

· 论著 · 罕见病 ·

胃黑色素瘤一例并文献复习

姜 丽 雷学芬* 陈怡璇 张 萌 陈海霞

昆明医科大学第二附属医院肿瘤科(云南 昆明 650000)

【摘要】目的 胃恶性黑色素瘤临床极为罕见，具有恶性程度高、预后差的特点，临床认知度较低。本文旨在结合临床病例，系统梳理胃恶性黑色素瘤的发病机制、临床特征及临床治疗手段，进一步提高对该病的整体认知与诊疗水平。**方法** 以1例胃恶性黑色素瘤患者为研究对象，回顾分析其临床胃镜检查、病理及免疫组化检测结果，同时结合相关文献，总结归纳胃恶性黑色素瘤的发病机制、疾病特征等治疗方案。**结果** 该例患者胃镜检查提示胃底、胃体存在散在多发结节状瘤样增生，结合病理及免疫组化检查结果，最终明确诊断为胃恶性黑色素瘤。黑色素瘤多好发于皮肤、眼部等富含黑色素细胞的部位，原发于胃部的黑色素瘤发生率极低，且该病侵袭性强、恶性程度高，患者整体预后欠佳。**结论** 胃恶性黑色素瘤属于罕见的高度恶性肿瘤，临床缺乏典型特征，确诊主要依靠胃镜及免疫组化检查。系统梳理其发病特点与治疗方式，能够为胃恶性黑色素瘤的临床诊断、个体化治疗及预后评估提供参考依据。

【关键词】 胃；黑色素瘤；治疗；病例报告**【中图分类号】** R735.2**【文献标识码】** A**DOI:**10.3969/j.issn.1009-3257.2026.6.002

A Case of Gastric Melanoma with Literature Review

JIANG Li, LEI Xue-fen*, CHEN Yi-xuan, ZHANG Meng, CHEN Hai-xia.

Department of Oncology, the Second Affiliated Hospital of Kunming Medical University, Kunming 650000, Yunnan Province, China

Abstract: Objective Gastric malignant melanoma is extremely rare clinically, characterized by high malignancy and poor prognosis, with low clinical awareness. This article aims to systematically review the pathogenesis, clinical features, and treatment approaches of gastric malignant melanoma through a clinical case, thereby enhancing overall understanding and improving diagnosis and management of this disease. **Methods** A patient diagnosed with gastric malignant melanoma was studied. Clinical endoscopic findings, pathological examination, and immunohistochemical results were retrospectively analyzed. Relevant literature was also reviewed to summarize the pathogenesis, disease characteristics, and treatment strategies of gastric malignant melanoma. **Results** Endoscopy revealed multiple scattered nodular tumor-like proliferations in the fundus and body of the stomach. Combined with pathological and immunohistochemical findings, the final diagnosis was confirmed as gastric malignant melanoma. Melanomas typically arise in melanocyte-rich areas such as the skin and eyes; primary gastric melanoma is exceedingly rare. This condition is highly aggressive and malignant, resulting in generally poor patient outcomes. **Conclusion** Gastric malignant melanoma is a rare, highly malignant tumor lacking typical clinical features, and diagnosis primarily relies on endoscopy and immunohistochemistry. Systematic analysis of its pathogenic characteristics and therapeutic options can provide valuable reference for clinical diagnosis, personalized treatment, and prognosis assessment.

Keywords: Stomach; Melanoma; Treatment; Case Report

1 病例摘要

患者，男，86岁。因“腰痛伴右下肢活动不灵1月”入院。2024年5月因腰痛，至当地市医院就诊，腰椎MRI示：T12、L1、L5、S1椎体多发异常信号，转移灶待排。L5、S1椎间盘向后突出，相应水平双侧椎间孔受压狭窄，双侧神经根受压。后予止痛、营养神经等对症支持治疗，症状未见明显缓解。后又至当地中医院就诊。CT检查提示：双肺内多个结节，右肺中叶外段呈分叶状，考虑肿瘤性病变。颅脑MRI：脑内多发结节状异常信号并周围水肿，首先考虑转移。给予对症支持治疗。病程中患者无发热、恶心、呕吐、吞咽困难、腹痛、腹泻、腹胀、贫血等。患者精神状态差，食欲下降，大小便正常，体重下降约2kg。体格检查见右下肢活动受限(肌张力正常，肌力3级)，全身未见色素沉着。家族无肿瘤病史。

入我院后予脱水、补液等辅助治疗并完善相关检验检查：红细胞、血小板、血红蛋白、白细胞、中性粒细胞等均在正常范围内。甲胎蛋白、癌胚抗原、糖类抗原125、糖类抗原15-3、

