

Neurofibromatosis 1 (Von Recklinghausen's disease)に合併した直腸カルチノイドの一例

京都医療センター研究検査科病理

南口早智子 山本鉄郎

症例： 43歳 女性

家族歴： 母、姉が Von Recklinghausen 病 (V-R 病)

既往歴：神経線維腫（後頭部皮膚 平成7年）、乳腺症、痔核（10代で切除）

甲状腺腫瘍（FNAにて Follicular lesion、経過観察中）

現病歴：約1年半前に排便時に出血があり、平成19年7月に痔核と直腸ポリープを指摘され、切除施行。直腸ポリープはカルチノイドであり、切除断端が陽性の可能性があるため、完全切除目的で11月に入院した。経仙骨の直腸部分切除を施行するも直腸壁にドーム状の大型粘膜下腫瘍を触知して閉創し、再度精査したところ、回盲部、腸間膜、直腸壁などに神経線維腫と思われる境界明瞭な多発結節を認めた。開腹にて、腸間膜腫瘍、回盲部腫瘍切除術、直腸超低位前方切除術が施行された。

病理所見：直腸の前回ポリープ切除断端は癒痕のみであったが、癒痕より2-4cm近位断端側に3-5mmの発赤色調の結節が多発しており、結果的に切除された直腸を全割した。腫瘍は、13箇所（range: 1-6mm）であった。組織像は、いずれの腫瘍もほぼ同様に、粘膜層-粘膜下層にかけて hyperchromatic な小円形、均一な核を有する細胞が胞巣状、索状配列を示して増生していた。細胞の結合性はやや低く、小集塊が豊富な間質成分を伴い浸潤性に増生している部位が目立った。No.251のリンパ節において25個中1個に転移していた。免疫組織学的に ChromograninA(+), CD56(+)で、p53の過剰発言は明らかではなく、MIB-1陽性率1%以下であった。最も大きい6mmの結節ではD2-40にてリンパ管侵襲を一部に認めた。Grimelius染色にて好銀性は、最も大きい腫瘍の細胞にのみ認められ、他は陰性であった。銀還元性は明らかではなかった。また、直腸の漿膜下層や腸間膜、回盲部に認められた結節はNF1に伴うplexiform neurofibromaの所見であった。

考察：VR病では、神経線維腫以外にも脳腫瘍や血液系悪性腫瘍の合併が知られているが、カルチノイドや内分泌系腫瘍の合併も散見される。多くは十二指腸や膵のソマトスタチノーマであり、直腸病変は少ない。また本症例の様に直腸カルチノイドが多発することはまれである。腫瘍最大径が6mmと非常に小さいにも関わらずリンパ節転移があった点や、肉眼的に病変が明らかでない部位にもカルチノイドが多発していた点など、臨床的に術前診断することが困難な症例であった。VR病と内分泌腫瘍の合併についても文献的考察を加えて報告する。