

颈部皮肤软骨残余 2 例并文献复习

王岚, 郑力强, 李承新, 林碧雯

中国人民解放军总医院皮肤科, 北京 100853

摘要: **目的** 分析颈部皮肤软骨残余患者的临床特点及组织病理学特征,以期提高对该病的认识和理解。**方法** 收集中国人民解放军总医院门诊确诊为颈部皮肤软骨残余 2 例患者的临床表现、全身检查、组织学病理学结果等资料,结合文献复习,进行分析。**结果** 2 例患者出生即在颈部胸锁乳突肌前发现一坚硬且有弹性、活动性好的增生物,智力及全身检查未发现明显异常,组织病理学检查均见弹性软骨,其中一患者还可见帕西尼小体。**结论** 文献复习显示,颈部皮肤软骨残余是一种不常见的、先天的、颈部良性肿瘤,其临床表现及超声诊断具有特征性,部分病例伴随全身其他部位的异常,有必要进行全身全面检查。其治疗方式为完全切除肿物确认诊断。组织学上该肿物是一个异位病灶,由正常皮肤、脂肪组成且有一条软骨贯穿其中,部分患者可见帕西尼小体。

关键词: 皮肤软骨残余, 颈部; 帕西尼小体; 免疫组织化学; 胸锁乳突肌

中图分类号: R 758.5 文献标识码: B 文章编号: 1674-8182(2018)08-1091-04

Neck chondrocutaneous remnants: 2 cases report with literature review

WANG Lan, ZHENG Li-qiang, LI Cheng-xin, LIN Bi-wen

Department of Dermatology, General Hospital of PLA, Beijing 100853, China

Corresponding author: LIN Bi-wen, E-mail: 9720186@263.net

Abstract: Objective To analyze the clinical characteristics and histopathological features of patients with neck chondrocutaneous remnants to promote knowledge and understanding of the disease. **Methods** The clinical manifestations, general examination, histology and pathological results of 2 patients with neck cartilage remnants diagnosed by General Hospital of PLA were collected and retrospectively analyzed with literature review. **Results** Two patients had a hard, flexible and active organism before the sternocleidomastoid muscle at birth and no obvious abnormality in the intelligence and general examination. The histopathological examination revealed elastic cartilage in two patients and pasinian corpuscle in one patient. **Conclusions** Literature review shows that neck chondrocutaneous remnant is a rare, congenital and benign tumor with characteristics of clinical manifestation and ultrasonic diagnosis. It is necessary to conduct a comprehensive physical examination because some cases are associated with abnormalities in other parts of the body. The treatment of choice is complete excision to confirm the diagnosis. Histologically, the tumor is an ectopic lesion composed of normal skin and fat with a strip of cartilage running through the middle. Some patients have pacinian corpuscle.

Key words: Chondrocutaneous remnants, neck; Pacinian corpuscle; Immunohistochemistry; Sternocleidomastoid muscle

鳃弓异常占小儿头颈病变的 20%,常形成一些较为复杂的综合征^[1],特别是第一、第二鳃弓的异常^[2]。颈部皮肤软骨残余(cervical chondrocutaneous remnants)是其中常见的综合征,表现为颈部区域皮肤下存在异位软骨组织。1997 年以前,颈部皮肤软骨残余常被称为副耳、颈部皮肤附属物、颈部耳廓^[3]。组织病理学特征是真皮深部或皮下组织有软骨的存在。颈部皮肤软骨残余是一种少见的先天发

生、来源于第一或者第二鳃弓的良性肿物,Pham 等^[4]2013 年报道称,该病极少见,已发表的英文文献仅报道了颈部皮肤软骨残余有 40 个单侧发生和 11 个双侧存在肿物的病例。1997 年,Atlan 等^[5]报道了颈部皮肤软骨残余的病例研究,在男性中多发,颈部两边同时有肿物的病例少见,可同时伴发腭裂、感觉神经性耳聋、浆液性耳炎、外耳道畸形、呼吸道异常、气管软化、肾盂积水、房间隔缺损。然而,在其他的研

