

# Turbantumor med intrakranial vækst

Elisabeth Lauritzen, Rami Mossad Ibrahim & Grethe Schmidt

## KASUISTIK

Klinik for Plastikkirurgi og Brandsårs-behandling, Rigshospitalet

Ugeskr Læger  
2018;180:V11170856

Brooke-Spiegler-syndrom (BSS) er en sjælden auto-somal dominant sygdom med udvikling af multiple benigne kutane adnektumorer såsom cylindromer, spiradenomer og trikoepiteliomer [1]. Kutane adnektumorer opstår fra den embryonale ektoderm og klassificeres efter differentiering som follikulær, sebaceøs, ekkrin eller apokrin [2, 3].

Lidelsen begynder oftest i puberteten, og læsionernes størrelse og antal øges i takt med patientens alder [1, 3]. Studieresultater indikerer, at ætiologien findes i hårfolliklernes multipotente stamceller, hvorfor disse tumorer ofte ses i hårbærende områder [2, 3]. Elementerne er 0,5-3 cm, men større tumorer ses [1]. Antallet varierer fra 10-30 til flere hundrede [1]. Malign transformation ses hos 5-10% af patienterne [1]. Turbantumor er en tilstand, hvor multiple kutane adnektumorer på skalpen konfluere og danner en turban [1, 3] (Figur 1A).

## SYGEHISTORIE

En 76-årig kvinde blev henvist til en plastikkirurgisk afdeling til excision af en turbantumor. Der var tidligere excideret cylindromer, senest et på højre side af hovedet med manglende heling. En MR-skanning viste en 3,5 × 2,6 cm defekt i højre parietalregion med underliggende intrakranial tumorkomponent (Figur 2). Klinisk var skalpområdet præget af tætsiddende små, hårde, glatte lyserøde tumorer (Figur 1A).

I samarbejde med en neurokirurgisk afdeling blev der foretaget excision af den ekstrakraniale tumor og det hårbærende område i dybden til periost samt krani-

otomi med excision af den intrakraniale tumorkomponent inkl. underliggende dura (Figur 1B). Duradefekten blev dækket med fibrintrombinpatch (TachoSil), knogledefekten og kalvariet blev dækket med en fri venstresidig m. latissimus dorsi-lap med delhudstransplantat (Figur 1C).

Histologisk udredning viste cylindromer og spiradenomer uden atypi eller malignitet. Den ekstrakraniale tumorkomponent var uden frie resektionsrande mod siderne og periost. Den intrakraniale tumorkomponent inkl. knogle og duras araknoidale side var uden tumorinfiltration, hvorfor tumoren her var fjernet i sin helhed. De omfattende forandringer involverede primært hele hovedet samt i mindre grad resten af kroppen, hvilket gjorde, at radikal operation ikke ansås for teknisk mulig.

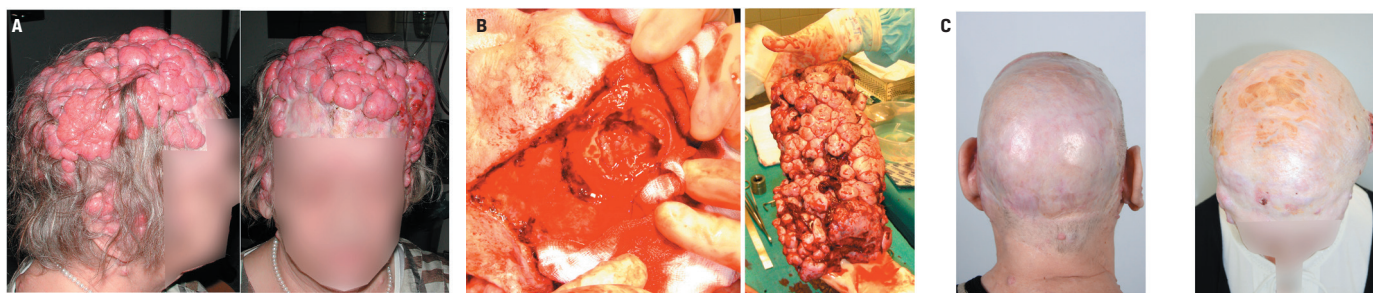
Et, tre og fem år efter påvist der ved MR-skanninger recidiv i relation til kraniedefekten med intrakranial komponent. Recidiverne blev excideret. Histologisk undersøgelse var uden malignitet, men den intrakraniale tumorkomponent blev betragtet som lokalt aggressiv. Kranie- og bløddelsdefekterne blev dækket med en fri højresidig m. latissimus dorsi-lap. Lappen måtte senere erstattes af en fri m. rectus abdominis-lap grundet avitalitet. I perioden blev der ligeledes excideret kosmetisk generende tumorer på hoved og krop.

## DISKUSSION

BSS skyldes mutation på *CYLD*, som er et tumorsuppressorgen lokaliseret på kromosom 16q12-q13 [3].

