

症例 1

画像所見まとめ

単純写真

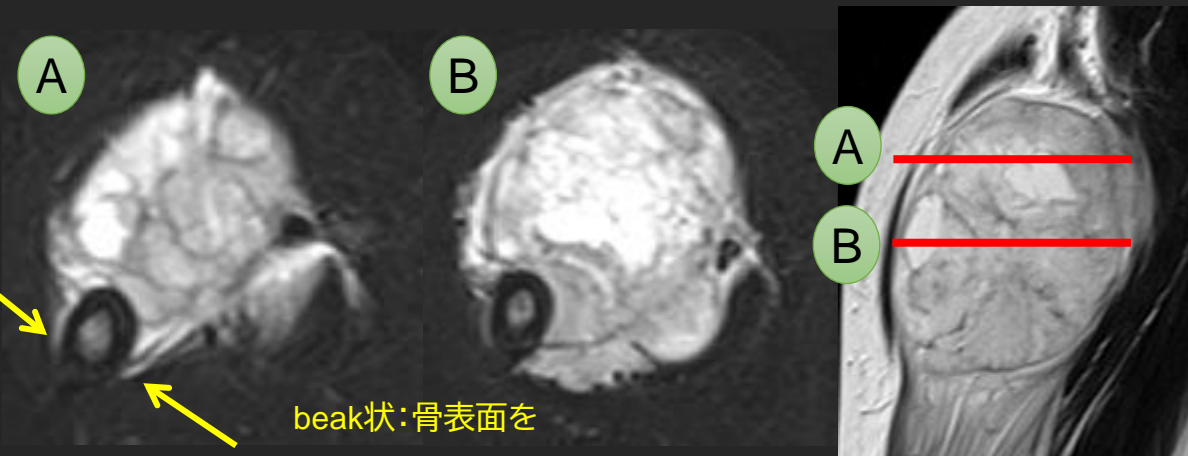
- 骨皮質破壊や骨膜反応なし
- 腫瘍内に石灰化や骨化ははっきりしない

単純CT

- 腫瘍は筋よりやや低吸収
- 内部にわずかな淡い点状高吸収域
(石灰化? 骨化? か判別が難しい)
- 大腿骨を取り囲むように接するが、骨破壊なし

MRI

- 比較的境界明瞭で、筋外を主座とする
- 充実部はT2WI軽度高信号, T1WI低~等信号, 拡散制限あり, 不均一に造影される
- 内部は壊死や変性による造影不良域あり
- 1週間で増大している
- 大腿骨を広く取り囲むが、骨破壊や骨髄内への浸潤なし
- 腫瘍は楕円形~球状にも関わらず
頭側→尾側のどの断面でも大腿骨を広く
取り囲む(頭側の断面で最大:270°くらい)



骨外ではなく骨表面から発生した腫瘍
骨表面を這うような進展

High-grade surface osteosarcoma

一般事項

- 表在性骨肉腫の一種(他には傍骨性, 骨膜性)
- 骨表面広基性に接し, 部分的に石灰化・骨を含む
- 組織学的には通常型骨肉腫の像(grade3~4)
- 全骨肉腫の1%未満と稀
- 10~20歳台, 長管骨(大腿骨>脛骨, 上腕骨)
の骨幹端および骨幹に好発
- かつては骨髄内病変がないことが原則(骨膜性も)
→ 変更された
- 表面型で骨髄内病変があると, 通常型骨肉腫の骨
外浸潤と鑑別が難しい
→ **画像の評価が重要, 病理診断にも必須**

画像所見

- CT:部分的に石灰化, 骨化
(そこまで強くない or はっきりしないことも)
- MR:内部不均一, 出血・壊死, 拡散制限あり
- 骨髄浸潤がないorあっても軽度(ただし文献により様々)
- 骨外に主座・大きな腫瘤
- **骨表面に広く接し, 骨髄浸潤が乏しい点の特徴!**