究中,大多数是个案报道,合并全身异常很少见^[6-7]。肿物大多非对称生长,位于胸锁乳突肌前面的颈部区域^[3,8]。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集本院门诊确诊为颈部皮肤软骨残余的患者 2 例,均为男性,年龄 9 岁和 20 岁。出生即在颈部发现一坚硬且有弹性、活动性好的增生物;临床超声检查符合颈部皮肤软骨残余诊断^[3,8];手术切除增生物,病理检查证实弹性软骨存在。

1.2 症状和体征 两例患者均于出生即在颈部发现一增生物,坚硬有弹性,活动性好。覆盖其上的皮肤与颈部周围皮肤相似,无颜色或者弹性方面的差异。表皮也未见凹陷或者小孔。增生物质地中等、无明显不适。随着年龄增长,增生物逐渐增大,无破溃及渗出。

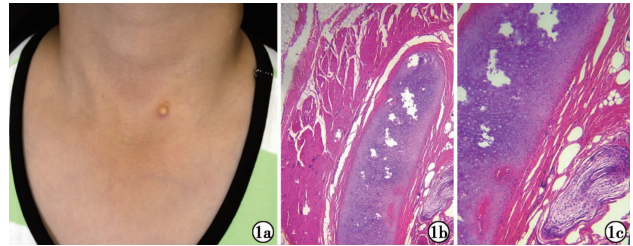
1.3 方法 收集患者全身系统检查结果,尤其是对患者智力、身体发育、泌尿生殖器、颌骨发育情况、耳廓外形、外耳道、呼吸道、心脏等进行详细检查。全面检查后手术完整切除肿物,送病理科行组织病理检查。

2 结果

2.1 例 1 男,9 岁,足月顺产,产程顺利。左颈部无痛性结节 9 年。患儿自出生起,左侧颈部气管外侧有一增生物坚硬有弹性,移动性好。覆盖其上的皮肤与颈部周围皮肤相似,无颜色或者弹性方面的差异。表皮也未见凹陷或者小孔。增生物质地中等、无明显不适。随着年龄增长增生物逐渐增大,无破溃及渗出。曾就诊于当地医院,未明确诊断,于 2016 年 8 月 10 日就诊于本院皮肤科。该患儿无先天性畸形、智力发育迟钝、染色体异常等家族病史,家族内也无近亲结婚史,其他既往史、家族史、个人史均无特殊。体格检查:一般情况好,系统检查未见异常,患儿发育良好,体格健康,无泌尿生殖系统异常,无同质异形的其他问题,例如下颌骨发育不良,耳廓外形异常。皮肤科检查:左颈部近胸锁乳突肌胸锁关节起点处见一指状赘生物,肤色,约 1.2 cm × 0.5 cm 大小,表面光滑,无波动感,质中,其下可触及条索状肿物并与皮下组织相连,无压痛(图 1a)。皮损组织病理检查:表皮变薄,真皮内见较多异位脂肪组织,真皮深部、皮下脂肪下可见一完整的条索状软骨组织(图 1b),界清,其内软骨细胞及基质结构正常,为弹性软骨;其外有纤维包绕、肌肉组织,并可见帕西尼(Pacinian)神经小体(图 1c),未见窦道、腺体等其他异常结构。诊断:颈

