

微卫星不稳定患者近亲属肠镜筛查的应用研究

王玉娥¹, 孙运军^{1*}, 高敏敏¹, 张梦青¹, 张晓红²

¹临沂市肿瘤医院内镜中心, 山东 临沂

²临沂市肿瘤医院病理科, 山东 临沂

收稿日期: 2025年3月26日; 录用日期: 2025年4月21日; 发布日期: 2025年4月28日

摘要

目的: 探讨肠镜检查在微卫星不稳定(MSI)患者近亲属结直肠病变中的应用价值。方法: 筛选2022年1月至2025年3月临沂市肿瘤医院125例MSI患者近亲属, 进行风险评估及肠镜检查, 进一步分析结直肠病变的检出率及人群分布特征。结果: 针对MSI患者近亲属进行科普宣传, (105/125)例接受肠镜检查, 病变检出率为23.8% (25/105), 均为非进展期病变, 男性及60岁以上人群检出率更高。结论: 针对MSI患者近亲属的肠镜筛查, 可有效辅助识别早期病变, 需重点关注男性及高龄人群。

关键词

微卫星不稳定, 近亲属, 筛查, 肠镜

Application of Colorectal Endoscopy Screening in Close Relatives of Patients with Microsatellite Instability

Yu'e Wang¹, Yunjun Sun^{1*}, Minmin Gao¹, Mengqing Zhang¹, Xiaohong Zhang²

¹Department of Endoscopy Center, Linyi Cancer Hospital, Linyi Shandong

²Department of Pathology, Linyi Cancer Hospital, Linyi Shandong

Received: Mar. 26th, 2025; accepted: Apr. 21st, 2025; published: Apr. 28th, 2025

Abstract

Purpose: To explore the application value of colonoscopy in colorectal lesions of close relatives of microsatellite instability (MSI) patients. **Methods:** A total of 125 MSIs patients' close relatives from

*通讯作者。

文章引用: 王玉娥, 孙运军, 高敏敏, 张梦青, 张晓红. 微卫星不稳定患者近亲属肠镜筛查的应用研究[J]. 临床医学进展, 2025, 15(4): 3163-3166. DOI: 10.12677/acm.2025.1541283

Linyi Cancer Hospital were screened from January 2022 to March 2025, and risk assessment and colonoscopy were performed to further analyze the detection rate and population distribution characteristics of colorectal lesions. Results: Popular science publicity was carried out for close relatives of MSI patients. (105/125) underwent colonoscopy, and the detection rate of lesions was 23.8% (25/105), all of which were non-progressive lesions. The detection rate was higher in males and people over 60 years old. Conclusion: Colonoscopy screening for close relatives of MSI patients can effectively assist in the identification of early lesions, and should focus on men and elderly people.

Keywords

Microsatellite Instability, Close Relatives, Screening, Colonoscopy

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

结直肠癌(CRC)是全球第三大常见恶性肿瘤,约15%病例与微卫星不稳定性(MSI-H)相关,包括遗传性(如林奇综合征)及散发病例[1]。MSI-H 肿瘤因错配修复(MMR)缺陷呈现独特生物学行为,其亲属 CRC 风险显著升高[2]。尽管指南建议对 MSI 患者家族开展定期筛查,但具体筛查模式及人群分层仍需进一步优化。目前国内针对 MSI 患者亲属的筛查策略缺乏年龄分层证据,本研究通过分析 MSI 患者近亲属的筛查数据,探讨高危人群的病变分布特征,为精准筛查提供科学依据。

2. 资料与方法

2.1. 研究对象

纳入临沂市肿瘤医院 125 例 MSI 确诊患者的一级近亲属,经问卷调查及遗传风险评估判定为高风险人群。排除标准:排除既往接受过结直肠癌根治性切除的患者。对照组:纳入 105 例健康体检人群;排除标准:排除有腹痛、便血、结肠手术病史的人群。

2.2. 筛查方案

针对 125 例 MSI 确诊患者的近亲属,进行科普宣传,推荐肠镜检查,进一步统计结直肠病变中息肉、腺瘤及癌变的检出率。病变分类依据 WHO 标准,分为非腺瘤性息肉、非进展期腺瘤、进展期腺瘤及 CRC。

2.3. 内镜质控

由≥10 年经验内镜医师进行肠镜操作,以减少人为因素漏诊的机率;退镜时间均控制在≥6 分钟;并结合采用 NBI 的退镜方式进行观察。

3. 结果

3.1. 人群分布特征

105 例完成肠镜检查,其中男性 51 例,女性 54 例。35 例年龄范围约 50~59 岁,占比最高(33.3%),10~20 岁人群中仅 1 例,占比最低(0.95%)。

3.2. 病变检出结果

MSI 近亲属结果：总体检出率 23.8% (25/105)，分别为 7 例增生性息肉、19 例管状腺瘤、1 例管状 - 绒毛状腺瘤；15 例患者为多发性结肠息肉，其中 2 例多发性息肉患者，术后病理部分息肉为管状腺瘤，部分息肉为增生性息肉。男性腺瘤检出率 29.4% (15/51) 高于女性 9.3% (5/54)。60~69 岁人群患病率最高 (9/16)。健康体检人群结果：总体检出率 7.6% (8/105)，分别为 2 例增生性息肉、6 例管状腺瘤；腺瘤检出率为 5.7% (6/105)。

