von Recklinghausen 病に合併した後腹膜神経鞘腫の 1 例

JCHO 南海医療センター[1)]　大分大学医学部腎泌尿器外科学講座[2)]
石川天洋*[1)]・藤田義嗣[1)]・井上　享[2)]

（受付日：2026 年 3 月 30 日，受理日：2026 年 7 月 7 日）

抄録：
症例は 45 歳，男性。健診の腹部超音波検査で右腎背側に腫瘤性病変を指摘され当科を受診した。CT および MRI では境界明瞭な 5 cm 大の腫瘤を認め，転移は認めなかった。画像所見から良性腫瘍が示唆されたが，悪性腫瘍の可能性も否定できず，診断および治療を兼ねて後腹膜鏡下腫瘤切除術を施行した。病理組織学的に神経鞘腫と診断された。また，体幹および四肢に褐色皮疹と皮下結節を認め，皮膚科精査により von Recklinghausen 病と診断された。（西日泌尿．**89**：30-34, 2026）

キーワード：von Recklinghausen 病，神経鞘腫，後腹膜腫瘍

緒　　言

von Recklinghausen 病は，皮膚をはじめ各種臓器に多彩な病変を生ずる遺伝性疾患である。今回我々は von Recklinghausen 病に合併した後腹膜神経鞘腫の 1 例を経験したので文献的考察を加えて報告する。

症　　例

患者　45 歳，男性
主訴　健診異常
既往歴　痔，左足関節骨折
家族歴　父：胃癌
現病歴　健診で右腎異常を指摘され，X 年 6 月 13 日精査加療のため当科を受診した。
内服薬　なし
入院時現症　身長 162.8 cm，体重 51.2 kg，体温 36.6℃，血圧 106/80 mmHg，脈拍 55/ 分
自覚症状なし，腹部は平坦・軟，腫瘤触知せず，体幹に色素斑および皮膚小結節の散在を認めた（**Fig. 1 A, B**）。
入院時検査所見
血算　WBC 6,400/μl，RBC 505万/μl，Hb 14.7 g/dl，Ht 44.9%，Plt 26.3万/μl
血液生化学　Alb 4.4 g/dl，AST 19 IU/l，ALT 21 IU/l，LDH 122 IU/l，BUN 12.4 mg/dl，Cr 0.6 mg/dl，Na 138 mEq/l，K 4.9 mEq/l，Cl 103 mEq/l
尿沈渣　WBC 1-5/HPF，RBC 1-5/HPF
腹部超音波検査　右腎下極背側に隣接して，5 cm 大の境界明瞭，辺縁整の充実性腫瘤あり（**Fig. 2A**）。
腹部 CT 検査（腹部造影 CT）　右腎背側に 39 × 38 mm 大の境界明瞭な低吸収腫瘤を認めた。石灰化や脂肪成分は認めず，内部は軽度の造影効果を認めた（**Fig. 2B**）。
MRI 検査　右腎下極背側に境界明瞭で被膜形成を伴う腫瘤を認め，周囲への明らかな浸潤像は認めなかった。内部信号は T1 強調像で低信号，T2 強調像で辺縁優位に高信号，中心部に比較的低信号を呈し，Target sign を認めた（**Fig. 2C, D**）。これらの所見より神経原性腫瘍が示唆されたが，後腹膜肉腫など悪性腫瘍も完全には否定できなかった。また診察上，体幹に café-au-lait 斑

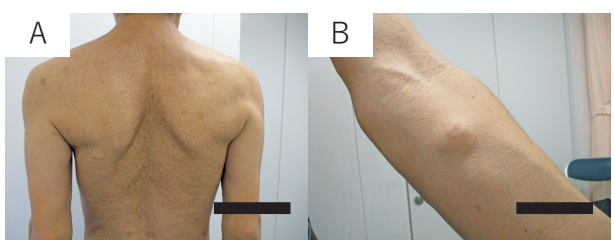


Fig. 1　Gross appearance of the trunk
Scattered pigmented macules and small cutaneous nodules were observed on the trunk. **(A)** Back. **(B)** Right arm.

* 〒 876-0857　大分県佐伯市常磐西町 7-8
TEL　0972-22-0547，FAX　0972-23-4083
E-mail　ishikawa104@oita-u.ac.jp

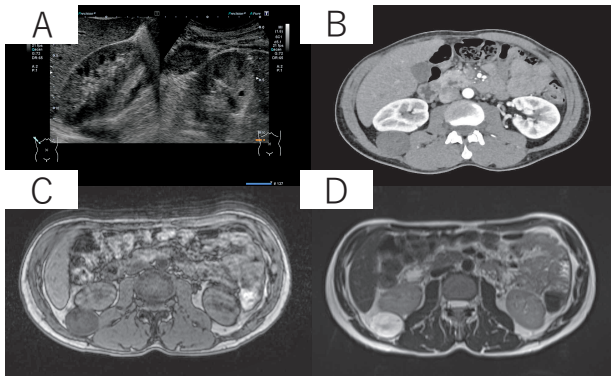


Fig. 2　**(A)** Abdominal ultrasonography
(B) Contrast-enhanced abdominal CT
(C) MRI T1-weighted image
(D) MRI T2-weighted image

