

黑斑 - 息肉综合征(Peutz-Jeghers Syndrome) 1例个案报道

黄嘉玥¹, 张 艳^{2*}

¹西安医学院研究生院, 陕西 西安

²陕西省人民医院放射科, 陕西 西安

收稿日期: 2026年5月23日; 录用日期: 2026年6月17日; 发布日期: 2026年6月24日

摘 要

本文报道1例16岁女性黑斑 - 息肉综合征(PJS)患者的临床诊疗过程, 根据其皮肤黏膜特征、影像学表现、胃肠镜、病理结果及基因检测确诊。通过本病例分析, 旨在提高临床对PJS典型表现与诊疗流程的认识, 强调长期随访与多学科协作的重要性。

关键词

黑斑 - 息肉综合征, STK11基因, 错构瘤性息肉, 锯齿状腺瘤, 青少年

A Case Report of Peutz-Jeghers Syndrome

Jiayue Huang¹, Yan Zhang^{2*}

¹Graduate School, Xi'an Medical University, Xi'an Shaanxi

²CT Room of Shaanxi Provincial People's Hospital, Xi'an Shaanxi

Received: May 23, 2026; accepted: June 17, 2026; published: June 24, 2026

Abstract

This article reports the clinical diagnosis and treatment process of a 16-year-old female patient with Peutz-Jeghers Syndrome (PJS). The diagnosis was finally confirmed by genetic testing, combined with the patient's mucocutaneous characteristics, gastrointestinal symptoms, imaging findings, as well as results of gastroenteroscopy and pathology. Through the analysis of this case, this article aims to improve clinicians' understanding of the typical manifestations and diagnosis-treatment process of PJS, and emphasize the importance of long-term follow-up and multidisciplinary collaboration.

*通讯作者。

文章引用: 黄嘉玥, 张艳. 黑斑-息肉综合征(Peutz-Jeghers Syndrome) 1 例个案报道[J]. 临床医学进展, 2026, 16(6): 1847-1853. DOI: 10.12677/acm.2026.1662403

Keywords

Peutz-Jeghers Syndrome, STK11 Gene, Hamartomatous Polyp, Serrated Adenoma, Adolescent

Copyright © 2026 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. 病例资料

(一) 一般情况

患者李佳, 女, 16岁, 因“间断便血1年, 偶伴肉样物质排出”于我院就诊。患者既往无慢性病史, 无手术史, 家族中无类似疾病患者(非家族遗传性病例)。

(二) 临床表现

1. **症状与体征:** 患者1年前无明显诱因出现便血, 表现为排便后少量鲜红色血便, 间断发作, 偶有“肉样物质”随粪便排出; 起初患者未予以重视, 后因便血反复出现, 遂就诊。查体: 口周皮肤、口腔黏膜内侧、颈部前侧皮肤及肛周皮肤可见多发黑色斑点, 边界清晰, 无瘙痒、疼痛(见图1); 腹平软, 无压痛、反跳痛, 肝脾未触及, 移动性浊音阴性, 肠鸣音正常。

2. **实验室检查:** 血常规示血红蛋白 74 g/L (正常参考值 120~160 g/L), 红细胞压积 23.8% (正常参考值 36%~48%), 提示中度缺铁性贫血; 粪常规 + 隐血试验示红细胞(-), 隐血试验(+); 肝肾功能、电解质均未见异常。



Figure 1. Characteristic melanotic spots around the mouth and oral mucosa

图1. 口周及口腔黏膜特征性黑斑

(三) 影像学检查

1. **胸部 CT:** 右肺中叶及左肺舌叶见少许索条影, 边界清晰, 余肺野未见异常密度影; 纵隔淋巴结无肿大, 胸膜无增厚, 胸腔无积液(考虑为陈旧性炎症愈合后纤维化改变, 与本次就诊疾病无关)。

