

急速増大を来たした幼児の傍精巣横紋筋肉腫の1例

徐 元錫¹, 黒川 哲之², 小林 久人¹, 関 雅也¹稲村 聡¹, 多賀 峰克¹, 福島 正人¹, 有賀 譲³鈴木 孝二³, 村元 暁文⁴, 今村 好章⁴, 寺田 直樹¹¹福井大学医学部泌尿器科, ²木村病院泌尿器科, ³福井大学医学部小児科⁴福井大学医学部附属病院病理診断科/病理部PARATESTICULAR RHABDOMYOSARCOMA WITH
RAPID GROWTH IN AN INFANT: A CASE REPORTWonseok SEO¹, Tetsuyuki KUROKAWA², Hisato KOBAYASHI¹, Masaya SEKI¹,
So INAMURA¹, Minekatsu TAGA¹, Masato FUKUSHIMA¹, Yuzuru ARIGA³,
Koji SUZUKI³, Akifumi MURAMOTO⁴, Yoshiaki IMAMURA⁴ and Naoki TERADA¹¹The Departments of Urology, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui²The Departments of Urology, Kimura Hospital, Fukui³The Departments of Pediatrics, Faculty of Medical Sciences, University of Fukui⁴The Division of Diagnostic Pathology/Surgical Pathology, University of Fukui Hospital

We report a case of paratesticular rhabdomyosarcoma in a one-year and nine-months old male infant. The patient presented with an asymptomatic enlargement of the right scrotum. Ultrasonography indicated a solid mass 3 cm in size in the right scrotum. Computed tomography and magnetic resonance imaging revealed a right testicular tumor with no distant metastases. Serum lactate dehydrogenase, human chorionic gonadotrophin beta, and alpha-fetoprotein were within normal limits. Although surgical treatment was scheduled based on the diagnosis of the testicular tumor, the patient had a high fever with a viral infection, and the surgery was postponed. The tumor rapidly progressed to 7 cm in size within one month. High orchiectomy was performed, and histopathological examination confirmed a paratesticular rhabdomyosarcoma. The patient received adjuvant chemotherapy with vincristine sulfate, actinomycin D, and cyclophosphamide. There was no recurrence one year post-surgery. Paratesticular rhabdomyosarcoma commonly occurs in the paratesticular tissues of pediatric patients. This case highlights the importance of the differential diagnosis of paratesticular rhabdomyosarcoma other than testicular tumor for painless scrotal masses in infants and the requirement for multidisciplinary management in pediatrics.

(Hinyokika Kijo 71 : 313-318, 2025 DOI: 10.14989/ActaUrolJap_71_9_313)

Key words : Paratesticular rhabdomyosarcoma, Pediatric testicular tumors

緒 言

横紋筋由来の悪性腫瘍である横紋筋肉腫は、小児期に好発する軟部組織肉腫の1つであり、主に頭頸部、泌尿生殖器系、四肢に発生する¹⁾。横紋筋肉腫は傍精巣組織にも発生するが、5歳前後の発生が多く、3歳未満の幼児に発生することはそれほど多くない²⁾。今回、1歳9カ月男児に認めた陰嚢内腫瘤に対して、精巣原発胚細胞腫瘍と診断して手術を予定していたところ急速に増大し、手術による病理診断で傍精巣横紋筋肉腫の診断となり、術後化学療法を施行した症例を経験した。その診断と治療の経過について、文献的考察と共に報告する。

症 例

患 者 : 1歳9カ月, 男児

主 訴 : 右陰嚢腫大

既往歴・家族歴 : 在胎週数39週6日, 出生体重3,530 g。出生後の経過および家族歴に特記すべきことはなかった。

現病歴 : X年11月初旬に右陰嚢腫大・硬結に母親が気づき、近医小児科を受診した。エコーにて右陰嚢内に辺縁不整な3 cm 大の充実性腫瘤 (Fig. 1A) を認め、当科紹介受診された。

入院時現症 : 身長 83.2 cm, 体重 12.7 kg。体温 36.6°C, 脈拍 110 bpm, 血圧 94/52 mmHg。胸腹部理学所見に異常所見は認めなかった。右陰嚢に表面平滑な腫瘤を触知する。

検査所見 : 血算・生化学検査では特記すべき異常所見なく, AFP 3.2 ng/ml, HCG-β <1.00 ng/ml, LDH 317 U/l と精巣腫瘍に関連したマーカーは正常範囲内であった。造影CTでは右陰嚢内に不均一な造影効果