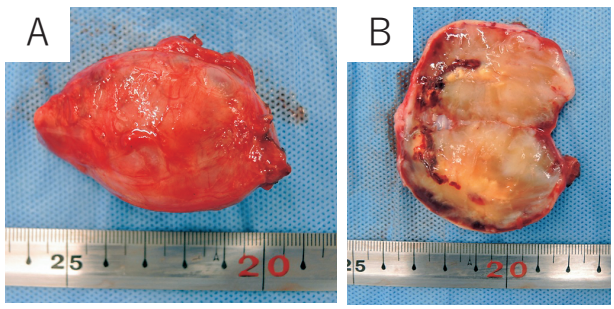


Fig. 3　Gross findings of the resected specimen
(A) The tumor was an encapsulated, oval mass measuring approximately 5 cm in maximum diameter and weighing 34 g. It was completely surrounded by a fibrous capsule.
(B) The cut surface was solid and exhibited a glossy, translucent, pale yellow appearance.

及び皮膚小結節を認めており，神経線維腫関連腫瘍の可能性も考慮した。以上より，後腹膜神経原性腫瘍を疑い，後腹膜鏡下腫瘤切除術を施行した。

手術所見　中腋窩線上に 12 mm カメラポートを置く後腹膜到達法で行った。術前画像からは腫瘍の位置が外側円錐筋膜の内側か外側かが明確ではなかったため，まず鏡視下に後腹膜腔を展開し腫瘍の正確な位置および周囲臓器との関係を観察した。腫瘍は被膜を有し周囲浸潤を認めず，外側円錐筋膜外側の flank pad 内に存在しており，安全に切除可能と判断し，ポート創を延長して直視下に摘出した。

摘出標本の肉眼所見　径 5 cm の被包化された卵円形で，重量 34 g であり，線維性の被膜で全周覆われていた。割面は光沢と透明感を有する淡黄色の色調を呈し，充実性であった（**Fig. 3A, B**）。

病理組織学的所見　摘出組織は紡錘形細胞が粘液腫様基質を背景に増殖する像を認め，線維性被膜を有し境界明瞭であった。明らかな核分裂像は認めず，病理診断は神経鞘腫であった（**Fig. 4A**）。

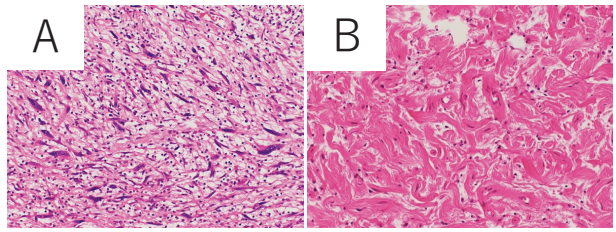


Fig. 4　Histopathological findings (HE stain x40)
(A) The resected retroperitoneal tumor
(B) The cutaneous nodule

術後経過　経過は良好であり，第 10 病日に退院した。体幹皮膚の色素斑および小結節の散在について，神経線維腫症を疑い皮膚科に対診した。診断目的に皮膚小結節の摘出が施行された。

皮膚小結節の病理は小型の紡錘形細胞の増殖が認められ，背景に膠原線維の増加があり，神経線維腫の病理診断であった（**Fig. 4B**）。

皮膚の café-au-lait 斑および病理検査にて神経線維腫であったことから von Recklinghausen 病（神経線維腫症 1 型：NF1）と診断された。von Recklinghausen 病は常染色体優性遺伝性疾患であり，本人および血縁者に対する遺伝カウンセリングの必要性について説明したが，本人は希望しなかった。以上より，本症例は von Recklinghausen 病に伴った後腹膜神経鞘腫であった。12 カ月を経過した時点で，再発を認めていない。