2. **腹部增强 CT:** 胃腔及结肠管腔内见多发大小不等结节状及团块状软组织密度影突向腔内, 部分

呈等密度、部分呈稍低密度, 胃腔内最大病变位于胃窦部, 大小、CT 值约 43 Hu (见图 2); 结肠病变最大者位于降结肠; 由于小肠充盈不良, 小肠内病变显示不清。增强扫描胃腔内病变呈延迟强化; 结肠内病变动脉期呈明显强化, 其内可见明显强化血管影走行于病变内(见图 3), 余增强各期病变呈持续强化, 胃肠腔内明显强化结节与黏膜层关系密切。肠管整体未见明显梗阻征象(见表 1)。



Figure 2. Contrast-enhanced abdominal CT showing a large soft-tissue polyp in the gastric antrum

图 2. 腹部增强 CT 示胃窦部较大软组织息肉



Figure 3. Contrast-enhanced abdominal CT showing marked enhancement of colonic polyps in arterial

图 3. 腹部增强 CT 示结肠息肉动脉期明显强化

(四) 胃肠镜与病理检查

1. **胃镜检查:** 胃窦、胃体黏膜散在多发粗蒂息肉, 表面潮红, 呈分叶状, 最大位于胃窦(约 4.0 cm × 6.0 cm, 见图 4(A)), 取较大 2 枚息肉组织送病理检查; 幽门、十二指肠球部及降部未见异常。

2. **结肠镜检查:** 距肛缘 25 cm 见一直径约 4.0 cm, 基底约 3.0 cm 的宽基底息肉, 表面潮红充血, 呈分叶状(见图 4(B)), 其余各结肠及直肠段散在多发亚蒂或粗蒂息肉, 最大直径 3.0 cm; 取升结肠 2 枚, 降结肠息肉 1 枚送病理检查。

3. **病理结果:** 胃息肉组织示黏膜组织增生, 腺体排列规则, 间质内见脂肪、平滑肌组织混杂(符合错构瘤性息肉, 见图 5(A)); 结肠息肉组织示腺上皮增生, 细胞核轻度异型, 腺体呈锯齿状结构(符合锯齿状腺瘤, 见图 5(B))。

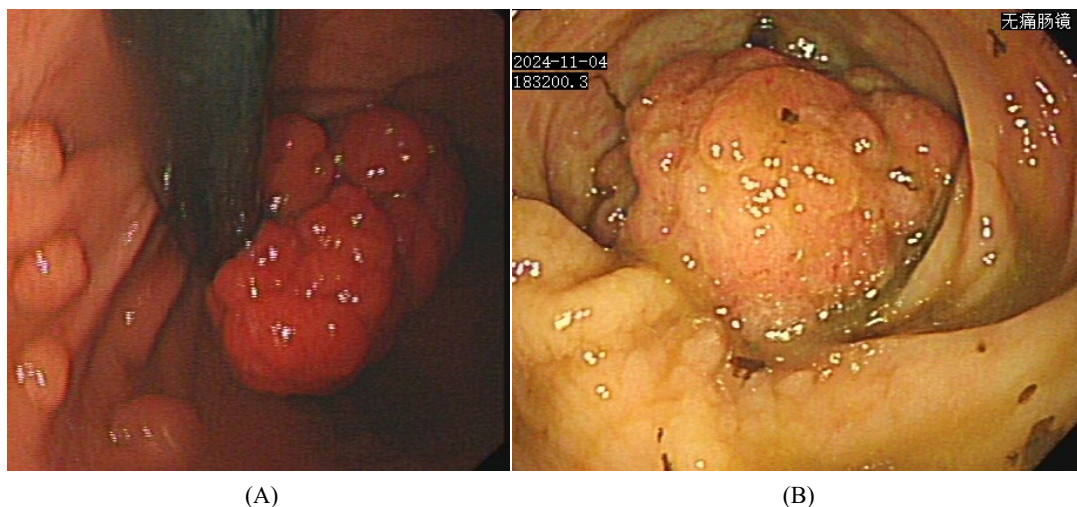


Figure 4. Multiple polyps under gastroenteroscopy (A): Gastric antral polyp; (B): Colonic polyp
图 4. 胃肠镜下多发息肉(A): 胃窦息肉; (B): 结肠息肉