鑑別疾患:骨表在性腫瘍

- 傍骨性骨肉腫:腫瘍内の骨化が目立つ
- 骨膜性骨肉腫:骨表と垂直に骨膜反応(spicula)
- 骨膜性Ewing肉腫:骨皮質を破壊することが多い,
骨膜反応あり, 骨の取り囲みは広くない

症例 2

画像所見のまとめ

- トルコ鞍内から鞍上部にまたがるダルマ型の充実性腫瘤
- トルコ鞍底部の骨のpressure erosionあり
- 左海綿静脈洞へ浸潤(内頸動脈の開存性は保たれる)
- 左視索に沿った浮腫を伴う
- 下垂体後葉の抗利尿ホルモン貯留を示唆するT1WI高信号域消失
- CT:高吸収 (非提示DWI:軽度高信号、ADC:低値($0.69 \times 10^{-3} \text{mm}^2/\text{sec}$))
T1WI:脳実質と等信号、T2WI:高信号(鞍上部componentに小嚢胞様高信号)
造影T1WI:均一な増強効果

鑑別診断

- 神経下垂体germinoma
- 下垂体腺腫/PitNET
- ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)
- 悪性リンパ腫

【内分泌学的検査】 中枢性尿崩症、汎下垂体機能低下

【腫瘍マーカー】 血清および髄液中AFP・ β HCG陰性、髄液中PLAP上昇(326pg/mL)

診断

神経下垂体germinoma

鑑別のポイント

- 小児のトルコ鞍上部腫瘍の代表疾患:

胚細胞腫瘍(germ cell tumor)

ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)

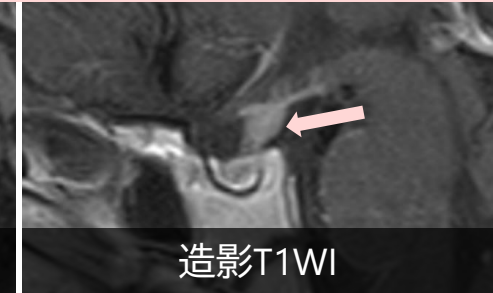
頭蓋咽頭腫(エナメル上皮腫型)

視神経-視床下部神経膠腫

視床下部過誤腫

神経下垂体を侵しやすい
(後葉のT1WI高信号域消失)

