

·指南与共识·

色素痣诊疗专家共识(2025 版)

中国中西医结合学会皮肤性病专业委员会皮肤肿瘤学组 中国抗癌协会黑色素瘤

专业委员会 中国抗癌协会皮肤肿瘤整合康复专业委员会

通信作者:李春英,Email:lichying@fmmu.edu.cn;高天文,Email:gaotw75401@163.com

【摘要】 为规范和提高临床医师对色素痣的认识及诊治水平,中国中西医结合学会皮肤性病专业委员会皮肤肿瘤学组、中国抗癌协会黑色素瘤专业委员会及中国抗癌协会皮肤肿瘤整合康复专业委员会部分专家,遵循循证医学原则,整合国内外色素痣诊疗指南、共识和现有的研究结果,制订《色素痣诊疗专家共识(2025 版)》。本共识涵盖的色素痣包括普通后天性色素痣、先天性色素痣、复发性色素痣、特殊人群(儿童、妊娠期)色素痣,针对不同类型色素痣的诊疗要点给出详细建议,旨在为色素痣的规范诊疗和管理提供参考。

【关键词】 痣,色素;诊断;治疗;临床表现;组织病理;专家共识

基金项目:国家自然科学基金(82273716)

DOI:10.35541/cjd.20240631

Expert consensus on diagnosis and treatment of pigmented nevi (2025 edition)

Skin Cancer Research Group, Committee on Dermatology, Chinese Association of Integrative Medicine; Melanoma Society of China Anti-Cancer Association; Society of Integrated Rehabilitation of Skin Tumors, China Anti-Cancer Association

Corresponding authors: Li Chunying, Email: lichying@fmmu.edu.cn; Gao Tianwen, Email: gaotw75401@163.com

【Abstract】 To enhance clinicians' understanding of pigmented nevi and standardize their diagnosis and treatment, a group of experts from the Skin Cancer Research Group, Committee on Dermatology, Chinese Association of Integrative Medicine, the Melanoma Society of China Anti-Cancer Association and the Society of Integrated Rehabilitation of Skin Tumors, China Anti-Cancer Association, adhering to the principles of evidence-based medicine, integrated the latest Chinese and international guidelines, consensus, and existing research findings to formulate the expert consensus on diagnosis and treatment of pigmented nevi (2025 edition) through two rounds of intensive revisions and discussions. This consensus covers various types of pigmented nevi, including common acquired pigmented nevi, congenital pigmented nevi, recurrent pigmented nevi, and pigmented nevi in special populations (children, pregnant women), and offers detailed recommendations on the key points for the diagnosis and treatment of these types of pigmented nevi, aiming to provide a reference for the standardized diagnosis, treatment, and management of pigmented nevi.

【Key words】 Nevus, pigmented; Diagnosis; Therapy; Clinical manifestation; Histopathology; Expert consensus

Fund program: National Natural Science Foundation of China (82273716)

DOI: 10.35541/cjd.20240631

色素痣是起源于黑素细胞的良性肿瘤,主要位于皮肤,临床上十分常见。某些类型色素痣的临床和/或病理表现容易与黑色素瘤混淆。因此,临床医生面临着在色素痣患者中识别出黑色素瘤的挑战。色素痣可恶变为黑色素瘤,不恰当的治疗,如激光、电灼、微波、药物腐蚀等,也可能导致色素痣恶变。临床医生需掌握色素痣生物学行为及恶性变的临床表现,提高识别及恰当处置高危皮损的能力。目前尚缺乏色素痣诊疗的高

级别循证医学证据,同时国内未制订相关的诊治指南。本共识是在参考近来国内外研究现状的基础上,结合专家组丰富的临床经验,经过专家组多次深入讨论而制订。本共识未对色素痣的影像学表现进行描述,相关内容可参考《黑素细胞肿瘤皮肤镜特征及组织病理特征相关性专家共识(2020)》^[1]和《反射式共聚焦显微镜在常见黑素细胞性皮肤肿瘤中的应用专家共识(2024 版)》^[2]。

一、共识制订方法

(一)目标人群和使用人群

目标人群为色素痣、黑色素瘤患者。使用人群为皮肤科、病理科、整形外科、肿瘤科、烧伤外科、儿科、骨软组织外科等临床科室医师及其他色素痣和黑色素瘤诊疗相关的教学、科研工作人员。

(二)共识专家构成

由中国中西医结合学会皮肤性病专业委员会皮肤肿瘤学组、中国抗癌协会黑色素瘤专业委员会及中国抗癌协会皮肤肿瘤整合康复专业委员会中长期从事色素痣、黑色素瘤临床、预防和研究的皮肤科、整形外科、肿瘤科等学科专家及其团队组成。

(三)利益冲突管理与声明

本共识制订了相应的利益冲突管理办法,并要求所有制订成员进行利益冲突声明。经共识指导委员会评估和审核,所有成员均无相关的经济和非经济利益冲突。

(四)证据检索

借鉴《德国黑素细胞痣指南》^[3]以及国内外色素痣、黑色素瘤相关文献,本共识制订过程中针对色素痣的诊断、鉴别诊断、治疗等进行了文献检索,以色素痣(pigmented nevi)、黑素细胞痣(melanocytic nevi/nevus)、痣(nevi)等为检索关键词,检索 PubMed、Embase、Cochrane 系统评价数据库、中国知网、中华医学期刊全文数据库等,纳入文献类型包括系统评价/Meta 分析、系统综述、随机对照试验、队列研究、病例对照研究、病例系列以及横断面研究。

(五)推荐意见的形成

本共识经过多次工作会议讨论,确定共识的框架。针对色素痣的治疗,各位专家对相关循证医学证据进行了系统的检索、筛选、评价,经专家组成员反复讨论,形成统一意见。此后,组织开展了德尔非法调研,针对每条推荐意见进行投票并提出相应的修改意见。当共识度 $\geq 75\%$ 时,该条推荐意见达成共识。除此之外,对每条专家意见均进行回复并做相应修改,最终形成了 20 条推荐意见。

