

附件 2

结直肠癌筛查与早诊早治方案

(2024 年版)

结直肠癌是一种较为常见的癌症，严重威胁我国居民身体健康。研究表明，针对结直肠癌高风险人群开展筛查与早诊早治能够有效提高人群结直肠癌早期诊断率，降低死亡率。为进一步规范结直肠癌筛查与早诊早治工作，提升结直肠癌防治效果，特制定本方案。

一、流行病学

相关监测数据显示,2022 年中国新发结直肠癌病例 51.71 万例，占全部恶性肿瘤发病的 10.7%。结直肠癌死亡病例 24.00 万例，占全部恶性肿瘤死亡的 9.3%。全国结直肠癌发病率和死亡率分别为 36.63/10 万和 17.00/10 万，总体呈上升趋势。近年来我国结直肠癌患者 5 年生存率虽有所提高，但仍处于较低水平，如早期发现、早期治疗，将使 5 年生存率显著提高。

结直肠癌的主要危险因素包括红肉和加工肉类摄入、饮酒、吸烟、肥胖、糖尿病、炎症性肠病及结直肠癌家族史等；

主要保护因素包括摄入膳食纤维和乳制品，合理体育锻炼等。

二、高风险人群

（一）散发性结直肠癌高风险人群

综合年龄、性别、一级亲属结直肠癌家族史、吸烟和体重指数（BMI），对散发性结直肠癌风险进行评分，原则如下：

1. 年龄： ≤ 49 岁（0 分），50-59 岁（1 分）， ≥ 60 岁（2 分）。
2. 性别：女性（0 分），男性（1 分）。
3. 吸烟史：无（0 分），有（1 分）。
4. BMI： $< 23\text{kg/m}^2$ （0 分）， $\geq 23\text{kg/m}^2$ （1 分）。
5. 一级亲属（父母、子女以及兄弟姐妹）确诊结直肠癌：无（0 分），有（1 分；其中，如有 1 个一级亲属 < 60 岁时被确诊为结直肠癌，或者 2 个一级亲属确诊结直肠癌 4 分）。

以上各项累计评分 ≥ 4 分者，认定为高风险人群。

（二）遗传性结直肠癌高风险人群

具有林奇综合征或患有家族性腺瘤性息肉病等的人群。

三、筛查

（一）筛查对象

1. 散发性结直肠癌高风险人群，无结直肠癌病史，推荐筛查起止年龄在 40~74 岁之间。其中，有 1 个一级亲属小于 60 岁时确诊为结直肠癌，或者 2 个及以上一级亲属确诊结直肠癌，推荐从比一级亲属中最早确诊结直肠癌者诊断年龄提前 10 岁开始进行结直肠癌筛查，不对筛查起始年龄做限制。

2. 遗传性高风险人群，建议按如下规则开始筛查：

MLH1 (MutL homolog 1) /MSH2 (MutS homolog 2) 突变引起的林奇综合征的高风险人群接受结肠镜筛查的起始年龄为 20~25 岁或比家族中最年轻患者发病年龄提前 2~5 年。MSH6 (MutS homolog 6) /PMS2 (PMS1 homolog 2) 突变引起的林奇综合征的高风险人群接受结肠镜筛查的起始年龄为 30~35 岁或比家族中最年轻患者发病年龄提前 2~5 年。家族性腺瘤息肉病家系中的高风险人群从 10 岁开始接受结肠镜筛查，每年做 1 次结肠镜，并且持续终生。

（二）筛查方法

推荐结肠镜检查作为一线筛查方法。不耐受或不依从一线筛查方法者，可选择免疫法或化学法的大便潜血检测、乙状结肠镜、结肠 CT 成像、多靶点粪便 DNA 检测等替代方法。