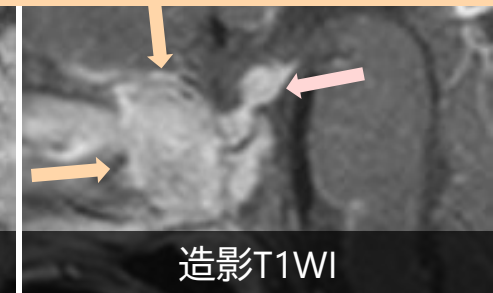
germinoma



単純T1WI

造影T1WI

LCH



単純T1WI

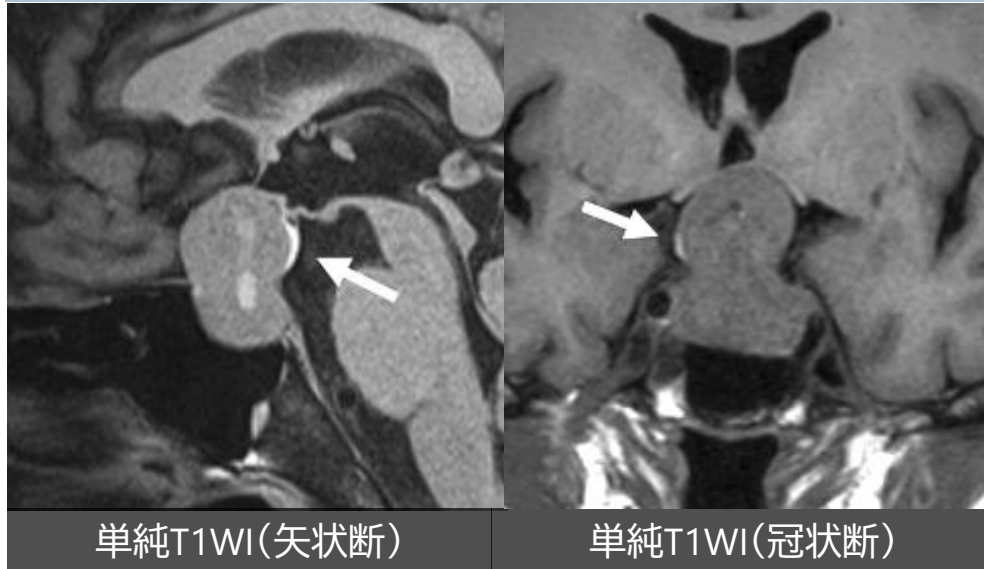
造影T1WI

頭蓋骨・頭蓋底病変を伴うことが多い

鑑別のポイント

- 小児のトルコ鞍上部腫瘍の代表疾患:
胚細胞腫瘍(germ cell tumor)
ランゲルハンス細胞組織球症(LCH)

下垂体腺腫/PitNET

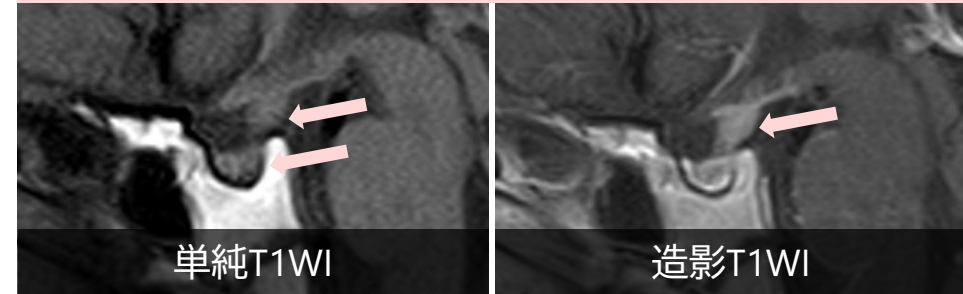


せき止め現象

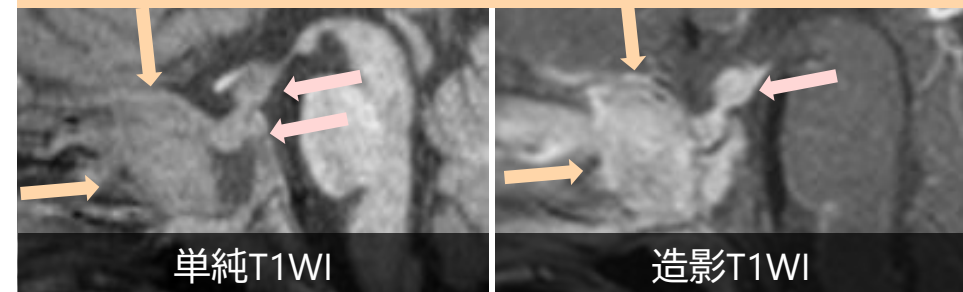
Pituitary 2022;25:100-107より引用

神経下垂体を侵しやすい
(後葉のT1WI高信号域消失)

germinoma



LCH



頭蓋骨・頭蓋底病変を伴うことが多い

鑑別のポイント

- 海綿静脈洞に浸潤するトルコ鞍部腫瘍:

下垂体腺腫/PitNET

下垂体紡錘形細胞オンコサイトーマ (pituicyte tumor family)