二、色素痣的定义、分类及分子特征

(一)定义:色素痣又称黑素细胞痣、痣细胞痣(naevocytic nevus),是由痣细胞局部聚集形成的良性肿瘤。

(二)分类:色素痣包括多种类型^[4]。根据皮损出现时间可分为普通后天性色素痣(common acquired pigmented nevus, CAPN)和先天性色素痣(congenital pigmented nevus, CPN)。根据组织病理上痣细胞在皮肤内的位置,可分为交界痣、复合痣、皮内痣。另外还存在其他类型的色素痣,如晕痣(Halo nevus,有色素减退性边缘)、Kopf 痣(Spitz 痣,有白晕现象)、Meyerson 痣(湿疹性色素痣)、发育不良痣(不典型痣, atypical nevus, 也称 Clark 痣)、Spark 痣(具有 Clark 痣和 Spitz 痣的特点)、深部穿通痣等。不同类型的色素痣常具有不同的形态及组织病理表现,在合并症和可能的恶性转化风险方面亦存在差异。

(三)分子特征:CAPN 通常含有鼠类肉瘤滤过性毒菌致癌同源体 B1 (BRAF) V600E 突变(约 85%),少数病例存在神经母细胞瘤 RAS 病毒癌基因同源物(NRAS)突变^[5]。NRAS 突变见于绝大多数先天性巨痣^[6]。v-Ha-ras Harvey 鼠肉瘤病毒癌基因同源物(HRAS)突变可见于 10% ~ 20% 的 Spitz 痣^[7],鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 Q 多肽(GNAQ)、鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 $\alpha 11$ (GNA11) 突变常见于蓝痣^[7-8]。

三、色素痣的诊断要点

(一)临床诊断要点

色素痣通常在儿童期出现,至青春期数量增多,从成年开始逐渐下降,一般在 30 岁以后新发色素痣逐渐减少^[9]。而黑色素瘤好发于成年人和老年人。有研究显示,在全身摄影中发现的新发色素痣或变化的色素痣皮损确诊为黑色素瘤的可能性与年龄有关, < 50 岁患者的新发病变中 0.4% 为黑色素瘤,而 > 50 岁患者的新发病变中 30% 为黑色素瘤^[10]。

问诊要点:皮损发生时的年龄、变化情况、是否有出血、疼痛或瘙痒及既往治疗情况。

全面体检:观察皮损对称性、边界、颜色、直径。还应仔细检查头皮、掌跖、指趾及会阴部。ABCDE 规则[不对称性(asymmetry)、边缘不规则(border irregularity)、颜色不均一(color variegation)、直径(diameter) > 6 mm、进展(evolution)]对色素痣与黑色素瘤的鉴别有一定意义。皮肤镜、反射式共聚焦显微镜(reflectance confocal microscopy, RCM)等影像学方法可作为无创性辅助诊断手段^[1-2]。

推荐意见 1:临床诊断色素痣时需注意皮损出现的年龄、病程、皮损特点、皮损变化情况及是否伴有瘙痒和/或疼痛。多数情况下通过病史和体检可明确诊断,可使用皮肤镜、RCM 等影像学方法辅助诊断,组织病理学检查不作为常规检查手段。(98.3% 的专家赞同)

推荐意见 2:色素痣好发于儿童,30 岁以后出现的色素痣应警惕黑色素瘤的可能,年龄越大,黑色素瘤的可能性越大,色素痣的可能性越小。(98.3% 的专家赞同)

推荐意见 3:ABCDE 规则对于鉴别色素痣与黑色素瘤有一定参考意义,但需注意部分色素痣有时可符合以上标准,而部分黑色素瘤反而不符合此规则。(100% 的专家赞同)

(二)病理诊断要点

色素痣通常可以通过肉眼观察初步诊断,最终确诊依赖组织病理学检查。必要时结合免疫组化、分子病理学特点。

1. 活检取材:尽可能手术切除皮损以全面检查和准确诊断。环钻活检因不完全切除率更高,故不推荐使用^[11-12]。

2. 组织病理学诊断要点:诊断黑素细胞病变的金标准是组织病理学检查。需注意黑素细胞对称性,边界,是否有成熟现象,黑素细胞在表皮内的位置、形态、是否成巢、异型性及核分裂象。

3. 免疫组化:常规病理不能明确诊断时,免疫组化对鉴别良恶性具有重要价值。黑素细胞表达多种免疫标志物,如 S100、SRY-box 转录因子 10 (SOX10)、黑色素 A (melan-A, 也称为 MART1)、人类黑色素瘤 Black-45 (HMB45)、小眼畸形相关转录因子 (MITF) 和酪氨酸酶 (tyrosinase)。除 HMB45 外,以上标记黑素细胞的抗体不能区分良恶性。常用于鉴别良恶性的抗体包括 HMB45、p16 蛋白 (P16)、黑色素瘤优先表达抗原 (PRAME)、5-羟甲基胞嘧啶 (5hmC)、磷酸化组蛋白 H3 (PHH3)、细胞周期蛋白 D1 (cyclin D1)、Ki67 等^[13-14]。可依据各实验室具体情况,选择不同免疫标记组合。色素痣常表达 P16、5hmC,不表达 PRAME,而黑色素瘤正好相反。据报道,PRAME 免疫组化标记对组织学无法明确的黑色素瘤诊断的敏感度和特异度分别为 75% 和 98.8%^[14],需注意黑色素瘤可为阴性。增殖标志物 Ki67 在色素痣中通常 < 5%,在黑色素瘤中染色的细胞核比例高于色素痣,但存在相当大的重叠^[15]。需注意不能根据某一种免疫组化结果判断

