

百分比增高,抗菌药物治疗效果差。血生化检查中多呈 C 反应蛋白增高,而肝功能正常,可与急性胆囊炎鉴别。胆囊管扭转的影响学诊断方法主要包括:B 超、彩色多普勒、磁共振胰胆管成像(MRCP)、经内镜逆行性胰胆管造影(ERCP)等。可表现出以下特征:(1)急性胆囊炎征象:胆囊水肿,壁增厚;(2)处于悬浮状态的胆囊,大部分未附着在肝脏脏面;(3)B 超探查可见胆囊管扭转处回声汇聚现象;(4)胆囊长轴趋于水平状态<sup>[1,6]</sup>。左位胆囊无特异性临床表现,当合并急慢性胆囊炎时才出现腹痛腹胀等不适。因腹痛位置不典型,极易误诊。晏建军等<sup>[2]</sup>认为腹部 B 超仍然是诊断异位胆囊的首选,而 MRCP 有助于明确胆囊管的汇合情况,避免胆道损伤。

胆囊切除术是胆囊管扭转的主要治疗方法,若术前诊断能确诊胆囊管扭转,可优先考虑腹腔镜胆囊切除术,当合并左位胆囊时,要仔细辨别胆囊管、肝总管及胆总管三者的解剖关系,防止损伤胆道。

本病案中患者同时存在系膜胆囊及左位胆囊两种解剖变异情况,病情发展急快重,48 h 内出现局限性腹膜炎,胆囊坏疽。治疗及时,术中未伤及胆道,术后恢复良好。临床工作中要警惕胆囊管扭转的发生,尤其是老年急腹症患者。

参考文献

[1] Pu TW, Fu CY, Lu HE, et al. Complete body-neck torsion

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2016.28.053

of the gallbladder; a case report World[J]. J Gastroenterol, 2014, 20(38):14068-14072.

[2] 晏建军, 杨晓宇, 沈军, 等. 5 例异位胆囊诊治体会[J]. 肝胆胰外科杂志, 2010, 22(2):121-122.

[3] Nagai M, Kubota K, Kawasaki S, et al. Are left-sided gallbladders really located on the left side? [J]. Ann Surg, 1997, 225(3):274-280.

[4] Chou CT, Chen RC, Yang AD, et al. Gallbladder torsion: preoperative diagnosis by MDCT [J]. Abdom Imaging, 2007, 32(5):657-659.

[5] Chung JC, Song OP, Kim HC. Gallbladder torsion diagnosed by MDCT and MRCP[J] Abdom Imaging, 2010, 35(4):462-464.

[6] Janakan G, Ayantunde AA, Hoque H. Acute gallbladder torsion: an unexpected intraoperative finding[J]. World J Emerg Surg, 2008, 3:9.

(收稿日期:2016-06-11 修回日期:2016-07-04)

## 痣样基底细胞癌综合征 1 例报道

李彦希, 史丙俊, 郝 进

(重庆市中医院皮肤科 400011)

[中图分类号] R751

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2016)28-4031-02

痣样基底细胞癌综合征(nevoid basal cell carcinoma syndrome, NBCCS)是一种常染色体显性遗传疾病,发生率极低,常合并多发性基底细胞癌,治疗困难,现报道 1 例如下。

### 1 临床资料

患者,男,73 岁。面部、躯干多发结节、色素斑块 30 余年,破溃半年于 2013 年 6 月 1 日来本院就诊。患者 30 年前左胸部出现 2 枚甲盖大小暗红色至黑褐色斑块,周围稍隆起,面部出现数个米粒至绿豆大小黑褐色丘疹,表面较光滑,无自觉症状,呈自行外用“皮炎平”等药物,无明显缓解,斑块数量增多,面积增大,后双手手掌出现对称性绿豆大小红斑,轻度角化,部分红斑中央出现轻度凹陷。