悪性リンパ腫

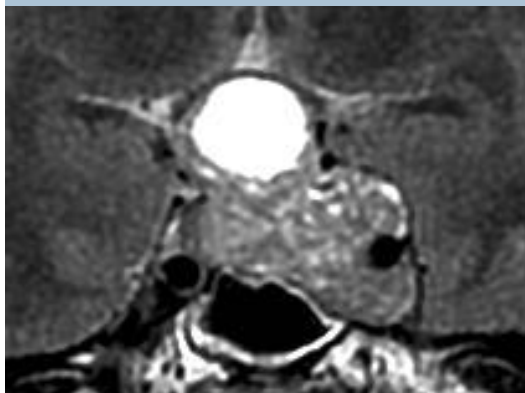
胚細胞腫瘍 (germ cell tumor) ...まれ

下垂体芽腫...腫瘍自体まれ

成人に多い

小児に多い

下垂体腺腫/PitNET



germinoma



AJNR 2006;27:270-273より引用

Neurol Med Chir (Tokyo) 2012;52,:754-756より引用

結語

- 海綿静脈洞への浸潤は非典型的だが、
早期からの中枢性尿崩症を示唆する病歴および画像所見、
小児で頻度の高い病変であることを考慮すると、
神経下垂体germinomaの診断は可能と考えられる



症例 3

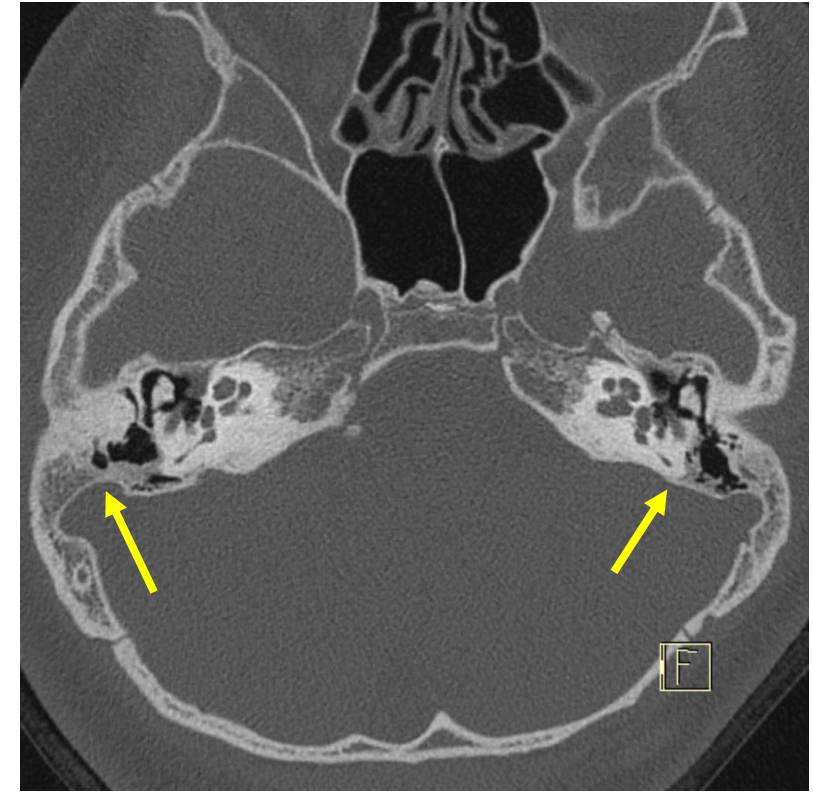
左手の単純X線写真では、骨年齢(Greulich-Pyle法)は13歳6か月程度であり、遅延している。手の写真におけるTurner症候群の所見として、①骨粗鬆(特に手根骨)、②骨年齢遅延、③第4、5中手骨の短縮(Metacarpal sign)、中手骨末端肥大(drumstick変形)、④橈尺骨のMadelung変形などがあるが、この例で見られるのは②である。これまでの文献をみても、①～④が常にみられるわけではなく、その中で比較的頻度が高いものが①、②とされている。

側頭骨のCTでは、両側の乳突蜂巣の発達不良を認める。Turner症候群では反復性中耳炎の発生率が高いことが知られている。その原因として、高口蓋などの解剖学的異常、リンパ浮腫による耳管機能低下等が推測されている。聴覚障害によるQOL低下を防ぐためにもフォローが必要である。

多くの場合、Turner症候群は臨床症状から推測することができ、染色体検査が普及している今日では画像診断で確定することは少なくなっている。しかし、診断を知った上で個々の所見をみていくと、疾患の遺伝学的な側面を知ることができる。

参考文献

- ・小児の骨の発達とその異常性. 診断と治療社, 2008.
- ・Pediatr Radiol 15(3):168-172, 1985.
- ・Otol Jpn 14(5):703-707, 2004.

