·病例报道·

机器人辅助下直肠肛门恶性黑色素瘤腹会阴联合切除术 1 例

王利明[1],王洋洋[1],关剑[2],任培德[1],陈瑛罡[1*]

1.国家癌症中心/国家肿瘤临床医学研究中心/中国医学科学院北京协和医学院肿瘤医院深圳医院胃肠外科, 广东　深圳　518116

2.国家癌症中心/国家肿瘤临床医学研究中心/中国医学科学院北京协和医学院肿瘤医院深圳医院病理科, 广东　深圳　518116

【摘要】 直肠肛门恶性黑色素瘤(anorectal malignant melanoma, ARM)是罕见且高度侵袭性的黏膜恶性肿瘤,具有误诊率高、预后差的特点。本文报道 1 例 68 岁男性多发 ARM 患者,以便血为主要表现,肠镜见直肠下段 3 处黑色病灶, 影像学提示 T_2N_0 期。患者接受达芬奇 Xi 系统辅助腹会阴联合切除术(abdominoperineal resection, APR)+D3 淋巴结清扫,术后病理证实为 $pT_{1b}N_0M_0$ 期、原发多中心 ARM,切缘阴性,无脉管神经侵犯。患者术后恢复顺利,无并发症发生,短期随访未见复发。本例提示,多发 ARM 更倾向于原发多中心起源,APR 是其根治性切除的优选术式;机器人手术在盆腔深部的操作具有精准、微创、安全的特点,可为 ARM 外科治疗提供重要参考。

【关键词】 直肠肛门黑色素瘤;　机器人手术;　腹会阴联合切除术

Robot-assisted abdominoperineal resection for anorectal malignant melanoma: a case report

Wang Liming[1], *Wang Yangyang*[1], *Guan Jian*[2], *Ren Peide*[1], *Chen Yinggang*[1*]

1.Department of Gastrointestinal Surgery, National Cancer Center/National Clinical Research Center for Cancer/Cancer Hospital & Shenzhen Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical College, Shenzhen 518116, Guangdong, China

2.Department of Pathology, National Cancer Center/National Clinical Research Center for Cancer/Cancer Hospital & Shenzhen Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical College, Shenzhen 518116, Guangdong, China

[*]Corresponding author: Chen Yinggang, E-mail: chygang777@163.com

【Abstract】 Anorectal malignant melanoma (ARM) is a rare, highly aggressive mucosal malignancy with a high misdiagnosis rate and poor prognosis. We report a 68-year-old male patient with multifocal ARM, presenting with hematochezia. Colonoscopy revealed three black lesions in the lower rectum, and imaging suggested clinical T_2N_0 stage. The patient underwent da Vinci Xi robot-assisted abdominoperineal resection (APR) with D3 lymphadenectomy. Postoperative pathology confirmed $pT_{1b}N_0M_0$ primary multicentric ARM, with negative margins and no vascular/perineural invasion. The patient recovered smoothly postoperatively without any complications, and no recurrence was observed during short-term follow-up. This case indicates that multifocal ARM tends to be primary multicentric, and APR is the preferred radical procedure. Robotic surgery offers precise operation in the deep pelvic cavity, with minimal invasiveness and safety, providing an important reference for the surgical management of ARM.

【Key words】 Anorectal malignant melanoma;　Robot-assisted surgery;　Abdominoperineal resection

* 通信作者:陈瑛罡,E-mail:chygang777@163.com

直肠肛门恶性黑色素瘤 (anorectal malignant melanoma, ARM)是起源于肛管齿状线附近黑色素细胞的罕见、高度侵袭性黏膜恶性肿瘤,占全部恶性黑色素瘤的 0.2%~5.0%, 占直肠肛门恶性肿瘤的 0.1%~4.6%。本病好发于 50~70 岁人群,女性发病率略高于男性,早期即可发生血行及淋巴转移,常见转移部位为肝脏、肺、脑等,5 年生存率仅 4.6%~22.0%,中位生存期 8~25 个月,预后显著劣于皮肤黑色素瘤及直肠腺癌[1-2]。