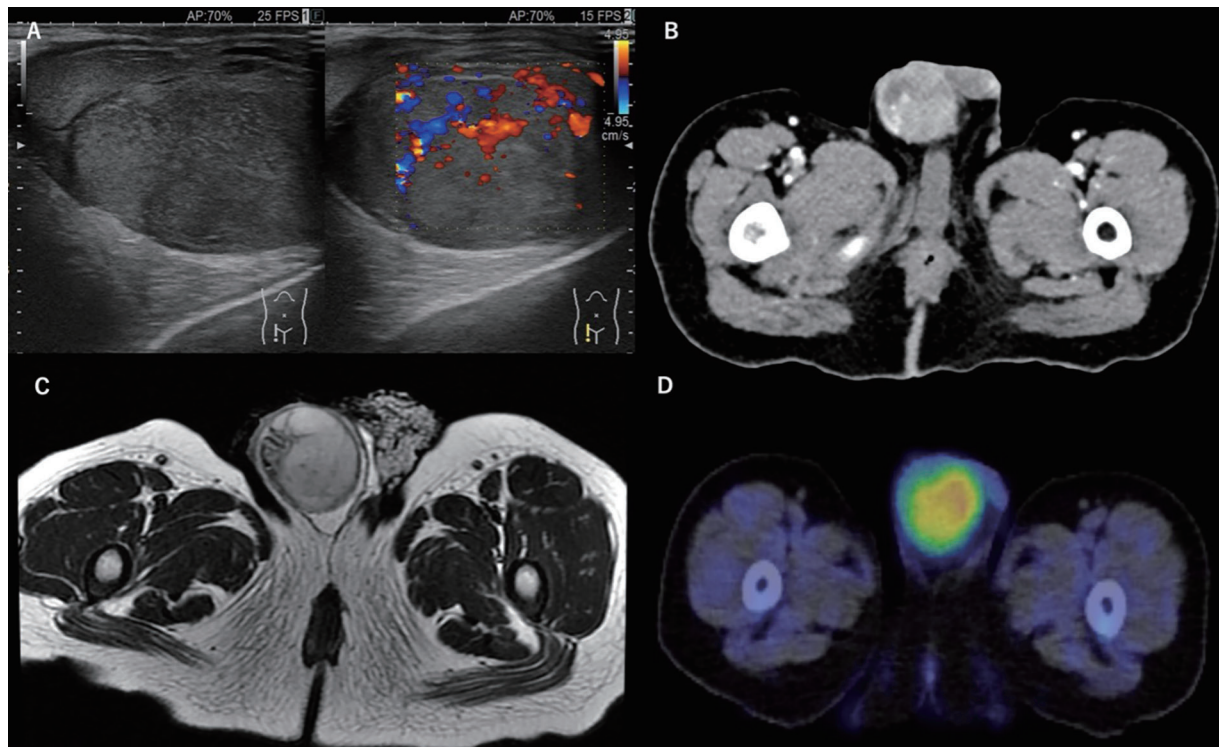


Fig. 1. (A) Ultrasound examination of the right testis : hypervascular tumor 3 cm in size (B) Contrast-enhanced CT : A solid tumor with contrast enhancement in the right scrotum. (C) T2WI MRI image : A mass with high T2 signal intensity in the right scrotum. (D) FDG-PET-CT : Patchy intense uptake in the right testis.

を伴う充実性腫瘍を認めたが、明らかな遠隔転移は認めなかった (Fig. 1B). 造影 MRI では右陰嚢内に長径 45 mm 大の内部不均一な T2 強調像で高信号を呈する腫瘍を認めた (Fig. 1C).

治療経過：精巣原発悪性腫瘍と診断し手術を予定した。血液腫瘍の精巣浸潤の可能性も考慮し、骨髓穿刺を施行するも、血液腫瘍を示唆する所見は認めなかった。また、FDG-PET 検査では、右陰嚢内腫瘍に強い集積と、生理的範囲内の両単径リンパ節への集積を認めるのみであった (Fig. 1D)。精巣原発悪性腫瘍と診断し、X年12月6日に手術を予定した。入院日にインフルエンザに罹患したため手術延期となった。12月19

日腫瘍は 7 cm に増大を認め、推定される精巣体積は 1 カ月ほどで 6.28 cm^3 から 30.6 cm^3 に増大していた。12月20日に全身麻酔下に右高位精巣摘除術を施行した。

