

Howel–Evans-Syndrom (Tylosis) als seltene Prädilektion fürs Ösophaguskarzinom

Nietsch H., Otto F., Höche F., Blöhbaum S., Böhme J.
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle/Saale

Hintergrund: Das erstmals 1958 von Howel–Evans beschriebene Syndrom (Tylosis) ist eine extrem seltene Erkrankung der Haut (palmo-plantare Hyperkeratose) vergesellschaftet mit einer sehr hohen Inzidenz von Plattenepithelkarzinomen des Ösophagus (40 bis 100% Penetranz)

Kasuistik: Wir berichten über einen 76-jährigen Patienten mit seit einigen Wochen progredienter Dysphagie und Gewichtsverlust. Bereits bei der Patientenbegrüßung in der Endoskopieabteilung fiel die ausgeprägte palmare Hyperkeratose auf, die beim Patienten bereits seit der Adoleszenz bestand. Ähnliche Veränderungen berichtet der Patient auch von seinem Vater der an „Krebs“ starb. Der Patient selbst ist kinderlos.



Abb. 1: Ausgeprägte beidseitige palmare Hyperkeratose. Ähnliche Befunde waren auch plantar zu sehen (nicht abgebildet)

ÖGD: Die Ösophagoskopie mit Biopsie bestätigte den Verdacht auf Vorliegen eines malignen Ösophagustumors (Plattenepithelkarzinom 34-42 cm ab Zahnreihe)

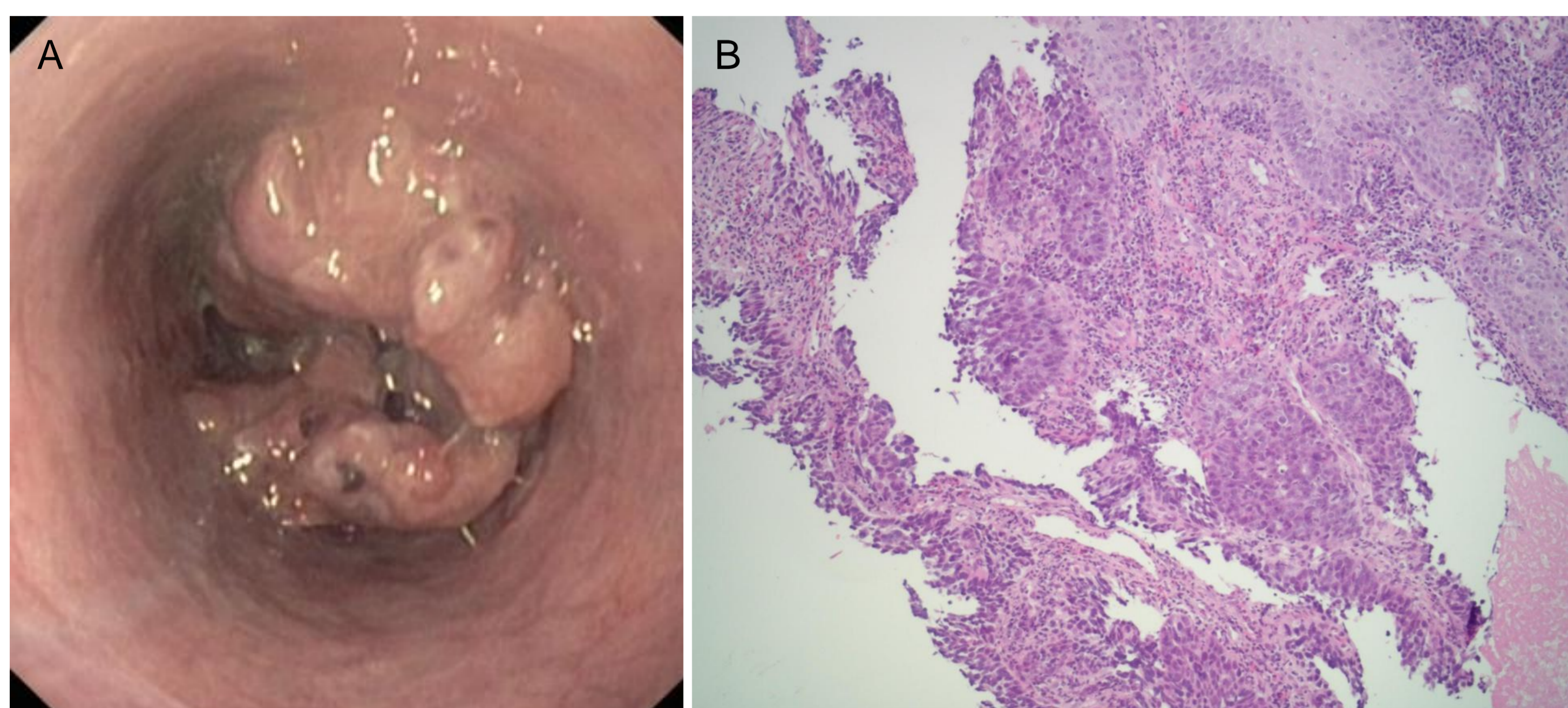


Abb. 2: A: Tumor im distalen Ösophagus; B: Histologische Sicherung eines ulzerierten gering differenzierten solid wachsenden Karzinoms

