

肛周巨大疣状表皮痣

黄韶斌^{1,2} 张恒^{2,3,4} 刘思^{1,2} 柳宇峰^{1,2} 施歌^{1,2}

¹中山大学附属第六医院整形美容科,广州 510655; ²广州市黄埔区中六生物医学创新研究院,广州 510655; ³中山大学附属第六医院普通外科(肛肠外科),广州 510655; ⁴广东省结直肠盆底疾病研究重点实验室,广州 510655

通信作者:施歌,Email:shig9@mail.sysu.edu.cn

Giant perianal verrucous epidermal nevus

Huang Shaobin, Zhang Heng, Liu Si, Liu Yufeng, Shi Ge

【摘要】 报道 1 例女性 29 岁的泛发型伴有罕见肛周巨大疣状表皮痣的病例。患者自出生后,颈部、双上肢、前胸、背部、腰部、肛周即出现密集点状分布的褐色皮疹,随年龄增长而逐渐增大并隆起于皮肤,表面肥厚、粗糙不平,偶伴瘙痒,偶挠破出血。肛周肿物未行处理,逐渐增大,形成菜花状带蒂肿物。组织病理示鳞状上皮乳头状增生,上皮脚下延,棘层增厚,伴角化过度,形态学符合表皮痣。免疫组织化学染色示臀部:Ki-67(+),丝聚蛋白(+++),角蛋白 10(++).明确诊断后行手术切除肛周病变。

【关键词】 疣状表皮痣; 肛周病变; 增殖核抗原; 丝聚蛋白; 角蛋白 10

基金项目:基础与应用基础研究专题(青年博士“启航”项目)[SL2023A04J01298]

患者女性,29岁,汉族。因“颈部、双上肢、前胸、背部、腰部和肛周皮损 29 年”于中山大学附属第六医院就诊。患者自出生后,颈部、双上肢、前胸、背部、腰部和肛周即出现密集点状分布的褐色皮疹,随年龄增长而逐渐增大并隆起于皮肤,表面肥厚、粗糙不平,偶伴瘙痒,偶挠破出血。约 10 年前行激光去除颈部及背部部分皮疹,但肛周肿物未行处理,逐渐增大,形成菜花状带蒂肿物。自发病以来精神饮食睡眠可,大小便如常。追问病史,患者幼年无麻疹、水痘及猩红热等急性传染病史;否认梅毒和尖锐湿疣等病史。无食物药物过敏史。未婚,曾有性生活。查体示生命体征平稳,全身浅表淋巴结未触及。皮肤科检查示颈部及双上臂可见密集点状分布褐色色素沉着斑;前胸、右侧背部及左侧腰部可见疣状增生的褐色斑块,表面粗糙,轻度肥厚,质地稍硬,境界清楚,部分可弥漫成片状,无红肿或压痛,皮温正常。左侧肛周可见一大大小为 0.5 cm×0.8 cm 孤立带蒂肿物,另有一大小约 2 cm×1.5 cm 成簇分布带蒂大肿物,病变范围从肛周至大阴唇,病灶呈深褐色,菜花样隆起,边界清楚,表面粗糙,无红肿,皮温正常,无触痛;左侧臀部皮肤可见一 1.0 cm×1.5 cm 疣状增生的褐色斑块,表面粗糙。见图 1。

实验室检查示血常规、尿常规、大便常规和传染病检测

等均无异常。肛管 MR 平扫+增强见左侧肛缘表皮见一片状异常信号影,T2WI 呈稍高信号,DWI 呈稍高信号,增强扫描呈轻中度强化。予患者腰部皮损、肛周孤立肿物及成簇分布大肿物行皮损活检及人乳头瘤病毒(HPV)分型检测(包括高危亚型、疑似高危亚型和低危亚型)均为阴性,病理提示表皮痣,见图 2。遂于本院肛肠科行肛周肿物切除,术中可见左侧肛周至大阴唇菜花状带蒂深褐色肿物,病变未累及肛管。肿物边缘约 1 cm 处见一大大小 1.0 cm×1.5 cm 疣状增生皮损,予一并切除,见图 3。病理提示鳞状上皮乳头状增生,上皮脚下延,棘层增厚,伴角化过度,形态学符合表皮痣;免疫组织化学检测染色提示,臀部:Ki-67 3%(+),丝聚蛋白(+++),角蛋白 10(++),见图 3。术后瘢痕愈合,半年随访未见复发。