ARM 临床表现以便血、肛门肿物、排便习惯改变为主,因症状与痔疮、息肉等良性肛周疾病高度相似,初诊误诊率可达 70%以上[3-4]。典型内镜下表现为黑色或褐色隆起性病灶,10%~30%为无色素型,易造成漏诊;其确诊依赖病理活检及免疫组织化学检测,S-100、HMB45、Melan-A 联合阳性具有确诊意义[3, 5]。

目前 ARM 治疗以根治性手术切除为核心,术式选择长期存在争议:腹会阴联合切除术(abdominoperineal resection, APR)可实现广泛组织切除与彻底淋巴结清扫,降低局部复发风险,但创伤大、需永久性造口;广泛局部切除术(wide local excision, WLE)创伤小、可保留肛门功能,但根治性不足、局部复发率偏高[6-9]。在确定术式的基础上,手术路径的选择同样存在争议:传统开腹 APR 创伤大、术后并发症发生率高;腹腔镜手术虽具备微创优势,但在盆腔深部操作、精细解剖及淋巴结清扫方面存在局限; 而机器人手术系统凭借三维高清视野、多自由度腕部器械及精准操作稳定性,在盆腔深部复杂手术中优势突出。

近年来,机器人辅助直肠癌根治术的应用日趋成熟,但机器人辅助 APR 治疗 ARM 的临床报道仍较少[10]。本文报道国家癌症中心/国家肿瘤临床医学研究中心/中国医学科学院北京协和医学院肿瘤医院深圳医院收治的 1 例行机器人辅助 APR 的 ARM 病例,并结合文献探讨机器人辅助 APR 的临床应用价值,为 ARM 的外科治疗提供参考。

1 病例资料

1.1 一般资料

患者男性,68 岁,体重指数(body mass index, BMI)31 kg/m^2,因“反复血便半年”于 2026 年 1 月 15 日在我院就诊,查体可见肛门口 2 cm 处触及带蒂肿物,活动性可,腹股沟淋巴结未触及。肠镜检查可见距离肛门缘 5.5 cm 直肠左侧壁有 1 个大小 1.2 cm×1.0 cm 的略隆起型肿物,中央凹陷,周围表面呈黑色;距离肛门缘约 3 cm 处直肠前壁可见 1 个大小约 2.0 cm×1.8 cm 的亚蒂隆起型肿物,表面糜烂,局部破溃,其蒂部距齿状线约 2 cm;距离肛门缘 2.5 cm 处可见 1 个大小约 0.8 cm×0.5 cm 的平坦型病变,表面呈黑色(图 1)。超声内镜检查提示距离肛门缘 5.5 cm 处的略隆起型肿物累及黏膜下层,固有肌层尚清晰;距离肛门缘约 3 cm 处的亚蒂隆起型肿物累及黏膜层及黏膜下层, 局部与固有肌层关系密切、分界欠清,未累及内外括约肌(图 2)。血液检查癌胚抗原、糖类抗原 125、糖类抗原 19-9 均为正常水平,磁共振成像检查提示直肠下段肿瘤 T_2N_0 期, 直肠系膜筋膜(mesorectal fascia, MRF)(-),壁外血管侵犯(extramural venous invasion, EMVI)(-)。