CT Staging: Im CT des Thorax und Abdomens zeigte sich ein ausgedehntes Karzinom des distalen Ösophagus mit mediastinaler Lymphadenopathie

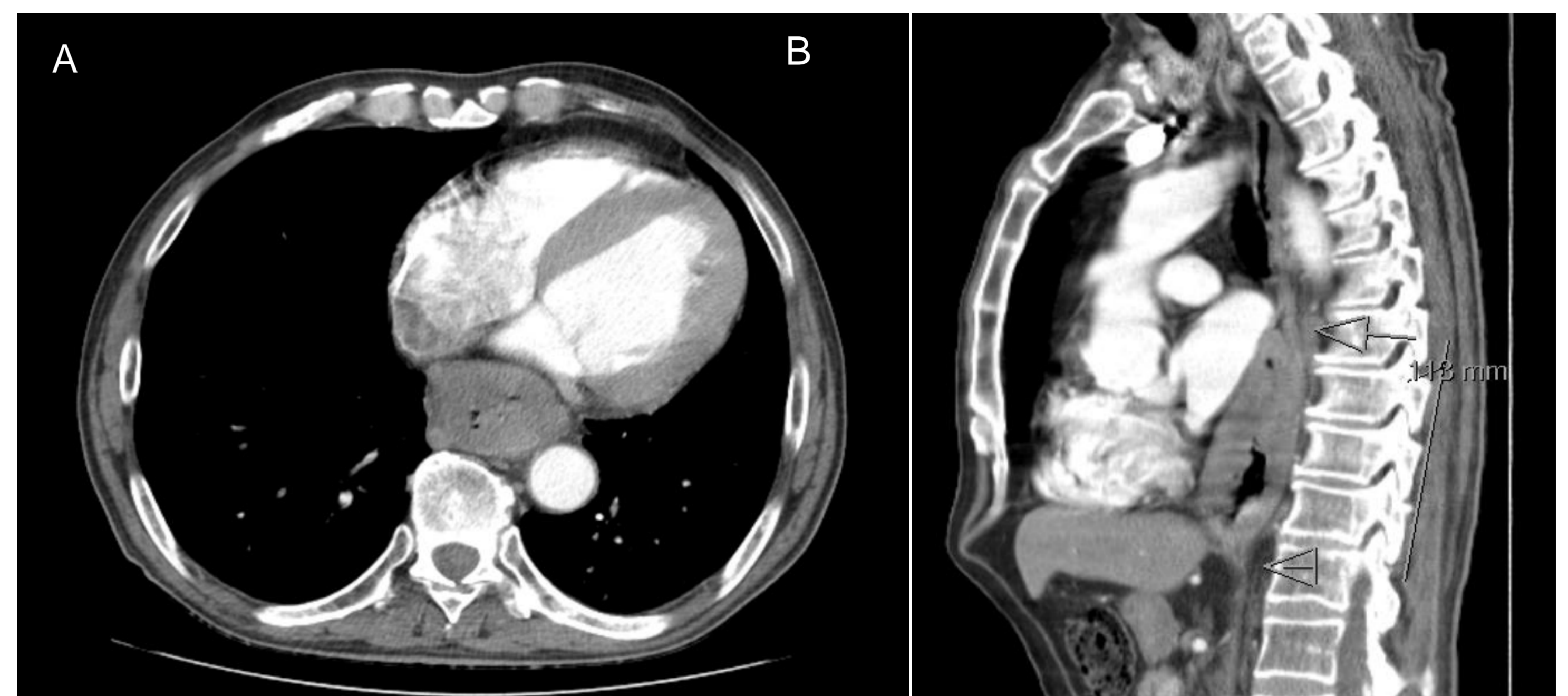


Abb. 3: A: Tumor im distalen Ösophagus axial; B: Longitudinale Tumorausbreitung (siehe Pfeilmarkierung)

Palliative Stentimplantation: Bei Inoperabilität erfolgte die palliative Metallstentimplantation (vollständig covered), die es dem Patienten wieder ermöglichte flüssige und passierte Kost zu sich zu nehmen.