摘出標本は、肉眼的には正常精巣周囲に $70 \times 40 \text{ mm}$ 大の乳白色調の充実性腫瘍を認め、傍精巣組織由来の腫瘍であった (Fig. 2)。HE 染色では、正常精巣組織とは別に、高度な異型核を有する裸核状、紡錘形および星状細胞がシート状あるいは花筵状に密に増殖し、一部でラブドイド細胞様の形態を呈していた (Fig. 3)。免疫染色では Desmin, Vimentin が陽性、Myogenin は不均一に陽性であり、筋上皮由来かつ横

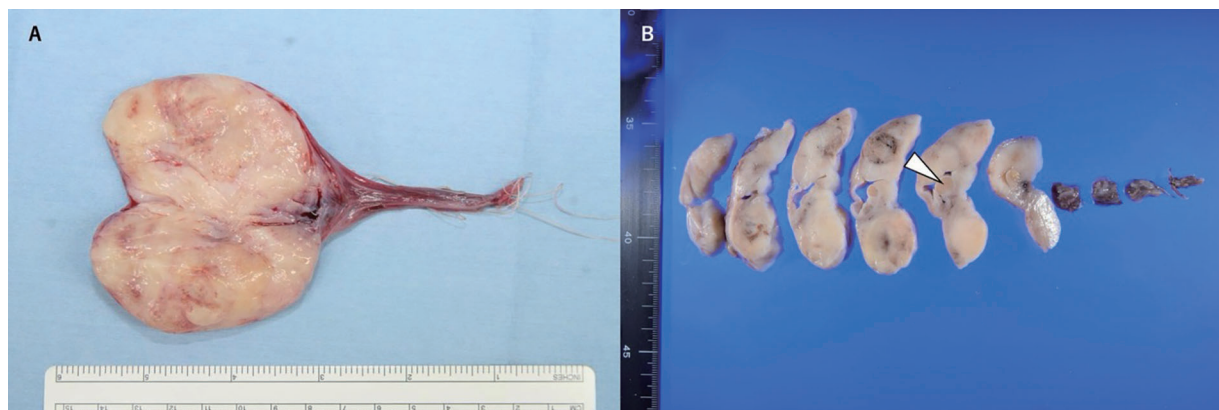


Fig. 2. Macroscopic findings. (A) Appearance of the surgical specimen. (B) Appearance of the step section. The arrow indicates the normal testis surrounded by the tumor.

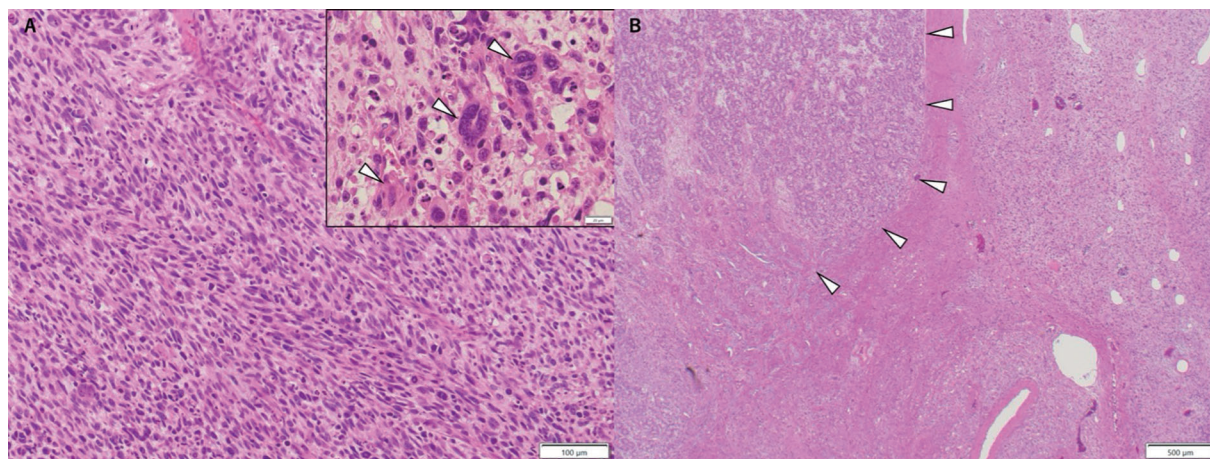


Fig. 3. Histopathological findings with HE staining. (A) Naked nucleated to spindle-shaped or stellate cells with marked nuclear atypia proliferate densely in a sheet-like or mat-like pattern, with rhabdoid-like cells (inset, arrowhead). (B) Normal testicular tissue (arrows) separated from the tumor cells, indicating paratesticular rhabdomyosarcoma.