良恶性,需多种抗体结合病理形态学及病史综合判断。

4. 分子病理检测:不作为常规诊断方法。可在常规病理检查和免疫组化染色不能明确诊断的情况下使用。检测方法包括荧光原位杂交、比较基因组杂交、二代测序和微阵列技术如 23 基因表达谱。大多数黑色素瘤 (96.2%) 都有染色体拷贝数异常,但在良性痣中很罕见^[16]。二代测序不仅可以检测染色体拷贝数的改变,还可以检测点突变、插入、缺失和重排。需注意分子检测依然存在局限性(如费用高、假阴性等),应与组织学和临床表现结合分析。

推荐意见 4:组织病理检查是诊断色素痣的金标准。色素痣的组织病理可表现为交界痣、复合痣或皮内痣,具有成熟现象。黑素细胞通常会形成巢状,具有圆形或卵圆形的核和稀疏的细胞质。

推荐意见 5:区分色素痣与黑色素瘤的常规组织病理学标准包括对称性、边界、成熟现象、黑素细胞在表皮内的位置,细胞异型性及核分裂象。核染色质浓染、核异型、异常有丝分裂提示可能是黑色素瘤。(100% 的专家赞同)

推荐意见 6:常规病理切片下难以明确病变性质时,需要借助免疫组化染色进行诊断。常用的黑素细胞标记抗体包括 S100、MART1/melanA、SOX10、HMB45、MITF。常用于鉴别良恶性病变的抗体包括 HMB45、P16、PRAME、5hmC、PHH3、cyclin D1、Ki67。需注意不能依靠单一的免疫组化染色诊断,必须结合临床病史和组织形态学进行综合判断。(98.3% 的专家赞同)

推荐意见 7:分子病理检测主要用于辅助诊断组织学上不明确的黑素细胞肿瘤,不作为常规诊断方法。需注意分子病理检测结果应与组织学和临床特点综合分析。(98.3% 的专家赞同)

四、不同类型色素痣的诊疗要点

(一)CAPN

1. 定义:CAPN 为婴儿期及以后出现的普通色素痣。

2. 临床表现:色素痣经历不同的发展阶段,具有不同的临床和组织学特征,但并非每个色素痣都必须经过所有的发展阶段。交界痣表现为规则的圆形或椭圆形、中至深褐色或黑色的斑疹。复合痣表现为圆形至椭圆形、扁平状、由浅至深棕色或黑

色的丘疹。皮内痣通常表现为肤色、褐色或黑色的丘疹或结节,表面常光滑,皮损通常呈圆顶状,可为乳头状或息肉状。见图 1。

3. 组织病理:交界痣的黑素细胞巢主要分布在真表皮交界处,通常位于表皮突的顶端或两侧。复合痣除了交界痣的细胞巢外,巢状和条索状痣细胞也位于真皮层,真皮层黑素细胞通常具有较小的细胞核,具有成熟现象。皮内痣增生的黑素细胞仅位于真皮,在真皮上部痣细胞含色素多,深部痣细胞一般不含色素,具有成熟现象。

4. 鉴别诊断:需与黑色素瘤鉴别。皮肤镜或 RCM 检查有一定帮助,确诊需要组织病理检查。

5. 治疗原则:大部分 CAPN 不需要预防性切除,怀疑恶变时可手术切除行组织病理检查。完全出于美容需求者,可根据患者及患儿监护人意愿切除。原则上应采用传统的完整切除方法,不破坏或损伤组织,并可观察到完整的组织病理表现。对于传统的完整切除方法无法实施的较大 CAPN,可考虑分期切除。所有未经组织病理检查确诊的皮损,不推荐使用破坏性治疗方法,如激光剥脱、冷冻、药物腐蚀等。激光治疗需严格把握指征,且只用于明确的良性病变。对于黑子和 1~2 mm 的交界痣,可以考虑激光祛除。直径 > 2 mm 的交界痣、任何大小的复合痣及皮内痣均不推荐激光治疗。刮削活检往往观察不到完整的病变,有误诊风险,因此不能用于色素痣病理检查。切除可疑的色素痣时,应根据实际情况选择完整切除或扩大 0.5 cm 切除。

推荐意见 8:大部分 CAPN 不需要治疗,有恶变倾向的色素痣或不能排除黑色素瘤时应完整手术切除并行组织病理检查;无恶变倾向患者因美容需求,可选择手术切除。色素痣手术后标本应常规送组织病理检查。(100% 的专家赞同)

推荐意见 9:手术切除是治疗色素痣的主要方法,原则上应采用传统的完整切除,激光仅适用于明确为良性且为黑子和交界痣的病例。不推荐电

灼、微波、药物腐蚀等非手术治疗方法。(100% 的专家赞同)

(二)CPN

1. 定义:CPN 为出生时或新生儿期出现的良性色素痣。

2. 分类:CPN 通常随着年龄的增长而增大^[17],因此可以通过测量出生时头部、躯干和其他解剖部位 CPN 的最大长径来估算成人期 CPN 的大小,即头部增长 1.7 倍,颈、躯干、臀部和上肢增长 2.8 倍,下肢增长 3.3 倍^[18]。CPN 根据预测的最大长径(预测的成人期大小)进行分类:小型 CPN 最大长径 < 1.5 cm,中型 CPN 为 1.5 ~ 20 cm,大型 CPN 为 20 ~ 40 cm,先天性巨痣 > 40 cm^[18]。CPN 的分类在 2013 年进行了标准化和更新^[18]。国内高天文等^[19]建议以体表面积 1% (即患者 1 手掌大小)重新定义 CPN 的大小,先天性小痣:小于患者 1 个拇指指甲;M1 型中型痣:介于 1 个拇指指甲与 0.5% 体表面积(半手掌)间;M2 型中型痣:介于半手掌至 1 手掌间;先天性巨痣:大于患者 1 手掌。此定义适用于新生儿至成人的任何成长阶段。

推荐意见 10:推荐以体表面积 1% (即患者 1 手掌大小)进行 CPN 临床分类。先天性小痣:小于患者 1 个拇指指甲;中型痣:介于 1 个拇指指甲与 1 手掌间;先天性巨痣:大于患者 1 手掌。(100% 的专家赞同)

