



微信公众号



电子版下载二维码

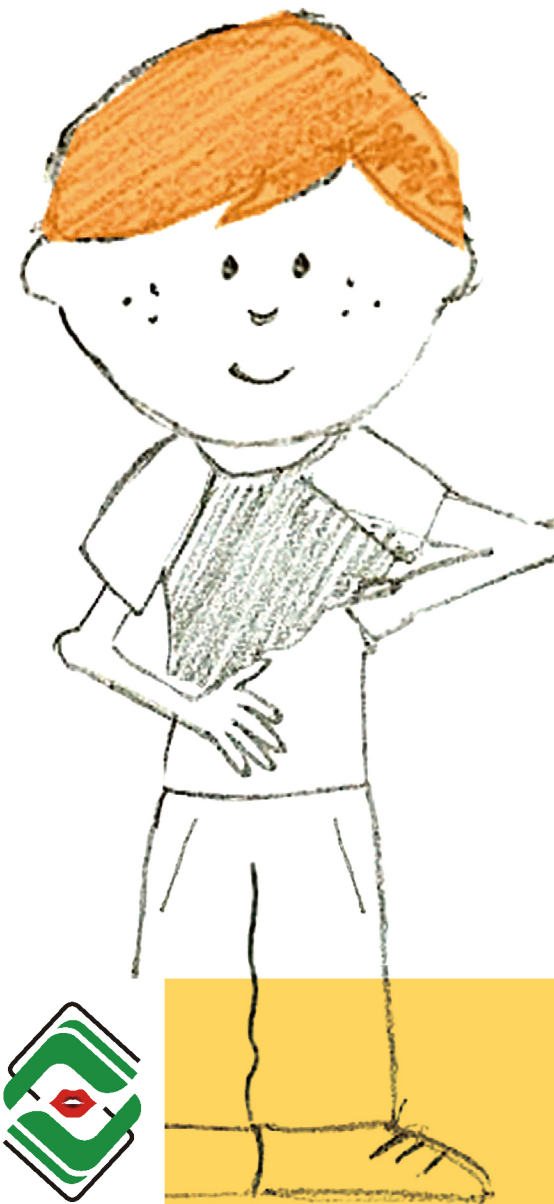
## 黑斑息肉综合征 (PJS) 介绍

An Introduction to Peutz  
Jeghers Syndrome

 罕见病发展中心  
Chinese Organization for Rare Disorders



黑斑息肉综合征关爱中心  
Peutz-Jeghers Syndrome Care Centre



## 《黑斑息肉综合征（PJS）介绍》手册

由St Mark's Hospital编写，罕见病发展中心（CORD）、黑斑息肉综合征关爱中心已获授权将此手册翻译成中文。我们希望本手册信息能为黑斑息肉综合征（PJS）的病友群体提供必要的信息支持，帮助他们在日常生活中更好地获得诊断、治疗和康复的指导。

感谢志愿者乔元伟完成本书的翻译工作，感谢夏蓓女士在后期的校对工作。

感谢志愿者林琳对黑斑息肉综合征关爱中心Logo的设计。

## 黑斑息肉综合征（PJS）介绍

### An Introduction to Peutz Jeghers Syndrome

#### 目录 Contents

2

黑斑息肉综合征是什么？

3

什么原因引起黑斑息肉综合征？

4

如何知道自己是否患黑斑息肉综合征？

5

我的孩子应该在什么年龄接受检查？

7

黑斑息肉综合征如何治疗？

11

我会得癌症吗？

13

我从哪里可以得到建议？

## 黑斑息肉综合征是什么?

黑斑息肉综合征通常被称为PJS(Peutz Jeghers Syndrome), 是一种通常经遗传获得的罕见病症,不过也可能源自自发的基因突变。

PJS病人通常会在胃肠道长出息肉。息肉是看起来像小隆起物或疣样的生长物,但它们可以长大成类似有蒂的樱桃, 如果不予治疗的话这些息肉会长得很大。

息肉有很多不同的种类。PJS的息肉是一种特殊类型的息肉, 主要以错构瘤 Hamartoma为主叫做PJS息肉。

## 什么原因引起黑斑息肉综合征?

诸如头发颜色, 眼睛颜色和手指脚趾的数目等特征由成千上万个从父母那里遗传来的基因所决定。这些基因由我们每个细胞中都具有的23对染色体所携带。PJS是由于19号染色体上的名为STK 11(也叫做LKB1)的基因的突变或改变所引起。

**PJS的发病不像感冒或咳嗽那样,而是通过家族一代一代往下遗传。每个PJS病人所生的儿童,无论男孩或女孩都有50%的机会遗传到引发该病的错误基因。**

在每个PJS家族里总有一个人首发黑斑息肉综合征而其父母没患病。在这个人身上, 在发育的极早期发生了该基因的偶然突变或改变,这些人也会将PJS传给他们的子女。

第19号染色体



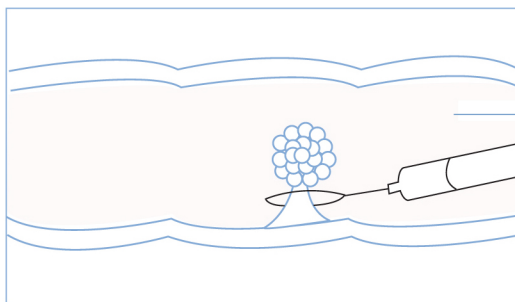
## 如何知道自己是否患黑斑息肉综合征?

