

症 例 報 告

大なる頭蓋骨部分欠損を伴えるレックリングハウゼン病の2症例

慶応義塾大学医学部整形外科学教室（主任 岩原寅猪教授）

助手 井 熊 孝 雄

TWO CASES OF RECKLINGHAUSEN'S DISEASE WITH BIG BONE-DEFECTS ON THE SKULL

By

TAKAO IKUMA

From the Orthopedic Department, Keio University School of Medicine
(Director Prof. Dr. TORAI IWAHARA)

〔原稿受付：昭和30年9月5日〕

Case I.

A female patient, aged 25, complained of a tumor of the skin on the right temporal as well as occipital region. It had enlarged gradually from her sixteenth year of age to puberty.

Clinical and radiographical examination revealed a bony defect on the skull under the tumor. Also revealed was an asymmetry of the Ramus mandibulae, multiple small cutaneous tumors, multiple raddish-brown pigmentations as well as the severe myopia of her right eye.

Histologically, the tumor was an atypical neurino-fibroma.

Case II.

A male patient, aged 29, was affected with a tumor in the left temporal region. This tumor had grown since his tenth year of age and at puberty was as large as an infant's head.

Clinical and radiographical investigation revealed two large bony defects on the skull under the tumor and remarkable asymmetry of the Ramus mandibulae. There were neither multiple tumors nor pigmentations of the skin.

Histologically, the tumor was fibroma.

Both of the cases are believed to be abortive form of Recklinghausen's disease with bone defect.

緒 言

全身に汎発し、皮膚色素沈着を伴う皮膚腫瘍については、Hebra (1862) が発表してから、1882年 Reck-

linghausen に依り其の詳細な研究が行われて以来、多発性皮膚腫瘍、皮膚色素沈着、末梢神経腫瘍を主徴とする疾患を Recklinghausen 病又は神経線維腫症と呼称する様になった。

此の疾患は皮膚、神経のみならず骨その他全身各臓器の複雑なる随伴症状を合併するが、一方 Feindel, Oppenheimer (1896) 等は所謂 Laudowski の前記三主徴の中の幾つかを欠除する場合のある事を指摘して、之を Recklinghausen 病不全型と呼んでいる。

私は最近慶応義塾大学医学部整形外科に於て、大なる頭蓋骨欠損を伴う巨大な顔面、頭部皮膚腫瘍を有する Recklinghausen 病不全型と考えられる二症例を経験したので報告する。

症 例 I

25才男

主訴：右側頭、顔面、後頭部に広がる腫脹。

既往歴：特記すべき疾患はないが、学業成績は不良である。初潮は17才で現在まで規則的である。

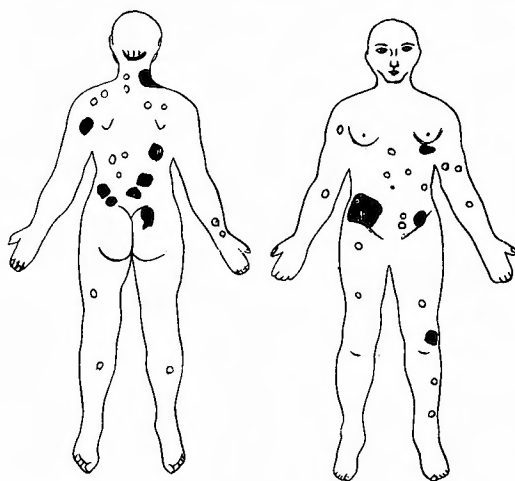
家族歴：両親、祖父母共に血族結婚はないが、父方の叔母に同様の頭部腫瘍を認める。

現症歴：分娩、發育共に正常であつたが、幼少時既に全身皮膚に多発性に色素斑及び小腫瘍があつた。16才頃より右眼陰部より右頬部、側頭、後頭部にかけて腫脹を認め、23才頃より急に大きを増し、昭和29年4月当科を訪れ即日入院した。同部には何等の自覚症状を訴えない。

