·病例报道·

基底细胞痣综合征一例

王韶颖，石慧敏

【中图分类号】R814.41 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2007)04-0428-02

基底细胞痣综合征又称为 Gorlin 综合征、格-果二氏综合征、基底细胞癌综合征或痣样基底细胞癌综合征。此综合征是由 Jarish 和 White 等[1,2]在 1894 年首次描述，在 1960 年由 Gorlin 和 Goltz 等[3]报道了 1 例病例，其特征为颌骨多发性牙源性角化囊肿、颈面部多发基底细胞癌、分叉肋等组织和骨骼的异常。本文通过对 1 例基底细胞痣综合征的回顾性分析，旨在提高对其在 X 线平片及 CT 影像上的认识。

病例资料 患者，男，23 岁。3 年前右侧面部出现无痛性隆起，于外院行切开引流刮爬术，外院病理诊断角化囊肿。近 1 年来，患者自觉左侧上颌骨隆起，遂来我院就诊。体检：左侧上颌骨及双侧下颌骨均有隆起，病变区可扪及乒乓球感；上颌骨恒牙未完全萌出，左侧上颌牙列有缺失，局部无红、肿、热、痛，无麻木，无张口受限，咬合尚可；胸部皮肤可见色素斑。

影像学检查显示两侧下颌骨沿牙体长轴的囊性改变，两侧上颌骨的囊性变，病灶内可见牙根吸收，病灶旁牙的移位(图 1、2)；大脑镰、小脑幕、脉络膜丛钙化及脑积水(图 3)；左侧第 3 前肋显示分叉肋畸形(图 4)。

讨论 基底细胞痣综合征具有家族遗传史，无性别差异，通过常染色体显性遗传，具有较高的外显率，表现多样，但这些表现不全都呈现在每一个患者身上[4]。此综合征通常出现在生命早期，发病年龄多在 5～30 岁，主要临床表现为颌骨多发性牙源性角化囊肿和皮肤的基底细胞痣或癌。

多发性颌骨牙源性角化囊肿来源于牙板及其残余或口腔上皮基底细胞层的分株，属于颌骨发育性囊肿。角化囊肿可分为单房和多房型，以单房多见，多房仅占 20%～30%，多房型牙源性角化囊肿的囊腔大小差异不明显。囊腔由复层鳞状上皮包绕。下颌骨的角化囊肿较上颌骨多见，主要位于下颌的第三磨牙区，病变在下颌骨体部，由前向后伸展至下颌支。病变位于上颌骨者，尤以第一磨牙多见。病变早期多无临床症状，发展至一定程度，可见颌骨膨胀。该囊肿易继发感染，有转变为成釉细胞瘤和发生恶变的可能[5,6]。X 线平片能完整显示囊肿与牙齿及牙周组织的关系；CT 能清晰显示颌骨牙源性角化囊肿的范围、生长发展的趋势，发现平片不能显示的小囊肿，牙移位的情况，囊壁的侵蚀及对邻近软组织的影响。

基底细胞痣综合征的另一重要临床表现是在脸部和躯干部出现多发基底细胞痣或癌，不同人种由于皮肤黑色素沉着多寡不同，其皮肤癌的发病率亦不同。有报道称由于黑种人皮肤色素沉着，其皮肤癌的发病率明显低于其他人种[7]。在我院就诊的近 30 例符合基底细胞痣综合征诊断的患者中，近 50%表现有基底细胞痣，但未见基底细胞癌。

