

D-25) 胞巣型横紋筋肉腫, solid variant の 1 例

箱崎 道之 北條 洋 阿部 正文

Solid variant は、胞巣型横紋筋肉腫 (alveolar rhabdomyosarcoma; ARMS) の一亜型であるが、その組織学的構築から他の小円形細胞腫瘍との鑑別が困難なことが少なくない。今回我々は、免疫組織染色と RT-PCR 法による PAX3/FKHR のキメラ遺伝子の検出が、診断に有用であった 1 例を経験し、治療前後での細胞分化と融合遺伝子発現の関係について考察したので報告する。

臨床所見

症例は 10 歳、男児。左殿部痛を主訴に当院整形外科を受診し、左殿部の軟部腫瘍を指摘された。さらに腹痛と嘔吐も出現し、左季肋部の腫瘍を指摘され、消化管の圧迫による腹部症状と診断された。画像から左腎門部～後腹膜腔～左殿部に連続する巨大な腫瘍と、リンパ節転移、多発骨転移が認められた。左殿部の腫瘍に対する切開生検を施行後、化学療法と放射線照射を施行された。その後、左殿部腫瘍切除術を施行され、現在まで化学療法と放射線照射を継続している。

病理所見

切開生検組織像では、線維性の間質に囲まれた間隙を埋めるように小円形腫瘍細胞がびまん性に増殖しているのが認められた (図 1)。免疫染色では vimentin, Myf4, myogenin, MyoD1, desmin, MSA, Bcl-2 が陽性であり、myoglobin, α -SMA, S-100p, CD45, CD99, keratin, EMA, synaptophysin が陰性であった。

摘出手術検体の組織像では、小円形細胞が消失し、分化した横紋筋芽細胞が多数出現していた (図 2)。免疫染色では myoglobin が強陽性を示した反面、Myf4, myogenin が弱陽性となり、MyoD1 は陰性だった。

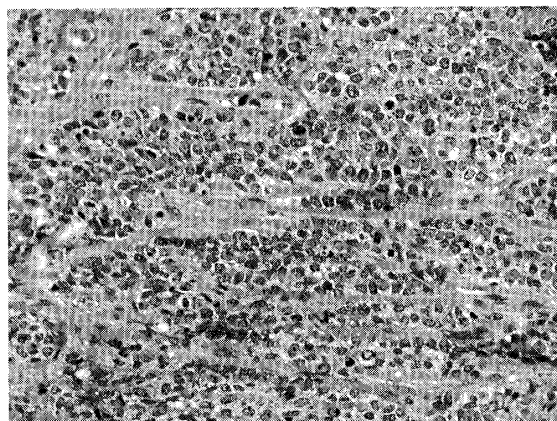


図 1

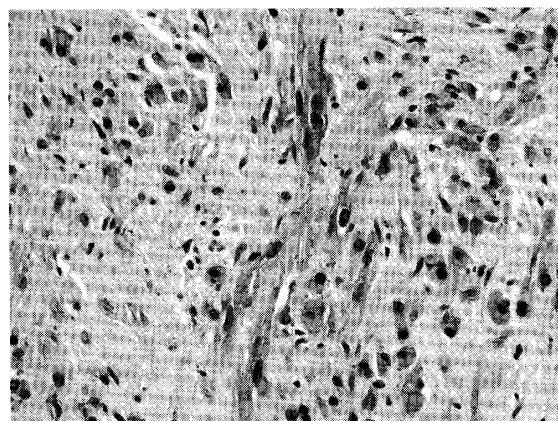


図 2

凍結組織を用いた RT-PCR 検索と direct sequence 検索では、生検検体と手術検体の両方で PAX3/FKHR 融合遺伝子が検出された。以上の結果から、ARMS, solid variant と診断され、手術検体は cytodifferentiation を示すと判断された。

考 察

PAX3 遺伝子は横紋筋の分化制御に関わるとされ、PAX3 遺伝子と FKHR 遺伝子の融合による PAX3 遺伝子の不活化が、未分化な ARMS の発症に関わると考えられている。自験例は、治療による横紋筋芽細胞の分化誘導後の診断にも PAX3/FKHR 融合遺伝子検索が有用であることを示し、さらに治療に誘導される他の筋分化制御機構を考える上で貴重な症例として報告した。