在充分术前谈话取得知情同意下, 以多发

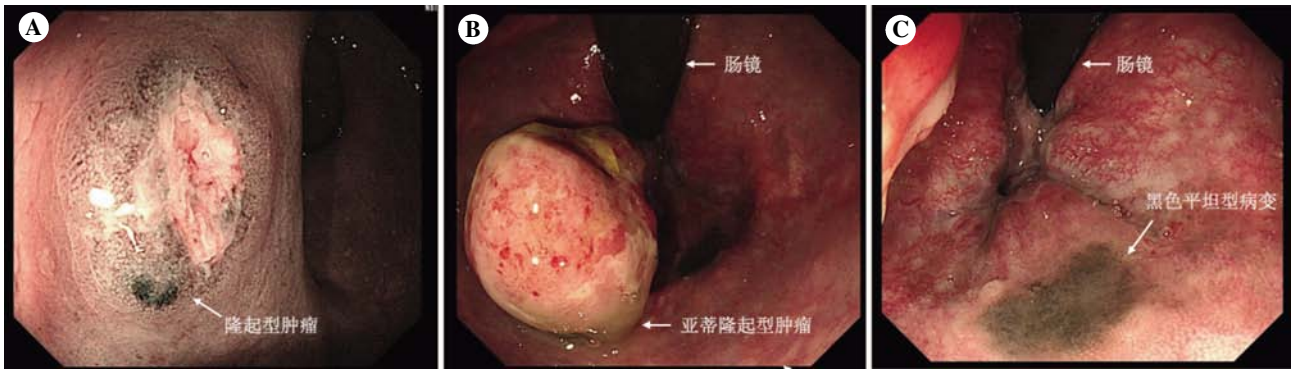


图 1 肠镜所见

注:A,距离肛门缘 5.5 cm 直肠左侧壁可见 1 个大小 1.2 cm×1.0 cm 的略隆起型肿瘤,中央凹陷,周围表面呈黑色;B,距离肛门缘约 3 cm 处直肠前壁可见 1 个大小约 2.0 cm×1.8 cm 的亚蒂隆起型肿瘤,表面糜烂,局部破溃,其蒂部距齿状线约 2 cm;C,距离肛门缘 2.5cm 处可见 1 个大小约 0.8 cm×0.5 cm 的平坦型病变,表面呈黑色。

ARM(T_2N_0 期)为诊断,于 2026 年 1 月 22 日为患者实施达芬奇 Xi 系统辅助腹会阴联合直肠切断术+D3 淋巴结清扫。因术前正电子发射计算机断层显像 (positron emission tomography-computed tomography, PET-CT) 未见腹股沟淋巴结明确转移,术中未行侧方淋巴结以及腹股沟淋巴结清扫,手术时间 330 min,出血量 50 ml。术中未见肝转移及腹膜种植转移。

1.2　术后病理

切除标本大体观察:距齿状线 1 cm 处黏膜呈黑色改变, 齿状线上方 2.0 cm 处见 1 个 2.0 cm×1.8 cm 肿物(图 3)。显微镜下肿瘤呈双灶性、实性片状生长, 均浸润至黏膜下层; 肿瘤细胞呈上皮样、卵圆形或梭形,异型性明显,核仁显著,核分裂象易见,可见黑色素沉积(图 4)。肿瘤未累及齿状线, 无脉管癌栓及神经侵犯。免疫组织化学结果(AEC 染色法):BRAF-V600E (-),HMB45 (3+),Melan-A(1+),S-100(2+)(图 5)。病理分期参照结直肠癌 TNM 分期标准[11]:$pT_{1b}N_0M_0$ 期,淋巴管浸润阴性(lymphatic invasion negative, LY0),脉管浸润阴性(venous invasion negative, V0),近切缘阴性(proximal margin negative, pPM0), 远切缘阴性(distal margin negative, pDM0), 环周切缘阴性(radial margin negative, pRM0), Ⅰ期。

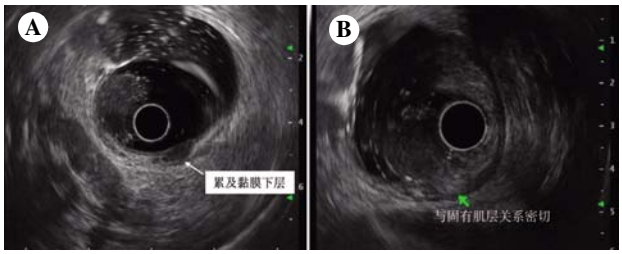


图 2　超声内镜所见

注:A, 距离肛门缘 5.5 cm 直肠左侧壁的略隆起型肿物累及黏膜层以及黏膜下层(白色箭头);B,距离肛门缘约 3 cm 处直肠前壁的亚蒂隆起型肿物累及黏膜层及黏膜下层,部分与固有肌层关系密切(绿色箭头)。