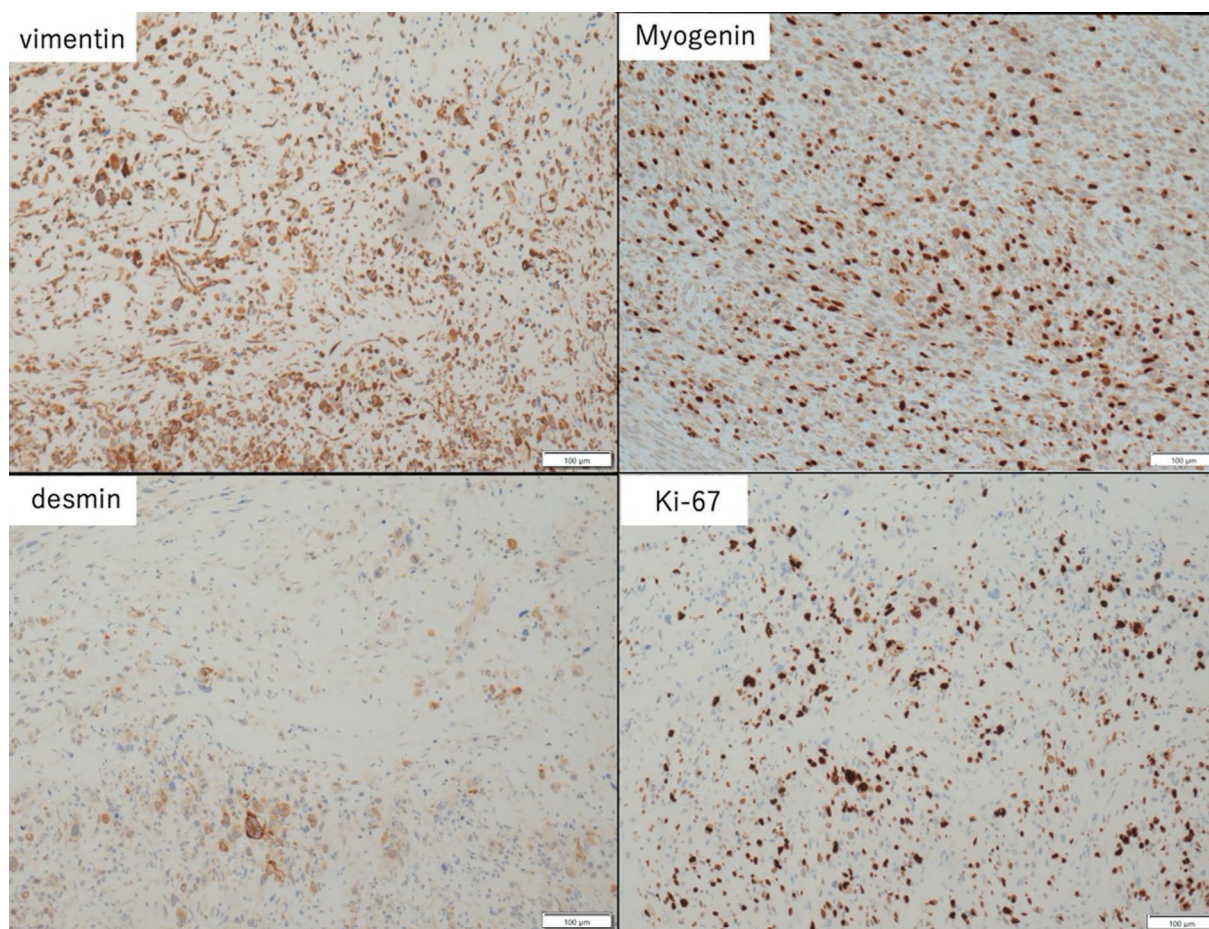


Fig. 4. Immunohistochemical analyses. Vimentin and Desmin were positive, while MyoD1 was heterogeneously positive, suggesting a myoepithelial origin with rhabdomyoblastic differentiation. Ki-67 was positive in about half of the cells.