（三）筛查频率

1. 常规筛查的频率：每 5~10 年进行 1 次结肠镜检查，无病变检出者，结肠镜复查间隔可为 10 年；每年进行 1 次大便潜血检查。

2. 直径 $\geq 1\text{cm}$ 的腺瘤，绒毛结构 $\geq 25\%$ 的腺瘤（即绒毛状腺瘤或混合性腺瘤），伴高级别上皮内瘤变的其他病变：应在治疗后 1 年内再次复查结肠镜，如无异常发现，后续结肠镜复查间隔可延长至 3 年。

3. 其他腺瘤：应在诊断治疗后 3 年内再次复查结肠镜，如无异常发现，后续结肠镜复查间隔可延长至 5 年。

4. 其他肠道良性病变：因结直肠癌风险增加并不明显，可视同一般人群处理。结肠镜复查间隔可为 10 年。

5. 炎症性肠病，如溃疡性结肠炎、克罗恩病：明确诊断后每 2 年复查结肠镜。如筛查中发现高级别上皮内瘤变应在治疗后每年复查结肠镜。

四、早诊早治原则

结直肠癌应尽早诊断，尽早治疗。建议所有腺瘤、息肉，尤其是癌前病变和结直肠癌患者及早接受规范化治疗。结直肠癌前病变包括直径 $\geq 10\text{mm}$ 的腺瘤，绒毛结构 $\geq 25\%$ 的腺瘤（即绒毛状腺瘤或混合性腺瘤），伴高级别上皮内瘤变的其他病变。组织病理学是诊断结直肠肿瘤的金标准，应尽可能获取组织病理学诊断。临床分期诊断方法包括胸、腹、盆部

增强 CT，依据医疗条件还可选择超声检查、染色放大内镜、超声内镜（EUS）、MRI 及 PET-CT 等影像学评估方法。临床及病理分期参考国际抗癌联盟（UICC）TNM 分期系统（第 8 版）。

（一）内镜下可切除的早期结直肠肿瘤治疗

对直径 5mm 以下的微小病变，推荐使用冷圈套器切除术，也可考虑使用活检钳钳除术。对直径 6~9mm 的小型病变，推荐使用圈套器切除术，尤其是冷圈套器切除术，此外也可考虑内镜下黏膜切除术。对直径大于 10mm 的隆起型病变（有蒂型、亚蒂型、无蒂型），推荐根据其蒂部特征，选用合适的圈套器切除病变；对可一次性完全切除的平坦型（浅表隆起型、浅表平坦型、浅表凹陷型）以及一部分无蒂型病变，推荐使用内镜下黏膜切除术治疗。原则上内镜下黏膜切除术可一次性整块切除的病变最大直径不超过 20mm。

对于最大直径超过 20mm 的难以使用内镜下黏膜切除术行一次性完全切除的病变，抬举征阴性的病变，直径小于 20mm 但内镜评估怀疑癌变可能的病变，大于 10mm 的内镜下黏膜切除术后残留或治疗后复发再次行内镜下黏膜切除术治疗困难的病变，疑有癌变且除外粘膜下层深层浸润的息肉，推荐使用内镜下黏膜下剥离术进行处理。

（二）内镜下不可切除的结直肠肿瘤治疗

对于术前评估提示超出内镜切除适应证范围的结直肠肿瘤，以及内镜切除术后病理评估需要追加外科手术的患者，建议结合肿瘤生长位置、大小、患者手术耐受度以及患者意愿等综合考虑决定具体的手术方式以及切除范围。

内镜下不可切除的结直肠肿瘤的治疗原则是能够手术则尽量手术，根据术后病理分期选择放疗、化疗、免疫治疗、靶向治疗等综合治疗手段。对于不能手术的患者，给予综合治疗，详细诊疗意见建议参考国家卫生健康委制定印发的最新版结直肠癌诊疗规范。

五、随访和管理

原则上，需每年对所有筛查对象进行至少 1 次随访，及时获取最终诊断结果与结局信息。对于筛查结果为阴性者，针对其高危因素进行健康宣教，并提醒按要求进行定期筛查；对于筛查发现的癌前病变或结直肠癌患者，建议按临床诊疗要求进行治疗和随访。