图 3　直肠切除标本大体观

注: 距齿状线 (红色箭头尖连线)1 cm 处黏膜呈黑色改变(白色箭头),齿状线上方 2.0 cm 处可见 2.0 cm×1.8 cm 大小肿瘤(黄色箭头)。

1.3　术后恢复与随访

患者术后恢复良好,无出血、感染、吻合口漏等并发症,于术后第 7 日出院。术后未行辅助化疗,定期门诊随访;术后 4 个月复查未见肿瘤复发转移,后续计划每隔 3 个月定期复查。

2　讨论

ARM 具有罕见、隐匿、侵袭性强、易早期转移、预后极差的临床特点,确诊时 30%~50% 患者已存在区域淋巴结或远处转移[5]。本例以便血为首发症状, 结肠镜见直肠下段多发黑色隆起性病

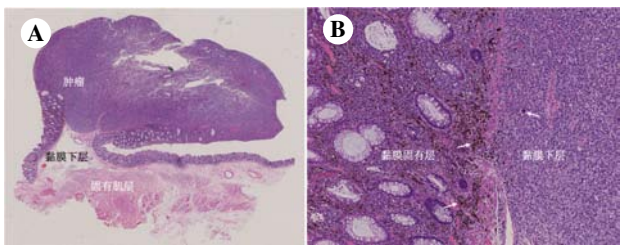


图 4　切除肿瘤组织的苏木精-伊红染色图

注:A,低倍视野(×40)下肿瘤组织呈实性片状生长,浸润黏膜固有层以及黏膜下层;B,高倍视野(×100)下肿瘤细胞呈上皮样、卵圆形或梭形,细胞异型明显,核仁显著,核分裂象易见,可见色素沉积。

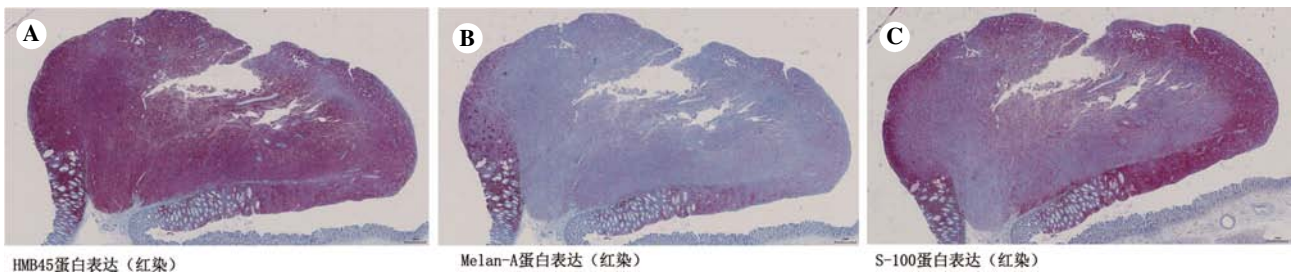


图 5　切除肿瘤组织的免疫组织化学染色图(AEC 染色法,×40)

注:A,HMB45(3+);B, Melan-A(1+);C,S-100(2+)。

灶,符合 ARM 典型内镜表现;超声内镜提示病灶浸润黏膜下层,部分与固有肌层分界不清,提示具备局部侵袭潜能。病理及免疫组织化学是确诊关键,肿瘤细胞以上皮样及梭形细胞为主,伴明显异型性及黑色素沉积;S-100、HMB45、Melan-A 联合阳性可明确诊断,且 BRAF-V600E 多为阴性,与皮肤黑色素瘤存在明显分子特征差异[1-2,5]。本例免疫组织化学结果与文献报道一致,支持 ARM 诊断。

ARM 的外科治疗以完整切除、降低局部复发率、延长患者生存时间为核心,关于 APR 与 WLE 的选择长期存在争议[10]。支持 APR 的观点认为,ARM 侵袭性强、局部复发率高,APR 可实现更广泛的组织切除及彻底的淋巴结清扫,有效降低局部复发风险,尤其适用于肿瘤直径>2 cm、浸润较深、淋巴结可疑转移的患者[12]。支持 WLE 的观点认为,ARM 早期即可发生全身播散,WLE 与 APR 在总体生存率上无显著差异,且 WLE 可保留肛门功能,显著改善患者生活质量[10,13]。结合文献及本例特点,APR 更适用于肿瘤多发、直径≥2 cm、浸润至黏膜下层及以下、内镜下无法完整切除、无远处转移的患者[14]。