## FIGUR 1

A. Præoperativt ses turbantumor bestående af konfluierende cylindromer og spiradenomer i skalpområdet. B. Peroperativt ses resektion af multiple cylindromer og spiradenomer samt kraniedefekt. C. Postoperative billeder efter heling.



Ca. en pr. 100.000 estimeres at være bærer [3]. Der er identificeret ca. 100 forskellige *CYLD*-mutationer, og hos 80-85% af patienterne, som lider af BSS, ses der *germ line*-mutationer [1, 3]. Patienten i sygehistorien blev ikke genetisk udredt, men fik diagnosen BSS baseret på klinik og histologi.

Syndromet er autosomt dominant med komplet penetrans, dog med variabel ekspresion [5]. Dette kan forklare, at patientens datter, som også led af cylindromer, var præget i beskeden grad.

Kutane adnektumorer, som ses ved BSS, klassificeres i henhold til WHO som benigne tumorer, men kan invadere det underliggende kranie på grund af den langsomme, men kontinuerligt ekspansive vækst [4, 5].

I litteraturen er der til forfatterens kendskab kun beskrevet to tidligere tilfælde af intrakranial vækst [5]. Når det sker, betragtes sygdommen som lokalt aggressiv og behandles med forsøg på komplet excision.

Kurativ kirurgisk behandling af turbantumorer er vanskelig grundet udbredelse, vækstmønster og recidivrate på op til 35% [3]. Dette illustreres i denne sygehistorie, hvor flere excisioner af en intrakranial tumor var nødvendige. Ablativ laserbehandling kan anvendes ved mindre læsioner [3]. Stråleterapi er forsøgt uden overbevisende effekt grundet beskadigelse af omkringliggende væv samt risiko for malign transformation [3]. Targeteret nonreceptortyrosinkinase er beskrevet som en mulig behandling i fremtiden [2].

Kutane adnektumorer kan være forbundet med kosmetiske gener, men kan også være smertefulde, hvorfor der kan ses en betydelig påvirket livskvalitet [3]. Med baggrund i et forløb som hos patienten i sygehistorien foreslås klinisk followup hver sjette måned og ved intrakranial involvering billeddiagnostik hver 12. måned.

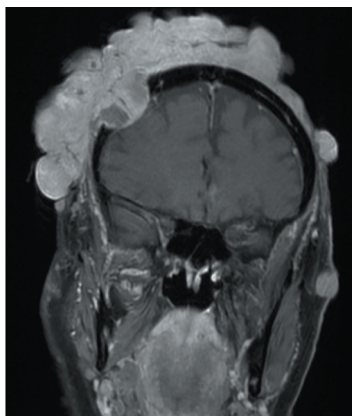
## SUMMARY

Elisabeth Lauritzen, Rami Mossad Ibrahim & Grethe Schmidt:  
Turban tumour with intracranial invasion  
Ugeskr Læger 2018;180:V11170856

This is a case report of a 76-year-old woman, who had Brooke-Spiegler syndrome (BSS) and presented with multiple confluent tumours of the scalp. An MRI showed an intracranial invasion. Multiple excisions were made due to recurrence of the intracranial tumour, and reconstruction was achieved with free flaps and skin grafts. BSS is caused by a mutation in *CYLD*, a tumour suppressor gene located on chromosome 16q12-q13. Surgical excision is often not a curative treatment, and the recurrence rate is 35%. Quality of life is significantly affected with regards to cosmetic appearance, painful tumours and multiple surgical treatments.

**KORRESPONDANCE:** Elisabeth Lauritzen. E-mail: elisabethlauritzen@hotmail.com, elisabethlauritzen87@gmail.com  
**ANTAGET:** 27. februar 2018

**FIGUR 2**



MR-skanning af intrakranial tumorkomponent.

**PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK:** 4. juni 2018

**INTERESSEKONFLIKTER:** ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

## LITTERATUR

1. Kazakov D. Brooke-Spiegler syndrome and phenotypic variants: an update. *Head Neck Pathol* 2016;10:125-30.
2. Dubois A, Hodgson K, Rajan N. Understanding inherited cylindromas clinical implications of gene discovery. *Dermatol Clin* 2017;35:61-71.
3. Rajan N, Ashworth A. Inherited cylindromas: lessons from a rare tumour. *Lancet Oncol* 2015;16:460-9.
4. International Agency for Research on Cancer. World Health Organization. [www.iarc.fr/en/publications/pdfs-online/pat-gen/bb6/bb6-chap3.pdf](http://www.iarc.fr/en/publications/pdfs-online/pat-gen/bb6/bb6-chap3.pdf) (13. feb 2018).
5. Gildea JH, Lillehei KO, Golitz LE et al. Benign cylindroma causing transcalvarial invasion in a patient with familial cylindromatosis. *Clin Neuro-pathol* 2007;26:125-30.