



[DOI]10.3969/j.issn.1001-9057.2025.11.021

http://www.lcnkz.com/CN/10.3969/j.issn.1001-9057.2025.11.021

· 病例报告 ·

# 息肉-色素沉着-脱发-爪甲营养不良综合征三例

保彦君 包永梅 陈艳敏

[关键词] 息肉-色素沉着-脱发-爪甲营养不良综合征; 胃肠道息肉; 色素沉着; 脱发; 甲营养不良

[中图分类号] R574 [文献标识码] B

病例 1, 女, 39 岁, 因“腹痛伴发甲脱落 3 月, 再发 10 余天”于 2023 年 7 月 6 日收入我院。患者 2 个月前无明显诱因出现腹痛、慢性腹泻、乏力、味觉异常、脱发、指(趾)甲脱落、皮肤色素沉着, 体重下降 12 kg, 就诊于当地医院, 行胃肠镜检查后考虑“嗜酸性粒细胞性肠炎、结肠多发息肉”, 予抑酸、糖皮质激素治疗后症状缓解。后因上诉症状再发前往我院就诊。既往史: 20 年前行阑尾切除术。否认家族类似疾病史。体格检查: BMI 20.3 kg/m<sup>2</sup>, 指(趾)甲全部脱落, 头发稀疏, 颜面及四肢皮肤色素沉着, 上腹部轻压痛。实验室检查: 入院前我院门诊检查抗核抗体(ANA)阳性; 入院后 WBC 计数 13.44 × 10<sup>9</sup>/L, 嗜酸细胞绝对值 3.37 × 10<sup>9</sup>/L, 白蛋白 34.4 g/L, <sup>13</sup>C 呼气尿素呼气试验、大便隐血阳性, 复查 ANA 未见异常。胃肠镜检查见胃、十二指肠、回肠末端、全结肠弥漫性息肉, 胃肠道息肉病理示胃窦、十二指肠、全结肠、直肠黏膜组织呈慢性活动性炎症状态, 部分肠黏膜组织隐窝扩张、黏液潴留。诊断: 息肉-色素沉着-脱发-爪甲营养不良综合征(CCS)。住院期间予静脉滴注甲泼尼龙(40 mg 每日 1 次)、沙利度胺(100 mg 每日 1 次)治疗, 出院后停用甲泼尼龙改为口服泼尼松(50 mg 每日 1 次。每周减 5 mg, 减至 20 mg 时维持 1 个月, 后每周减 5 mg 至停药)联合沙利度胺(100 mg 每日 1 次, 维持治疗 6 个月)。并规范根除 Hp 治疗, 1 个月后复查 <sup>13</sup>C 呼气尿素呼气试验阴性。电话随访患者诉目前无腹痛、腹泻, 无味觉异常, 指(趾)甲长出恢复至正常状态, 新生毛发长出恢复至正常状态, 体重增长 5 kg。

病例 2, 男, 49 岁, 因“纳差 2 月, 发现胃、结肠息肉 1 月”于 2024 年 5 月 20 日收入我院。患者 2 个月前无明显诱因出现纳差, 伴进食后上腹隐痛, 体重下降 15 kg, 为求进一步诊治前往我院就诊。既往史: 10 年前行胆囊切除术, 否认特殊家族疾病史。体格检查: BMI 16.85 kg/m<sup>2</sup>, 指(趾)甲部分脱落、甲面粗糙、颜色呈淡黄色, 头发稀疏, 四肢皮肤色素沉着。实验室检查: 血红蛋白(Hb) 129 g/L, 总蛋白 51.6 g/L, 白蛋白 32.3 g/L, 血清钙 2.02 mmol/L, <sup>13</sup>C 呼气尿素呼气试验阴性。胃、肠镜检查见胃、十二指肠、全结肠弥漫性息肉, 胃底可见散在黑色物质呈点状沉积。胃镜病理示(胃、十二指肠)增生性息肉, 肠镜病理示