多灶性 ARM 临床罕见,需重点鉴别原发多中心病灶与黏膜内转移:原发多中心指肛管直肠黏膜内独立起源的多个黑色素瘤病灶,彼此无直接延续、无黏膜下浸润桥接、无卫星灶;黏膜内转移则为单一原发灶沿黏膜层扩散形成卫星灶,常伴黏膜下层微浸润或脉管侵犯。本例 3 处病灶彼此独立、无连续浸润带、均局限于黏膜下层、无脉管及神经侵犯,更倾向于原发多中心 ARM。多灶性 ARM 提示肿瘤生物学行为更具侵袭性、局部复发风险更高,WLE 难以完整切除全部独立病灶,而 APR 可实现全直肠系膜及肛周组织的广泛整块切除,更符合根治性原则,这是本例选择 APR 的关键依据。

本例术前磁共振成像评估为 T_2 期,术后病理为 T_{1b} 期,分期差异考虑源于两方面:①ARM 黏膜下浸润呈跳跃性、不规则生长,超声内镜与磁共振成像难以精准区分肿瘤细胞浸润与炎性水肿、纤维组织增生,易高估浸润深度;②黑色素瘤组织富含色素,影像学信号易受干扰,边界识别模糊,容易导致 T 分期误判。该差异提示,ARM 术前分期需联合内镜、影像学及活检综合评估,最终分期以术后病理评估为准。

与传统开腹及腹腔镜手术相比,机器人辅助手术在 ARM 治疗中具备多重优势。①解剖精准、操作稳定:三维高清视野配合灵活腕部器械,可在盆腔深部及盆底狭小空间内完成精细分离,有效减少血管、神经损伤以及术中出血。②清扫彻底:可清晰显露肠系膜下动脉根部及盆腔淋巴结,顺利完成 D3 根治性清扫,保障肿瘤学根治效果。③微创加速康复:创伤小、出血少、术后疼痛轻,患者恢复快、住院时间短[10]。本例术中出血量仅 50 ml,术后第 7 日顺利出院,充分体现机器人辅助手术的微创获益。然而,该患者 BMI 为 31 kg/m^2,属肥胖体型,盆腔空间相对狭窄,且本中心的机器人手术开展尚处于初期阶段,经验有限,因此手术时间相对较长。

ARM 预后极差,关键影响因素包括肿瘤分期、浸润深度、淋巴结转移、切缘状态、远处转移等。长期生存病例大多满足以下条件:肿瘤直径<5 cm、浸润局限于固有肌层以内、行根治性切除联合规范的淋巴结清扫[5,14]。单纯手术治疗通常难以改善远期生存,需采用多学科综合治疗策略:免疫治疗方面,程序性死亡受体 1/细胞毒性 T 淋巴细胞相关蛋白 4 抑制剂(纳武利尤单抗、帕博利珠单抗)已成为晚期/转移性 ARM 的一线治疗方案[15],可显著延长患者生存期;化学治疗方面,DAV 方案(达卡巴嗪+阿糖胞苷+长春新碱)或 CDV 方案(卡莫司汀+达卡巴嗪+长春新碱)适用于无法耐受免疫治疗或免疫治疗失败的患者;靶向治疗方面,*KIT* 突变患者可选用伊马替尼,*BRAF* 突变患者可选用相应分子靶向药物[5,16]。本例术后病理分期为 $T_{1b}N_0M_0$、Ⅰ期,切缘阴性,无脉管及神经侵犯,复发风险较低,故采取严密随访策略,暂未行辅助治疗。

本研究为个案报道,样本量有限,结论需多中心、大样本临床研究验证。临床实践中应重点关注以下方面:对出现便血、肛门肿物等症状的患者提高警惕,常规行肛门镜检查及病灶活检,降低误诊漏诊率;以根治为目标,根据肿瘤大小、浸润深度、分期等个体化因素选择手术方式;机器人辅助 APR 兼具根治性与微创优势,安全可行,可作为 ARM 的候选术式之一。