黑斑息肉综合征的一个特征是斑点,这种斑点与皮肤白皙的人常有的雀斑非常不同。PJS病人在嘴唇、口腔内膜和手指脚趾上常发现有颜色较深的斑点。这些斑点通常在2到3岁左右出现。

PJS的另一个主要特征是前面提到的息肉。这些息肉可以遍发在整段消化道(几乎是从口到肛门之间的任何位置),但只能由医生使用内窥镜和特殊的X射线看到。由于不同的疾病与不同类型的息肉相关,医生会取下息肉让病理医生确认你的息肉是否属典型的PJS的息肉。

黑斑息肉综合征病人可能有和其他肠道疾病相似的症状,如腹泻、便秘、腹胀、消瘦、消化道出血和/或腹痛,也可能贫血。

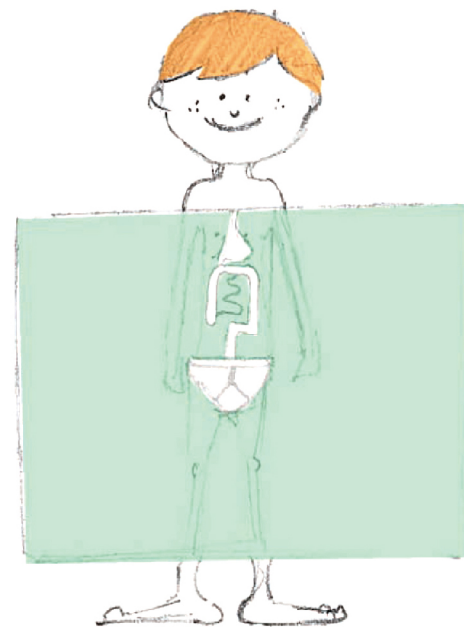
然而黑斑息肉综合征在医生检查以前是不能被确诊的。



息肉摘除

## 我的孩子应该在什么年龄接受检查?

婴幼儿经常有肠绞痛(父母经常使用缓解肠绞痛的药水)。患黑斑息肉综合征的儿童会像婴幼儿一样容易有这种肠绞痛。另外,肠子不断地试图排出息肉,从而引起疼痛和呕吐(一种被称为肠套叠的情况)。因为这个原因,明智的是请儿科专家检查新生儿,以便在紧急情况下医院已经对孩子有足够了解,从而及时安排急诊检查和治疗。





在某些家庭中，可以进行基因测试（血液测试）来查明是否有人遗传了引起PJS的突变基因。基因的错误或突变每个家庭都不一样，在对亲人进行测试之前，需要确定家庭中的基因突变。这只能通过从患黑斑息肉综合征的病人身上采集血液样本然后送交实验室进行分析来完成。这种测试非常复杂，而且并不总是能发现突变。

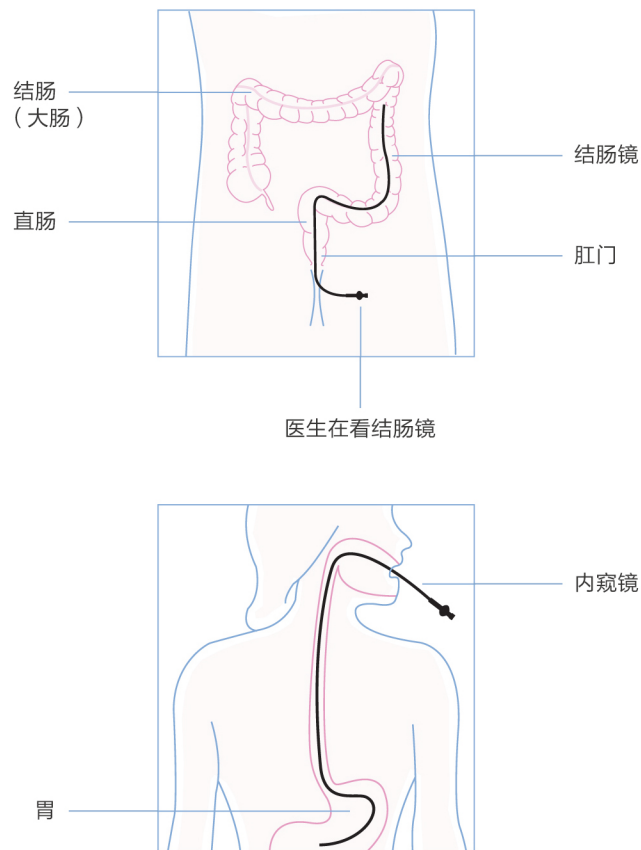
如果确定了某一家庭成员中的突变，那么就可以对该家庭的儿童和其他亲属进行测试。这个测试包括采取血液样本然后送交实验室以查看引起PJS的该突变基因是否已被遗传。