3. 临床表现:CPN 外观随年龄变化。出生时,皮损通常为棕褐色斑疹或斑片,之后皮损往往隆起形成斑块,颜色可变淡或加深,可出现增生性结节、卫星痣或表面多毛。增生性结节主要见于先天性巨痣,偶见于中型痣。临床表现为黑斑或斑块上出现 1 个或多个结节,多发生于婴儿或儿童时期,成年人少见,偶可自行消退。结节颜色各异,可以是粉色、棕色或黑色。增生性结节发生于婴幼儿者初期生长较快,经过一段快速生长期后,皮损趋于稳定,很少发生破溃、出血,发生于成年人时生长较缓



图 1 普通后天性色素痣临床表现 1A:黑色斑疹(交界痣);1B:黑色丘疹(复合痣);1C:圆顶状褐色丘疹(皮内痣)

慢^[20]。分裂痣或对吻痣为 CPN 的特殊亚型,多位于身体的邻近部位,即胚胎发育过程中分离的相邻部位^[21]。眼睑分裂痣最常见。龟头及包皮内板 CPN 通常在青少年发育后被发现^[22]。

4. 组织病理:小的 CPN 与 CAPN 类似。较大的 CPN 表现出独特的组织学特征:婴幼儿期表皮内痣细胞可散在分布,部分单个痣细胞或痣细胞巢位置较浅,甚至达颗粒层,表皮内可呈现与黑色素瘤相似的 Paget 样黑素细胞,痣细胞可分布紊乱、不对称。真皮内痣细胞巢常侵及皮肤附属器、立毛肌、神经等,黑素细胞可出现异型性。如果缺乏病史,部分病例极易误诊为恶性黑色素瘤^[19]。CPN 结节出现于部分皮内痣及复合痣中,呈外生性结节,结节边缘痣细胞与邻近 CPN 的痣细胞常混杂且境界不清,可见痣的成熟现象。痣细胞体积大,胞质丰富,可见个别核分裂象,但无异型性。

5. 鉴别诊断:大部分 CPN 通过肉眼即可诊断。CPN 临床上需要与咖啡斑、色素性毛表皮痣、丛状神经纤维瘤、黑色素瘤鉴别。部分 CPN 可与黑色素瘤诊断中使用的 ABCDE 规则完全吻合,需特别注意。CPN 结节与 CPN 恶变的鉴别较困难。

6. 合并症:神经-皮肤黑变病(neurocutaneous melanosis, NCM)是一种罕见的神经皮肤综合征,是由来自外胚层神经嵴的黑素细胞或胚胎层发育异常所致,其临床特征为皮肤大面积或多发 CPN 伴有中枢神经系统黑素细胞增生。据估计,先天性巨痣患者 NCM 的发生率为 2.5%~45%^[23-25]。NCM 的危险因素包括多发 CPN、先天性巨痣、卫星痣(在原有的色素痣周围出现一些零星分布的体积相对较小的色素痣)、男性、头部、颈部或后中线位置的色素痣^[26]。大量 CPN 的存在,无论是否存在 1 个大或巨大的 CPN,都是 NCM 的最高风险因素^[27]。NCM 可影响杏仁核、大脑、小脑和脊髓等部位。通常采用磁共振成像筛查 NCM。

推荐意见 11:多发 CPN、先天性巨痣、存在卫星痣及头颈部、后中线部位的 CPN 需积极排查 NCM。(100% 的专家赞同)

7. 治疗:CPN 的治疗需个体化^[28-29]。考虑因素包括:可能为黑色素瘤的风险、患者的年龄、皮损部位、大小、外观、家长/患者的焦虑、美容需求、手术复杂性及麻醉风险。

小型及中型 CPN 的治疗目前尚存在争议。如果痣小且规则,可由患者和家属进行终身观察和医学随访,也可手术切除,不推荐皮肤磨削术、刮除术

及激光治疗。中型 CPN 建议在婴儿期或儿童早期切除,因为痣较小且皮肤更有弹性和可拉伸性,也可密切随访。如果痣不规则、难以随访或在摩擦部位,可以建议切除。考虑到美容,对于较大的病变,可能需要分期切除。

先天性巨痣的治疗仍然面临挑战,是否预防性切除尚存争议。由于先天性巨痣恶变度高,且恶变发生时间早^[30],在条件允许的情况下建议手术完整切除,但对不能以扩张器技术实施皮瓣转移及分次切除(包括头部供皮的反复皮片移植)的先天性巨痣可只做密切随访。先天性巨痣需要持续关注其变化。

推荐意见 12:CPN 治疗需根据可能为黑色素瘤的风险、患者的年龄、部位、大小、外观、患者及家属的心理因素(如对病变的担忧)、美容需求、手术复杂性及麻醉风险进行个体化评估。如果痣小且规则,可由患者和家属进行终身观察和医学随访,也可积极手术切除。中型 CPN 建议在婴儿期或儿童早期切除,也可密切随访。先天性巨痣在条件允许的情况下建议手术完整切除,但对不能以扩张器技术实施皮瓣转移及分次切除的先天性巨痣可只做密切随访。(100% 的专家赞同)

推荐意见 13:不推荐皮肤磨削术、刮除术及激光治疗 CPN。(98.3% 的专家赞同)

推荐意见 14:不能手术切除的 CPN 应定期随访。如随访期间出现不能排除恶变的情况,应积极行组织病理检查明确诊断。(100% 的专家赞同)

(三)复发性色素痣(recurrent pigmented nevus)

1. 定义:在不完全祛除色素痣后出现,如刮削活检、电凝或激光治疗、外科切除不彻底等。

2. 临床表现:通常在治疗后 6 个月内复发。临床特征包括扁平、细长、不对称、不规则的病变,颜色深浅不一,从棕色到黑色。常可见既往手术留下的瘢痕。

3. 组织病理:可以看到 3 个区,①表皮内黑素细胞形态及分布可被误认为黑色素瘤;②瘢痕组织,通常位于真皮浅层;③瘢痕下方可见原始色素痣的皮内残留成分。通常表皮内黑素细胞增生不会扩散到瘢痕以外。对于复发性色素痣的准确诊断应尽可能参照第 1 次治疗前的原始临床照片。