糖类抗原19-9、糖类抗原72-4均在正常范围内。影像学检查：(1)头颅平扫：双侧大脑半球及小脑半球多发转移瘤征象。(2)前列腺平扫：前列腺增大并多发结节。双侧坐骨、耻、股骨多发异常信号，考虑转移，原发灶待查。(3)CT(SPECT-CT)：全身多处骨代谢异常活跃，多考虑转移性骨肿瘤。(4)颈部淋巴结、肌肉、口咽、喉咽、颌下腺、腮腺平扫：口咽两侧壁钙化斑。(5)男性全腹CT：前列腺增大并多发钙化灶，胃体部腔内结节，占位待排。结合检验检查，综合评估患者病情，考虑原发灶可能在胃。完善胃十二指肠镜：胃底、胃体见散在多发结节状瘤样增生。取材活检病理：(胃体前壁/胃体大弯粘膜)恶性黑色素瘤，微卫星稳定(MSS)；免疫组化：S100(+)、SOX(+)、Melan-A(+)、HMB45(+)、PDC-L1(CPS: 1%)、Ki-67(局灶10%)、CK(-)。分子病理检测：黑色素瘤四基因(C-KIT/PDGFRα/BRAF/NRAS)均未检测出典型(已知)突变。最终确诊为：胃(胃体前壁/胃体大弯粘膜)恶性黑色素瘤伴全身多发转移(IV期)。由于患者年龄大及身体机能差，不能耐受化疗，暂予“特瑞普利单抗”行免疫治疗。

【第一作者】 姜 丽，女，在读硕士研究生，主要研究方向：肿瘤的临床及基础研究。E-mail: 1445835708@qq.com**【通讯作者】** 雷学芬，女，主任医师，主要研究方向：肿瘤的临床及基础研究。E-mail: leixuefen@kmmu.edu.cn

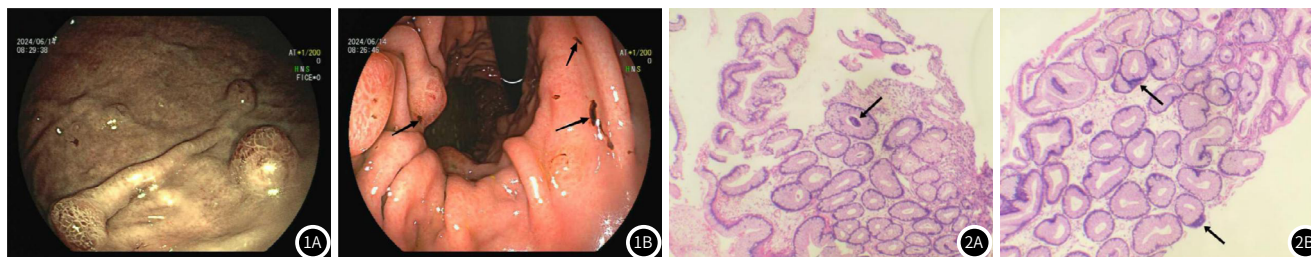


图1 胃底、胃体可见散在多发结节状腺瘤样增生, 大小约0.6~2.0cm, 表面有黑色素沉着也可见血管扩张, 见图1A, 黑色素瘤在胃内可表现为散在分布的粘膜下黑色素斑点, 见图2B。图2 HE染色图($\times 100$)可见细胞多形性, 呈圆形或椭圆形, 大小形态基本一致, 可见明显核仁, 见图2A(呈嗜酸性, 黑色箭头), 明显色素沉着, 见图2B(黑色箭头)。

2 文献复习及讨论

2.1 胃恶性黑色素瘤的发病机制 恶性黑色素瘤是一种常见的恶性程度较高的黑色素肿瘤细胞。发生于全身许多器官及组织, 以皮肤最常见, 消化道中相对罕见^[1]。内脏粘膜恶性黑色素瘤的预后比皮肤差。大多数在胃中发现的黑色素瘤是转移性的。原发性胃黑色素瘤实属罕见, 原发于胃体部的黑色素瘤就更为罕见了。许多相关文献表明, 胃原发性黑色素瘤的发病机制暂不明确。可能为: 肿瘤在转化过程中, 神经鞘摄取和脱羧细胞分化为黑色素细胞^[1-2]。

