

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2015.06.054

## Peutz-Jeghres 综合征 1 例

闫 薇<sup>1</sup>, 张 璋<sup>2</sup>, 刘宏杰<sup>1</sup>

(四川大学华西医院:1. 皮肤科;2. 病理科, 成都 610041)

中图分类号:R735

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2015)06-0863-01

Peutz-Jeghres 综合征又名黑斑息肉综合征,为常染色体显性遗传性疾病,临床较少见,其临床表现为皮肤黏膜黑色素斑及胃肠多发息肉。现将本院收治的 1 例 Peutz-Jeghres 综合征患者报道如下。

## 1 临床资料

患者,男,27 岁,因“反复大便带血 1 月,加重 10 d”入住本院消化科,因发现皮肤色素斑请皮肤科会诊。患者 20 年前(约 2 岁时)发现手足、唇红及口腔黏膜等部位出现针尖至芝麻大小棕色、黑色斑点,无疼痛、瘙痒等自觉不适。且上述皮损随年龄增加数目缓慢增多,因皮损处无自觉不适未予诊治。否认家族史。皮肤科查体:手足、唇红及口腔黏膜可见针尖至米粒大小棕色、黑色斑点,手足掌跖部以屈侧为多,无融合(图 1、2);唇部部分融合(图 3);颊黏膜及上颌无融合;舌面、肛周及外生殖器未见上述色素斑。



图 1 手指黑色斑点



图 2 足底黑色斑点

辅助检查:肠镜提示回盲瓣呈唇样,关闭好,其上见一枚直径约 0.8 cm 亚蒂息肉,表面光滑。盲尖见一枚直径约 3 cm 粗长蒂息肉,表面呈分叶状,黏膜充血糜烂。距肛 20 cm 见一枚直径约 0.3 cm 扁平息肉,表面光滑。距肛 12 cm 见一枚直径

约 2.5 cm 粗长蒂息肉,表面黏膜充血糜烂。肠道息肉活检结果提示,回盲瓣病变符合炎性息肉,距肛 12 cm 及盲尖病变符合 Peutz-Jeghres 息肉。综上,临床诊断为 Peutz-Jeghres 综合征。患者行内镜下息肉切除术治疗,消化道症状好转后出院。



图 3 口唇黑色斑点

## 2 讨 论

Peutz-Jeghres 综合征为常染色体显性遗传性疾病,临床表现为皮肤黏膜黑色素斑及胃肠多发息肉。目前认为 Peutz-Jeghres 综合征为单个显性多效基因遗传,其发病机制为位于染色体 19P13.3 的基因 STK11(又称 LKB1)突变所致。STK11 在细胞中发挥肿瘤抑制作用,其失活在肿瘤的发生、发展中起一定作用。由于 STK11 基因在 Peutz-Jeghres 综合征患者发生突变,因此 Peutz-Jeghres 综合征患者患癌的危险性远高于普通人群,Peutz-Jeghres 综合征胃肠道息肉癌变率为 3%~48%,也可引起胃肠外其他器官的癌变,包括胆囊、胆管、胰腺、乳腺、卵巢、宫颈等部位<sup>[1]</sup>。目前对于 Peutz-Jeghres 综合征的治疗主要分为针对于胃肠道的多发性息肉和色素沉着两部分。因胃肠道的多发性息肉可引起肠套叠、肠梗阻、肠坏死、消化道大出血等,且结肠息肉引起癌变的可能性较大,故多采取积极治疗,并建议加强随访。但随着人们对美的要求的增加,皮肤黏膜黑色素斑可进行脉冲激光等美容治疗<sup>[2-3]</sup>。本例患者行内镜下息肉切除术后消化道症状好转出院。

## 参考文献:

- [1] Lannidillo H, Varsky C, Rizzole M, et al. Peutz-Jeghres syndrome associated with adenocarcinoma and protein-losing enteropathy[J]. *Gastrointest Endosc*, 2000, 52(4): 573-575.
- [2] 姚军英, 赵艳杰, 王立民, 等. YAG 激光治愈色素沉着-息肉综合征 1 例体会[J]. *中国美容医学*, 2001, 10(5): 396.
- [3] 吕静, 薛梅, 谭励. 色素沉着-息肉综合征 1 例[J]. *实用皮肤病学杂志*, 2009, 2(3): 186-187.

(收稿日期:2014-10-08 修回日期:2014-12-10)