4. 鉴别诊断:复发性色素痣偶尔在临床上和/或组织学上可能会与黑色素瘤混淆。一项回顾性研究分析了 98 例复发性色素痣和 62 例复发性黑色素瘤的皮肤镜特征,发现皮肤镜下色素超出瘢痕边

缘是黑色素瘤的最强线索。最终的诊断需要考虑患者年龄、解剖部位、复发时间、生长模式以及(如有)首次切除的组织病理结果^[31]。

5. 治疗:密切观察或手术完整切除后送组织病理检查。

推荐意见 15:复发性色素痣可选择手术切除,未切除的病例需密切随访。病理应避免误诊为黑色素瘤。不能排除恶性或恶性变时需手术切除并行病理检查。(100%的专家赞同)

(四)特殊人群的色素痣

1. 儿童色素痣

(1)临床表现:儿童色素痣具有不同于成人色素痣的形态特征和生物学行为^[32],生长(特别是皮损的扩大和隆起)是儿童和青少年时期色素痣的常见表现。

(2)组织病理:偶可误诊为黑色素瘤。准确的诊断需结合临床。

(3)鉴别诊断:需与儿童黑色素瘤鉴别。极少数儿童色素痣可表现为不对称性、边缘不规则等类似于黑色素瘤的ABCDE规则特点。儿童黑色素瘤罕见,可能表现为无色素或颜色均匀一致的丘疹、结节^[33]。

(4)治疗:痣的变化不应作为切除儿童色素痣的标准。因考虑麻醉的安全性,儿童色素痣的切除建议1岁以后进行。对于1岁以内的患儿可采用水合氯醛灌肠下的局麻手术。

推荐意见 16:极少数儿童色素痣可符合ABCDE规则特点,不能排除恶性时需行病理检查明确诊断,儿童黑色素瘤罕见。(100%的专家赞同)

2. 妊娠期色素痣

(1)临床表现:既往文献报道,在妊娠期色素痣可能会变得更黑、更大^[34]。近年来多篇研究表明,痣的变化大多来自患者的口述,缺乏客观依据^[35]。文献报道有变化的痣大多位于胸腹部,考虑可能为正常皮肤的拉伸和扩张所致^[36-37]。

(2)组织病理:在组织病理上往往显示更多的核分裂象,Ki67增殖指数可增加,不应误诊为恶性^[38]。

(3)鉴别诊断:需与妊娠期黑色素瘤鉴别。

(4)治疗:妊娠期不能排除黑色素瘤时应及时切除行组织病理检查,以免延误诊断。

推荐意见 17:妊娠期色素痣可增大,不能排除黑色素瘤时可在孕期行切除活检明确诊断。(100%的专家赞同)

五、色素痣恶变

(一)流行病学

研究表明,约30%的黑色素瘤来源于色素痣恶变^[39-41]。不同类型色素痣恶性转化的风险不同。CAPN恶变概率尚无相关报道。研究表明,所有类型的CPN恶变率为0.7%~2.2%,其中先天性巨痣恶变率更高,预计为3%~8%^[42-44]。国外报道先天性小痣和中型痣的恶变率小于1%^[45-46]。在中国,皮肤黑色素瘤中源自先天性小痣恶变的比例约15.8%^[47]。

(二)危险因素

色素痣患者发生黑色素瘤的危险因素包括色素痣≥50个、临床非典型色素痣、黑色素瘤家族史、过度紫外线照射、皮肤色素沉着和免疫抑制等^[32]。色素痣的数量是发生黑色素瘤的独立危险因素^[48]。

(三)色素痣恶变临床特征

长期保持稳定的色素痣在短时间内突然出现变化,如明显增大,原皮疹表面或周边出现丘疹或斑疹或皮下包块,色素明显加深或减退,颜色变为不均匀,皮损破溃、出血,出现疼痛、瘙痒等^[39]。

推荐意见 18:色素痣突然发生变化、持续增大或伴有疼痛、瘙痒时需警惕恶变可能。(100%的专家赞同)

推荐意见 19:恶性黑色素瘤中约30%来源于色素痣恶变。不同的色素痣在恶性转化风险方面存在差异。先天性巨痣恶变风险最高。(100%的专家赞同)

六、患者教育及筛查

(一)患者教育

应告知患者及家属不要乱点痣,包括激光、电灼、微波、药物腐蚀等。应由皮肤科医生决定是否可激光治疗并严格把握指征。嘱患者避免反复摩擦、搔抓皮损,观察皮损变化。告知患者可能发生恶变的特征以及及时就医。

(二)筛查

建议积极开展人群色素痣筛查,尤其是年龄>30岁的患者。发生黑色素瘤的高危人群包括:多发的普通色素痣(≥50个)、非典型色素痣(>5个)、较大CPN患者、有(家族性)黑色素瘤史患者。对于以上高危人群,应定期进行色素痣检查,对可疑皮

损行皮肤镜或 RCM 检查,必要时行组织病理检查。对高风险人群需要密切监测,建议每年或每半年检查 1 次。

推荐意见 20:告知患者可能为色素痣恶变的临床表现,指导患者自查并及时就医,加强对高危人群的筛查。(100% 的专家赞同)

七、小结

色素痣临床常见,很多通过肉眼容易诊断。但某些色素痣可能具有 ABCDE 规则特点,多见于 CPN、儿童色素痣。组织病理表现方面,CPN、复发性色素痣、儿童色素痣等都可出现黑色素瘤的某些特点,因此需警惕过度诊断黑色素瘤或诊断不足。色素痣的诊疗过程中,早期发现黑色素瘤并采取正确的治疗手段对于提高患者的生存率有重大意义。色素痣手术切除后必须行组织病理检查。对于良性 CAPN,通常无须特殊治疗。激光治疗需严格掌握适应证。临床医生需认识到不同类型的色素痣具有不同的恶变风险,熟悉可能恶变的临床特点以早期发现黑色素瘤。