考　　察

本症例は，健診を契機に偶然発見された後腹膜腫瘤を精査・加療の過程で，von Recklinghausen 病（神経線維腫症 1 型：NF1）の診断に至った症例である。後腹膜神経鞘腫は比較的稀な腫瘍であるが，本症例では境界明瞭な被包化腫瘤であり，MRI T2 強調像において辺縁優位の高信号および中心部低信号からなる Target sign を認めたことから神経原性腫瘍が第一に考えられた。しかし，von Recklinghausen 病では悪性末梢神経鞘腫（malignant peripheral nerve sheath tumor：MPNST）の合併リスクが高く，画像所見のみで良悪性を確定することは困難である。したがって，画像上は良性神経鞘腫が示唆されたものの，悪性腫瘍の可能性を考慮し診断および治療を兼ねた外科的切除を選択した。

von Recklinghausen 病患者では神経原性腫瘍の発生頻度が高く，特に MPNST の合併リスクが一般人口と

比較して著しく高いことが知られており，慎重な対応が求められた[1-4]。

神経鞘腫（Schwannoma）は Schwann 細胞由来の末梢神経鞘腫瘍であり，病理学的には Antoni A・B 型の混在，Verocay body の形成，S-100 蛋白陽性などを特徴とする。好発部位は頭頸部や四肢であり，後腹膜原発は全体の約 0.7% とされ，比較的稀な腫瘍である[4-7]。一方，後腹膜腫瘍全体に占める割合は 6-7 % 程度と報告されている[17]。多くは無症状で偶然発見されるが，腫瘍の増大に伴い，周囲臓器や血管の圧排による腹痛，食思不振，腸管通過障害などの症状を呈することがある。

von Recklinghausen 病は，café-au-lait 斑，多発神経線維腫，腋窩・鼠径部の雀卵斑を主徴とする常染色体優性遺伝疾患であり，皮膚病変に加えて骨，神経系，眼，血管系など多臓器に多彩な病変を合併することが知られている。原因遺伝子は第 17 染色体長腕（17q11.2）に存在する NF1 遺伝子であり，その産物である Neurofibromin は Ras-GTPase 活性化蛋白（GAP）として Ras シグナルを負に制御する役割を担っている。NF1 遺伝子機能の喪失により Ras/MAPK 経路や PI3K/AKT/mTOR 経路が恒常的に活性化し，細胞増殖や分化の制御異常を来すことが，本疾患における腫瘍多発の分子生物学的背景と考えられている[8,9]。

von Recklinghausen 病 は比較的頻度の高い遺伝性疾患であり，国内患者数は約 4 万人と推定され，指定難病にも認定されている。一方で，その臨床像は多様で，皮膚症状が軽微な場合には成人期まで診断されない症例も少なくない[8,9]。本症例では，後腹膜腫瘤の精査を契機として体幹・四肢の皮膚病変に注目され，術後に皮膚科的評価を経て von Recklinghausen 病の診断に至った点は，本症例の臨床的意義の一つと考えられた。

神経鞘腫の 90% 以上は良性であり，完全切除後の予後は一般に良好とされる。しかし，von Recklinghausen 病においては，良性神経原性腫瘍と MPNST との鑑別が臨床上極めて重要である。MPNST は von Recklinghausen 病患者に高頻度に発生し，進行が早く，5 年生存率は 20-40% と極めて予後不良である。化学療法や放射線治療の効果は限定的であり，現時点では早期の外科的完全切除が唯一有効な治療法とされている[1-4,10]。

画像診断において，神経鞘腫は MRI で T1 強調像低信号，T2 強調像高信号を呈し、いわゆる“Target sign”を示すことがある。しかし，これらの所見のみで良悪性を明確に鑑別することは困難である。PET-CT は MPNST の鑑別に有用とされ，SUVmax の上昇が悪性を示唆するとの報告もあるが，炎症や変性の影響を受けるため，SUV 値のみで確定診断に至ることは困難である[10, 11]。近年，後腹膜肉腫の診療においては針生検の有用性が報告されており，組織学的診断に基づいた治療戦略決定の重要性が示唆されている[12]。一方，本症例では腫瘍径が比較的小さく，画像上周囲臓器浸潤を認めず，外科的切除が比較的安全に施行可能と判断された。そのため針生検は施行せず，診断および治療を兼ねた外科的切除を選択した。

自験例も画像所見から神経鞘腫を第一に考えたが，MPNST を完全に否定はできず，診断および治療を兼ねた外科的切除を選択した。後腹膜鏡補助下に腫瘤切除を行い，病理組織学的に被膜を有する境界明瞭な腫瘍であり，核分裂像を認めず，良性神経鞘腫と診断された。術後経過は良好で，12 カ月経過した時点では再発を認めていない。しかし，von Recklinghausen 病患者では生涯にわたり新たな腫瘍性病変を発生するリスクが高く，特に MPNST の発症には注意が必要であるため，今後も慎重な長期経過観察が必要と考えられる。本症例のように成人期に診断される von Recklinghausen 病の症例も存在するため，全身診察の重要性が示唆された。

本邦および海外の報告を検索し得た限りでは，von Recklinghausen 病に合併した後腹膜神経鞘腫の報告例は 20 例前後と少なく，本症例は極めて稀な症例と考えられた[13-17]。von Recklinghausen 病の患者に後腹膜腫瘤を認めた場合には，画像上良性が示唆される場合であっても MPNST の可能性を常に念頭に置き，診断および治療を兼ねた外科的切除を積極的に検討することが重要であると考えられる。