3.3. 年龄趋势

病变检出率随年龄增长呈上升趋势。

3.4. 依从性

通过电话随访完成初筛 125 例高风险亲属中，只有 105 例 (84%) 患者完成肠镜检查，依从性有待提高，需增加科普宣传力度，让广大人民群众更多的人了解疾病的可防可控性。

4. 讨论

4.1. 筛查价值

本研究显示，针对 MSI 亲属的筛查可早期识别非进展期腺瘤，提示干预可阻断腺瘤 - 癌序列 [3]。与既往研究相比，本组未发现 CRC 病例，可能与样本量较小或随访时间不足相关。

4.2. 人群差异

男性检出率较高，可能与激素水平、生活方式 (如吸烟) 相关 [4]。60 岁以上人群风险上升符合 CRC 年龄分布规律，建议将筛查起始年龄提前至 40 岁。

4.3. 筛查建议

结合中国抗癌协会共识，建议对 MSI-H 亲属实施分级管理：经基因确诊的林奇家系成员从 25 岁起每 1~2 年肠镜筛查，而散发性 MSI-H 亲属可自 40 岁开始每 3 年联合粪便 DNA 检测。未来需开展成本效益分析以优化筛查资源配置。

4.4. 筛查技术

本研究使用高清染色内镜 (NBI)，但腺瘤检出率未显著提升，可能与高危人群病变特征 (如平坦型腺瘤比例较高) 相关。本研究的单中心设计样本量偏少，可能存在地域选择偏倚，如城市人群依从性较高但病变风险较低。

4.5. 局限性

本研究纳入样本量有限，且缺乏长期随访数据。对于胃镜筛查分析，后续需进行多中心研究验证。

总之，结直肠癌是最常见的消化系统恶性肿瘤之一 [5] [6]，早诊早治对患者预后具有十分重要意义。结肠镜是结直肠癌患者进行筛查、诊断及治疗的有效手段。1951 年，Jackman [7] 首次将结直肠癌的腺瘤 - 癌序列提出，在 90% 的患者中，早期诊断并进一步切除息肉、腺瘤等癌前病变，可以预防结肠癌发生发展，并且腺瘤检出率是结肠镜筛查效果的关键质量控制指标 [8]。针对 MSI 患者近亲属的结直肠癌筛查可有效识别早期病变，尤其需关注男性及高龄人群。未来需进一步优化筛查策略，结合分子标志物 (如 MMR 蛋白检测) 提升风险分层精度。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意(KY2347)。

基金项目

山东省医药卫生科技发展计划项目(202103030190)。

参考文献

- [1] Boland, C.R. and Goel, A. (2010) Microsatellite Instability in Colorectal Cancer. *Gastroenterology*, **138**, 2073-2087.e3. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2009.12.064>
- [2] Chen, L., Ye, L. and Hu, B. (2022) Hereditary Colorectal Cancer Syndromes: Molecular Genetics and Precision Medicine. *Biomedicines*, **10**, 3207. <https://doi.org/10.3390/biomedicines10123207>
- [3] Stoffel, E.M. and Murphy, C.C. (2020) Epidemiology and Mechanisms of the Increasing Incidence of Colon and Rectal Cancers in Young Adults. *Gastroenterology*, **158**, 341-353. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2019.07.055>
- [4] Sung, H., Siegel, R.L., Torre, L.A., Pearson-Stuttard, J., Islami, F., Fedewa, S.A., *et al.* (2018) Global Patterns in Excess Body Weight and the Associated Cancer Burden. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*, **69**, 88-112. <https://doi.org/10.3322/caac.21499>
- [5] Arnold, M., Sierra, M.S., Laversanne, M., Soerjomataram, I., Jemal, A. and Bray, F. (2016) Global Patterns and Trends in Colorectal Cancer Incidence and Mortality. *Gut*, **66**, 683-691. <https://doi.org/10.1136/gutjnl-2015-310912>
- [6] Sung, H., Ferlay, J., Siegel, R.L., Laversanne, M., Soerjomataram, I., Jemal, A., *et al.* (2021) Global Cancer Statistics 2020: GLOBOCAN Estimates of Incidence and Mortality Worldwide for 36 Cancers in 185 Countries. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*, **71**, 209-249. <https://doi.org/10.3322/caac.21660>
- [7] Jackman, R.J. (1951) The Adenoma-Carcinoma Sequence in Cancer of the Colon. *Surgery, Gynecology and Obstetrics*, **93**, 327-330.
- [8] Rex, D.K., Schoenfeld, P.S., Cohen, J., Pike, I.M., Adler, D.G., Fennerty, M.B., *et al.* (2015) Quality Indicators for Colonoscopy. *Gastrointestinal Endoscopy*, **81**, 31-53. <https://doi.org/10.1016/j.gie.2014.07.058>