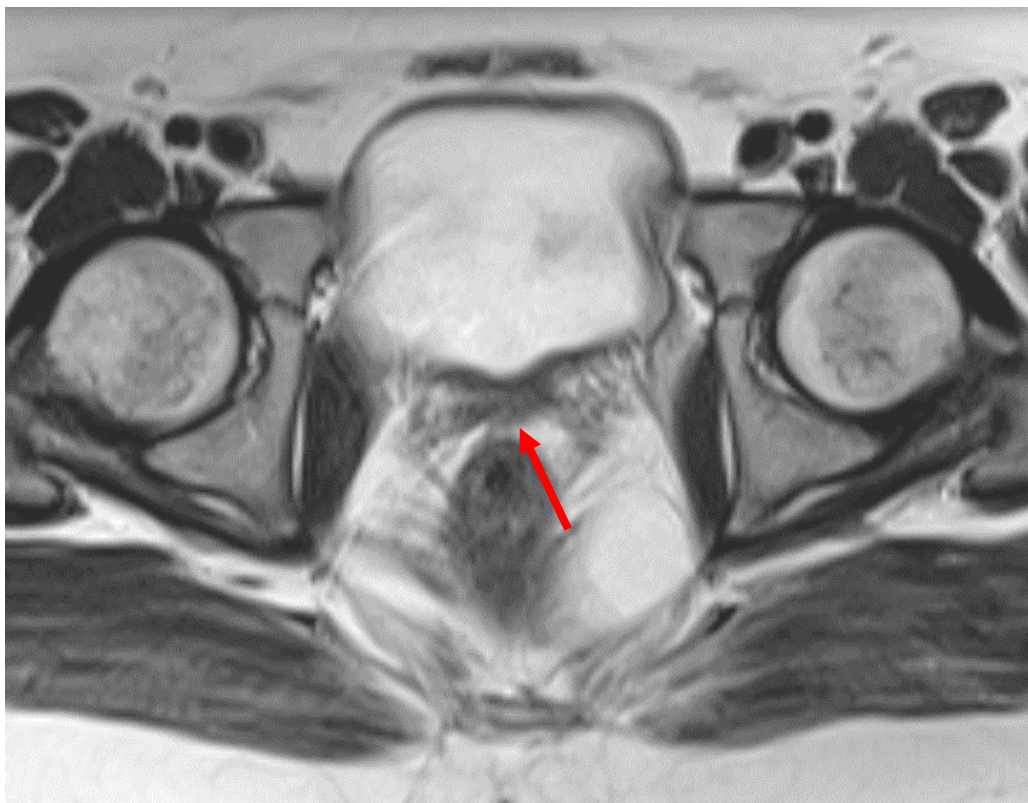


問題: 16歳女児 無月経を主訴に来院。幼少期に耳鼻科通院歴があるとのことだが、詳細不明。

解答: Turner症候群

解説: Turner症候群はその多くが45,Xの核型を呈する性染色体異常である。性腺機能低下だけではなく、欠失したX染色体領域に存在する遺伝子(骨成長やリンパ管形成に関わる遺伝子)に関連した症状が現れることが知られている。

骨盤のT2強調像では、膀胱の背側に子宮と思われる組織を認める。16歳としては小さく、低形成である。典型的なTurner症候群では、エストロゲン欠乏による子宮発育不全を呈する。このとき、卵巣は索状の構造(いわゆるstreak gonads)となっており、ほとんどの場合、画像上同定困難である。

