

Rotbraune Papeln als Hinweis auf ein erhöhtes Krebsrisiko

Auch wenn Leyomyome zu den benignen Weichteiltumoren gehören, sind weiterführende, vor allem gynäkologische und urologische Kontrolluntersuchungen ratsam. Eine Kasuistik von Priv.-Doz. Dr. med. Claudia Kauczok, Würzburg

■ Ambulant vorstellig wurde eine Patientin in der Praxis unseres Einsenders mit kosmetisch störenden Papeln an der Schulter dorsal. Klinisch zeigen sich an der rechten Skapula in einem Areal von 18 x 5 cm hautfarbene teils rötliche schmerzhafte Papeln (Abb. 1). Diese bestehen nach Angabe der Patientin seit zwei Jahren und haben sich in der Ausdehnung und Größe nicht verändert, jedoch in der Anzahl zugenommen. Zur feingeweblichen Untersuchung wurde eine der Papeln mittels einer Stanzbiopsie entnommen.

Histologie

Histologisch zeigt sich ein polypöses Gewebstück mit einem meist unscharf begrenzten Tumor aus unregelmäßig gestalteten, miteinander verwobenen Konvoluten aus glatten Muskelzellen, die von der Epidermis durch eine schmale Grenzzone getrennt sind. Vorherrschend sind spindelige Kernformationen, die stumpf enden, sogenannte Zigarrenkerne. Dazuhin zeigen sich eine unterschiedlich ausgeprägte Kernpolymorphie, auch vereinzelt mehrkernige Riesenzellen sowie eine wabenartige Auflockerung des Zytoplasmas (perinukleäre Halobildung) als wichtiges differenzialdiagnostisches Zeichen (Abb.2). Immunhistochemisch sieht man eine positive Reaktion gegen Desmin bei Negativität gegen S100. Eine Proliferationsaktivität in der Reaktion gegen Ki67 zeigt sich nicht.

Diagnose

Leiomyome sind benigne Weichteiltumoren, deren Ursprung die glatte Muskulatur ist. Je nach Herkunft der Zelle werden sie als Piloleiomyome, ausgehend vom M. arrector pili, vasculäre Leiomyome oder auch genitale Leiomyome bezeichnet. Klinisch sieht man rot-bräunliche Papeln oder Knoten, die zu meist an den Streckseiten der Extremitäten und am Stamm auftreten und schmerzhaft sein können. Sie sind entweder ubiquitär verteilt, können aber auch gruppiert oder streifenartig angeordnet sein – entlang der Blaschko-Linien. Im Verlauf von Jahrzehnten nehmen die Knötchen an Zahl zu. Aufgrund der von unserem Einsender auf dem Anforderungs-



Leyomyom: klinisches Bild und Histologie

schein präzise beschriebenen Klinik und der mitübersandten Fotodokumentation, stellten wir in unserem histologischen Befund die Frage nach einer klinisch bekannten familiären Leiomyomatose. Dies nahm der behandelnde Kollege zum Anlass, die Eigen- und Familienanamnese noch gezielter zu hinterfragen. Wie die Patientin berichtet, sind in der Familie keine weiteren Personen mit kutanen Leiomyomen bekannt. Die 40-jährige Patientin selbst ist jedoch bei zahlreichen uterinen Leiomyomen ungewollt kinderlos. Es ergibt sich der Verdacht auf ein Reed-Syndrom. Eine urologische Untersuchung wird nun angestrebt, ebenso wie eine genetische Analyse, die Ergebnisse stehen noch aus.

Die familiäre Leiomyomatose ist definiert als das Auftreten multipler kutaner Leiomyome bei mehreren Mitgliedern einer Familie. Erstmals 1954, dann von Reed 1973 bei zwei Familien beschrieben. Dieses seltene Syndrom – nach dem Erstbeschreiber auch als Reed-Syndrom bezeichnet – wird in der Regel autosomal-dominant vererbt und kann mit Tumoren auch in anderen Organen einhergehen.

Die am häufigsten assoziierten Erkrankungen innerer Organe sind Leiomyome des Uterus, die früher, häufiger und in größerer Ausprägung auftreten im Vergleich zur Normalbevölkerung, sowie auch uterine Leiomyosarkome. Ebenso sind hoch aggressive Nierenzellkarzinome assoziiert. Ursache sind Mutationen im HLRCC-Gen in der Chromosomenregion 1q42.3-q43. Es kodiert für die Fumarat-Hydratase, ein mitochondriales Enzym.

Außerdem agiert das Gen als Tumorsuppressor-Gen, es reguliert den Hypoxie induzierenden Faktor, der als Transkriptionsfaktor wirkt. Das scheint der Mechanismus zu sein, wodurch die Patienten mit Reed-Syndrom eine erhöhte Gefahr der Krebsentstehung haben.

Therapie

Eine chirurgische Exzision oder Abtragung der kutanen Leiomyome kann kosmetisch hilfreich sein. Auf Grund des gehäuftten Auftretens von uterinen Leiomyomen werden gynäkologische Kontrollen angeraten, insbesondere auch hinsichtlich einer ungewollten Kinderlosigkeit, sowie des Auftretens eines Leiomyosarkoms. Darüber hinaus werden urologische Kontrollen angeraten, da bis zu 16% aller Patienten ein Typ 2-papilläres Nierenzellkarzinom entwickeln. Leitlinien für ein Staging liegen aktuell nicht vor.

Regelmäßige MR-Kontrollen der Nieren werden auf Grund des aggressiven Verhaltens der dann möglicherweise auftretenden Tumoren dringend angeraten. Ebenso sollte auch eine gründliche Anamnese bei allen Familienmitgliedern durchgeführt werden, um eventuell weitere Träger der Mutation aufzudecken.

Dieser Fall demonstriert, wie wichtig die klinische Information und enge Zusammenarbeit zwischen dem behandelnden Arzt und dem Histologen ist. Auch scheinbar harmlose Hautveränderungen verdienen eine gründliche Diagnostik, da diese durchaus mit einhergehendem Malignitätspotenzial verknüpft sein können und manchmal Erscheinungen komplexer Erkrankungen darstellen. ■

Priv.-Doz. Dr. med. Claudia Kauczok

praxis für dermatohistologie Würzburg

E-Mail: praxis@dermatohistologie-wuerzburg.de

Besonderer Dank gilt Herrn Dr. Berens, Hautarzt in Würzburg, für die Einsendung des Gewebsmaterials und die Erhebung der zielführenden Anamnese.