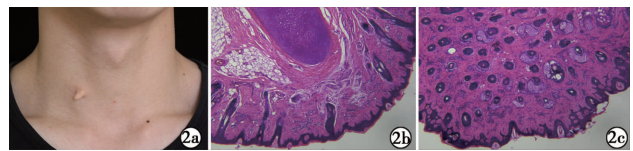
部皮肤软骨残余并存 Pacinian 小体。

2.2 例 2 男,20 岁,右颈前结节 20 年。患者自出生时家属发现右侧颈部出现一肤色丘疹,无疼痛等不适,皮损随年龄增大,于 2017 年 6 月 7 日就诊于本院皮肤科。无先天性畸形、智力发育迟钝、染色体异常等家族病史,家族内也无近亲结婚史,其他既往史、家族史、个人史均无特殊。体格检查及系统检查:一般情况好,系统检查未见异常,患者发育良好,体格健康,无泌尿生殖系统异常,无同质异形的其他问题,例如下颌骨发育不良、耳廓外形异常。皮肤科专科检查:右颈胸锁乳突肌前胸锁关节起点上方见一锥形赘生物,呈肤色,约 1.0 cm × 0.5 cm 大小,表面光滑,其下可触及条索状如软骨硬度,基底较深,并与皮下组织相连,无压痛(图 2a)。皮肤组织病理检查:表皮变薄,真皮内见较多异位脂肪组织,真皮深部、皮下脂肪下可见一完整的条索状软骨组织(图 2b),界清,其内软骨细胞及基质结构正常,为弹性软骨;其外有纤维包绕、肌肉组织,并可见较多毛囊结构(图 2c)。诊断:颈部皮肤软骨残余伴毛囊痣。



注:1a:患儿左颈部一指状赘生物;1b:皮下脂肪下可见一条索状软骨组织(HE 染色, ×2);1c:弹性软骨旁见 Pacinian 小体(HE 染色, ×4)。

图 1 例 1 患儿颈部照片及病灶 HE 染色光镜下图片



注:2a:患者右颈前胸锁关节起点上方见一锥形赘生物,呈肤色;2b:真皮内可见一条索状软骨结构,周围可见脂肪组织(HE 染色, ×4);2c:真皮内可见多个成熟的毳毛毛囊及皮脂腺结构(HE 染色, ×4)。

图 2 例 2 患者颈部照片及病灶 HE 染色光镜下图片

3 讨论

颈部皮肤软骨鳃裂残余是一种少见的先天性良性颈部皮肤疾病^[9],本病首次由 Birkett 于 1858 年报道。同名包括“附耳、肉垂、颈耳”等^[7,9-10]。1997 年 Atlan 更名为颈部皮肤软骨残余^[5]。国外统计本病单侧多见,男性多于女性,且多见于左侧。临床表现为肤色,基底较窄的外生型结节,多位于颈部一侧或两

侧,颈部中下 1/3 段,邻近胸锁乳突肌,质中或软骨硬度。可伴发心、肾、眼等内脏损害,或者是复杂综合征的一种皮肤表现,例如常伴发腭裂,感觉神经性耳聋、浆液性耳炎、外耳道畸形、呼吸道异常、气管软化、肾盂积水、房间隔缺损等。典型组织表现为在真皮深部或皮下脂肪层以弹性软骨或透明软骨为核心,外被纤维包膜,可见毛囊、皮脂腺、汗腺及异位脂肪组织,软骨、骨骼肌、神经肌肉、神经束成分,偶见环层小体。本病应与支气管源性囊肿、甲状舌骨囊肿鉴别,组织病理可明确诊断。

从胚胎发育研究看,通过外中胚层细胞及颅神经脊细胞相互作用及信号调控,颈部完成发育,整个过程形成 6 个鳃弓。神经嵴细胞沿着咽弓迁移构成了咽弓的一部分^[11]。Reichert 软骨来源于间叶细胞并构成了第二鳃弓,基于其位置及组织病理学诊断,我们研究的肿物(颈部皮肤软骨残余)被视为第二鳃弓的一部分。事实上,位于颈部的大多数先天性异常起源于鳃胚胎结构的转化及迁移过程,在此过程中,鳃弓随着组织细胞的成熟而消失,或者以异位组织的形式存在。因此,颈部皮肤软骨残余内的软骨来源于鳃弓:弹性软骨提示来源于第一或第二鳃弓,透明软骨提示来源于第四到第六鳃弓^[12]。