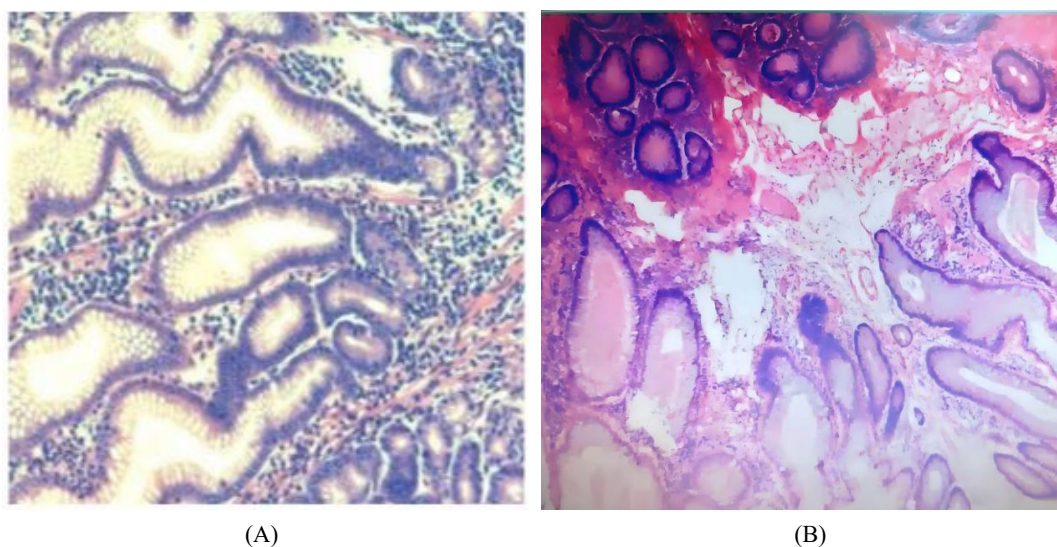


Figure 5. Pathological images of polyps (A): Gastric hamartomatous polyp; (B): Colonic serrated adenoma
图 5. 息肉病理图像(A): 胃错构瘤性息肉; (B): 结肠锯齿状腺瘤

(五) 基因检测

为明确诊断, 患者及其父母均接受全外显子组测序检测, 结果显示患者 *STK11* 基因发生 *c.256C>T* (*p.Arg86Ter*)致病性杂合突变, 其父母该基因无突变(提示为散发病例, 非家族遗传性)。

2. 诊断

根据患者“皮肤黏膜多发黑斑 + 胃肠道多发息肉 + *STK11* 基因突变”的核心表现, 结合便血、贫血症状及病理结果, 符合《中国小肠镜诊治 Peutz-Jeghers 综合症的专家共识意见(2022 年)》[1]的诊断标

准, 最终确诊为黑斑-息肉综合征(Peutz-Jeghers Syndrome, PJS)。

3. 治疗与随访建议

(一) 急性期治疗

患者因中度缺铁性贫血, 给予输血治疗, 同时嘱其避免辛辣、坚硬食物, 减少胃肠道刺激; 胃肠镜检查中已切除直径 > 1 cm 的胃窦及降结肠息肉(胃及结肠多发息肉内镜下切除术 EMR), 术后病理未提示恶变。

(二) 长期随访管理

1. **胃肠道监测:** 建议每 1~2 年复查胃镜及结肠镜, 监测息肉大小、数量变化, 及时切除直径 > 1 cm 或形态异常(如表面溃疡、基底宽大)的息肉, 降低出血、肠套叠及恶变风险(PJS 患者恶变率高于普通人群)[2][3]。

2. **全身肿瘤筛查:** PJS 患者为肿瘤高风险人群, 除胃肠道肿瘤外, 乳腺、卵巢、胰腺、肺部肿瘤发病风险增加, 建议:

- 男性患者每年行乳腺触诊, 若出现乳房发育需进一步检查;
- 女性患者 25 岁后每年行乳腺检查、妇科及生殖系统筛查, (每 2~3 年加做乳腺钼靶);
- 18 岁后每 2~3 年行腹部超声或 MRI (排查胰腺、肝脏病变);
- 吸烟者每年进行胸部 CT, 非吸烟者每 3~5 年行胸部 X 线检查[4]。

3. **遗传咨询与家庭成员筛查:** 虽本例为散发病例, 但 PJS 为常染色体显性遗传, 建议患者未来生育前进行遗传咨询; 其兄弟姐妹可自愿行 STK11 基因检测, 早期发现潜在病例[5]。

4. 讨论

(一) PJS 的发病机制

1. 黑斑-息肉综合征是一种罕见的常染色体显性遗传性疾病, 其核心致病机制在于 STK11 基因功能缺失, 发病率约 1/200,000 [1]。STK11 基因定位于 19p13.3 染色体, 编码的丝氨酸/苏氨酸激酶是细胞能量代谢、周期调控及凋亡通路的关键分子, 可通过激活 AMPK 信号通路抑制细胞异常增殖、维持细胞极性。当 STK11 基因发生致病性突变(如本例患者的 c.256C>T (p.Arg86Ter))时, 激酶活性丧失, 细胞增殖与凋亡平衡被打破, 一方面导致胃肠道黏膜上皮细胞异常增生形成息肉, 另一方面引起黑色素细胞在皮肤黏膜特定部位(口周、肛周等)聚集, 形成特征性黑斑[6]。本例患者父母基因检测均无突变, 提示为散发病例, 这与文献报道中“约 10%~20% 的 PJS 患者无家族史, 为新发突变”的结论一致[7], 进一步说明 STK11 基因突变存在随机性, 即使无家族史, 青少年出现典型症状时仍需警惕 PJS 可能。

(二) PJS 诊断标准

2. 当出现以下任何一种情况时, 即可诊断为黑斑息肉综合征:

- 1) 组织病理学证实的 PJS 型息肉 ≥ 2 个;
- 2) 有 PJS 家族史且检测到任意数量的 PJS 型息肉;
- 3) 有 PJS 家族史且出现特征性皮肤黏膜色素沉着;
- 4) 特征性皮肤黏膜色素沉着 + 任意数量的 PJS 型息肉;
- 5) 如有缺少上述表现的可疑患者, 检测 STK11 基因将有助于明确疾病的诊断[8]。

本例患者的典型表现符合 PJS “三联征”: ① 皮肤黏膜黑斑(口周、口腔、颈部、肛周), 为疾病早期识别的重要体征; ② 胃肠道多发息肉, 胃内以错构瘤性息肉为主, 结肠以锯齿状腺瘤为主; ③ STK11 致病性突变, 为确诊的金标准[9]。

(三) PJS 影像学特征的诊断与鉴别要点

Table 1. Differential diagnosis between Peutz-Jeghers syndrome and related polyposis syndromes
表 1. 黑斑 - 息肉综合征与相关息肉病综合征的鉴别要点

鉴别要点	黑斑 - 息肉综合征 (PJS)	家族性腺瘤性息肉病 (FAP)	幼年性息肉病综合征 (JPS)	Cowden 综合征 (CS)
致病基因	STK11 (LKB1)	APC	SMAD4、BMPR1A	PTEN
皮肤黏膜表现	口周、口腔、肛周多发黑斑	面部皮脂腺瘤、表皮样囊肿	无特异性皮肤表现	面部丘疹、肢端角化症、口腔黏膜乳头状瘤
胃肠道息肉特点	多发, 胃内多为错构瘤性, 结肠多为锯齿状腺瘤	结直肠多发腺瘤 (>100 个), 胃内多为腺瘤性	多发幼年性息肉(含黏液成分), 多见于胃、结肠	多发错构瘤性息肉, 多见于胃、小肠
影像特征	胃内息肉延迟强化, 结肠息肉明显持续强化	结直肠多发小腺瘤, 轻度均匀强化	息肉密度不均, 强化不均匀	息肉多为小病灶, 强化中等
恶性病变风险部位	结肠、胃、乳腺、卵巢、胰腺	结直肠(几乎 100% 恶变风险)、胃、十二指肠	结直肠、胃	乳腺、甲状腺、子宫内膜、结直肠
本例符合程度	完全符合(黑斑 + 息肉类型 + 基因突变)	不符合(无皮脂腺瘤, 息肉类型及数量不符)	不符合(无幼年性息肉, 有黑斑)	不符合(无面部丘疹, 息肉分布不符)