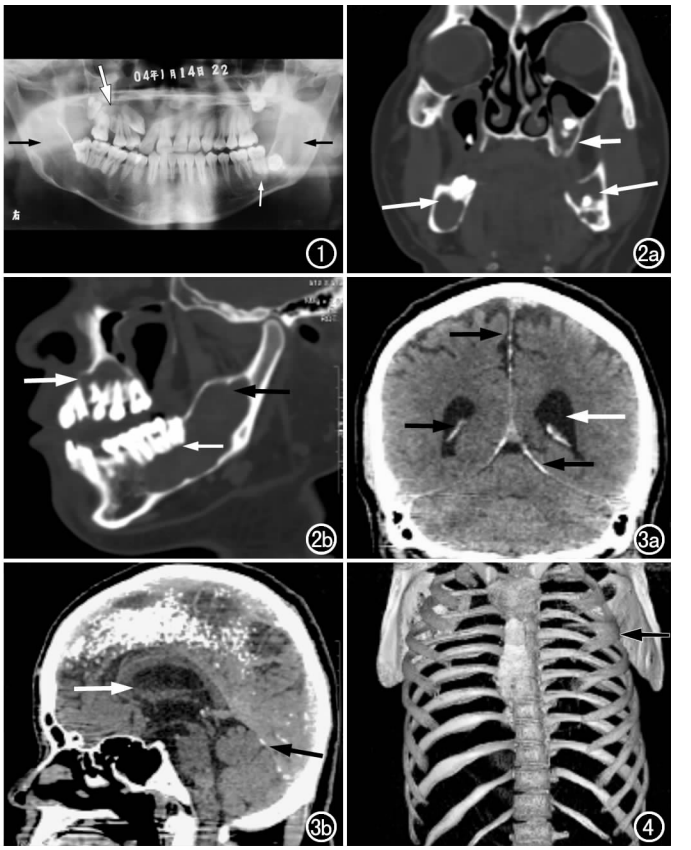

图 1 颌骨曲面体层片显示两侧下颌骨呈沿牙体长轴的单房型囊性改变，囊变见切迹(黑箭)，病灶内见牙冠及牙根，牙根吸收(细白箭)，两侧上颌骨见囊性改变伴有牙的移位(粗白箭)。

图 2 a) 颌骨 CT 冠状面重组显示两侧下颌骨颊舌向轻度膨胀(长箭)，左侧上颌骨囊性病变(短箭)；b) 颌骨 CT 斜矢状面重组显示左侧下颌骨的囊性病变以沿下颌骨长轴为主，囊变见切迹(黑箭)，牙根骨质吸收变短(细白箭)，左侧上颌骨囊性病变(粗白箭)。 **图 3** 头颅 CT。a) 冠状面；b) 矢状面，均显示大脑镰、小脑幕斑片状钙化(黑箭)，双侧脑室增宽、圆钝(白箭)。

图 4 胸廓 CT 三维重组显示左侧第 3 前肋呈分叉肋(箭)。

此综合征可伴有骨骼的异常表现，以分叉肋最为常见。此外，尚有肋骨发育不全、颈肋、肋骨畸变和肋骨融合；脊柱弯曲、脊柱融合、椎体及附件的畸形等；可有多指趾以及掌骨、颞骨和颞顶隆突变短等，这些骨骼的变化通过 CT 的三维重组技术可多方位立体地显示出来。

在颅内，生命早期就可出现大脑镰、小脑幕、硬脑膜和脉络

作者单位：200011 上海，上海交通大学医学院附属第九人民医院放射科
作者简介：王韶颖(1975－)，女，上海人，主治医师，主要从事医学影像诊断工作。

膜的钙化。平片对颅内钙化的显示率较低，CT 可以通过多平面重组显示颅内各部位的各种形态的钙化。神经系统的异常，包括先天性胼胝体发育不全、脑积水、智力延迟发育、成神经管细胞瘤和脑膜瘤。眼科的异常，包括眦错位、内斜视、先天性失明及眶距异常。生殖系统的异常，女性卵巢纤维瘤，男性隐睾症和性腺发育不全。其它方面的异常，还有淋巴瘤、小肾异常、心脏纤维瘤，有发生其它多种肿瘤的倾向，如黑色素瘤、神经纤维瘤、横纹肌肉瘤及平滑肌瘤。

