

肠系膜神经纤维瘤病 1 例报道

许宁, 李文亮, 殷亮

(昆明医科大学第一附属医院肿瘤科, 云南昆明 650031)

[关键词] 小肠系膜; 神经纤维瘤病; 手术治疗

[中图分类号] R735.4 [文献标识码] A [文章编号] 2095-610X (2014) 05-0156-03

神经纤维瘤病是一种全身遗传性神经外胚叶异常性疾病, 属常染色体显性遗传病, 常累及神经、肌肉、骨骼、内脏、皮肤的一种先天性发育不良的疾病, 发病率为 0.000 29%~0.000 33%。肠系膜神经纤维瘤起源于肠系膜组织, 可沿着肠系膜生长或早于肠系膜上局限性生长。瘤体增大可有压迫肠管症状, 瘤体巨大者, 长期压迫肠管, 可致肠梗阻、缺血、萎缩、坏死乃至穿孔等症。本病发病率较低^[1], 本文报导小肠系膜神经纤维瘤病 1 例, 其主要累及小肠系膜, 伴有咖啡斑、及骨骼发育迟缓, 有家族史, 实属罕见。

1 临床资料

患者女, 9 岁。因“反复腹痛 6 月, 加重 7 d。”入院。患者无发热, 无恶心、呕吐, 无呕血、便血, 无腹泻、腹胀等症, 食欲及大小便均正常。查体: 身高 118 cm, 体重 20 kg 相比同龄正常发育儿童(身高 138 cm, 体重 26 kg) 生长发育较为迟缓(图 1A), 全身皮肤可见散在大小不等咖啡斑 63 块, 大者 4 cm × 3 cm 大小(图 1B), 全身浅表淋巴结未触及肿大, 腹部可触及肿物, 上至剑突下, 下至耻骨联合上 2 cm, 双侧至髂前上棘与肋弓连线外 1 cm 处, 可活动, 有压痛。实验室检查无异常。

入院行 CT 平扫 + 增强示: 腹腔巨大占位性病变, 平扫 CT 置为 35HU, 增强可见多发结节样强化, 病变肠管挤压临近肠管, 动脉期可见肠系膜上动脉分支参与供血, 考虑肠系膜来源可能(图 2A)。口服消化道造影提示: 中下腹占位性病变, 约 8.14 cm × 12.3 cm, 致使临近肠管受压移位变形

(图 2B)。

剖腹探查: 见距回盲部 150 cm 处小肠系膜增厚挛缩、融合成片状, 质地硬, 表面结节不平, 折叠成两层, 边界清楚, 受累小肠约 70 cm, 两端小肠系膜水肿, 有散在肿大淋巴结, 肠管未见异常, 予以完整切除送检(图 3)。术后病检回报: (小肠) 神经纤维瘤病 (I 型), 局部粘液样变性。免疫组化: S-100 (+), β -catenin (+)。

患者术后恢复良好出院, 于出院后 1 周渐出现厌食、乏力、腹胀, 并腹泻, 为水样便, 查体双下肢及颜面部浮肿, 腹胀, 移动性浊音 (+), 查血浆白蛋白 13 g/L, 大便潜血实验 (+)。考虑重度营养不良、低蛋白血症, 经给予补充蛋白、加强营养等处理, 好转出院。