八、本共识的局限性、尚待研究和解决的问题及展望

在本共识编写过程中进行了广泛的意见征询和讨论,最大程度参考了相关领域的最新进展,但受限于目前色素痣治疗的高级别临床证据数量有限,因此本共识中的部分推荐意见基于专家的共识。未来需要高质量、大样本前瞻性临床试验进一步为色素痣治疗的有效性和安全性提供高级别证据,本共识也将根据新的证据定期更新。

先天性巨痣的手术效果常不佳,靶向治疗、免疫治疗正成为治疗先天性巨痣的新方向。随着医学、技术及临床实践的不断发展,未来还将出现更多有关色素痣诊治的证据,本共识也将与时俱进,做出相应的更新。

人工智能辅助诊断色素痣及黑色素瘤尚在开发中。

参与共识讨论及编写的专家(按姓氏拼音排序):包俊杰(哈尔滨医科大学附属肿瘤医院)、蔡涛(重庆医科大学附属第一医院)、陈丽红(福建医科大学附属第一医院)、陈煜(海南省肿瘤医院)、冯立(北京大学肿瘤医院内蒙古医院/内蒙古医科大学附属肿瘤医院)、付来华(中国医学科学院

肿瘤医院深圳医院)、付思祺(中南大学湘雅二医院)、高天文(空军军医大学第一附属医院)、高小平(宁夏医科大学总医院)、葛新红(宁夏医科大学总医院)、郭伟(上海交通大学医学院附属第九人民医院)、郭伟楠(空军军医大学第一附属医院)、黄慧(陆军军医大学第一附属医院)、冀保妍(青海红十字医院)、江仁兵(新疆肿瘤医院)、李军(武汉市中心医院)、李扬(广州泰和肿瘤医院)、刘彤云(昆明医科大学第一附属医院)、刘新兰(宁夏回族自治区人民医院)、刘业强(上海市皮肤病医院)、刘宇(空军军医大学第一附属医院)、刘哲(江西省肿瘤医院)、刘仲荣(广州医科大学附属第一医院)、柳剑英(北京大学第三医院)、李春英(空军军医大学第一附属医院)、李涛(浙江省肿瘤医院)、马金华(青海大学附属医院)、马志红(苏州大学苏州明基医院)、起珏(昆明医科大学第一附属医院)、邵依(河南省人民医院)、石琼(空军军医大学第一附属医院)、宋建民(甘肃省中心医院)、谭佳(中南大学湘雅医院)、陶娟(华中科技大学同济医学院附属协和医院)、万苗坚(中山大学附属第三医院)、万学峰(新疆医科大学第一附属医院)、王恩文(重庆大学附属肿瘤医院)、王海龙(天津市中医药研究院附属医院)、王建功(唐山市人民医院)、王婷婷(四川大学华西医院)、王玉栋(河北医科大学第四医院)、吴荻(吉林大学第一医院)、吴剑秋(江苏省肿瘤医院)、吴然(贵州中医药大学第一附属医院)、吴志强(复旦大学附属肿瘤医院)、项晓军(南昌大学第一附属医院)、肖砚斌(云南省肿瘤医院)、徐丹(昆明医科大学第一附属医院)、徐立斌(中国医学科学院肿瘤医院)、徐秀莲(中国医学科学院皮肤病医院)、许雪珠(大连医科大学附属第二医院)、薛金旭(甘肃省肿瘤医院)、杨吉龙(天津市肿瘤医院)、姚春丽(吉林大学第二医院)、姚伟涛(河南省肿瘤医院)、袁振超(广西医科大学附属肿瘤医院)、张国龙(上海市皮肤病医院)、张江林(深圳市人民医院)、张宇(青海红十字医院)、赵玲娣(河南省肿瘤医院)、朱冠男(南方医科大学皮肤病医院)、邹征云(南京大学医学院附属鼓楼医院)、朱惠军(杭州市第三人民医院)

执笔者:刘宇、石琼

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参 考 文 献

- [1] 中国医疗保健国际交流促进会皮肤科分会,中国医疗保健国际交流促进会华夏皮肤影像人工智能协作组. 黑素细胞肿瘤皮肤镜特征及组织病理特征相关性专家共识(2020)[J]. 中华皮肤科杂志, 2020, 53(11): 859-868. doi: 10.35541/cjd.20200430.
- [2] 中国中西医结合学会皮肤性病专业委员会,中华医学会皮肤性病学分会,中国医师协会皮肤科医师分会. 反射式共聚焦显微镜在常见黑素细胞性皮肤肿瘤中的应用专家共识(2024版)[J]. 中华皮肤科杂志, 2024, 57(9): 775-784. doi: 10.35541/cjd.20240237.
- [3] Hauschild A, Egberts F, Garbe C, et al. Melanocytic nevi[J]. J Dtsch Dermatol Ges, 2011, 9(9): 723-734. doi: 10.1111/j.1610-0387.2011.07741.x.
- [4] Frischhut N, Zelger B, Andre F, et al. The spectrum of