入院時処見：体格、栄養中等度、身長150cm、体重52kg 脉搏正常、血圧 135/80Hgm/m、顔貌や、無表情、口腔粘膜、口蓋、舌、咽頭に異常なく、聴覚、嗅覚正常、膝蓋腱、アキレス腱、腕筋反射正常、病的反射は無い。頸、腋窩、肘、鼠径部リンパ節の肥大なく、頭部の非対称なく、頭位正常である。四肢の運動失調、知覚異常なく、内臓々器の臨床処見に変化はない。鎖骨、胸廓に異常を認めないが脊柱は胸椎中央部に於て軽度の左方凸側彎を認める。

手掌、足底を除く全身皮膚に小豆大より小指頭大の円形、楕円形にして皮膚より隆起し境界不鮮明な、表面平滑異常色素斑なく、硬度軟、指圧にて皮下に陥凹する軟性線維腫様小腫瘍、及び赤褐色(所謂ミルクコーヒー様)不正形境界鮮明な皮膚より隆起せず、硝子圧にて消退せず、圧痛、搔痒感等全く自覚症状無き色素性母斑が不規則に散在する。所謂貧血性母斑は認められない。(図1, 2)

右上眼陰より頬、側頭、後頭部にわたり広汎に彌漫性の硬度極めて軟、境界不鮮明な腫瘍が存在するが、表面皮膚は正常で知覚異常脱毛等は認めない。(写真1)



症例 I. (図1)
■皮膚色素性母斑
■皮膚小腫瘍

症例 I. (図2)
■皮膚色素性母斑
■皮膚小腫瘍



症例 I. 皮膚主腫瘍(写真1)

腫瘍直下の頭蓋右後側泉門附近に相当して、腫瘍上より不正形辺縁不規則なクルミ大の骨欠損を触れ、圧すれば不快感を訴える。

右眼裂は腫瘍の爲狭小となり、眼裂側頭側は著しく下方に懸垂し、右眼に強度の近視(0.1, -8.05)を認めるが、他に眼底・虹彩等に特別の異常はない。

レ線処見は右後側泉門を中心として不正四辺形、辺縁不規則な約3×3cm大の骨欠損陰影があり、トルコ鞍の形、眼窩壁骨陰影正常で、正面像で右下顎枝は少しく肥大する。(写真2)

胸椎 I~VII にわたる左方凸の軽度の脊柱側彎を認め

るが、椎体の相互位置、形状に特別異常なく、又他の全身各部骨、関節も正常である。



症例 I. 頭蓋骨部分欠損レ線像 (写真2)

その他の臨床諸検査処見は、血液O型、血色素量(ザリー法)90%、赤血球数 $525 \times 10^4/\text{mm}^3$ 、白血球数 $5400/\text{mm}^3$ 、白血球百分比正常、尿、大便に特別異常なく、心電図、脳波にも特別の処見は認めない。智能検査(田中, Binet式)に於て、I.Q.=60.0である。

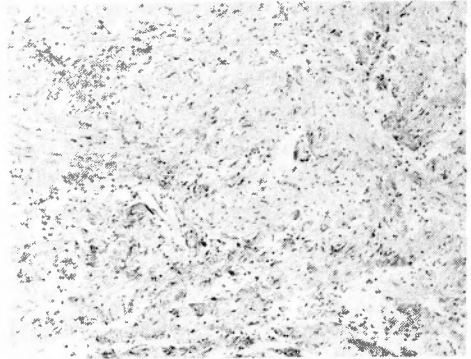
手術処見。0.5%Novocain 局所麻酔により右頭頂部より右乳様突起にわたり、約15cmの縦切開を置く。皮膚は著しく薄く、皮下組織は腫瘍と癒着し、腫瘍は灰白色線維性にして軟く瀰漫性に皮下に広がり、皮膚との境界は明瞭でなく基底部に骨に接着し、腫瘍との境界は明らかでない。為に大部分骨膜と共に剝離する。骨膜は肥厚した観を呈する。腫瘍を追つて下方の骨欠損部に至れば、同部に $3 \times 3\text{cm}$ 大の不正四辺形の骨欠損存し、腫瘍は欠損内に進入している。可及的剝離剔出に止める。