寻找突变的测试可能根本不成功,但一旦突变找到，再去检测其他亲属是否有突变的基因就相对简单了。这个检测结果通常需要等待几周时间。

## 黑斑息肉综合征是如何治疗的？

由肠息肉引起的腹痛是患有PJS的儿童和青年最常见的情况。如果不予治疗，身体会有设法排出息肉的反应。这就会引起腹痛并且息肉会破损出血。这就有可能发生可见的出血或出现贫血。另外,因为息肉生长在肠壁上,所以当身体试图排出息肉时,它同时也牵动息肉附着的那段肠子。这就导致肠子滑到它邻近肠管中(就像长筒望远镜折起时那样)。这被称为肠套叠并引起需要紧急手术的肠梗阻。在紧急情况时,病人最好送到最近的医院,在那里摘除引起肠梗阻的息肉并将肠子恢复到正常位置(即缓解套叠)。通过对PJS病人有计划的处置,可以避免紧急手术而用定期内窥镜诊治来干预处理,需要的话,则进行有计划的外科手术。这会减少每个病人的手术次数。

为了在息肉变大至引起问题以前确定它们的位置并摘除它们,应该对成人每3年一次进行以下检查:



1

**结肠镜检查:**

将结肠镜插入肛部检查结肠。在这过程中, 息肉可以无痛摘除。

2

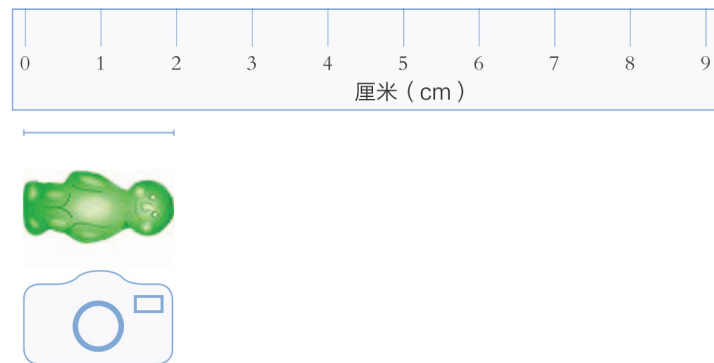
**胃镜检查:**

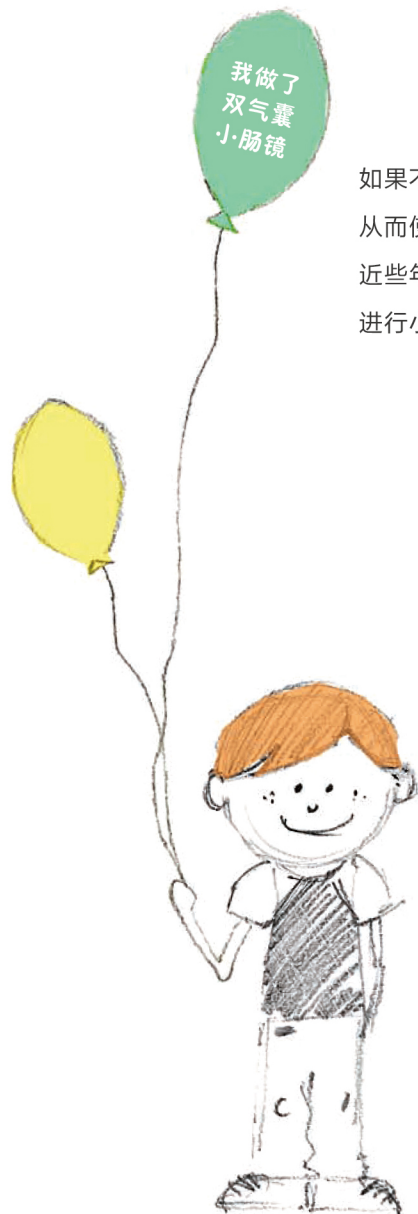
将另一种不同的内窥镜通过口腔插入来检查胃和小肠的前段部分(十二指肠)。同样, 息肉可以被摘除。