- melanocytic nevi and their clinical implications [J]. *J Dtsch Dermatol Ges*, 2022,20(4):483-504. doi: 10.1111/ddg.14776.
- [5] Ichii-Nakato N, Takata M, Takayanagi S, et al. High frequency of BRAFV600E mutation in acquired nevi and small congenital nevi, but low frequency of mutation in medium-sized congenital nevi [J]. *J Invest Dermatol*, 2006,126(9):2111-2118. doi: 10.1038/sj.jid.5700366.
- [6] Bauer J, Curtin JA, Pinkel D, et al. Congenital melanocytic nevi frequently harbor NRAS mutations but no BRAF mutations [J]. *J Invest Dermatol*, 2007,127(1):179-182. doi: 10.1038/sj.jid.5700490.
- [7] Roh MR, Eliades P, Gupta S, et al. Genetics of melanocytic nevi [J]. *Pigment Cell Melanoma Res*, 2015,28(6):661-672. doi: 10.1111/pcmr.12412.
- [8] Van Raamsdonk CD, Bezrookove V, Green G, et al. Frequent somatic mutations of GNAQ in uveal melanoma and blue naevi [J]. *Nature*, 2009,457(7229):599-602. doi: 10.1038/nature07586.
- [9] Schaffer JV. Update on melanocytic nevi in children [J]. *Clin Dermatol*, 2015,33(3):368-386. doi: 10.1016/j.clindermatol.2014.12.015.
- [10] Banky JP, Kelly JW, English DR, et al. Incidence of new and changed nevi and melanomas detected using baseline images and dermoscopy in patients at high risk for melanoma [J]. *Arch Dermatol*, 2005,141(8):998-1006. doi: 10.1001/archderm.141.8.998.
- [11] Berglund S, Johansson Backman E, Baldawi Z, et al. Incomplete excisions of melanocytic lesions: rates and risk factors [J]. *Acta Derm Venereol*, 2021,101(3):adv00421. doi: 10.2340/00015555-3784.
- [12] Chang TT, Somach SC, Wagamon K, et al. The inadequacy of punch-excised melanocytic lesions: sampling through the block for the determination of "margins" [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2009,60(6):990-993. doi: 10.1016/j.jaad.2008.09.037.
- [13] Uguen A, Talagas M, Costa S, et al. A p16 - Ki - 67 - HMB45 immunohistochemistry scoring system as an ancillary diagnostic tool in the diagnosis of melanoma [J]. *Diagn Pathol*, 2015,10:195. doi: 10.1186/s13000-015-0431-9.
- [14] Lezcano C, Jungbluth AA, Busam KJ. Comparison of immunohistochemistry for PRAME with cytogenetic test results in the evaluation of challenging melanocytic tumors [J]. *Am J Surg Pathol*, 2020,44(7):893-900. doi: 10.1097/PAS.0000000000001492.
- [15] Ohsie SJ, Sarantopoulos GP, Cochran AJ, et al. Immunohistochemical characteristics of melanoma [J]. *J Cutan Pathol*, 2008,35(5):433-444. doi: 10.1111/j.1600-0560.2007.00891.x.
- [16] Bastian BC, Olshen AB, LeBoit PE, et al. Classifying melanocytic tumors based on DNA copy number changes [J]. *Am J Pathol*, 2003,163(5):1765-1770. doi: 10.1016/S0002-9440(10)63536-5.
- [17] Rhodes AR, Albert LS, Weinstock MA. Congenital nevocytic nevi: proportionate area expansion during infancy and early childhood [J]. *J Am Acad Dermatol*, 1996,34(1):51-62. doi: 10.1016/s0190-9622(96)90834-8.
- [18] Krengel S, Scope A, Dusza SW, et al. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2013,68(3):441-451. doi: 10.1016/j.jaad.2012.05.043.
- [19] 刘芳, 李臻宇, 方卉, 等. 婴幼儿先天性色素痣 126 例临床及病理特征分析 [J]. *中华皮肤科杂志*, 2021,54(1):42-49. doi: 10.35541/cjd.20200754.
- [20] 陈凤鸣, 亢寒梅, 高天文, 等. 先天性色素痣伴增生性结节 10 例临床病理分析 [J]. *中华皮肤科杂志*, 2021,54(9):785-789. doi: 10.35541/cjd.20200945.
- [21] Hamming N. Anatomy and embryology of the eyelids: a review with special reference to the development of divided nevi [J]. *Pediatr Dermatol*, 1983,1(1):51-58. doi: 10.1111/j.1525-1470.1983.tb01092.x.
- [22] 陈见友, 苏伟, 邓维, 等. 儿童阴茎分裂痣 8 例临床病理特征分析 [J]. *中国皮肤性病学杂志*, 2023,37(10):1151-1155. doi: 10.13735/j.cjdv.1001-7089.202303063.
- [23] Bittencourt FV, Marghoob AA, Kopf AW, et al. Large congenital melanocytic nevi and the risk for development of malignant melanoma and neurocutaneous melanocytosis [J]. *Pediatrics*, 2000,106(4):736-741. doi: 10.1542/peds.106.4.736.
- [24] Hale EK, Stein J, Ben-Porat L, et al. Association of melanoma and neurocutaneous melanocytosis with large congenital melanocytic naevi--results from the NYU-LCMN registry [J]. *Br J Dermatol*, 2005,152(3):512-517. doi: 10.1111/j.1365-2133.2005.06316.x.
- [25] Alikhan A, Ibrahimi OA, Eisen DB. Congenital melanocytic nevi: where are we now? Part I. Clinical presentation, epidemiology, pathogenesis, histology, malignant transformation, and neurocutaneous melanosis [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2012,67(4):495. doi: 10.1016/j.jaad.2012.06.023.
- [26] Lovett A, Maari C, Decarie JC, et al. Large congenital melanocytic nevi and neurocutaneous melanocytosis: one pediatric center's experience [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2009,61(5):766-774. doi: 10.1016/j.jaad.2008.11.022.
- [27] Neale H, Plumtpe I, Belazarian L, et al. Central nervous system magnetic resonance imaging abnormalities and neurologic outcomes in pediatric patients with congenital nevi: a 10-year multi-institutional retrospective study [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2022,87(5):1060-1068. doi: 10.1016/j.jaad.2022.05.062.
- [28] Gout HA, Fledderus AC, Lokhorst MM, et al. Safety and effectiveness of surgical excision of medium, large, and giant congenital melanocytic nevi: a systematic review and meta-analysis [J]. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*, 2023,77:430-455. doi: 10.1016/j.bjps.2022.10.048.
- [29] Krengel S, Marghoob AA. Current management approaches for congenital melanocytic nevi [J]. *Dermatol Clin*, 2012,30(3):377-387. doi: 10.1016/j.det.2012.04.003.
- [30] Scard C, Aubert H, Wargny M, et al. Risk of melanoma in congenital melanocytic nevi of all sizes: a systematic review [J]. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2023,37(1):32-39. doi: 10.1111/jdv.18581.
- [31] Blum A, Hofmann-Wellenhof R, Marghoob AA, et al. Recurrent melanocytic nevi and melanomas in dermoscopy: results of a multicenter study of the International Dermoscopy Society [J]. *JAMA Dermatol*, 2014,150(2):138-145. doi: 10.1001/jamadermatol.2013.6908.
- [32] Levy R, Lara-Corrales I. Melanocytic nevi in children: a review [J]. *Pediatr Ann*, 2016,45(8):e293-e298. doi: 10.3928/19382359-20160720-07.
- [33] Pampena R, Piccolo V, Muscianese M, et al. Melanoma in children: a systematic review and individual patient meta-analysis [J]. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2023,37(9):1758-1776. doi: 10.1111/jdv.19220.
- [34] Muzaffar F, Hussain I, Haroon TS. Physiologic skin changes during pregnancy: a study of 140 cases [J]. *Int J Dermatol*, 1998,37(6):429-431. doi: 10.1046/j.1365-4362.1998.00281.x.
- [35] Grin CM, Rojas AI, Grant - Kels JM. Does pregnancy alter melanocytic nevi? [J]. *J Cutan Pathol*, 2001,28(8):389-392. doi: 10.1034/j.1600-0560.2001.028008389.x.
- [36] Strumia R. Digital epiluminescence microscopy in nevi during pregnancy [J]. *Dermatology*, 2002,205(2):186-187. doi: 10.1159/000063901.
- [37] Bieber AK, Martires KJ, Driscoll MS, et al. Nevi and pregnancy [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2016,75(4):661-666. doi: 10.1016/j.jaad.2016.01.060.
- [38] Chan MP, Chan MM, Tahan SR. Melanocytic nevi in pregnancy:

- histologic features and Ki-67 proliferation index [J]. J Cutan Pathol, 2010, 37 (8): 843-851. doi: 10.1111/j.1600-0560.2009.01491.x.
- [39] 陈凤鸣, 王雷, 高天文, 等. 先天性色素痣恶变 98 例临床及病理分析 [J]. 中华皮肤科杂志, 2023, 56 (11): 1028-1034. doi: 10.35541/cjd.20210407.
- [40] Lin WM, Luo S, Muzikansky A, et al. Outcome of patients with de novo versus nevus-associated melanoma [J]. J Am Acad Dermatol, 2015, 72 (1): 54-58. doi: 10.1016/j.jaad.2014.09.028.
- [41] Pampena R, Kyrgidis A, Lallas A, et al. A meta-analysis of nevus-associated melanoma: prevalence and practical implications [J]. J Am Acad Dermatol, 2017, 77 (5): 938-945. doi: 10.1016/j.jaad.2017.06.149.
- [42] Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N, et al. Melanoma in congenital melanocytic naevi [J]. Br J Dermatol, 2017, 176 (5): 1131-1143. doi: 10.1111/bjd.15301.
- [43] Kinsler VA, Chong WK, Aylett SE, et al. Complications of congenital melanocytic naevi in children: analysis of 16 years' experience and clinical practice [J]. Br J Dermatol, 2008, 159 (4): 907-914. doi: 10.1111/j.1365-2133.2008.08775.x.
- [44] Krengel S, Hauschild A, Schäfer T. Melanoma risk in congenital melanocytic naevi: a systematic review [J]. Br J Dermatol, 2006, 155 (1): 1-8. doi: 10.1111/j.1365-2133.2006.07218.x.
- [45] Swerdlow AJ, English JS, Qiao Z. The risk of melanoma in patients with congenital nevi: a cohort study [J]. J Am Acad Dermatol, 1995, 32 (4): 595-599. doi: 10.1016/0190-9622 (95) 90343-7.
- [46] Sahin S, Levin L, Kopf AW, et al. Risk of melanoma in medium-sized congenital melanocytic nevi: a follow-up study [J]. J Am Acad Dermatol, 1998, 39 (3): 428-433. doi: 10.1016/s0190-9622 (98) 70319-6.
- [47] 孙东杰, 高天文, 李春英, 等. 西安、重庆两所医院 20 年皮肤恶性黑素瘤回顾 [J]. 中华皮肤科杂志, 2004, 37 (2): 97-99. doi: 10.3760/j.issn:0412-4030.2004.02.012.
- [48] Gandini S, Sera F, Cattaruzza MS, et al. Meta-analysis of risk factors for cutaneous melanoma: I. common and atypical naevi [J]. Eur J Cancer, 2005, 41 (1): 28-44. doi: 10.1016/j.ejca.2004.10.015.

(收稿日期: 2024-11-18)

(本文编辑: 颜艳)

· 广告目次 ·

璇美 富马酸依美斯汀缓释胶囊	四川德峰药业有限公司	封二
仙琚®丙酸氟替卡松乳膏	浙江仙琚制药股份有限公司	封三
薇姿 德科丝去屑清爽洗发水等	欧莱雅(中国)有限公司	封四
冰溪®系列护肤品	湖南冰溪生物科技有限公司	对封二
德菲林®重组胶原蛋白液体敷料	西安德诺海思医疗科技有限公司	对目次1
颜伊施®皮肤屏障修护系列	上海颜伊施生物科技有限公司	目次4a
喜美恩 水杨酸控油去屑洗发水/头皮保湿修护精华露	浙江喜美恩健康管理有限公司	目次4b
敏泊斯 皮肤屏障修护精华乳	珠海天浩医疗器械有限公司	404a
乾佰纳 疤痕平	哈尔滨乾佰纳生物药业有限公司	404b
中国研究型医院学会皮肤科学专委会达尔肤痤疮研究基金招募通知	上海达尔肤化妆品有限公司	424a
敏筛®过敏原定量检测系统、抗交叉反应性糖类决定簇(CCD)抗体吸附剂	上海领检科技有限公司	424b
推进国家安全体系和能力现代化		472a
诚信为人之根本		472b