

症例報告

偶発的に発見した筋肉内粘液腫の存在から Mazabraud 症候群を疑った1例

多根総合病院 形成外科

上野 真理恵 若見 暁 樹

要 旨

Mazabraud 症候群 (Mazabraud's syndrome: 以下, MS) は, 線維性骨異形成 (fibrous dysplasia: 以下, FD) と筋肉内粘液腫 (intramuscular myxoma: 以下, IM) を合併する稀な疾患である. FD は通常良性の経過をとるが, MS 合併例では悪性転化率が高いことが知られている. また, 近傍の IM により病的骨折をきたすことがある. 今回われわれは, 多発 FD の経過観察中に左大腿中間広筋内の腫瘤を指摘され, MRI および針生検にて IM と診断, FD との併存から MS と診断した1例を報告する.

Key words: Mazabraud 症候群; 筋肉内粘液腫; 線維性骨異形成

はじめに

Mazabraud 症候群 (Mazabraud's syndrome: 以下, MS) は, 線維性骨異形成 (fibrous dysplasia: 以下, FD) と筋肉内粘液腫 (intramuscular myxoma: 以下, IM) を合併する稀な疾患である. FD は稀に悪性転化をきたすことがあり, 特に MS に合併する場合にはその頻度が高いとされている. また, 近傍に粘液腫が存在することによって骨折などの合併症を生じることもあるため, 定期的な経過観察が必要と考えられる.

今回われわれは, 多発 FD に対する画像検査中に発見された筋肉内腫瘤を生検, IM と診断されたことから MS と診断した1例に関し若干の文献的考察を加えて報告する.

症 例

患者: 73歳, 男性.

主訴: 左大腿部皮下腫瘤.

既往歴: 膀胱癌, 高血圧, 糖尿病, 脳梗塞, 左外耳道真珠腫.

現病歴: X-10年頃に他院で大腿骨および脛骨の

FD と診断され, 年1回の経過観察を受けていたが, X-1年11月に終診となっていた. 同年, FD フォロー目的で撮影した骨盤部 MRI にて左大腿中間広筋内に腫瘤性病変を指摘され, 精査加療目的に X年4月当科を受診した.

初診時身体所見: 触診で腫瘤を触知せず. 圧痛や神経症状なし. 股関節, 膝関節の運動制限なし.

血液検査所見: 特記事項なし.

MRI 画像所見 (図1): 中間広筋内に 32×22×55 mm, T1 強調像にて低信号, T2 強調像にて高信号, 内部は均一で薄い隔壁を持つ分葉状の腫瘤性病変を認めた. 上下周囲の筋肉に浮腫性変化がみられた. 腫瘍に隣接した大腿骨内に皮質を膨隆する腫瘤性病変を認め, 既存の FD と考えられた. 同様の所見を恥骨や脛骨にも認めた.

病理組織学的検査 (図2, 3): エコーガイド下にバードモノプティ®を用いて針生検を行った. 病理組織像にて筋線維束の間に線維性結合組織が介在し, その周囲にアルシアンブルー染色で陽性を示す粘液貯留を認めた.