讨论 表皮痣是皮肤细胞异常增殖形成的皮肤错构瘤,表现为局限或泛发的集簇性分布的棕褐色或灰褐色的疣状皮疹,皮损可融合成边界清楚的乳头瘤样斑块^[1-2]。其特征是表皮和皮肤附属结构的增生,包括疣状表皮痣、皮脂腺痣、色素性毛表皮痣等,其中疣状表皮痣在临床上较为少见^[3-4]。疣状表皮痣为良性皮肤病,其范围可从单一病变到广泛病变,甚至可累及其他系统。根据其临床特点及皮损范围可将表皮痣分为局限型、泛发型和炎性线状

DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20240801-00269

收稿日期 2024-08-01 本文编辑 朱雯洁

引用本文:黄韶斌,张恒,刘思,等.肛周巨大疣状表皮痣[J].中华胃肠外科杂志,2024,27(12):1288-1290.

DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20240801-00269.





图1 本例患者肛周肿物外观图 图2 手术切除肛周肿物 2A.术中见病损未累及肛管;2B.术后创面情况;2C.皮肤病损组织标本

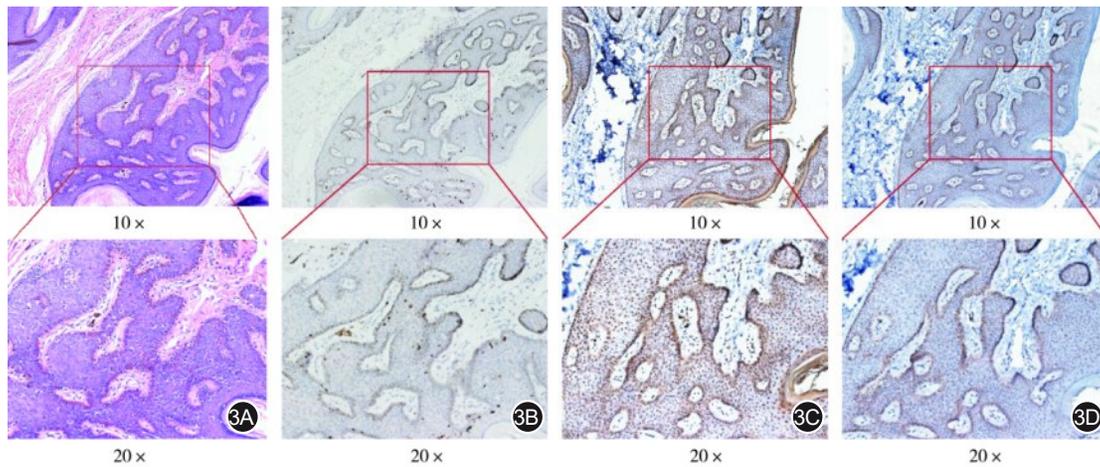


图3 肛周肿物病理学检测确诊表皮痣 3A.苏木精-伊红染色提示鳞状上皮乳头状增生,形态学符合表皮痣;3B.免疫组织化学染色Ki-67为3%(+);3C.臀部免疫组织化学染色:丝聚蛋白(+++);3D.角蛋白10(++)

