

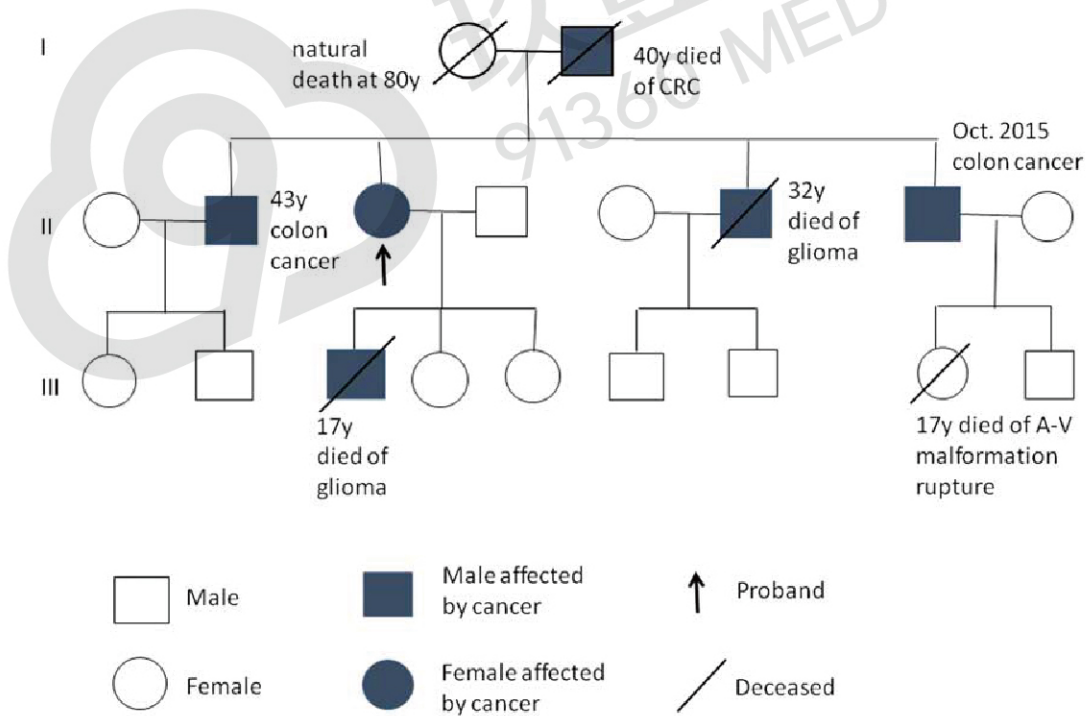
Muir-Torre综合征伴MSH2基因移码突变： 一例罕见病例报道并文献复习

Qiongrong Chen, M.D., Ph.D., Manxiang Wang, M.D., Ph.D., Zhigao Xu, M.S., Mingwei Wang, M.S.,
Su Jin, M.S., Sufang Tian, M.D., Ph.D., and Shuyuan Xiao, M.D.

