

起源于成熟卵巢畸胎瘤内的BRAF野生型、PTEN突变型恶性葡萄膜黑色素瘤：案例报告和文献综述

Krisztina Lengyel, M.D., Fergus Young, F.R.C.Path., Ali Kucukmetin, M.D., M.R.C.O.G., Nicola Cresti, M.D., Ph.D., Ruth Plummer, M.D., F.R.C.P., Angela Ralte, M.D., F.R.C.Path., and Rachel Louise O'Donnell, Ph.D., M.R.C.O.G

摘要：成熟囊性畸胎瘤在各年龄段女性中常见；然而极少数患者能引起恶变，并极少数患者能引起恶变且在术前难以诊断。卵巢原发性黑色素瘤非常罕见，仅发生于畸胎瘤，可起源于畸胎瘤中真-表皮交界黑色素细胞发生的体细胞系突变，通过在成熟囊性畸胎瘤或其他高分化的含色素结构（如葡萄膜）中形成的良性痣发生恶变。我们报告了1例在成熟囊性畸胎瘤中并发恶性黑色素瘤的年轻患者，该患者最终发展为广泛转移，需要全身治疗。我们的病例强调了分子医学不仅能在了解黑色素瘤起源中发挥作用，而且能指导系统性靶向治疗。除该病例外，我们还报告了阐述黑色素瘤内分子畸变发生率的文献综述，以及用于治疗恶性黑色素瘤的成熟的、新兴技术和细胞毒性药物的文献综述。

关键词：卵巢黑色素瘤-恶变-畸胎瘤-葡萄膜黑色素瘤-BRAF-PTEN。

(*IJGP*2020, Jul.;39(4):321-326)