紋筋への分化傾向を示唆する所見であった。Ki-67 は半数程度に陽性であった (Fig. 4)。また肉眼的、顕微鏡的に白膜への浸潤は認めなかった。以上より、傍精巣領域原発胎児型横紋筋肉腫の診断となった。精索断

端は陰性であった。

本症例は IRS-V 治療前ステージ分類 1 (Fig. 5A), IRS 術後グループ分類 I (Fig. 5B) にあたり³⁾, 日本横紋筋肉腫研究グループ (JRSG) が主導し現在行わ

A					
stage	原発部位	T	Size	N	M
1	眼窩、涙腺部(傍軌腔を除く)、泌尿生殖器(膀胱、前立腺を除く)、肝胆道	T1 or T2	a or b	N ₀ or N ₁ or N _x	M0
2	膀胱・前立腺、四肢、傍軌腔、他(体幹、後腹膜、会陰・肛門周囲、胸腔内、消化管、肝胆道を除く肝臓)	T1 or T2	a	N ₀ or N _x	M0
3	膀胱・前立腺、四肢、傍軌腔、他(体幹、後腹膜、会陰・肛門周囲、胸腔内、消化管、肝胆道を除く肝臓)	T1 or T2	a	N ₁	M0
			b	N ₀ or N ₁ or N _x	M0
4 全て		T1 or T2	a or b	N ₀ or N ₁	M1

1. 原発腫瘍(T)	T1: 原発部位に限局 T2: 原発部位を越えて進展または周囲組織に癒着
2. 大きさ(Size)	a: 最大径で5 cm以下 b: 最大径で5 cmを超える
3. 領域リンパ節(N)	N ₀ : リンパ節転移なし N ₁ : 領域リンパ節に転移あり(画像または理学所見上) N _x : 転移の有無は不明(特に領域リンパ節転移の評価困難な部位)
4. 遠隔転移	M0: なし M1: あり

B					
I 組織学的に全摘除された限局性腫瘍					
a. 原発臓器または筋に限局					
b. 原発臓器または筋を越えて(筋膜を越えて)周囲に浸潤					
ただし、いずれの場合も、意図せず偶発的に採取したリンパ節を含め、いかなる領域リンパ節にも組織学的に転移を認めないこと。					
II 肉眼的に全摘除された領域内進展(evidence of regional spread)腫瘍(組織学的残存腫瘍)					
a. 原発巣の切除断端に顕微鏡的腫瘍残存があるが、領域リンパ節に転移を認めない(N0)。					
b. 組織学的に原発巣の完全切除を行ったが、郭清した領域リンパ節に組織学的に転移を認め(N1)、かつ最も遠位の郭清領域リンパ節には転移のないことを組織学的に確認。					
c. 領域リンパ節に転移を認め、かつ原発巣切除断端に顕微鏡的腫瘍進展を認める、または、原発巣切除断端の顕微鏡的腫瘍進展の有無にかかわらず、郭清した最も遠位の領域リンパ節にて転移を認める。					
III 肉眼的な腫瘍進展					
a. 生検のみ施行					
b. 至全摘除または50%以上の部分切除を施行					
IV					
a. 遠隔転移(肺、肝、骨、腎臓、脳、遠隔筋組織、遠隔リンパ節など)を認める。					
b. 脳脊髄液、胸水、腹水中に腫瘍細胞が存在。					
c. 胸膜播種、腹膜(大網)播種を伴う。					

C					
胎児型	I	II	III	IV	
		a b c	眼窩 眼窩以外		
		N ₀ N ₁ N ₁	N ₀ N ₁ N ₀ N ₁		
1 (予後良好部位)		Low A	Low B		
2 (不良部位)					
3 (不良部位)		Low B	Intermediate		
4 (遠隔転移)				High	

胞巣型	I	II	III	IV	
		a b c	眼窩 眼窩以外		
		N ₀ N ₁ N ₁	N ₀ N ₁ N ₀ N ₁		
1 (予後良好部位)		Intermediate			
2 (不良部位)					
3 (不良部位)			High		
4 (遠隔転移)				High	

Fig. 5. (A) IRSG staging system. (B) IRSG surgical-pathologic grouping system. (C) JRS-II risk grouping system.