(四) 本例病例的特殊性与临床启示

1. 散发病例的遗传咨询意义: 本例为散发病例, 无家族史, 但 PJS 作为常染色体显性遗传疾病, 患者未来生育时, 子代仍有 50% 的遗传概率[10]。因此, 即使无家族史, 仍需在患者成年后提供详细的遗传咨询, 包括基因检测结果解读、子代患病风险评估等。此外, 患者兄弟姐妹虽未发现症状, 但仍建议行 STK11 基因检测——部分无症状携带者可能存在“不完全外显”, 即携带突变基因但暂未出现黑斑或息肉, 早期筛查可避免漏诊[11]。

2. 青少年 PJS 与成人 PJS 的诊疗差异: 青少年 PJS 患者以“消化道出血、贫血”为主要表现, 息肉恶变风险较低, 但需重点预防肠套叠(小肠息肉较大时易发生); 而成人 PJS 患者则需将“肿瘤筛查”作为核心, 尤其是 40 岁以上患者癌症风险急剧增加[3], 需进行多学科检查以发现早期恶性肿瘤病变。本例患者作为青少年, 治疗以“纠正贫血、切除大息肉”为主, 而随访方案中已提前规划成人后的肿瘤筛查, 体现了“个体化、分阶段”的诊疗原则, 可为同类青少年病例提供参考。

3. 本例病特殊性: 同时检出胃错构瘤性息肉与结肠锯齿状腺瘤, 是 PJS 消化道病变谱中具有代表性的表现, 反映了 STK11 缺陷驱动下胃 - 肠黏膜分化与肿瘤转化的异质性。PJS 由 STK11 (LKB1) 抑癌基因胚系失活突变所致[9]。STK11 功能缺失为“启动事件”: 在胃黏膜主要诱导错构瘤性息肉; 而在结肠黏膜, STK11 缺失驱动肠道上皮进入锯齿状通路癌前状态[12], 易向锯齿状腺瘤转化, 形成“错构瘤→锯齿状腺瘤→腺癌”的进展路径。本例虽年仅 16 岁、息肉尚无高级别瘤变, 但结肠锯齿状腺瘤的存在提示已进入癌前阶段。依据《中国小肠镜诊治 Peutz-Jeghers 综合征专家共识 (2022)》及国际 PJS 管理指南 [1][9], 本例需强化结肠镜监测强度、提前干预阈值: ① 监测间隔缩短至每年 1 次(常规 1~2 年); ② 锯齿状腺瘤必须完整 EMR/ESD 切除并严格病理随访; ③ 25 岁后联合粪便 DNA 或肿瘤标志物筛查, 预警

早期恶变。同时, 胃内错构瘤虽短期恶变率低, 但需每 1~2 年胃镜随访, 警惕合并腺瘤性转化。本例青少年期即出现双病变并存, 属于高风险型 PJS, 需建立消化 - 内镜 - 遗传多学科长期随访体系。

5. 结论

本例 16 岁女性 PJS 患者以反复便血、贫血为主要表现, 伴典型皮肤黏膜黑斑, 经影像学、胃肠镜、病理及基因检测确诊。临床医师应提高对 PJS 典型表现的认识, 加强多学科协作(消化内科、影像科、病理科等), 对“皮肤黏膜黑斑 + 胃肠道症状”患者及时完善相关检查, 尽早确诊并启动长期随访, 以改善患者预后。