(横结肠)错构瘤性息肉。诊断: CCS。予口服泼尼松(40 mg 每日 1 次, 每 2 周减 5 mg)。治疗 1 月后复查, 患者自诉大便带黏液血, 予口服泼尼松(25 mg 每日 1 次, 每周减 5 mg 至停药)联合美沙拉嗪(1 g/次, 每日 3 次, 维持 1 个月)治疗后患者乏力、纳差、腹胀等症状好转, 双手指甲长出、颜色恢复正常(除拇指外)。目前病情稳定。

病例 3, 女, 51 岁, 因“口干、不思饮食 3 月”于 2024 年 6 月 4 日收入我院。患者 3 个月前出现口干、纳差, 偶有恶心、呕吐, 体重下降 4 kg, 至当地医院就诊, 行胃肠镜提示胃肠道多发息肉, 为求进一步诊治至我院就诊。既往史: 5 年前行阑尾切除术、乳腺良性结节切除术, 否认特殊家族疾病史。体格检查: BMI 26.04 kg/m<sup>2</sup>, 头发几乎完全脱落, 指(趾)甲脱落, 四肢皮肤色素沉着, 上腹部轻压痛。实验室检查: 总蛋白 59.5 g/L, 白蛋白 31.9 g/L, 血清钙 2.0 mmol/L, 血清钾 2.97 mmol/L, ANA 阳性, <sup>13</sup>C 呼气尿素呼气试验阴性, 大便隐血、结核杆菌 γ-干扰素实验、结核感染 T 细胞检测结果均阳性。胃肠镜检查见胃、十二指肠、全结肠弥漫性息肉, 胃窦、盲肠、横结肠、降结肠黏膜隆起呈大小不一, 呈鲑鱼籽或草莓样宽基底无蒂型, 部分息肉黏膜充血水肿, 部分可见白色腺体囊样扩张(图 1)。胃镜病理提示(胃窦)固有层水肿, 部分腺体扩张, 少量炎细胞浸润, 考虑错构瘤性息肉, 肠镜病理示(降结肠)固有层水肿显著, 隐窝减少、轻度扭曲, 考虑炎性息肉。胸部平扫 CT 提示双下肺散在条索状影, 右肺上叶、下叶见多发结节, 纵隔淋巴结影显示伴钙化。诊断考虑 CCS、结核分枝杆菌潜伏感染。予口服泼尼松(50 mg 每日 1 次, 每周减量 5 mg)、异烟肼、利福平抗结核治疗。出院 1 个月随访, 患者诉乏力、纳差好转, 可见新生头发, 指(趾)甲完全脱落后新生甲部分长出, 口干、味觉未恢复, 自觉舌头麻木。出院 7 个月随访, 患者诉使用泼尼松 2 个月后自行停药, 服用中药(具体不详)4 个月症状缓解。

## 讨论

CCS 又称 Cronkhite-Canada 综合征, 是一种罕见的息肉病综合征, 发病率约为百万分之一, 在亚洲人群中发病率最高, 其中日本人群的患病率尤为突出<sup>[1]</sup>。目前国内发表关于 CCS 的患者仅有 100 余例。研究发现, CCS 平均发病年龄约为 60 周岁, 男女比例约为 1.84:1<sup>[2]</sup>。CCS 病因尚不清楚, 但通常被认为是一种与自身免疫机制相关的慢性炎症性疾病, 还可能与感染、维生素缺乏、精神压力以及疲劳等因素有关<sup>[3]</sup>。

作者单位: 650500 昆明, 云南中医药大学第一临床医学院(保彦君, 包永梅); 云南省第一人民医院消化内科(陈艳敏)