前方に進み額弓に達するに腫瘍は額弓下にも瀰漫性に広がり、境界は明らかでない。額弓上方までの剝離剔出に止める。その後二回、合せて三回の手術に依り耳前部を除く腫瘍の大部分を摘出する。

手術後療法としてマッサージ等を行い約2ヶ月後、右眼の軽度の閉鎖不全を残して退院する。

組織学的には腫瘍組織は一見線維腫様で、腫瘍細胞核は紡錘形から卵円形で、クロマチン含有量は中等度で顕著な虎斑状配列を示さないが、一部に於て渦巻状を呈する。Van-Gieson 染色では大部分の組織が赤染する所より考へて、比較的線維成分の多い神経線維腫

と考えられる。(写真3)



症例 I. 組織像 (写真3)

症 例 II

29才女。

主訴：左側頭部腫瘍。

既応歴：特記すべきものはないが、學業成績は不良であつた。

家族歴：両親に血族結婚はなく、同一家系に同様疾患は無い。

現症歴：分娩、發育共に正常であつたが、10才頃より左耳介後部に母指頭大の腫瘍及び後頭部の頭蓋骨部分欠損に気がつく。自覚症状無き儘に放置する中、腫瘍は次第に大きくなり、15才頃鶏卵大に、23才頃手拳大に、26才頃乳児頭大と階段状に成長した。

19才の時済生会中央病院を訪れ頭蓋骨欠損部に骨移植を行つた、昭和29年8月腫瘍摘出の希望で当科外来を訪れた。

来院時処見：体格中等度、栄養や不良、身長160cm、体重54kg、脉搏正常、血圧125/70Hgmm、顔貌正常、口腔粘膜、口蓋舌、咽頭、眼、耳、鼻等に異常なく、腕筋、膝蓋腱、アキレス腱反射正常、病的反射はない。皮膚上より触知し得る各部リンパ節の腫脹及び胸廓、四肢の変形、機能障碍等なく、内臓々器の臨床処見にも特別変化は認められないが、著しい円背を見る。

左下顎角より耳介下半分を含み、側頭、後頭部にかけて乳児頭大の腫瘍を認め、為に頭位軽度左に偏し又顔面、頭部の非対称を認める。腫瘍表面皮膚は正常で脱毛、感覚異常、搔痒感、発赤、熱感等はない。腫瘍は形状不規則、弾力性硬の結節状の部分が軟い皮下組織中に塊状に相接して全体が形成されている如き観

を呈し、皮膚及び基底部との癒着は著明でない。皮膚の他の部分には腫瘍、色素沈着等何等の処見もない。
(写真4)



症例Ⅱ. 皮膚腫瘍(写真4)

小泉門部を中心に頭頂部、後頭部上部にわたり左凹腎形10×7cm大の骨欠損及び左後側泉門部を中心として左側より大後頭孔に続くと思われる不規則な骨欠損を触れ、両欠損境界部には細長い巾約4cmの橋状骨が残存する。前記腎形骨欠損上に移植骨と思われる7×4cm大の遊離骨片を触れ、極めて可動性に富み、皮膚上よりの他動に際して自覚症状はない。

レ線処見では大体触診処見に一致する骨欠損陰影を認め、左側泉門部欠損陰影は大後頭孔に通じ同欠損部陰影辺縁外側骨は異常に外後方に突出する。又側面像に於て頭頂部腎形骨欠損部上に遊離せる薄き長さ7cmの移植骨片と考えられる骨陰影を認める。正面像に於て左右下顎枝は著明な非対称を示し、左著しく細小である。(写真5, 6)

左眼窩眼裂哆開するも骨欠損陰影なく、鼻骨、上顎骨の異常はない。

その他臨床諸検査として、血液O型、血色素量(ザーリ法)88%, 赤血球数 $450 \times 10^4/\text{mm}^3$, 白血球数 $5800/\text{mm}^3$, 白血球百分比特別処見はない。尿、大便共に特別異常を認めない。

昭和30年2月10日腫瘍試験的切除を行う。

腫瘍組織の大部分は細長い線維細胞が束状に並び、核は紡錘形で異常性は認められず、Van-Gieson染色で赤染し、Feyrter陰性である所より本腫瘍は線維腫と考えられる。(写真7)