声明

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] 中华医学会消化内镜学分会小肠镜和胶囊镜学组, 国家消化系统疾病临床医学研究中心, 宁守斌, 杜奕奇, 戈之铮. 中国小肠镜诊治 Peutz-Jeghers 综合征的专家共识意见(2022 年) [J]. 中华消化内镜杂志, 2022, 39(7): 505-515.
- [2] van Leerdam, M.E., Roos, V.H., van Hooft, J.E., Dekker, E., Jover, R., Kaminski, M.F., *et al.* (2019) Endoscopic Management of Polyposis Syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline. *Endoscopy*, **51**, 877-895. <https://doi.org/10.1055/a-0965-0605>
- [3] Wang, Z., Wang, Z., Wang, Y., Wu, J., Yu, Z., Chen, C., *et al.* (2022) High Risk and Early Onset of Cancer in Chinese Patients with Peutz-Jeghers Syndrome. *Frontiers in Oncology*, **12**, Article 900516. <https://doi.org/10.3389/fonc.2022.900516>
- [4] Gorji, L. and Albrecht, P. (2023) Hamartomatous Polyps: Diagnosis, Surveillance, and Management. *World Journal of Gastroenterology*, **29**, 1304-1314. <https://doi.org/10.3748/wjg.v29.i8.1304>
- [5] McGarrity, T.J., Amos, C.I. and Baker, M.J. (1993) Peutz-Jeghers Syndrome. In: Adam, M.P., Feldman, J., Mirzaa, G.M., Pagon, R.A., Wallace, S.E., Amemiya, A., *Gene Reviews*, University of Washington, 13-16.
- [6] Hawley, S.A., Boudeau, J., Reid, J.L., Mustard, K.J., Udd, L., Mäkelä, T.P., *et al.* (2003) Complexes between the LKB1 Tumor Suppressor, STRADA β and MO25a β Are Upstream Kinases in the AMP-Activated Protein Kinase Cascade. *Journal of Biology*, **2**, Article 28.
- [7] Hernan, I., Roig, I., Martin, B., Gamundi, M.J., Martinez-Gimeno, M. and Carballo, M. (2004) De novo Germline Mutation in the Serine-Threonine Kinase STK11/LKB1 Gene Associated with Peutz-Jeghers Syndrome. *Clinical Genetics*, **66**, 58-62. <https://doi.org/10.1111/j.0009-9163.2004.00266.x>
- [8] Beggs, A.D., Latchford, A.R., Vasen, H.F.A., Moslein, G., Alonso, A., Aretz, S., *et al.* (2010) Peutz-Jeghers Syndrome: A Systematic Review and Recommendations for Management. *Gut*, **59**, 975-986. <https://doi.org/10.1136/gut.2009.198499>
- [9] Wagner, A., Aretz, S., Auranen, A., Bruno, M.J., Cavestro, G.M., Crosbie, E.J., *et al.* (2021) The Management of Peutz-Jeghers Syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) Guideline. *Journal of Clinical Medicine*, **10**, Article 473. <https://doi.org/10.3390/jcm10030473>
- [10] Amru, R.L. and Dhok, A. (2024) Peutz-Jeghers Syndrome: A Comprehensive Review of Genetics, Clinical Features, and Management Approaches. *Cureus*, **16**, e58887. <https://doi.org/10.7759/cureus.58887>
- [11] Jelsig, A.M., Qvist, N., Sunde, L., Brusgaard, K., Hansen, T., Wikman, F.P., *et al.* (2016) Disease Pattern in Danish Patients with Peutz-Jeghers Syndrome. *International Journal of Colorectal Disease*, **31**, 997-1004. <https://doi.org/10.1007/s00384-016-2560-3>
- [12] Plugge, S.F., Ma, H., van der Vaart, J.Y., Sprangers, J., Morsink, F.H.M., Xanthakis, D., *et al.* (2026) Intestinal LKB1 Loss Drives a Premalignant Program along the Serrated Cancer Pathway. *Gastroenterology*, **170**, 298-314. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2025.07.041>