通讯作者: 陈艳敏, E-mail: kmchenyanmin@163.com

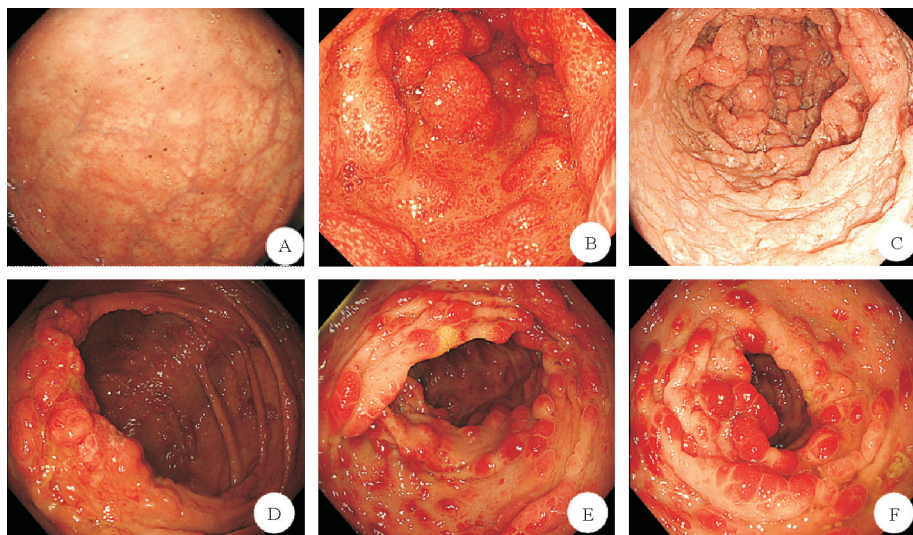


图 1 2024 年 6 月 7 日病例 3 治疗前胃镜检查检查结果(A:胃底可见散在黑色物质呈点状沉积;B:胃窦;C:十二指肠降段,见小肠绒毛缺失,黏膜呈结节样隆起;D:盲肠;E:横结肠;F:降结肠)

CCS 的临床表现为非特异性消化道症状、胃肠道弥漫性息肉、外胚层异常(如皮肤色素沉着、脱发、甲营养不良)及息肉病引起腹泻和吸收不良,进而导致营养缺乏、低白蛋白血症和电解质失衡等。我院 3 例患者临床症状及内镜下表现与既往文献报道 CCS 临床特点一致,均有腹痛、慢性腹泻、胃肠道弥漫性息肉及外胚层异常等症状、体征。

消化内镜是 CCS 最直接的检查手段。使用 NBI 放大内镜可能有助于区分腺瘤和 CCS 相关息肉,早期发现和治疗癌前病变<sup>[4]</sup>。CCS 内镜下可见弥漫性胃肠息肉,以胃与结直肠息肉多见,息肉镜下表现大小不一,呈鲑鱼籽或草莓样宽基底无蒂型,部分息肉黏膜充血水肿故内镜下呈红色,部分黏膜表面糜烂、溃疡,部分可见白色腺体囊样扩张。CCS 胃肠道息肉病理类型包括增生性、腺瘤性、错构瘤性(包括幼年型)、炎性和锯齿状腺瘤,以错构瘤性息肉多见<sup>[5]</sup>。诊断 CCS 时需与其他息肉病鉴别,如结直肠幼年性息肉病、Peutz-Jeghers 综合征、Cowden 综合征、MUTYH-相关息肉病、Menetrier 病和家族性腺瘤性息肉病等<sup>[6]</sup>。