体格检查:患者面部右侧向下歪斜,以口鼻、下颌部最为明显。皮肤科检查:面部见散在米粒至黄豆大小黑褐色至黑色丘疹,散在甲盖大小黑褐色斑块,鼻部斑块表面见粘着性鳞屑,周围见淡红色堤状隆起,胸背部见甲盖至鸽蛋大小暗红色至黑褐色斑片,部分表面粗糙,周围见隆起,中央轻度萎缩,部分见毛细血管扩张,部分红斑中央见浅表糜烂面(图 1)。双手掌见散在米粒至黄豆大小淡红色角化过度性红斑,颜色淡红,部分中

央见轻度凹陷。实验室检查:患者拒绝做血尿及 X 线片、CT 检测。鼻部皮损病理组织检查:表皮轻度萎缩变薄,真皮浅中层见基底样细胞形成的团块,部分与表皮相连,瘤团周围细胞排列成栅栏状,周围可见收缩间隙(图 2)。



A: 面部不对称,右侧向下歪斜,眶距增宽,牙齿部分缺失。面部见散在较多米粒至黄豆大小黑褐色至黑色丘疹,部分呈半球状隆起,散在甲盖大小黑褐色斑块,鼻部斑块面覆粘着性鳞屑,周围见淡红色堤状隆起。B: 胸部见甲盖至鸽蛋大小暗红色至黑褐色斑片,形态不规则,部分表面粗糙,周围见隆起,中央轻度萎缩,部分见毛细血管扩张,部分红斑中央见浅表糜烂面。

图 1 NBCCS 患者皮损表现

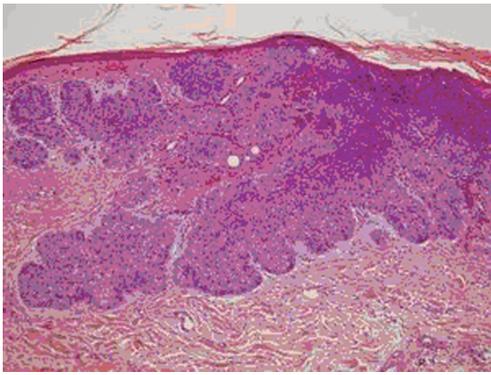


图 2 鼻部皮损病理组织图(HE×100)

## 2 讨论

NBCCS 是一种常染色体显性遗传疾病,发生率极低,约为 1/57 000~1/256 000,无明显性别差异,通常是 9 号染色体上的肿瘤抑制基因 PTCH1 突变所致<sup>[1]</sup>。早在 1960 年 Gorlin 和 Goltz 就描述了该病的临床特征:多发性基底细胞癌、牙源性角化囊肿、脊柱或肋骨畸形、大脑镰钙化等,其重要特点为多发性的肿瘤及发育缺陷。NBCCS 具有典型面部特征,包括大头畸形,前额突出,面部皮肤粗糙,面部粟丘疹,肩膀向下倾斜。

诊断标准主要包括:(1)基底细胞癌(basal cell carcinoma, BCC)数量大于或等于 5 个,或者 30 岁以前发现至少 2 个 BCC;(2)有牙源性角化囊肿病史;(3)>2 个的掌跖部点状凹陷;(4)大脑镰片状钙化;(5)一级亲属有 NBCCS 的家族史。次要标准:(1)大头畸形;(2)先天畸形:唇裂或腭裂,前额突出,面部皮肤粗糙,眶距增宽、多指、并指畸形等;(3)影像学改变如椎体或肋骨异常,肋骨脊椎骨裂;(4)卵巢或心脏纤维瘤;(5)髓母细胞瘤或眼部异常如白内障,小眼球或胸部囊肿。本病的诊断包括 2 个主要标准加上 1 个次要标准或 1 个主要标准加上 3 个次要标准。本例患者具有多发性 BCC 和掌跖点状凹陷两个主要标准和先天畸形 1 个次要标准,诊断明确。