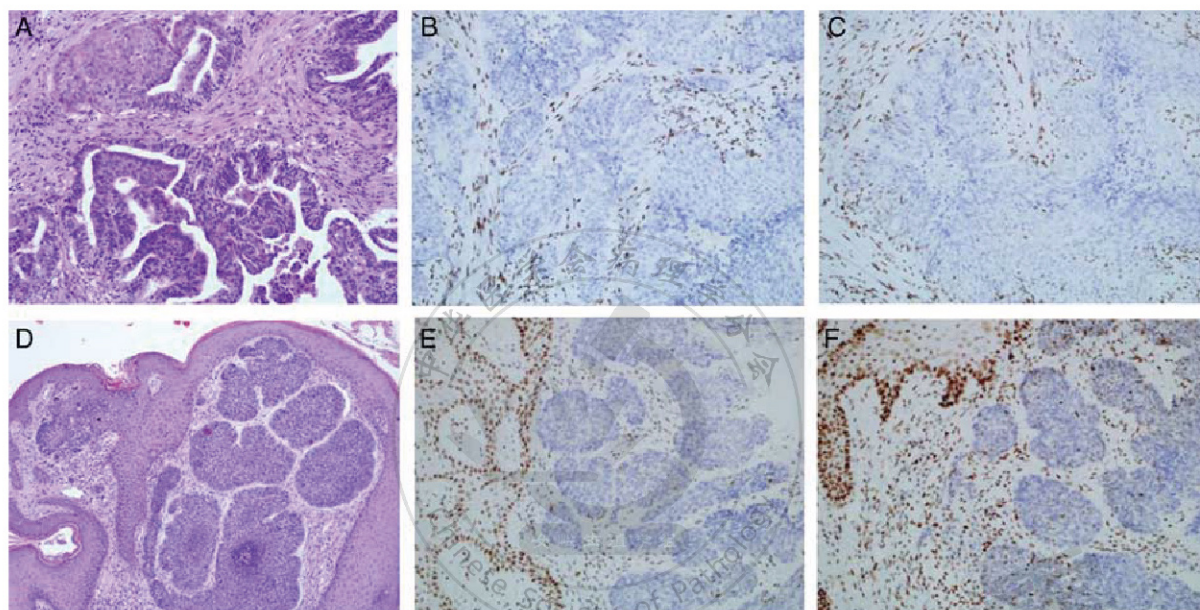
摘要： Muir-Torre综合征是Lynch综合征的一个罕见亚型，以同时具有皮肤和内脏肿瘤为特征。在此，我们报道一例由病理医生首先怀疑并诊断的Muir-Torre综合征这种罕见疾病。患者60岁，老年女性，因腋窝皮肤结节被诊断为基底细胞癌。进一步询问病史，得知该患者曾因阴道残端子宫内膜样癌复发而入院检查。经过对皮肤及阴道肿瘤的组织学观察和错配修复蛋白免疫组化染色后，结果提示可能为Muir-Torre综合征。二代测序检测发现MSH2基因存在一个移码突变。此外，从1998年至2016年，该患者先后罹患结直肠癌、子宫内膜的子宫内膜样癌和皮肤癌，家族中也有5名亲属罹患结直肠癌或胶质瘤。这则病例报道揭示了多学科诊疗、错配修复蛋白和基因检测的重要性，以及在做出Muir-Torre综合征诊断时，还要将详细临床病史纳入考虑。

关键词： Lynch 综合征；MSH2；Muir-Torre 综合征；多学科协作

(*IJGP* 2020 Mar; 39(2): 136-140)



先证者（黑色箭头示）及其家族的家系图。该患者的父亲40岁死于结直肠癌（CRC），哥哥19年前（43岁时）右半结肠切除术后未接受进一步治疗存活至今，大弟弟及先证者儿子分别于32岁和17岁死于胶质瘤，小弟弟2年前确诊直肠癌，1个侄子（即先证者小弟弟的儿子）17岁死于动静脉畸形破裂。



阴道残端及左侧腋窝皮肤的癌组织苏木素-伊红 (H&E) 染色和错配修复蛋白免疫组化染色 (IHC)。(A) 阴道残端癌, 低级别子宫内膜样癌伴局灶鳞状化生; (B) IHC 染色示肿瘤细胞 MSH2 表达缺失, 而肿瘤间质表达正常; (C) IHC 染色示肿瘤细胞 MSH6 表达缺失; (D) H&E 染色, 左侧腋窝为经典型基底细胞癌; (E) IHC 染色示肿瘤细胞 MSH2 表达缺失, 而肿瘤间质及邻近鳞状细胞表达正常; (F) IHC 染色示约 5% 肿瘤细胞 MSH6 弱表达, 而肿瘤间质及邻近鳞状细胞表达正常 (A, D: H&E, 200×; B, C, E, F: 免疫组化和苏木素复染, 200×)。



皮肤癌组织二代测序 MMR 基因检测, 结果显示 MSH2 基因第 14 号外显子第 2349 密码子被插入 T 碱基, 继而重复 T 碱基的移码突变引起编码氨基酸的改变 (NM_000251: exon14: c.2349dupT: p.H783fs)

(叶显宗 翻译 曲利娟 审校)