2.2 胃恶性黑色素瘤的发病特征及治疗 胃恶性黑色素瘤多发生于老年人, 目前认为多与家族遗传有关。通常以腹痛、恶心、呕吐、吞咽困难、贫血等症状起病。该肿瘤多呈浸润性生长, 生长迅速, 侵袭性强, 常以淋巴结转移为主^[2]。多发生于胃体中上部。发生率低, 恶性程度高, 预后较差, 平均生存期为7.5个月^[3]。CT检查能够较早发现胃占位性病变, 确定肿瘤所在的大致位置^[4]。胃镜检查是诊断该病的首选, 而病理检查和免疫组化标记是确诊该病最主要的诊断依据, 常用的标记物主要为: S100(+)、SOX(+)、HMB45(+)、Ki-67>10%(良性一般<2%)、CK(-)等。其中HMB45诊断恶性黑色素瘤的特异性为100%, 敏感性为93%; S100敏感性高但特异性低, 因此不能仅靠单一标记物来诊断该疾病, 需结合整体来诊断^[3]。CK(-)可表示胃黑色素瘤不是来源于上皮组织, 极大可能就是原发病灶。因胃恶性黑色素瘤起病隐匿, 一经发现通常为晚期, 此时对放化疗已不敏感。但早期若能发现胃恶性黑色素瘤最主要的治疗方式仍为手术^[5-8]。近年来, 靶向治疗与免疫治疗也逐渐成为胃恶性黑色素瘤患者治疗的方法之一。有关文献已证实, 因“特瑞普利单抗”能切断PD-1通道, 并可促进PD-1内吞的双重抗肿瘤活性机理^[9]。因此针对无法手术的患有黑色素瘤的病人来说, 在接受“特瑞普利单抗”治疗后, 在一定程度上恶性肿瘤可以得到遏制^[9-10]; 同时相关文献也表明, 因“白介素-2”能够帮助免疫细胞更快地增值分裂, “干扰素(IFN- α)”能增强免疫细胞攻击肿瘤细胞的能力, 并且可能直接减缓肿瘤细胞以及肿瘤生长所需血管的生长速度, 以上两种免疫制剂都可以用来治疗黑色素瘤^[11]。

2.3 小结及展望 该患者起病急, 病程进展快且病程中全身皮

肤未见色素沉着且无腹痛、恶心、呕吐、吞咽困难、贫血等典型消化系统症状, 而是以腰痛及活动不灵为主要症状。极易忽视胃部问题遗漏胃镜检查从而误诊^[12]。在该病中胃镜检查、病理诊断和免疫组化标记仍是诊断该疾病的主要方式。因患者年龄大、身体机能差且有多个脏器转移已失去手术机会。予“特瑞普利单抗”免疫治疗, 最大限度提升患者生存寿命及生存质量。不幸的是, 在2024年7月11日患者家属告知患者逝世的消息。从该患者确诊到逝世仅一月时间。总之, 原发性胃黑色素瘤实属罕见, “三早”预防仍是肿瘤患者提高生存率的有效方式之一, 同时在以后遇到此类患者, 我们也能更积极的应对。

参考文献

- [1] 陈海弟, 胡佩佩, 吴福生. 原发胃恶性黑色素瘤1例[J]. 湖北医药学院学报, 2018, 37(6): 573-575, 603.
- [2] 李南, 冯晓宇, 张瑞星. 胃恶性黑色素瘤1例[J]. 中国肿瘤临床, 2022, 49(7): 377-378.
- [3] 曹连盟, 宋丙潭, 李玉明. 原发性胃底黑色素瘤1例[J]. 滨州医学院学报, 2020, 43(2): 158-159.
- [4] 郑德春, 赖国静, 许淑桂, 等. 食管原发性恶性黑色素瘤影像学表现及临床病理回顾性分析[J]. 中国CT和MRI杂志, 2021, 19(1): 63-65.
- [5] Sohail Z, Samar R M, Qureshi J N, et al. A curious case of primary gastric mucosal melanoma[J]. The Korean Journal of Gastroenterology, 2024, 83(1): 33-36.
- [6] 刘春康, 刘小瑜, 金洪永. 原发性胃底恶性黑色素瘤并肝内及腹膜多发转移1并文献复习[J]. 中国实验诊断学, 2023, 27(1): 118-120.
- [7] 孙明芳, 李宏强, 姜跃峰, 等. 胃原发性恶性黑色素瘤1例[J]. 现代医药卫生, 2021, 37(22): 3952-3954.
- [8] 阮长龙, 杭玉捷, 王仲霞, 等. 胃恶性黑色素瘤1例报道并文献复习[J]. 胃肠病学和肝病学杂志, 2024, 33(9): 1267-1268.
- [9] 唐碧霞, 斯璐, 郭军. 特瑞普利单抗治疗黑色素瘤的适应证分析[J]. 中国肿瘤临床, 2019, 46(16): 857-860.
- [10] 王鹏焱, 林子又, 朱凯, 等. PD-1/PD-L 1单抗药物抗肿瘤免疫治疗相关不良反应及超进展疾病研究进展[J]. 中国药理学与毒理学杂志, 2024, 38(1): 56-69.
- [11] 任腾飞, 汤金星, 夏晓博, 等. α -2b干扰素联合白介素-2治疗皮肤恶性黑色素瘤手术患者的临床价值分析[J]. 四川解剖学杂志, 2019, 27(1): 53-55.
- [12] 钟献阳, 蔡文哲, 吴林, 等. 首发无色素沉着的原发性食管上段恶性黑色素瘤1例[J]. 罕少疾病杂志, 2025, 32(1): 16-17.

(收稿日期: 2025-03-17)

(校对编辑: 翁佳鸿)

(排版编辑: 刘潍嘉)