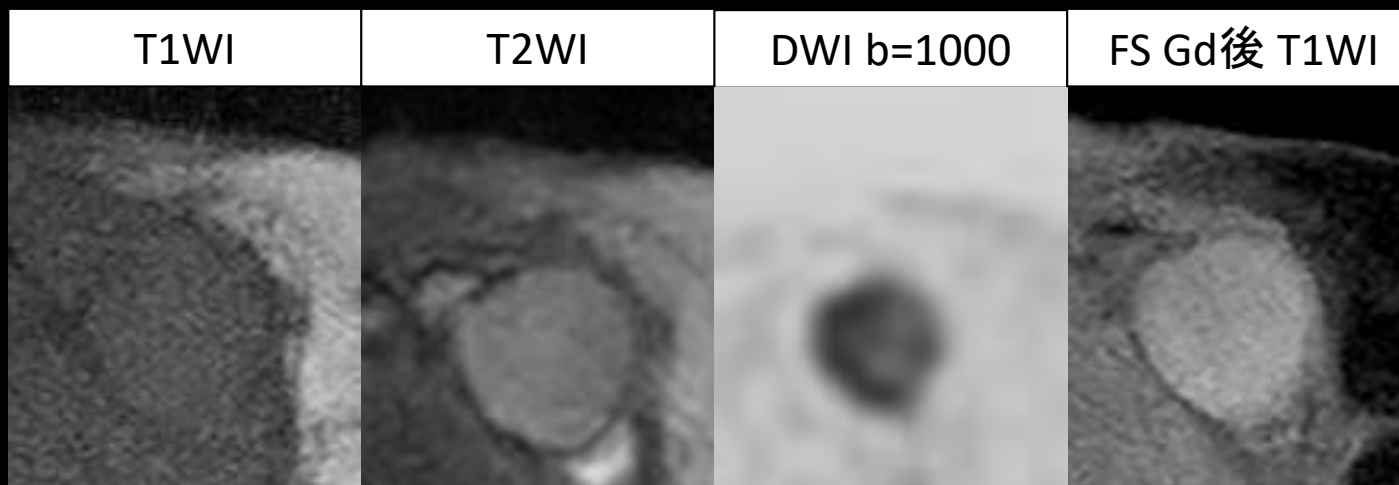


症例 4

解説：画像所見まとめ

- 上顎の正中よりやや左側に 20mm 大の腫瘤
- CT では軟部濃で, 周囲の骨破壊性変化を伴う
- MRI では内部は概ね均一で,
T1WI で筋肉と等信号, T2WI でやや高信号
- 拡散制限あり, 造影効果は中等度

単純CT



京都府立医科大学
放射線診断治療学

中村 祐介, 中井 義知

解答

Melanotic Neuroectodermal Tumor of Infancy ; MNTI

(乳幼児色素性神経外胚葉性腫瘍)

Key Point

- ✓ 神経堤由来の稀な色素性良性新生物
- ✓ 急速増大するため、骨破壊を伴うことや、
細胞密度が高いため、拡散制限や造影効果を伴うことがある
- ✓ 乳児の上顎骨に腫瘍を認めた際は、骨破壊や拡散低下など
悪性腫瘍を想起させる所見であっても、MNTIを鑑別として

あげる必要がある



京都府立医科大学
放射線診断治療学

中村 祐介, 中井 義知

症例5

ネフロン癆関連 Ciliopathy (WDR19 遺伝子異常)

多指症などはない。

頭部MRIで小脳低形成などはない。

遺伝子診断にて上記診断。

(絨毛病)