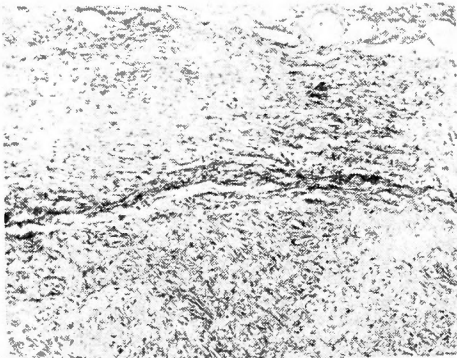


症例Ⅱ. 頭蓋骨部分欠損レ線像(A)(写真5)



症例Ⅱ. 頭蓋骨部分欠損レ線像(B)(写真6)

患者の事情に依り腫瘍の試験的部分切除術に止めた。



症例Ⅱ. 組織像(写真7)

考 按

2症例に於ける諸症状の原因は何れも局所的なものに求め難く互に何等かの關聯性を有する一連の先天性変化と推測される。

前記皮膚症状を有する疾患が Recklinghausen 病として発表され、更に Feindel, Oppenheimer 等に依りその不全型の存在が指摘されてより、1901年 Adrian の本症の合併症に関する詳細な研究の結果、本症は皮膚症状のみならず骨、眼、内分泌臓器、心、腎、脳等全身臓器に複雑多様な随伴症状を伴い、寧ろ先天性素因に基く全身的な組織奇型と見做されるに至つた。特に骨変化は本症の重要な症状の一つとされて居り、例えば頭蓋、眼窩壁骨欠損、顎骨突出、硬口蓋異常、肋骨欠損、鎖骨肥大、先天性脊椎破裂、脊柱彎曲、下肢骨肥大、短縮、欠損、トルコ鞍変形等諸変化が現れ、Ewin(1908), Milner(1906), Kopleke(1911), Stahnke(1922), Cohn, Brooks(1924), Fliegel(1925), 林(昭3), 確井(昭4), 田辺(昭10), 林(昭17), 伊達(昭23), 諸富(昭24), 武島(昭26), 今井(昭28), 笹川(昭29), 等を始めとして、その後殆んど総ての本症報告例にも此等の処見が種々の程度に示されて居り、中でも頭蓋骨欠損、眼窩骨異常は比較的高頻度に現れ Adrian(1903), Ewin, Stahnke, Cohn, 杉立, 林(昭4), 武島, 田辺等多くの報告例に見られる。此等骨症状が内外大部分の報告例に見られる所より、確井は本症の三主徴を皮膚腫瘍、色素性母斑、骨変化であると言つている。骨変化の発現が本症の発生と同一の一次的素因に依るか、或は二次的变化と做すべきかは諸説ありて一致しないが、Bruns(1901), Kren(1906), 林(1928)等は先天性素因に腫瘍の二次的影響が加わるとし、一方 Stahnke は腫瘍に依る後天的なものとしている。

本症例に於ける骨変化は前記の如く頭蓋、下顎骨、眼窩、脊柱以外に変化を認めないが、頭蓋骨欠損は何れも泉門、縫合を中心として現れ、第Ⅰ例では腫瘍は骨欠損部より頭蓋内に連り、第Ⅱ例の欠損の一部は視、触診上ではあるが、直接腫瘍下ない点等より先天的素因に基き、それに腫瘍の二次的影響の加わつたものと推測される。

本症の腫瘍組織の成因に関しては、Recklinghausen は皮膚末梢神経の内外神経鞘に關係する結合織性の線維腫で中胚葉性のものとしたが、1908年 Verocay の組織学的な詳細な研究の結果、本腫瘍は Schwann 鞘細胞乃至その前段階の細胞が中心となり、此に内外神経鞘の結合組織の増殖が関与し、腫瘍の増大は結合組織の増殖に依るとして、Kolipper(1892)の Schwann 鞘細胞は外胚葉性のものであるとの説より本症の外胚葉性説を主張した。