综上,ARM 恶性程度高、预后差,根治性手术切除仍是目前首选治疗方式。机器人辅助 APR 具有精准、微创、根治性等优势,可作为 ARM 的重要候选术式。

利益冲突　所有作者均声明不存在利益冲突

作者贡献声明　王利明,负责文章总体构思、框架设计及初稿撰写;王洋洋、任培德,负责临床资料收集、整理及图片处理;关剑,负责病理资料收集及病理解读;陈瑛罡,负责文章内容的最终审阅、修改及学术指导。所有作者均阅读并同意最终定稿

人工智能使用声明　本文未使用任何人工智能相关工具对文字、图片及数据进行处理,所有内容均由作者独立完成

参考文献

[1] Alvarez J, Smith J J. Anorectal mucosal melanoma[J]. Semin Colon Rectal Surg, 2023, 34(4): 100990.

[2] Malaguarnera G, Maddedu R, Catania V E, et al. Anorectal mucosal melanoma [J]. Oncotarget, 2018, 9(9): 8785-8800.

[3] Hafizoglu E, Bardakci M, Ergun Y, et al. Anorectal malignant melanoma: diagnostic pitfalls and prognostic insights from a single-center retrospective analysis[J]. Diagnostics (Basel), 2025, 15(16): 2086.

[4] Paolino G, Podo Brunetti A, De Rosa C, et al. Anorectal melanoma: systematic review of the current literature of an aggressive type of melanoma [J]. Melanoma Res, 2024, 34(6): 487-496.

[5] Hassan S Y, Flanagan T W, Hassan S L, et al. Mucosal melanoma: mechanisms of its etiology, progression, resistance and therapy[J]. Cells, 2025, 14(23): 1884.

[6] Xiong Zhang-e, Wei Xinxiang, Wang Li, et al. Endoscopic ultrasound features of rectal melanoma: a case report and review of literature [J]. World J Clin Cases, 2024, 12(16): 2862-2868.

[7] Adileh M, Yuval J B, Huang Shan, et al. Anorectal mucosal melanoma in the era of immune checkpoint inhibition: should we change our surgical management paradigm?[J]. Dis Colon Rectum, 2021, 64 (5): 555-562.

[8] Melcarne R, Eberspacher C, Mistrangel M, et al. Consider the unexpected! An overlooked, elusive, rare but dramatic diagnosis: anorectal melanoma[J]. Updates Surg, 2025, 77(8): 2375-2384.

[9] Bleicher J, Cohan J N, Huang L C, et al. Trends in the management of anorectal melanoma: a multi-institutional retrospective study and review of world literature[J]. World J Gastroenterol, 2021, 27(3): 267-280.

[10] Kim J C, Kim J, Jung J, et al. Implementation of robot-assisted curative resection for rare anorectal tumours on the basis of individualised treatment [J]. Int J Med Robot, 2022, 18(2): e2348.

[11] Brierley J D, Gospodarowicz M K, Wittekind C. TNM classification of malignant tumours [M]. 8th ed. New York: Wiley, 2017.

[12] Liu Chang, Tang Cuiping, Zhang Jianbo, et al. Extensive resection improves overall and disease-specific survival in localized anorectal melanoma: a SEER-based study [J]. Front Surg, 2022, 9: 997169.

[13] Park J H, Lee J R, Yoon H S, et al. Primary anorectal malignant melanoma treated with endoscopic mucosal resection[J]. Intest Res, 2015, 13(2): 170-174.

[14] Sassun R, Larson D W, Sileo A, et al. A 22-year experience of surgical management of anorectal melanoma: risk factors for recurrence and death[J]. Int J Colorectal Dis, 2025, 40(1): 99.

[15] Zhao Liang, Liu Zongjian, Pan Chunlai, et al. Successful multimodality treatment of anorectal melanoma after wide local excision: a case report [J]. Front Oncol, 2025, 15: 1535376.

[16] Krueger O, Eisenburger R, Tasdogan A, et al. Case report: durable complete response of a mucosal melanoma of the rectum after neoadjuvant immunotherapy with ipilimumab plus nivolumab [J]. Front Immunol, 2024, 15: 1369190.

收稿日期:2026-05-26