3

**胶囊内镜检查:**

吞下一个微型照相机, 只有2厘米大小。它通过小肠时会有定时拍照。它可以自然地随粪便排出而不需要另一次检查来将它取出来。





如果不能提供胶囊内镜检查,可以进行小肠造影检查。从而使医生能检查十二指肠和结肠之间的这段小肠。近些年出现的单气囊或双气囊小肠镜也可以进行小肠的检查,但不能确保将小肠完整检查。

如果在肠子中部见到一个大的息肉而不能  
用内镜摘除时,可以安排外科手术来摘除  
它。这么做是为了避免未来无计划的紧急  
手术,由不熟悉PJS的外科医生来手术。  
最重要的是在摘除大息肉的同时,外科医  
生可以在手术中用内窥镜检查小肠的其它  
部份并摘除其他较小的息肉。这会减少将  
来选择性和紧急性手术的机会。

## 我会得癌症吗?

通过对黑斑息肉综合征病人的研究,很明显发现病人患癌的几率比普通人群更高。但并不是每个PJS病人都会得癌症,而得癌症的病人不能预测癌症会发生在什么部位。可以理解病人有时会担心患癌的可能性并希望尽一切可能尽早发现癌症,这样趁着有治愈机会的时候治疗。

### 我们建议:

- ∴ 前面所述的肠道筛查。
- ∴ 按全国筛查计划筛查乳腺癌。
- ∴ 按全国筛查计划做宫颈涂片检查
- ∴ 每年的贫血检查
- ∴ 自我检查乳房和睾丸有无异样肿块



我们也建议身体上任何异样肿块或隆起物都应引起重视而不要认为‘没什么大事’。发现肿块或隆起物应该寻求专科医生。

**总之, PJS病人有较高的患癌症风险。**

**但这些肿瘤中的许多可以通过**

**测试贫血和触摸异常的肿块**

**或隆起物得到早期诊断和治疗。**



## 我在哪里可以得到建议?

请咨询正规医院的消化内科或胃肠外科专科医生。

### 摘自

美国临床指南: 遗传性胃肠道肿瘤综合征基因检测与管理指南 2015

ACG Guideline Hereditary Gastrointestinal

Cancer Syndromes February 2015

PJS病人应监测结肠、胃、小肠、胰腺、乳腺、卵巢、子宫内膜、  
子宫颈和睾丸癌症的风险,肺癌的风险也在增加,但并不推荐特别扫描,  
但如果是吸烟人群建议每年的胸部X光,如有异常则CT检查。

PJS各器官癌症或息肉监测建议时间表

位置	监测开始年龄(年)	监测间隔(年)	监测方法和注释
结肠	8,18d	3	结肠镜
胃	8,18d	3	食道\胃\十二指肠镜
小肠	8,18d	3	摄像胶囊内窥镜
胰腺	30	1-2	磁共振胰胆管成像或内窥镜超声
乳腺	25	1	自18岁起每年自检,每年乳腺MRI,和/或自25岁起乳房X光检查
卵巢	25	1	盆腔检查和盆腔或经阴道超声, CA-125可能没有帮助
子宫内膜	25	1	盆腔检查和盆腔或经阴道超声
子宫颈	25	1	宫颈涂片检查
输卵管	25	1	同子宫卵巢
睾丸	出生~青少年	1	睾丸检查, 呈异常时超声检查
肺	-	-	提供关于症状的教育和戒烟

备注:

8岁初查, 如果发现息肉, 建议每3年复查, 如果未查出建议至18岁复查, 之后再间隔3年复查。

## 罕见病发展中心

( Chinese Organization for Rare Disorders, CORD )

罕见病发展中心成立于2013年6月, 是一家专注于罕见病领域的非营利性组织。本中心致力于增进罕见病患者群体、罕见病组织、医学专业人员、医药企业和政府部门等各相关方的交流与合作, 加强社会公众对罕见病的了解, 提高患者的罕见病药物的可及性, 推动罕见病相关政策出台, 开展罕见病领域国际交流合作, 促进中国罕见病事业发展。

**罕见病发展中心联系方式:**

**电话: 010-83545711**

**邮箱: info@cord.org.cn**

**网址: www.hanjianbing.org www.cord.org.cn**

## 黑斑息肉综合征关爱中心

黑斑息肉综合征关爱中心是由病友自发组织的群体, 起始于2006年几位病友建立的QQ群, 10年间这个群体已有近500人加入。由于该病是罕见病, 目前还没有抑制手段, 病友通过沟通分享看病经验, 逐步过渡到与医生、医院、研究人员建立长期联系, 期待通过医学的发展在不远的将来实现有效的控制。也希望更多的医生、基因研究者及公益组织关注我们, 一起加油。

**黑斑息肉综合症关爱中心联系方式:**

**QQ: 19520041**

**邮箱: 2337579775@qq.com**