経過: 病理学的検査結果より, 中間広筋内の IM と



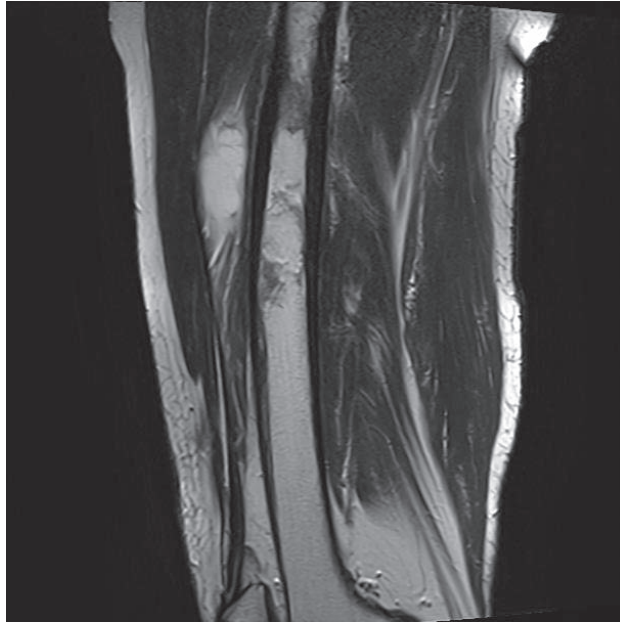


図1 MRI T2W (矢状断)
中間広筋内の腫瘍と近傍の大腿骨にFDを認める。腫瘍の周囲の筋肉に浮腫状変化を伴う。

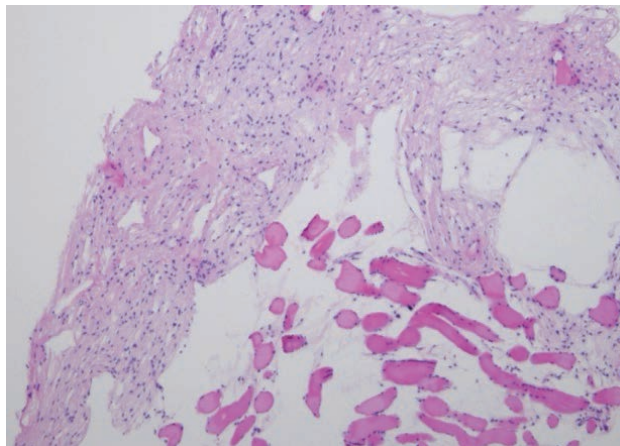


図2 病理組織画像(×40)
筋線維束の間に線維性結合組織が介在し、粘液貯留を認める。
〈電子版カラー掲載〉

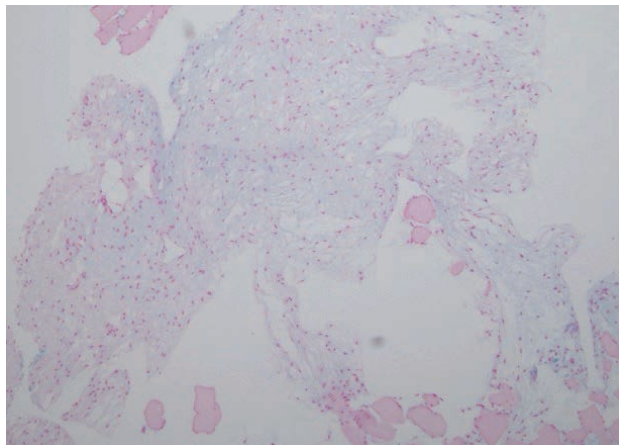


図3 病理組織画像(×40)
貯留粘液はアルシアンブルー陽性を示す。
〈電子版カラー掲載〉

診断した。近傍にFDを認めることからMSと診断した。IMの切除について説明したが、症状がないことから、手術は希望されず経過観察の方針となった。FDについては他院整形外科での通院は終了となっていたが、悪性転化の可能性があることから、他院に情報提供を行い、今後も定期的に経過観察する方針となった。

考 察

Mazabraud症候群は1926年にHenschen¹⁾が初めて報告し、1967年にMazabraud²⁾により提唱された線維性骨異形成と筋肉内粘液腫を合併する稀な症候群である。40～60代の女性に多くみられ、大腿部や臀部に好発する。IM、FDはそれぞれが近傍に発生³⁾し、いずれも多発することが多く、FDがMSに先んじて発見されることが多い。

FDは良性の線維性骨病変であり、骨組織が線維性骨組織に置き換わる疾患である。若年発症例が多く、20%が頭頸部に発生するとされる⁴⁾。Ramseyら⁵⁾はFDを3型に分類し、Type1の単骨性が最も多く⁶⁾、Type2は多骨性、Type3は内分泌異常や皮膚症状を伴う病変で、MS合併例のFDはこのType3に分類される。多発FD、カフェオレ斑、内分泌機能亢進などの症状を伴うMcCune-Albright症候群もType3に含まれる。いずれもGNAS1遺伝子が関与している⁷⁾。

診断にはCTやMRIが用いられるが、神経の評価にはMRIが有用である⁸⁾。良性であり症状のない場合はビスフォスフォネート内服など保存加療を選択されることも多いが、進行例は神経症状や病的骨折などを生じることがあり、病状によっては外科治療も考慮される⁹⁾。0.4～4%と稀ではあるが悪性転化の報告がある。

これと比較し、MS合併例のFDでは80%が多発例であり、特に下肢に好発する。悪性転化率は8.3%と、通常のFDと比して高い¹⁰⁾。

IMは発症率が100万人に1人とされる稀な疾患であり^{11,12)}、中高年女性に多く、大腿部や臀部に好発する。孤立性が多いが、MS合併例では約80%が多発する¹³⁾。MRIではT1強調像で低信号、T2強調像で高信号を呈し、境界明瞭な腫瘤として描出される。周囲筋に浮腫様変化を伴うことがあるが、これは腫瘍による圧迫変化であり浸潤ではない。画像所見のみでは粘液肉腫との鑑別が困難であり、生検が必須である^{14,15)}。