其中,BCC 是本病最主要的特征,平均发病年龄 25 岁,最常发生于青春期至 35 岁年龄段,在美国流行病学调查显示 91% 的患者 BCC 发生于 20 岁以前<sup>[2]</sup>,好发于面颈、胸背、四肢、腕部等部位,阴茎也有报道,NBCCS 病例中发生的 BCC 恶性程度较高,更加有侵袭性,在 NBCCS 的 BCC 折转移发生率尚无具体统计数据,估计在 0.002 8%~0.550 0%。此外,掌跖部位凹陷性的小片状红斑是 NBCCS 的特征表现,30%~80% 的患者均有此临床表现,手掌比足部常见,特别对于儿童具有重要诊断价值,表现为 2~3 mm 的皮色或淡红色角化小斑片,中央有凹陷,数量从数个至上百个不等,将手掌放入温水中浸泡 10 min 后皮疹更为明显<sup>[3]</sup>。约 90% 的患者出现牙源性角化囊肿,在 NBCCS 这是一种持续性和标志性的特点,牙源性角化囊肿在 NBCCS 通常为多发,而在正常人中单发多见。

这种囊肿通常非对称分布,长时间会引起局部肿胀及骨膨胀,最终导致面部骨骼的不对称或畸形。NBCCS 的骨骼损害主要影响患者的身高、肋骨、脊柱和颅骨,患者的身高常高于家族的平均身高,也高于正常人(女性平均身高 174 cm,男性 183 cm),前额突出,颅骨增大,额颈部头围增大导致眼眶增宽,发生率约 50%,在长骨还可发现不对称的骨囊肿,40% 发生脊柱侧突,20%~60% 的患者发生脊柱裂,多指、并指畸形等。此外本病还可累及泌尿系统及心血管系统。

本病病死率不高,除了患者 BCC 发生转移或合并髓母细胞瘤,BCC 的转移途径主要为淋巴转移,当肿瘤转移局限于淋巴结时,平均生存时间为 3.6 年,一旦肿瘤转移至肺或骨,生存时间缩短至 8 个月。

本病治疗困难,尤其是 BCC 的治疗棘手,因为(1)肿瘤数量多;(2)好发部位以面部为主,首先应严格防晒,治疗手段包括包括 Mohs 外科手术、激光、光动力治疗、5%咪喹莫特外用等,Goldberg 等<sup>[4]</sup>报道口服异维 A 酸 0.2~0.4 mg·kg<sup>-1</sup>·d<sup>-1</sup> 治疗该病发现高剂量组对 BCC 的抑制更为有效,且能明显减缓瘤体的生长速度,近年来 FDA 批准高特异性 Hedgehog 抑制剂 vismodegib 口服药物来治疗该病<sup>[5]</sup>。本例患者确诊后拒绝手术等治疗。

## 参考文献

- [1] Samela PC, Tosi V, Cervini AB, et al. Nevroid basal cell carcinoma syndrome: our experience in a pediatric hospital[J]. Actas Dermo-Sifiliográficas, 2013, 104(5): 426-433.
- [2] Endo M, Fujii K, Sugita K, et al. Nationwide survey of nevroid basal cell carcinoma syndrome in Japan revealing the low frequency of basal cell carcinoma[J]. Am J Med Genet, 2012, 158(2): 351-357.
- [3] North JP, Mccalmont TH, Leboit P. Palmar pits associated with the nevroid basal cell carcinoma syndrome[J]. J Cutan Pathol, 2012, 39(8): 735-738.
- [4] Goldberg LH, Hsu SH, Alcalay J. Effectiveness of isotretinoin in preventing the appearance of basal cell carcinomas in basal cell nevus syndrome[J]. J Am Acad Dermatol, 1989, 21(1): 144-145.
- [5] Ally MS, Tang JY, Joseph T, et al. The use of vismodegib to shrink keratocystic odontogenic tumors in patients with basal cell nevus syndrome[J]. JAMA Dermatol, 2014, 150(5): 542-545.

(收稿日期:2016-05-10 修回日期:2016-06-25)

## 误 差

误差指测量值与真值之差,也指样本指标与总体指标之差。包括系统误差、随机测量误差和抽样误差。系统误差指数据收集和测量过程中由于仪器不准确、标准不规范等原因,造成观察(检测)结果呈倾向性的偏大或偏小,是可避免或可通过研究设计解决的。随机测量误差指由于一些非人为的偶然因素使观察(检测)结果或大或小,是不可避免的。抽样误差指由于抽样原因造成样本指标与总体指标的差异,是不可避免但可减少的。