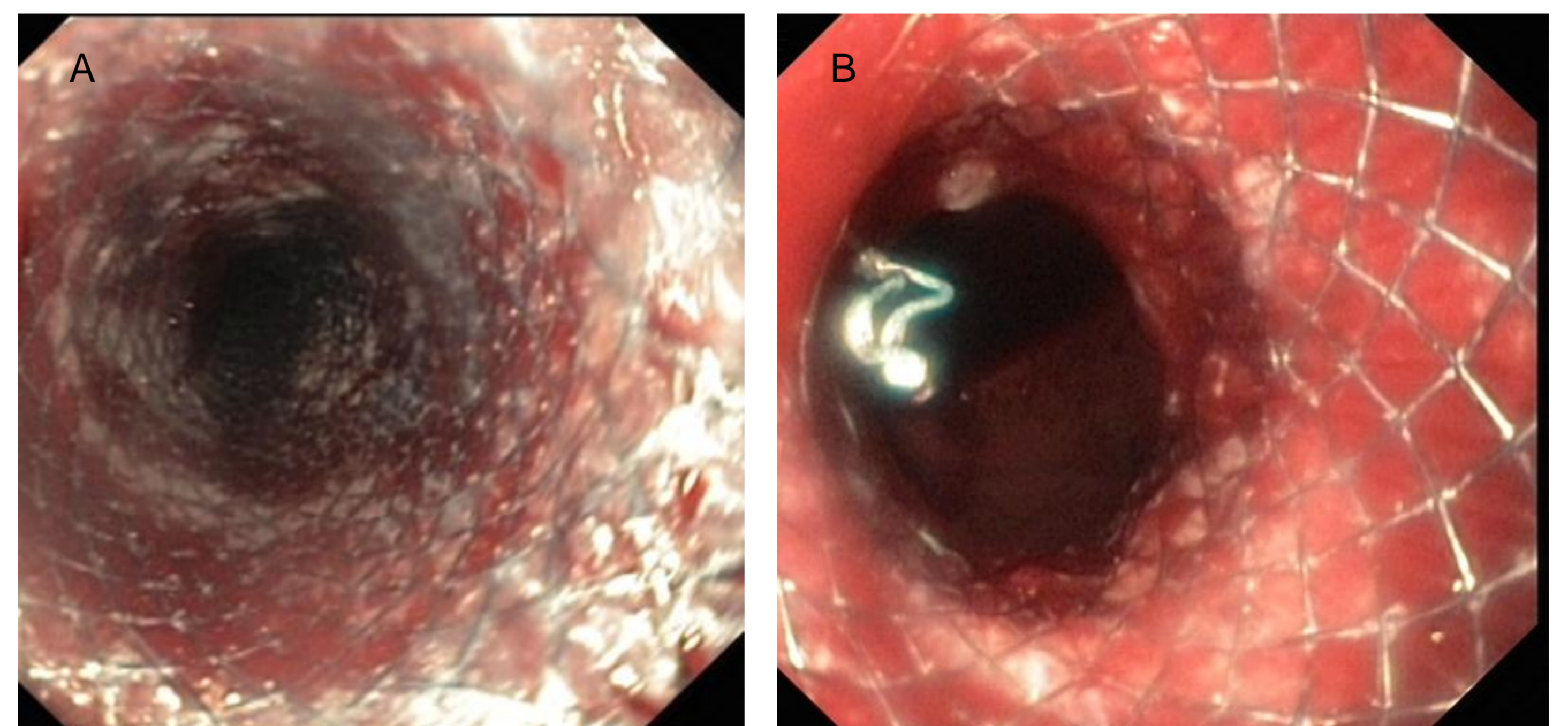


Abb. 4: A: mittlerer Stentabschnitt; B: distales Stentende

Verlauf: Nach erfolgter Stentimplantation wurde eine palliative Radiochemotherapie mit 5-FU und Cisplatin eingeleitet. Der Patient verstarb 2 Monate nach Erstdiagnose an seinem Grundleiden.

Syndrombeschreibung und Genetik: Bei der Tylosis handelt es sich um eine autosomal dominant vererbte Hautkrankheit, charakterisiert durch die ausgeprägte Hyperkeratose an Händen und Füßen. W. Howel-Evans beschrieb erstmals 1958 das dabei gehäufte Auftreten von ösophagealen Plattenepithelkarzinomen. Mittels Linkage-Analysen war es möglich den Genlokus auf Chromosom 17q25 zu bestimmen (TOC Gen). Dies scheint zu einer Downregulation des Cytoglobulines zu führen, als ein Risikofaktor für die Entwicklung des Ösophaguskarzinoms. Das assoziierte „lifetime risk“ beträgt 40-95%. **Bei bekannter Familienanamnese und entsprechenden planto-palmaren Hyperkeratosen ist daher eine jährliche Ösophagoskopie zu empfehlen.**

Literatur: Howel-Evans W et al. Carcinoma of the oesophagus with keratosis palmaris et plantaris (tylosis). A study of two families. Q J Med 1958;27:413-42