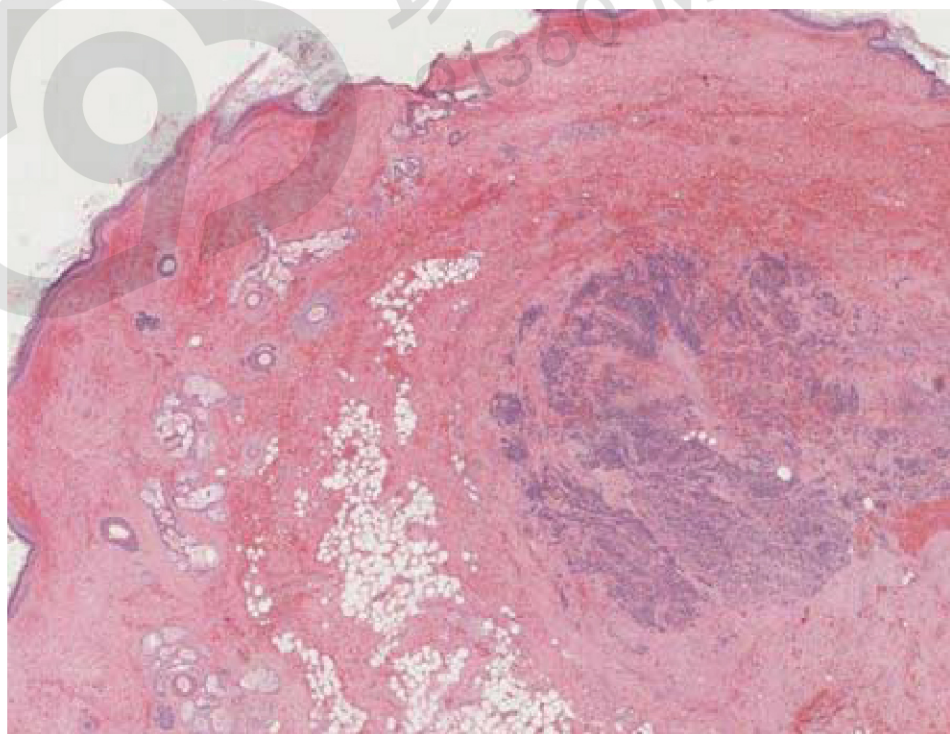


图1：初始囊壁组织切除标本的HE染色切片。皮下组织深部的黑色素瘤细胞巢，与被覆的表面鳞状上皮或附件结构不相连。1倍放大。

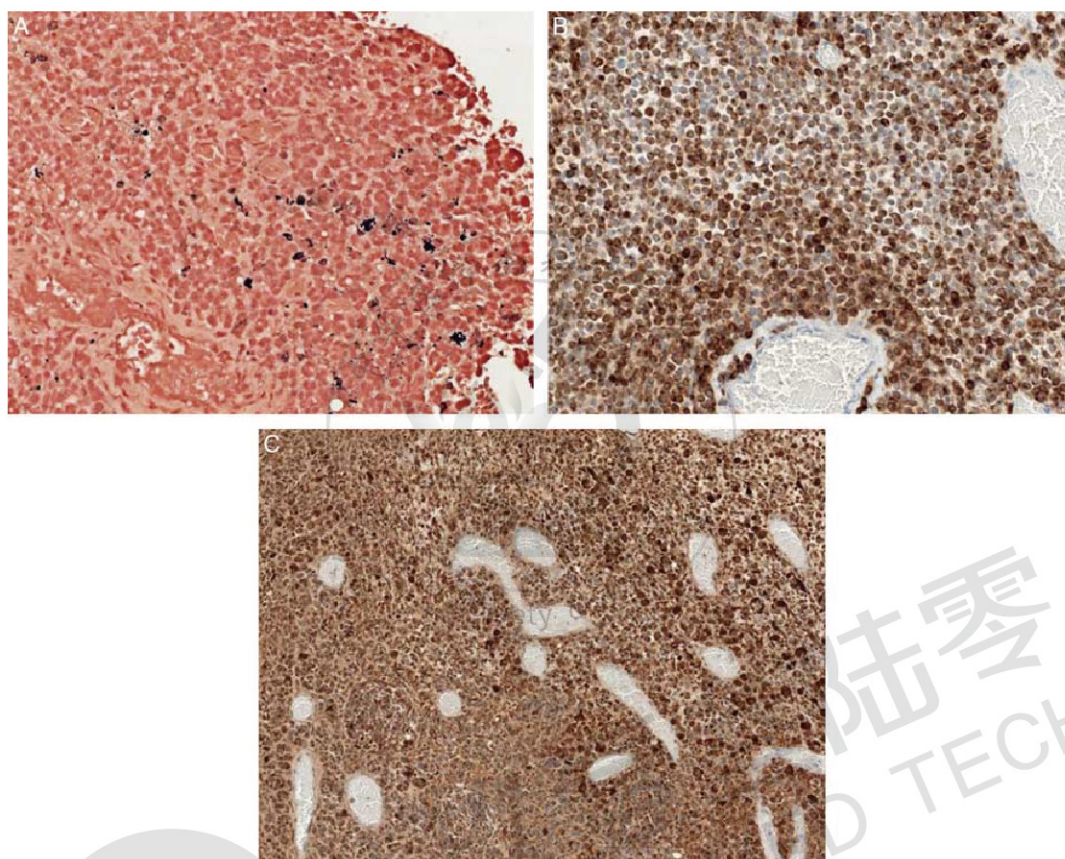


图2：初始囊壁切除标本的免疫组化：(A)Fontana-Masson黑色素染色，其中黑色素颗粒还原氨-硝酸银并变黑。(B) S100(1:500)： S100在胞质和胞核内呈弥漫且密集性染色，表示黑素瘤细胞增殖。强阳性细胞散布在整个组织样本中。(C) 黑色素A染色 (1:12.5)，一种特异性黑色素细胞谱系标记物。可见弥漫性胞浆染色。

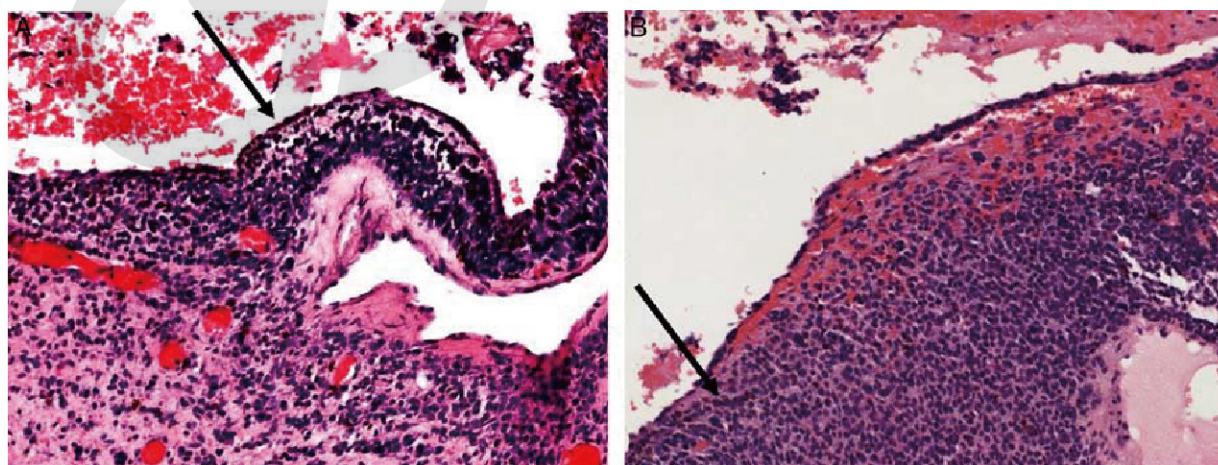


图3：初始囊壁组织标本HE染色切片：双层葡萄膜上皮的基底层产生小的黑色素瘤细胞，侵犯下方丰富的血管化结缔组织。10倍放大。(A) 棕色的黑色素灶(箭头处)表示来自结膜/葡萄膜组织的黑色素瘤细胞。(B) 邻近结膜上皮的黑色素瘤细胞(箭头处)。图片左侧，起源于基底层的葡萄膜上皮伴黑色素瘤细胞，破坏邻近上皮，侵犯下方结缔组织。

(朱逸飞 翻译 于晓红 审校)