肠癌及胃癌的基础和临床方面的研究。

通讯作者: 王维 E-mail: may7th@163.com