回顾既往文献可发现,CCS 患者在使用以糖皮质激素为主的药物后症状大多有明显缓解。早期使用皮质类固醇治疗干预不仅可以改善 CCS 的预后,还能预防营养不良及外胚层症状的出现<sup>[7]</sup>。糖皮质激素治疗效果不佳者可以使用免疫抑制剂如硫唑嘌呤、抗肿瘤坏死因子(TNF)- $\alpha$  等药物<sup>[8]</sup>。我院 3 例 CCS 患者均接受了以糖皮质激素为中心的药物治疗,病情有不同程度好转,其中病例 3 接受糖皮质激素治疗 2 个月部分症状无明显缓解,考虑糖皮质激素效果不佳,在服用中药 4 个月症状缓解,目前头发、指(趾)甲、味觉恢复正常,无口干、舌头麻木,考虑中药对治疗 CCS 有效。然而,本研究 3 例患者均未复查内镜,无法判断糖皮质激素对 CCS 息肉的治疗效果。日本的一项研究发现,CCS 患者中胃癌或结肠癌的患病均明显高于这些癌症在日本普通人群中的患病率<sup>[2]</sup>。故除药物治疗外,息肉直径大于 1 cm 需行内镜下切除治疗,降低结直肠癌的发生<sup>[9-10]</sup>。

综上,CCS 作为罕见的非遗传性息肉病,患者多以非特异性消化道症状就诊,内镜下表现为胃肠道弥漫性息肉,易与其他息肉病混淆。建议临床医生发现胃肠道弥漫性息肉时,关注患者有无脱发、皮肤色素沉着、甲营养不良等肠外表现,提高 CCS 诊断率,避免误诊。治疗方面,糖皮质激素仍为首选,对激素抵抗者可考虑免疫抑制剂。临床医师应提高对本病的认识,制定个体化治疗方案,同时加强患者教育,强调定期内镜随访的重要性,以实现早期诊断和规范治疗,改善患者预后。

## 参 考 文 献

- [1] Khadarian K, Pai R, Samadder NJ. Cronkhite-Canada Syndrome: A Rare Cause of Gastrointestinal Polyposis With Response to Emerging Therapy [J]. ACG Case Rep J, 2024, 11(4): e01331.
- [2] Watanabe C, Sumiyama K, Tsuruta K, et al. Endoscopic and clinical evaluation of treatment and prognosis of Cronkhite-Canada syndrome: a Japanese nationwide survey [J]. J Gastroenterol, 2016, 51(4): 327-336.
- [3] Liu S, Xiao SD, Qiu DK, et al. The Long-Term Clinical and Endoscopic Outcomes of Cronkhite-Canada Syndrome [J]. Clin Transl Gastroenterol, 2020, 11(4): e00167.
- [4] Xu QS, Li JY, Zhang Y, et al. Endoscopic features help to identify the histopathological patterns of colorectal polyps in Cronkhite-Canada syndrome [J]. J Dig Dis, 2023, 24(4): 271-277.
- [5] 罗涵青,李媛,周炜洵,等. Cronkhite-Canada 综合征 26 例临床特点及诊疗过程分析 [J]. 中国实用内科杂志, 2018, 38(12): 1177-1180.
- [6] 赵子夜,汪昭明,高显华,等. MutYH 相关息肉病患者的基因变异特点分析 [J]. 结直肠肛门外科, 2023, 29(2): 143-150.
- [7] Murata K, Kusakabe A, Inoue H, et al. Cronkhite-Canada Syndrome Successfully Treated by Corticosteroids before Presenting Typical Ectodermal Symptoms [J]. Case Rep Gastroenterol, 2020, 14(3): 561-569.
- [8] Xu Q, Li J, Zhang Y, et al. Efficacy and safety of azathioprine in patients with Cronkhite-Canada syndrome: a case series from Peking Union Medical College Hospital [J]. BMC Pharmacol Toxicol, 2024, 25(1): 96.
- [9] Schulte S, Weber J, Schulz HJ, et al. Case report of patient with a Cronkhite-Canada syndrome: sustained remission after treatment with corticosteroids and mesalazine [J]. BMC Gastroenterol, 2019, 19(1): 36.
- [10] 田晓彤,卜淑蕊. 结直肠息肉的临床特征研究 [J]. 临床内科杂志, 2022, 39(2): 91-94.

(收稿日期:2024-11-15)

(本文编辑:李昊阳)