Table. Additional 26 cases (109-135) of paratesticular rhabdomyosarcoma in Japan after the 108 cases reviewed by Seguchi et al. (1987)⁸⁾ and by Chiba et al. (1990)⁹⁾

No	Age	左右	
109	西田ら 1990 18	R	泌尿紀要 36 ; 1089-1092
110	田村ら 1991 10	R	癌の臨床 37 ; 1731-1735
111	坂井ら 1994 14	R	最新医学 49 ; 913-914
112	鈴木ら 1995 26	不明	北関東医学 45 ; 537-541
113	梅田ら 1996 17	L	西日泌 58 ; 678-681
114	中西ら 1997 22	R	泌尿紀要 43 ; 233-236
115	友部ら 2000 2	R	日泌会誌 91 ; 618-622
116	友部ら 2000 6	L	日泌会誌 91 ; 618-622
117	青木ら 2001 13	L	日小児泌雑誌 10 ; 156-160
118	浜野ら 2005 16	R	泌尿器外科 18 ; 641-644
119	芳賀ら 2005 29	L	NAT CLIN PRACT UROL 8 ; 398-402
120	田中ら 2007 2歳3カ月	R	病理と臨床 25 ; 1172-1173
121	川村ら 2008 16	L	泌尿紀要 54 ; 431-433
122	島本ら 2009 34	R	日泌会誌 100 ; 545-549
123	島ら 2010 9カ月	L	小児外科 42 ; 659-664
124	小林ら 2010 20	R	泌尿紀要 56 ; 531-533
125	杉江ら 2013 18	R	西日泌 75 ; 85-89
126	杉江ら 2013 31	R	西日泌 75 ; 85-89
127	松本ら 2016 1歳1カ月	L	Urology 87 ; 200-201
128	海野ら 2016 9	R	Urology 95 ; 187-189
129	海野ら 2016 3	R	Urology 95 ; 187-189
130	磯野ら 2016 17	R	Urol Case Rep 22 ; 3-6
131	財川ら 2017 21	L	超音波医学 44 ; 301-302
132	成毛ら 2018 22	R	日小児血がん会誌 55 ; 96
133	文野ら 2019 16	L	京府医大誌 128 ; 899-905
134	木下ら 2024 20	R	J Jpn Soc Clin Cytol 63 ; 257-263
135	自験例 2024 1歳9カ月	R	

れている横紋筋肉腫多施設共同臨床試験 (JRS-II) における JRS-II リスク分類で胎児型低リスク A (Fig. 5C) に分類された。そのため小児科にて、標準治療であるビンクリスチン、アクチノマイシン D、シクロホスファミドの三剤による追加化学療法が施行された¹⁾。25週間の治療を完遂し、術後1年時点で再発なく経過している。

考 察

乳幼児および思春期前の小児の精巣腫瘍は小児固形腫瘍全体の1~4%といわれている^{4,5)}。また、思春期前の精巣腫瘍の殆どが胚細胞腫瘍(90%)である⁵⁾。一方、小児の陰嚢腫瘍を認めた場合、傍精巣腫瘍も鑑別に挙げる必要があり、その中でも傍精巣横紋筋肉腫の頻度が高く、精巣および傍精巣腫瘍全体の5%を占めるとされる⁶⁾。横紋筋肉腫は小児固形腫瘍で3番目に頻度が高いものであり、小児固形腫瘍の5~15%を占める。全身の様々な部位から発生する可能性があるが、そのうち15~20%は泌尿生殖器から生じるものであり、その頻度の内訳は前立腺、膀胱、傍精巣である⁷⁾。傍精巣横紋筋肉腫は一般的に陰嚢内の無症状または有痛性腫瘍として認められ、10歳前後に発症することが多い。本邦で文献にて報告のあった傍精巣横紋筋肉腫の症例は瀬口ら⁸⁾、千葉ら⁹⁾の報告に加え、以降報告されたものに自験例も含めると135例であった (Table)。年齢のわかる134例について、その各年齢における症例数の分布を見てみると、3歳未満は4

%であった (Fig. 6)。本症例は1歳9カ月と若年での発症であり、傍精巣横紋筋肉腫よりは、胚細胞腫瘍の可能性が高いと考えていた。また、診断には超音波検査やMRI検査が有用ではあるが、本症例ではそれらの検査で胚細胞腫瘍か傍精巣横紋筋肉腫かの判別はつかなかった。