状表皮痣^[5]。其中局限型最为常见,而治疗难度大且预后欠佳的泛发型和炎性线状表皮痣较少见^[6-7]。本例为泛发型疣状表皮痣伴有罕见肛周巨大疣状表皮痣。

泛发型疣状表皮痣皮损泛发全身,皮损常常为棕褐色或黑丝的密集乳头瘤状皮疹,目前发病机制暂未研究清楚^[8-9]。疣状表皮痣其本质上属于一种皮肤良性肿瘤,皮损部位以头面部、躯干和四肢多见,而肛周皮损较为罕见。外生殖器部位的皮损须同尖锐湿疣、鲍温样丘疹病以及硬化性苔藓等鉴别^[10-12]。本例患者为泛发型疣状表皮痣,颈部、双上肢、前胸、背部、腰部和肛周均有病损,其中肛周皮损范围较大,带蒂呈菜花状,皮损形态易被误诊为尖锐湿疣。通过询问病史,得知患者病损从出生时即出现,后期逐渐增大伴瘙痒,根据组织病理学角化过度、棘层肥厚、乳头瘤样增生和皮突延长等特点及排除HPV分型,可明确诊断为表皮痣。

本案例中,患者背部及肛周病损皮肤表现不同,背部表现为扁片状增生,肛周病损明显隆起于皮肤,表现为带蒂菜花状肿物。免疫组织化学结果提示,肛周丝聚蛋白及角蛋白10的表达明显高于背部,Ki-67的表达无明显差别。聚丝蛋白和角蛋白是角质形成细胞分化过程中的重要蛋白,其主要功能是加强保护屏障。丝聚蛋白是连接角蛋白纤维

(主要是角蛋白1和10)的重要分子,在丝聚蛋白单体的协助连接下,角蛋白纤维规则地聚集,使得角质形成细胞骨架收缩,细胞变得扁平,大量的扁平的角质形成细胞在表皮的最外层形成了坚实的物理屏障,从而防止表皮水分的丢失和外界过敏物质的入侵^[13-14]。本病例肛周的角化过度明显严重于背部,丝聚蛋白在肛周增厚的病损全层均显著高表达,而背部角化过度区为阴性表达。角蛋白10是表皮的主要结构蛋白。本例患者背部及肛周病损均表达角蛋白10,而肛周巨大病损的角蛋白10表达明显高于背部病损,提示皮肤屏障功能障碍及表皮细胞过度生长和角化过度可能是疣状表皮痣巨大病灶发病机制的关键影响因素。

疣状表皮痣的治疗方法较多,目前的治疗方式包括手术切除、二氧化碳激光、铒激光以及液氮冷冻等祛除病损,也可局部外用维甲酸、氟尿嘧啶或局部注射糖皮质激素等。二氧化碳激光、铒激光和液氮冷冻祛除皮损治疗过浅易出现复发,而治疗过深及次数过多后皮损消退易导致瘢痕形成。局部用药可缓解红斑及瘙痒症状,但复发率高。本病例因肛周病损较大,明显隆起于皮肤,带蒂呈菜花状,故在保证患者肛门功能不受损的前提下,将病损完整手术切除,可避免后期并发皮肤恶性肿瘤的风险且患者满意,安全可靠。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参 考 文 献

