

Muir-Torre syndrom

Baggrund

Muir-Torre syndrom (MTS) er en undergruppe af Lynch Syndrom, karakteriseret ved sebaceøse neoplasier samt en eller flere tilfælde af viscerale cancere i kolon, endometrie, duodenum, ovarie, øvre urinveje, galdeveje, ventriklen eller hjernen. Et studie har vist, at 9,2% af patienter med Lynch syndrom har en sebaceøs neoplasi og dermed MTS.

Lynch syndrom er associeret med germline mutation i DNA mismatch repair (MMR) generne MLH1, MSH2, MSH6 og PMS2 og disponerer herved til udvikling af kolorektal - og andre viscerale cancere. Sygdommen nedarves autosomal dominant.

Flere studier har vist, at MSH2 og MLH1 er de gener der hyppigst er associeret til MTS.

Kendetegn

Hudmanifestationer ved MTS er sebaceøse neoplasier (sebaceøst adenom, sebaceom og sebaceøst karcinom) samt keratoakantom. Sebaceøse neoplasier er karakteriseret ved mikrosatellit instabilitet og tab af MMR protein expression bestemt med immunohistokemisk farvning.

Klinisk er sebaceøse neoplasier kendetegnet ved gullige papler eller noduli med eller uden central umbilication og ulceration.

De maligne sebacesøse carcinomer er oftere lokaliseret periorbalt eller -nasalt sammenlignet med trunkus og ekstremiteter. De overses ofte pga. det benigne udseende.

Diagnose

≥1 visceral tumor associeret til Lynch syndrom +
≥1 sebaceøse neoplasi ± keratoakantom.

Undersøgelser

Hos 22-60% af MTS patienter er den sebaceøse neoplasi den første manifestation og den interne cancer manifesterer sig i nogle tilfælde først mange år senere. I Danmark vurderes der at være

45-80 sebaceøse neoplasier om året. På denne baggrund har man vurderet det hensigtsmæssigt at indføre universel screening af sebaceøse tumorer for tab af MMR expression, og det er i dag rutine på alle større, danske patologiske afdelinger.

Genetisk diagnostik

Ved påvisning af sebaceøs neoplasi med tab af MMR expression skal patienten henvises til genetisk undersøgelse mhp. udredning for Lynch Syndrom.

Behandling

Sebaceøse neoplasier og keratoakantomer behandles med kirurgi og sendes til histologisk undersøgelse.

Opfølgning

Der er i de danske retningslinjer for Lynch syndrom ikke fundet indikation for rutinemæssig henvisning til dermatologisk vurdering og kontrol hos patienter der genetisk har fået påvist sygdommen, men ikke har/har haft sebaceøse neoplasier i huden. Patienterne bør informeres om at gå til læge med henvisning til dermatologisk vurdering ved fremkomst af tumores i huden. Patienter med MTS kan som udgangspunkt kontrolleres x 1 årligt eller efter individuel vurdering på en hudafdeling eller hos praktiserende dermatolog.

Referencer

1. Kliniske retningslinjer, version 2.0, juni 2022: Arvelig disposition for kolorektalcancer, Lynch syndrom, FCC og let øget risiko – Udredning, behandling og screeningsprogrammer.
2. South C.D. et al.: The frequency of Muir-Torre syndrome among Lynch syndrome families. J Natl Cancer Inst 2008 Feb 20;100(4):277-81.
3. Le, S. et al.: Lynch Syndrome and Muir-Torre Syndrome: An update and review on the genetics, epidemiology, and management of two related disorders. Dermatol Online J 2017 Nov 15;23(11):13030/qt8sg5w98j.

Planlagt revision: December 2026

Kirsten Rønholt/DDS genodermatose udvalg