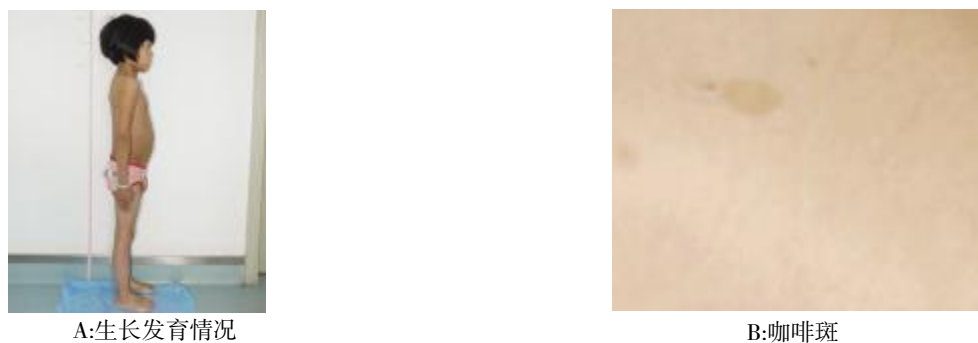
2 讨论

神经纤维瘤病可分为 2 型: NF1 和 NF2, 即周围型和中枢型神经纤维瘤病。NF1 即占神经纤维瘤病的 90%。该病主要累及全身皮神经, 呈咖啡色小斑、虹膜 Lische 结节, 同时还可累及多个器官^[1]。而累及小肠系膜的神经纤维瘤病发病率较低, 肿瘤由增生的神经膜细胞和成纤维细胞构成, 呈多量网状纤维和胶原纤维及疏松的黏液基质构成, 其临床表现隐匿, 缺乏特异性症状和体征, 晚期内脏受累可出现一系列并发症。

诊断主要依据遗传史、病史、联合多种影像学检查、大体及镜下病理、免疫组化、染色体检测等。其明确诊断金标准仍为病理检测, 肠系膜纤维瘤病免疫组化检测表现为 Vimentin 强阳性。神经纤维瘤及神经鞘瘤中 S-100 则可表达强阳性^[2], 而 β -catenin 核

[作者简介] 许宁 (1988~), 男, 云南开远市人, 在读硕士研究生, 主要从事腹部肿瘤外科治疗的研究工作。

[通讯作者] 李文亮. E-mail: kmleewl@yahoo.com.cn



A:生长发育情况

B:咖啡斑

图1 患儿生长发育评估及皮肤色素沉着情况



A:CT

B:结肠钡灌肠造影

图2 术前影像学评估腹腔包块位置及周围毗邻关系



图3 术中所见肿瘤大体观

阳性表达只见于肠系膜纤维瘤病。胃肠道间质瘤、平滑肌瘤、炎性肌纤维母细胞瘤、非特异性纤维组织增生中未见 β -catenin表达。故 β -catenin在肠系膜纤维瘤病中的表达具有较好的敏感性和特异性,是诊断肠系膜纤维瘤病的首选指标^[3]。

治疗以外科手术切除为主,多种非手术治疗方式为辅。其术后复发率为23%~57%^[3]。复发时间多在术后1个月至1a,甚至可达10a以上,所以这类肿瘤又称侵袭性纤维瘤病。多次复发可致病变累及范围更加广泛,而出现不可抑制的生长,侵犯重要器官而危及生命。但是,整体上来说完整切除预后是良好的,局部复发也应通过手术来进行切除^[4]。若手术切除不完整,术后残余肿瘤可在数年之内发生进展^[5]。首次手术后易导致腹腔内发生黏连,从而增加二次手术的难度,同时,二次手术后

的复发率和病死率也将会大幅度提升^[6]。腹腔内脏广泛受累及也是致死的远期原因之一^[7]。同时有文献报道本病后期可通过改变血液动力学状态及肠内微血管的通透性出现蛋白丢失性肠病^[8]、慢性胃肠道出血^[9]。故本例患者术后出现持续腹泻、便血多考虑与其原发病有关。

本例患者因发现腹腔巨大包块入院,查体可见生长发育迟缓、全身皮肤散在咖啡色小斑,手术探查发现肿瘤于小肠系膜呈弥漫性生长,其血供丰富,术后病理检查免疫组化: $S-100(+)$, β -catenin(+),考虑肠系膜神经纤维瘤病。

[参考文献]

(下转第167页)

促了学生认真听讲. 课后学生要完成各知识点的相应课外练习, 以巩固课堂学习内容. 这种教学组织形式使学生在课前、课中和课后都有事可做. 通过一系列要求, 让学生在不知不觉中潜移默化地掌握了医学英语术语和翻译技巧, 同时强化了基础语法知识. 每次本科生积极踊跃地报名医学英语类选修课, 以及研究生连续 2 a 稳定的选课率就证明了医学英语课程能满足他们的需求, 也是对笔者课程改革的肯定与支持.