组织学上,颈部皮肤软骨残余被划分在迷芽瘤的类别中。在胚胎发育过程中,体内某些组织可离开其正常部位,而到一些不该存在的部位,称为组织异位或迷芽,该迷芽组织形成的肿块作称迷芽瘤^[13]。本文两位病患的临床表现典型:出生即存在,单侧发病,位于中间或者侧颈下 1/3 的位置,无其他全身相关的异常,或者与颈部组织结构相连;且其病灶标本组织病理学检查发现弹性软骨,证实其是从第二鳃弓发育而来^[3]。

在例 1 中,组织病理学染色发现了 Pacinian 神经小体,该小体是椭圆形感觉神经的组成部分,在大多数器官和组织中表达。Pacinian 小体与有髓鞘的 A α 或者 A β 感觉神经纤维相连,感受总压力变化及振动^[14]。Pacinian 小体的化学组成已知^[15]。从结构上看,Pacinian 小体由中心轴突及包围在轴突外的骨板组成,轴突和骨板构成了内部核心,分成双边对称的两半。这个系统由完整的骨板覆盖,层间物质将其分离组成了外核和内囊^[14]。

Pawson 等^[16]研究发现 Pacinian 小体的结构是完全相同的,有完全独立的解剖结构。这种研究结果与之前在人类皮肤 Pacinian 小体的研究结果一致。证实至少从抗原学研究看,Pacinian 小体的免疫组织化学染色提示其与出现的位置无关^[17]。

有研究认为 Pacinian 小体的发育依赖于感觉轴突和靶细胞之间复杂的相互联系,这种联系触发胚胎形态发育。转录因子 ER81^[18]、转录因子 c-Maf^[19]、神经调节蛋白受体在此过程起关键作用^[20],但是这些神经因子的作用仍不明确^[21],因为这些因子参与了神经嵴细胞的发育和迁移,故而可以推测它们也参与了 Pacinian 小体的形成。

目前为止,仅有 2 篇关于颈部皮肤软骨残余病理组织学伴发环层小体(即 Pacinian 小体)的文献报道^[9,12],其中 1 例伴发 8 个 Pacinian 小体^[12]、呈集簇状分布,国内未见同类报道。如镜下发现较多脂肪组织和软骨,支持颈部皮肤软骨残余诊断^[22]。Pacinian 小体在颈部皮肤软骨残余中的意义和作用还有待进一步深入研究。

颈部皮肤软骨残余通过病史,典型的临床表现,超声及组织病理学检查即可诊断,在本院多年的临床观察尚未发现该病与全身异常有关,但是对该病患者做一个包括泌尿生殖系统的超声波扫描的完整体格检查是明智的选择。

参考文献

- [1] LaRiviere CA, Waldhausen JH. Congenital cervical cysts, sinuses, and fistulae in pediatric surgery[J]. Surg Clin North Am, 2012, 92(3):583-597, viii.
- [2] Passos-Bueno MR, Ornelas CC, Fanganiello RD. Syndromes of the first and second pharyngeal arches: a review[J]. Am J Med Genet A, 2009, 149A(8):1853-1859.
- [3] Begovic N, Simic R, Vlahovic A, et al. Cervical chondrocutaneous branchial remnants--report of 17 cases[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2014, 78(11):1961-1964.
- [4] Pham Dang N, Chevalerey A, Troude B, et al. Bilateral cervical chondrocutaneous remnants: a familial observation[J]. Br J Oral Maxillofac Surg, 2013, 51(8):e288-e290.
- [5] Atlan G, Egerszegi EP, Brochu P, et al. Cervical chondrocutaneous branchial remnants[J]. Plast Reconstr Surg, 1997, 100(1):32-39.
- [6] Dayal D, Menon P. Bilateral cervical chondrocutaneous branchial remnants[J]. Indian Pediatr, 2008, 45(3):221.
- [7] Nasser HA, Iskandarani F, Berjaoui T, et al. A case report of bilateral cervical chondrocutaneous remnants with review of the literature[J]. J Pediatr Surg, 2011, 46(5):998-1000.
- [8] Begovic N, Simic R, Vlahovic A, et al. Cervical chondrocutaneous branchial remnants--report of 17 cases[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2014, 78(11):1961-1964.
- [9] Brownstein MH, Wanger N, Helwig EB. Accessory tragi[J]. Arch Dermatol, 1971, 104(6):625-631.
- [10] Bose B. Cervical auricle[J]. Archives of Surgery, 1982, 117(7):968.
- [11] Johnson JM, Moonis G, Green GE, et al. Syndromes of the first and