- [1] Brandling-Bennett HA, Morel KD. Epidermal nevi[J]. *Pediatr Clin North Am*, 2010, 57(5):1177-1198. DOI: 10.1016/j.pcl.2010.07.004.
- [2] Waldman AR, Garzon MC, Morel KD. Epidermal nevi: What is new[J]. *Dermatol Clin*, 2022,40(1):61-71. DOI: 10.1016/j.det.2021.09.006.
- [3] Garcias-Ladaria J, Cuadrado Rosón M, Pascual-López M. Epidermal nevi and related syndromes -- part 1: Keratinocytic nevi[J]. *Actas Dermosifiliogr (Engl Ed)*, 2018, 109(8):677-686. DOI: 10.1016/j.ad.2018.05.005.
- [4] Garcias-Ladaria J, Cuadrado Rosón M, Pascual-López M. Epidermal nevi and related syndromes - part 2: nevi Derived from Adnexal Structures[J]. *Actas Dermosifiliogr (Engl Ed)*, 2018,109(8):687-698. DOI: 10.1016/j.ad.2018.05.004.
- [5] Rivera-Silva G, Moreno-Treviño MG. Verrucous epidermal nevi[J]. *Pan Afr Med J*, 2023, 45: 146. DOI: 10.11604/pamj.2023.45.146.40966.
- [6] Thomas V, Swanson N, Lee K. Benign epithelial tumors, hamartomas, and hyperplasias. In: *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*[M]. 7th ed. NY: McGraw-Hill, 2008: 1054-1067.
- [7] Kim R, Marmon S, Kaplan J, et al. Verrucous epidermal nevi[J]. *Dermatol Online J*, 2013, 19(12):20707.
- [8] Nelson JM, Isaac JM, Mervak JE, et al. Epidermal nevi and epidermolytic hyperkeratosis: A review of cases, highlighting indications for biopsy and genetics referral[J]. *Pediatr Dermatol*, 2024, 41(5):780-785. DOI: 10.1111/pde.15676.
- [9] Morren MA, Fodstad H, Brems H, et al. Mosaic RASopathies concept: different skin lesions, same systemic manifestations? [J]. *J Med Genet*, 2024,61(5):411-419. DOI: 10.1136/jmg-2023-109306.
- [10] Arora B, Singh Khinda VI, Bajaj N, et al. Congenital epidermal nevi[J]. *Int J Clin Pediatr Dent*, 2014, 7(1): 43-46. DOI: 10.5005/jp-journals-10005-1232.
- [11] Verzi AE, Lacarrubba F, Quattrocchi E, et al. Verrucous epidermal nevi: dermoscopy, reflectance confocal microscopy, and histopathological correlation[J]. *Dermatol Pract Concept*, 2019, 9(3): 230-231. DOI: 10.5826/dpc.0903a16.
- [12] Su WP. Histopathologic varieties of epidermal nevi. A study of 160 cases[J]. *Am J Dermatopathol*, 1982, 4(2): 161-170. DOI: 10.1097/00000372-198204000-00011.
- [13] Sandilands A, Sutherland C, Irvine AD, et al. Filaggrin in the frontline: role in skin barrier function and disease [J]. *J Cell Sci*, 2009,122(Pt 9):1285-1294. DOI: 10.1242/jcs.033969.
- [14] Presland RB, Coulombe PA, Eckert RL, et al. Barrier function in transgenic mice overexpressing K16, involucrin, and filaggrin in the suprabasal epidermis[J]. *J Invest Dermatol*, 2004, 123(3): 603-606. DOI: 10.1111/j.0022-202X.2004.23226.x.

少见林奇综合征相关结肠癌一例

井海燕¹ 沙丹² 朱小龙³

¹山东第一医科大学附属省立医院病理科, 济南 250021; ²山东第一医科大学附属省立医院肿瘤科, 济南 250021; ³山东第一医科大学附属省立医院外科, 济南 250021

通信作者: 朱小龙, Email: xiaolongzhuxw@163.com

A rare case report of Lynch Syndrome associated colon cancer

Jing Haiyan, Sha Dan, Zhu Xiaolong

【摘要】 作为林奇综合征(LS)患者最常见的首发肿瘤, 结直肠癌通常在具有典型临床表现和家族史的患者中早期出现。本文报道一例晚发型LS相关结肠癌, 患者既无典型症状, 也无肿瘤家族史, 且其肿瘤的错配修复(MMR)蛋白表达模式罕见。此病例旨在提醒临床医生关注LS的非典型表现, 以提高对该综合征少见形式的诊断敏感性。

【关键词】 结肠肿瘤; 林奇综合征; MSH6基因突变

基金项目: 山东省自然科学基金(ZR2022MH145)

DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20240111-00022

收稿日期 2024-01-11 本文编辑 王静

引用本文: 井海燕, 沙丹, 朱小龙. 少见林奇综合征相关结肠癌一例[J]. 中华胃肠外科杂志, 2024, 27(12): 1290-1292. DOI: 10.3760/cma.j.cn441530-20240111-00022.