小児の陰嚢腫瘍において組織学的診断をつける際は、外科的切除が選択され、傍精巣原発であっても精巣摘除術が選択されることが多い¹⁰⁾。特に傍精巣横紋筋肉腫が疑われる際は、増殖速度が速い症例があることから、生検を行わずに高位精巣摘除を行うことが推奨されている¹¹⁾。診断時から精索への浸潤や遠隔転移を認める場合は、化学療法、血管内治療、手術などを組み合わせた集学的治療を要する症例もある¹²⁾。本症例では遠隔転移は認めなかったものの、約1カ月間に3cmから7cmまで増大した。小児の陰嚢腫瘍を認め、横紋筋肉腫が疑われる場合には、早急に手術を行う必要があると考えられた。

横紋筋肉腫に関しては、IRS-V 治療前ステージ分類、IRS 術後グループ分類に基づき、現在進行中の多施設共同臨床試験にて示される JRS-II リスク分類で分類され、各リスクごとに推奨される治療が行われる^{1,3)}。横紋筋肉腫は全体の5年生存率は約60%ほどとされるが¹³⁾、診断時1~4歳の小児や病変が限局していた患者、組織型が胎児型であること、眼窩および泌尿生殖器に腫瘍が発生した患者はより予後がよいことが分かっている。乳児期および青年期の診断、発

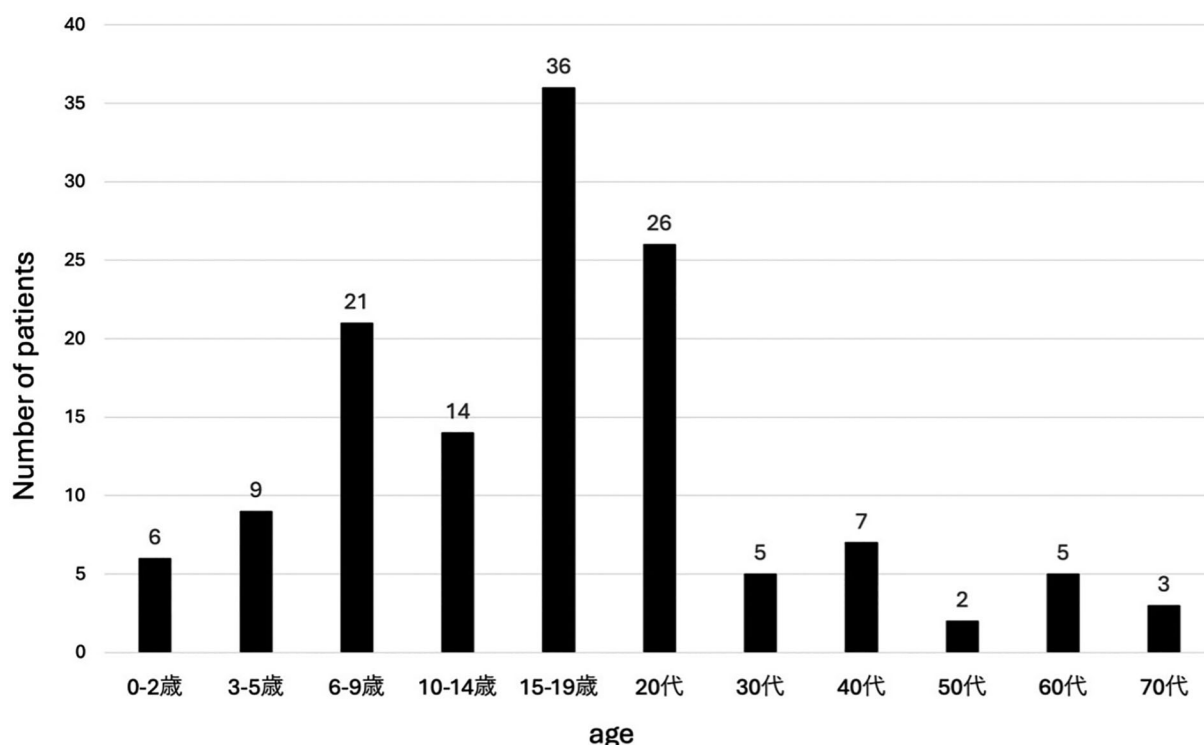


Fig. 6. Age distribution of 134 reported cases of paratesticular rhabdomyosarcoma in Japan.