基底细胞痣综合征主要的诊断标准包括多发的基底细胞痣或癌、颌骨多发性角化囊肿、颅内的异常钙化，且有家族史；次要诊断标准包括先天性的骨骼异常（肋骨、脊柱）、巨颅、心脏和卵巢纤维瘤、成神经管细胞瘤和先天性的畸形（肋分叉、腭裂、多指畸形、眼的畸形）。存在 2 项主要诊断标准或 1 项主要和 2 项次要诊断标准，对于此综合征具有诊断价值[8,9]。本文患者符合 3 项主要诊断标准（牙源性角化囊肿、颅内异常钙化、皮肤色素斑沉着）和 1 项次要诊断标准（先天性的肋分叉畸形）。

认识此综合征的重要性在于它具有潜在恶性及家族遗传性，此综合征经常染色体显性遗传，伴有高外显率，这意味着此症需要遗传咨询。

参考文献：

[1] Jarisch W. Zur Lehre von den Hautgeschwulsten[M]. Arch Dermatol Syph, 1894, 28(2): 162-222.

[2] White JC. Multiple Benign Cystic Epitheliomas[J]. J Cutan Genitourin Dis, 1894, 12(4): 477-484.

[3] Gorlin RJ, Goltz RW. Multiple Nevoid Basal-cell Epithelioma; Jaw Cysts and Bifid Rib[J]. New Engl J Med, 1960, 262(7): 908-912.

[4] Dunnick NR, Head GL, Peck GL, et al. Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome: Radiographic Manifestations Including Cyst Like Lesions of the Phalanges[J]. Radiology, 1978, 127(2): 331-334.

[5] Weber AL. Imaging of Cysts and Odontogenic Tumors of the Jaw [J]. Radiol Clin North Am, 1993, 31(1): 101-120.

[6] Rater CJ, Selke AC, Van Epps EB. Basal Cell Nevus Syndrome [J]. AJR, 1968, 103(4): 589-594.

[7] Goldstein AM, Paskatia B, DiGiovanna JJ, et al. Clinical Findings of Two African-American Families with Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome[J]. Am J Med Genet, 1994, 50(2): 272-281.

[8] Hall J, Johnston KA, McPhillips JP, et al. Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome in a Black Child[J]. J Am Acad Dermat, 1998, 38(3): 363-365.

[9] Ratcliffe J, Shanley S, Ferguson J, et al. The Diagnostic Implication of Falcine Calcification on Plain Skull Radiographs of Patients with Basal Cell Nevus Syndrome and the Incidence of Falcine Calcification in Their Relatives and Two Control Groups[J]. Br J Radiol, 1996, 68(3): 361-368.

（收稿日期：2006-04-27 修回日期：2007-01-11）

中华医学会第十四次全国放射学学术会议征文通知

中华医学会定于 2007 年 10 月 18～22 日在江苏南京召开第十四次全国放射学学术会议，届时将有北美放射学会主席、欧洲放射学会主席及众多的国际、国内著名专家到会作专题学术报告，并进行多种形式的学术交流。本次会议将授与国家级继续教育学分。现将征文的有关事项通知如下：

一、征文内容：

1、常规及数字 x 线成像的临床应用。

2、CT、MRI 及其新技术临床应用与基础研究。

3、介入放射诊疗技术应用及研究。

4、PACS、RIS 系统的应用经验。

5、影像技术与图像后处理。

6、比较影像学及循证医学影像学。

7、与影像诊断及介入放射相关的护理经验。

二、征文要求：

1、本次会议全部采取网上投稿方式，登陆网址 202.106.77.233/rc－csr 或 www.rc－csr.org（从 3 月 10 日开始）。

2、应征论文必须具有科学性、先进性、实用性，重点突出；文字力求准确、精练、通顺，摘要中不要附图表；根据网上投稿要求，分别按目的、方法、结果、结论四部分填写。

3、截稿时间 2007 年 6 月 30 日。

联系电话：025－83620678 联系人：韩秋娟

（中华医学会放射学分会）