second branchial arches, part 1: embryology and characteristic defects[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2011, 32(1): 14-19.

- [12] Feito J, Ramos-García JL, Gago A, et al. Pacinian corpuscles in a cervical chondrocutaneous remnant: a case report and update of pacinian corpuscles[J]. Am J Dermatopathol, 2016, 38(3): 231-235.
- [13] Maddalozzo J, Rastatter JC, Dreyfuss HF, et al. The second branchial cleft fistula[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2012, 76(7): 1042-1045.
- [14] Bell J, Bolanowski S, Holmes MH. The structure and function of Pacinian corpuscles: a review[J]. Prog Neurobiol, 1994, 42(1): 79-128.
- [15] Vega JA, García-Suárez O, Montañó JA, et al. The Meissner and Pacinian sensory corpuscles revisited new data from the last decade[J]. Microsc Res Tech, 2009, 72(4): 299-309.
- [16] Pawson L, Checkosky CM, Pack AK, et al. Mesenteric and tactile Pacinian corpuscles are anatomically and physiologically comparable[J]. Somatosens Mot Res, 2008, 25(3): 194-206.
- [17] Stark B, Carlstedt T, Cullheim S, et al. Developmental and lesion-induced changes in the distribution of the glucose transporter Glut-1 in

the central and peripheral nervous system[J]. Exp Brain Res, 2000, 131(1): 74-84.

- [18] Sedy J, Tseng S, Walro JM, et al. ETS transcription factor ER81 is required for the Pacinian corpuscle development[J]. Dev Dyn, 2006, 235(4): 1081-1089.
- [19] Hu J, Huang T, Li T, et al. c-Maf is required for the development of dorsal horn laminae III/IV neurons and mechanoreceptive DRG axon projections[J]. J Neurosci, 2012, 32(16): 5362-5373.
- [20] González-Martínez T, Germana A, Catania S, et al. Postnatal developmental changes in the expression of ErbB receptors in murine Pacinian corpuscles[J]. Neurosci Lett, 2007, 420(1): 90-95.
- [21] Sedy J, Szeder V, Walro JM, et al. Pacinian corpuscle development involves multiple Trk signaling pathways[J]. Dev Dyn, 2004, 231(3): 551-563.
- [22] Ban M, Kamiya H, Yamada T, et al. Hair follicle nevi and accessory tagi: variable quantity of adipose tissue in connective tissue framework[J]. Pediatr Dermatol, 1997, 14(6): 433-436.

收稿日期: 2018-02-02 编辑: 石嘉莹

· 更正 ·

对“BSKT技术与 Reverse crush 技术治疗冠状动脉分叉病变” 一文的更正说明

《中国临床研究》2018 年 3 月第 31 卷第 3 期第 340 页至第 342 页刊登的“BSKT 技术与 Reverse crush 技术治疗冠状动脉分叉病变”(作者: 刘纯丽, 王彬, 王怀希)一文, 因作者投稿时病例选取时间错误, 现将中文摘要及正文中病例选取时间“2015 年 1 月至 2015 年 12 月”改为“2015 年 1 月至 2016 年 8 月”, 英文摘要中“from January 2015 to December 2015”改为“from January 2015 to August 2016”。

特此更正说明

《中国临床研究》编辑部