Herxheimer, Roth(1914)は中、外両胚葉性説を認め、本腫瘍は先天性組織奇型に基く神経系統の錯誤腫説を唱え、その発生状態に依り Neurinom, Neurinofibrom, Neurofibrom のいずれにもなり得るとしている。Krumbein(1925), 緒方(1929)等は単なる線維腫なりとも言つている。

本症例の組織像は第Ⅰ例は線維成分の多い非定型の神経線維腫であるが、第Ⅱ例は線維腫である、然し第Ⅱ症例を単なる線維腫に骨欠損を合併する本質的に Recklinghausen 病と異なる例とするよりも、既報告例の中 Soldan, 杉立, 玉木, 河村, 赤沢等の例に見られる如く腫瘍成分中線維組織の異常増殖の為、神経組織の殆んど証明されない線維腫像を示す例に一致すると考え、その発生素因を Recklinghausen 病と同一としたい。

尚第Ⅰ例に見られる色素性母斑は前記の如く本疾患の主症状の一つで、一種の皮膚奇型とされ、成因に関しては Ssuteev(1928)の交感神経機能障礙説があり、皮膚神経との關聯性については Foot(1933), Meischer(1933), 太田(1940)等が認めている。本症状は多発性皮膚小腫瘍と共に本症の初発徴候の一つとされている。

此の他両症例共に智能低下を見るが、此れも諸家の報告する本症随伴症状によく一致する。本症例の主腫瘍が何れも思春期に階段的の増大を示した点は、Wolfsohn, Marcus(1912), Lier(1914), 山田, 島田(昭28)等の本症か内分泌機能と關係があると言う説と

の關聯性を思わせる。

本症の遺傳に付いては同一家系に同一疾患が証明された報告例が多数あり、Adrian(1903)、谷口(大13)、上原(昭16)、谷口(昭24)、岡、島田(昭28)等他にも多数あるが、その形式に付いては一定のものが見られない。本例に於ても第I例にのみ見られ、第II例には証明出来ない。

以上2症例に於ける諸症状を Recklinghausen 病、同病不全型に関する諸家の見解を参考として考察し、第I症例は比較的定型的な Recklinghausen病であり、第II症例は組織像は線維腫であるが試験的部分切除標本に依る処見でもあり、その臨床的合併症状を併せ考へる時、Recklinghausen 病不全型と同一発生素因を有するものと推測される。

終りに御懇篤なる御校閲御指導を賜つた恩師岩原寅猪教授に衷心より謝意を表します。

(本稿の要旨は第229回整形外科集談会東京地方会

に於て演述した。)

参 考 文 献

- 1) Adrian : Bruns Beitr **31**, 1901, 2) Adrian ; Zent. f. d. Grenze. d. Med. u. Chir, 1903. 3) Brooks; Surg. Gyn. Obst. **38**, 5 1924 4) Cohn ; med. Klinik 1924 5) Ewin : D. Z. f. Chir. **94**, 1908. 6) Stahnke ; D. Z. f. Chir. **168**, 1922. 7) Verocay ; Beitr. z. Pathol. Anat. d. allgem. Pathol **XLV**, 1910, 8) Fliiegel : D. Z. Chir. **195**, 359, 1925. 9) Herxheimer u. Roth : Beitr z. Pathol, Anat. **58**, 319, 1914. 10) 杉立 ; 日整会誌, **14**, 18, 昭14. 11) 堀越 ; 日整会誌, **16**, 1025, 昭16. 12) 及川 ; 日整会誌, **16**, 1036, 昭16. 13) 谷口 ; 皮フと泌尿, **10**, 489, 昭17. 14) 廣田, 山口 ; 皮膚泌尿器雜誌, **24**, 831. 大13, 15) 似内 ; 東京醫事新誌, 3061号, 3153, 昭12. 16) 赤沢 ; 東北医学雜誌, **19**, 942, 昭11, 17) 諸富 ; 臨床外科, **4**, 99, 昭24. 18) 笹川 ; 外科, **16**, 1, 昭29. 19) 武島 ; 京都府大雜誌, **49**, 昭26, 20) 島田, 日本内分泌会雜誌, **29**, 昭28.