症時に転移を認める患者、胞巣型の組織型、四肢や後腹膜あるいは体幹原発は予後が不良である¹³⁾。横紋筋肉腫は手術に加えて、放射線治療や化学療法を用いた集学的治療が予後改善に非常に重要である。本症例でも、当科において外科的治療後、小児科にて化学療法が施行された。精巣原発胚細胞腫瘍の場合、思春期以降であれば泌尿器科単独で外科的治療後に化学療法を行うことが多いが、乳幼児期であれば小児科での化学療法が必要となり、外科的治療前から連携し、必要な検査や術前の説明などを行わなければならない。本症例でも、術前に小児科と連携し、血液腫瘍を含めた鑑別診断を行っていたため、手術による病理診断の直後から化学療法を開始することが出来た。また、小児横紋筋肉腫の中には、時に生殖細胞系列変異を伴うものもあり、横紋筋肉腫の発症リスクが高い家族性症候群には Li-Fraumeni 症候群、神経線維腫症 1 型、Costello 症候群などがあり、TP53 の変異が代表的である。横紋筋肉腫における TP53 変異は四肢、女性器、頭頸部などが原発の際に認められることがあるが、膀胱/前立腺、傍精巣領域でみられる頻度は低い¹⁰⁾。今回の症例においては明らかな家族歴がなく検討はされなかったが、症例によっては遺伝子検査や遺伝カウンセリングも必要な場合があり、集学的治療チームを編成して治療に取り組むことが望ましい。

結 語

急速増大を来した幼児の傍精巣原発横紋筋肉腫の 1 例を経験した。小児において、急速に増大する陰嚢内腫瘍を認めた場合、胚細胞腫瘍の他に横紋筋肉腫の可能性も考慮し、小児科と連携した集学的治療が必要である。

文 献

- 1) 日本小児血液・がん学会：小児がん診療ガイドライン 第 2 版. pp 252-299, 金原出版, 東京, 2016
- 2) Raney RB, Maurer HM, Anderson JR, et al.: The Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group (IRSG): Major lessons from the IRS-I through IRS-IV studies as background for the current IRS-V treatment protocols. *Sarcoma* **5**: 9-15, 2001
- 3) Rogerd T, Minard-Colin V, Cozic N, et al.: Paratesticular rhabdomyosarcoma in children and adolescents-Outcome and patterns of relapse when utilizing a nonsurgical strategy for lymph node staging: report from the International Society of Pediatric Oncology (SIOP) Malignant Mesenchymal Tumour 89 and 95 studies. *Pediatr Blood Cancer* **64**: <https://doi.org/10.1002/pbc.26486>, 2017
- 4) Aseem RS, Christopher W, Michael CC, et al.: Experience with testis sparing surgery for testicular teratoma. *J Urol* **171**: 161-163, 2004
- 5) Kari AK and Jenny NP: International testicular cancer incidence rates in children, adolescents and young adults. *Cancer Epidemiology* **56**: 106-111, 2018
- 6) Hermann AL, Aurore L, Sabine I, et al.: Imaging of pediatric testicular and para-Testicular tumors: a pictorial review. *Cancers* **14**: 3180 (<https://doi.org/10.3390/cancers14133180>), 2022
- 7) Miriam H, Fernando AF, Linda HS, et al.: Future directions in risk stratification and therapy for advanced pediatric genitourinary rhabdomyosarcoma. *Urol Oncol* **34**: 103-115, 2016
- 8) 瀬口利信, 光林 茂, 高田昌彦, ほか: 傍辜丸横紋筋肉腫の 2 例. *泌尿紀要* **33**: 617-624, 1987
- 9) 千葉喜美男, 北見一夫, 熊谷治巳: 傍辜丸横紋筋肉腫の 1 例. *泌尿紀要* **36**: 363-366, 1990
- 10) Jennifer TC, Brittany EL, Derek BA, et al.: Pediatric rhabdomyosarcomas of the genitourinary tract. *Cancers* **15**: 2864 (<https://doi.org/10.3390/cancers15102864>), 2023
- 11) William JH, Benjamin AF, Anita PP, et al.: Paratesticular rhabdomyosarcoma: importance of initial therapy. *J Pediatr Surg* **52**: 304-308, 2017
- 12) 島 秀樹, 北側博昭, 脇坂宗親, ほか: 巨大な傍精巣横紋筋肉腫に対する IVR. *小児外科* **42**: 659-664, 2010
- 13) Punyko JA, Mertens AC, Baker KS, et al.: Long-term survival probabilities for childhood rhabdomyosarcoma: a population-based evaluation. *Cancer* **103**: 1475-1483, 2005

(Received on February 13, 2025)
(Accepted on May 7, 2025)