总之, 医学英语类选修课的开设符合学生英语水平发展的需要, 满足了他们英语与专业结合的愿望, 在 2 a 的教学尝试中已初见成效, 具备了一定的规模, 为今后在高年级开设专业性较强的英语课打下了一定的基础. 希望医学英语教学能健康持续地发展下去.

[参考文献]

- [1] 人民出版社编. 国家中长期教育改革和发展规划纲要(2010—2020年)[M]. 北京: 人民出版社, 2010: 13.
 - [2] 蔡基刚. 中国大学英语教学路在何方[M]. 上海: 上海交通大学出版社, 2012: 65—83.
 - [3] PAUL MEARA. Quiz: Test your attitude for learning a foreign language [EB/OL]. [2004-09-03]. <http://www.englishclub.com/esl-forums>.
 - [4] MUNBY J. Communicative syllabus design [M], Cambridge: Cambridge University Press, 1978: 23—97.
 - [5] STEVENS P. ESP after twenty years: a re-appraisal [C]. Tickoo M (ed), ESP: State of the Art. Singapore: SEAMEO Regional Language Center, 1988: 1—13.
 - [6] HUTCHINSON T, WATERS A. English for Specific Purposes: A Learning-centered approach [M]. Cambridge: Cambridge University Press, 1987: 44—58.
 - [7] 张宏斌. 医科学生的语言能力与后续发展[J]. 陕西教育, 2009, (10): 79—80.
 - [8] 教育部高等教育司. 大学英语课程教学要求 [M]. 北京: 外语教学与研究出版社, 2007: 2.
(2014—03—24 收稿)
-
- (上接第 157 页)
- [1] HEISKANEN L, JARVINEN H J. Occurrence of desmoid tumors in familia adenomatous polyposis and results of treatment [J]. Int Colorectal Dis, 1996, 11(3): 157—162.
 - [2] EMBEDEY E D, MOGHIMIR. Gastroenterol stromtal tumor (GIST) [J]. Curr Treat Opyion Gastroenterol, 2006, 9(2): 181—188.
 - [3] JEMAL A, SIEGEL R, WARD E, et al. Cancer statistics [J]. CA Cancer Clin, 2009, 59(4): 225—249.
 - [4] MENDENHALL W M, ZLOTECKI R A, HOCHWAID S N, et al. Retroperitoneal soft tissue sacoma [J]. Cancer, 2005, 104(4): 669—675.
 - [5] SCHULZ-ERTNER D, ZIERHUT D, MENDE U, et al. The role surgical therapy in the management of desmoids tumors [J]. Strahienter Oncol, 2002, 178(2): 78—83.
 - [6] LATH C, KHANNA P C, GADEWAR S B, et al. Inoperable aggressive mesenteric fibromatosis with ureteric fistula, Case report and literature review [J]. Eur Radio, 2006, 59(1): 117—121.
 - [7] LOHRMANN A, KOTTMANN F, DONHUIJSEN K, et al. Neurofibroma of the small bowel in Recklinghausen's disease as a rare cause of chronic intestinal bleeding (author's transl) [J]. Leber Magen Darm, 1981, 11(3): 132—135.
 - [8] BETHESDA M D. National Institutes of Health consensus development conference statement [J]. Neurofibromatosis, 1988, 1(3): 172—178.
 - [9] TATEMICHI M, NAGATA H, MORINAGA S, et al. Protein-losing enteropathy caused by mesenteric vascular involvement of neurofibromatosis [J]. Digestive Diseases and Science, 1993, 38(8): 1549—1553.
(2014—02—19 收稿)