IM自体は悪性転化せず、症状がなければ経過観察でよい。腫瘍による神経圧迫の症状や病的骨折などがある場合には手術が検討される。切除は被膜に沿った

辺縁切除で十分とされ、MRIで示される浮腫域を含める必要はないとの報告がある¹⁶⁾。FDとIMの近接が確認できればMSの診断は比較的容易であり、不必要な検査を避ける助けとなる¹⁷⁾。

本症例ではMRIでFDとIMの併存が確認され、MSを疑い低侵襲な針生検を行った。IMは細胞密度が低く粘液成分が主体であるため、検体が不十分な場合には部分生検や辺縁切除を検討する必要がある。

本症例ではFDに対する経過観察が途絶していたが、MS合併例では悪性転化リスクが高いため、情報提供によりフォローアップを再開できた。

結 語

稀なMazabraud症候群の1例を経験した。FDとIMの併存が画像上確認できれば診断は比較的容易であるが、粘液肉腫との鑑別のためには生検が必要である。いずれも良性病変であり、症状がなければ経過観察も選択肢となるが、FDは通常より悪性転化のリスクが高いことが知られている。腫瘍増大や病的骨折のリスクを含め、患者と十分に情報共有したうえで治療方針を決定することが重要である。

文 献

- 1) Henschen F : Fall von Ostitis fibrosa mit multiplen Tumoren in der umgebenden Muskulatur. Verh Dtsch Ges Pathol, 21 : 93-97, 1926
- 2) Mazabraud A, Semat P, Roze R : Apropos of the association of fibromyxomas of the soft tissues with fibrous dysplasia of the bones. Presse Med (1893), 75 (44) : 2223-2228, 1967
- 3) Iwasko N, Steinbach LS, Disler D, et al : Imaging findings in Mazabraud's syndrome : seven new cases. Skeletal Radiol, 31 (2) : 81-87, 2002
- 4) 中尾一成 : 疾患と病態生理 線維性骨異形成症. JOHNS, 31 (8) : 1073-1076, 2015
- 5) Ramsey HE, Strong EW, Frazell EL : Fibrous dysplasia of the craniofacial bones. Am J Surg, 116 (4) : 542-547, 1968
- 6) Parekh SG, Donthineni-Rao R, Ricchetti E, et al : Fibrous dysplasia. J Am Acad Orthop Surg, 12 (5) : 305-313, 2004
- 7) Okamoto S, Hisaoka M, Ushijima M, et al : Activating Gsa mutation in intramuscular myxomas with and without fibrous dysplasia of

- bone. *Virchows Arch*, 437 (2) : 133-137, 2000
- 8) 尾尻博也 : Fibrous dysplasia (線維性骨異形成) の画像診断. *耳鼻展望*, 57 (4) : 221-223, 2014
- 9) Kransdorf MJ, Murphey MD : Diagnosis please. Case 12 : Mazabraud syndrome. *Radiology*, 212 (1) : 129-132, 1999
- 10) Crawford EA, Brooks JS, Ogilvie CM : Osteosarcoma of the proximal part of the radius in Mazabraud syndrome. A case report. *J Bone Joint Surg Am*, 91 (4) : 955-960, 2009
- 11) Allen PW : Myxoma is not a single entity : a review of the concept of myxoma. *Ann Diagn Pathol*, 4 (2) : 99-123, 2000
- 12) Heymans O, Gebhart M, Alexiou J : Intramuscular Myxoma. *Acta Chir Belg*, 98 (3) : 120-122, 1998
- 13) Huang J, Jiang ZM, Zhang HZ : A Case of Mazabraud's syndrome of the right thigh. *Arch of Histopathol Different Diagn*, 13 : 53-56, 2006
- 14) Murphey MD, McRae GA, Fanburg-Smith JC, et al : Imaging of soft-tissue myxoma with emphasis on CT and MR and comparison of radiologic and pathologic findings. *Radiology*, 225 (1) : 215-224, 2002
- 15) Bancroft LW, Kransdorf MJ, Menke DM, et al : Intramuscular myxoma : characteristic MR imaging features. *AJR Am J Roentgenol*, 178 (5) : 1255-1259, 2002
- 16) Sukpanichyingyong S, Matsumoto S, Ae K, et al : Surgical Treatment of Intramuscular Myxoma. *Indian J Orthop*, 55 (4) : 892-897, 2021
- 17) Martin S, Rapariz JM, Osés MJ, et al : A possible cause of multiple intramuscular masses : Mazabraud's syndrome (2007 : 11b). *Eur Radiol*, 18 (2) : 417-421, 2008