結　　語

von Recklinghausen 病に合併した後腹膜神経鞘腫の 1 例を経験した。von Recklinghausen 病患者に後腹膜腫瘤を認めた場合には，MPNST を念頭に置いた慎重な診断・治療戦略が重要である。

謝　　辞

診療に関してご協力いただきました大分大学医学部皮膚科学講座　梅木真由子先生に深謝いたします。

文　　献

1） Evans, DG. et al.: Malignant peripheral nerve sheath tumours in neurofibromatosis 1. J Med Genet. **39**: 311-314, 2002.
2） Ducatman, BS. et al.: Malignant peripheral

nerve sheath tumors : a clinicopathologic study of 120 cases. Cancer. **57** : 2006–2021, 1986.
3) Stucky, CC. et al. : Malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST) : the Mayo Clinic experience. Ann Surg Oncol. **19** : 878–885, 2012.
4) Mattias, K. et al. : Survival meta-analyses for >1800 malignant peripheral nerve sheath tumor patients with and without neurofibromatosis type 1. Neuro Oncl. **15**(2). 135–147, 2012.
5) Pilavaki, M. et al. : Imaging of peripheral nerve sheath tumors with pathologic correlation. Eur J Radiol. **52** : 229–239, 2004.
6) Das, Gupta, TK. et al. : Tumors of peripheral nerve origin : benign and malignant solitary schwannomas. CA Cancer J Clin. **20** : 228–233, 1970.
7) Ferner, RE. et al. : Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2 : a twenty first century perspective. Lancet Neurol. **6** : 340–351, 2007.
8) Hirbe, AC. et al. : Neurofibromatosis type 1 : a multidisciplinary approach to care. Lancet Neurol. **13** : 834–843, 2014.
9) Farid, M. et al. : Malignant peripheral nerve sheath tumors. Oncologist. **19** : 193–201, 2014.
10) Warbey, VS. et al. : 18F-FDG PET/CT in the diagnosis of malignant peripheral nerve sheath tumours. Eur J Nucl Med Mol Imaging. **36** : 751–757, 2009.
11) Brenner, W. et al. : Prognostic relevance of FDG PET in peripheral nerve sheath tumors. J Nucl Med. **45** : 1578–1583, 2004.
12) Kasraeian, S. et al. : A comparison of core needle biopsy with open biopsy in soft tissue sarcoma. Clin Orthop Relat Res. **468** : 2992–3002, 2010.
13) 本田真理子・他：神経線維腫症 I 型に合併した後腹膜神経鞘腫の 1 例．日本臨床外科学会雑誌．**69** : 1200–1204, 2008.
14) 山本健太・他：von Recklinghausen 病に合併した巨大後腹膜神経鞘腫の 1 例．泌尿器科紀要．**58** : 495–498, 2012.
15) 上田純二・他；von Recklinghausen 病に合併した後腹膜悪性神経鞘腫の 1 例．日臨外医会誌．**57** : 177–183, 1996.
16) 四釜俊夫・他：von Recklinghausen 病に伴った後腹膜神経鞘腫の 1 例．臨床皮膚科．**44** : 299–302, 1990.
17) 谷口久哲・他：腹腔鏡下腫瘍核出術を施行した後腹膜神経鞘腫の 1 例．Jpn J Endourol. **24** : 158–164, 2011.

A CASE OF RETROPERITONEAL SCHWANNOMA ASSOCIATED WITH VON RECKLINGHAUSEN DISEASE

TAKAHIRO ISHIKAWA AND YOSHITSUGU FUJITA
Department of Urology, Nankai Medical Center, Saiki, Japan

TORU INOUE
Department of Urology, Faculty of Medicine, Oita University, Yufu, Japan

Abstract :

The patient was a 45-year-old man. He was diagnosed as having an abnormal right kidney during a medical checkup and came to our department on June 13, X. He had no subjective symptoms, and there were no special findings in his medical or family history. Blood and urine tests did not reveal any findings of note. Ultrasonography revealed a 5 cm-sized mass on the dorsal surface of the right inferior pole of the kidney, and CT and MRI showed a well-defined mass with contrast enhancement. There was no metastasis. Based on the imaging findings, a neurogenic tumor was suspected, and a retroperitoneoscopic-assisted tumor resection of the mass was performed. The pathological results showed that the mass was a schwannoma. The patient was referred to a dermatologist who diagnosed neurofibromatosis type I (von Recklinghausen's disease). We report a Case of Retroperitoneal schwannoma Associated with von

Recklinghausen Disease, with a review of the literature. (Nishinihon J. Urol. **89**: 30–34, 2026)

key words: von Recklinghausen disease, Schwannoma, Retroperitoneal tumor