Ciliopathyの1種であり多くの関連遺伝子が報告されている。

そのため、腎外病変によってさまざまな遺伝子異常と症候群が知られている。

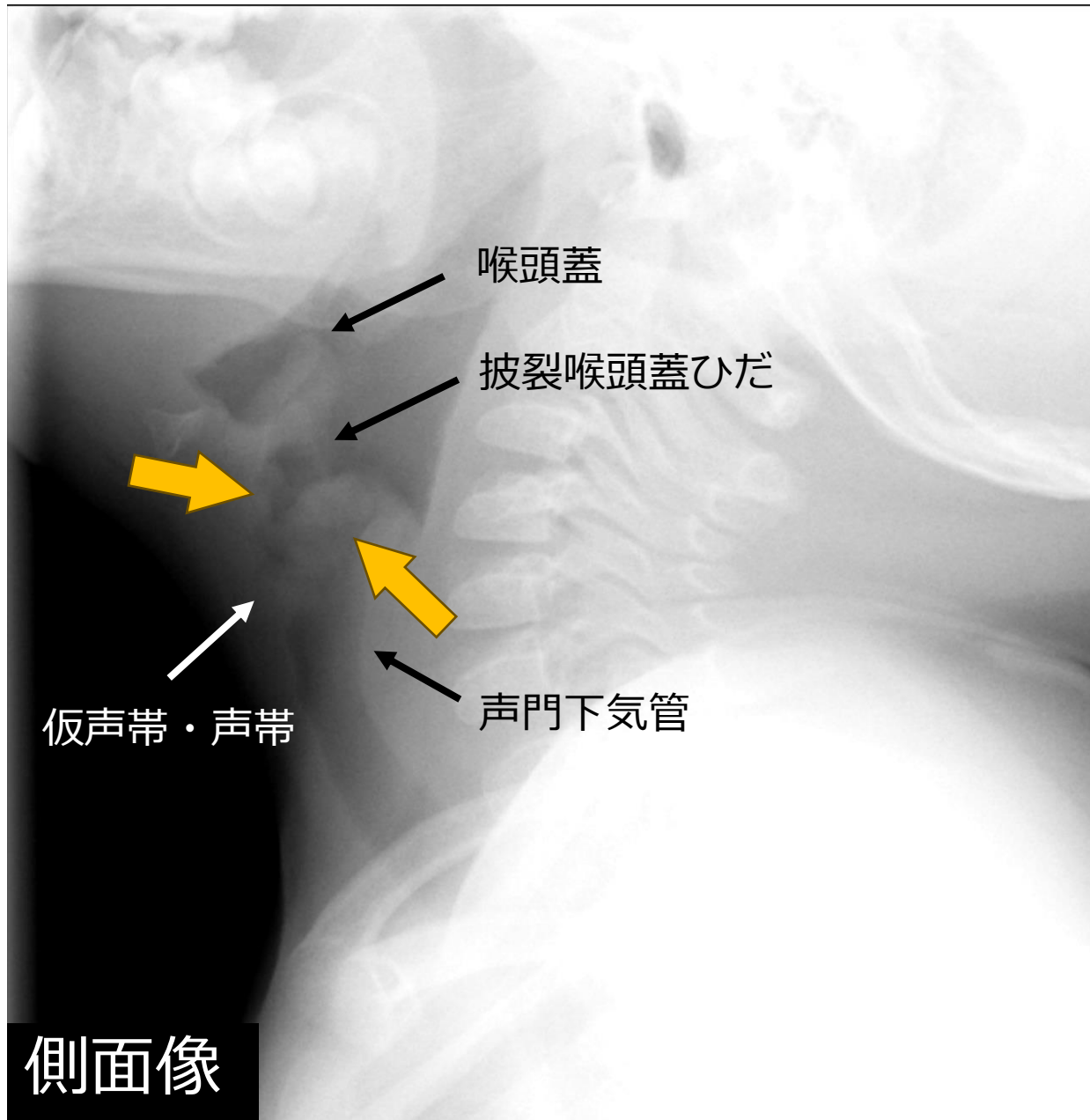
ネフロン癆

腎外病変

- ・ 網膜色素変性症
- ・ 内臓逆位
- ・ 胆道系の異常 → 肝臓・臓器配列もUSでよく調べる
- ・ 骨格異常
- ・ 多指・軸後性多指 → 外表も確認する
- ・ 脳梁低形成
- ・ 小脳・脳幹部形成異常 (molar-tooth-sign) → 頭部MRI確認

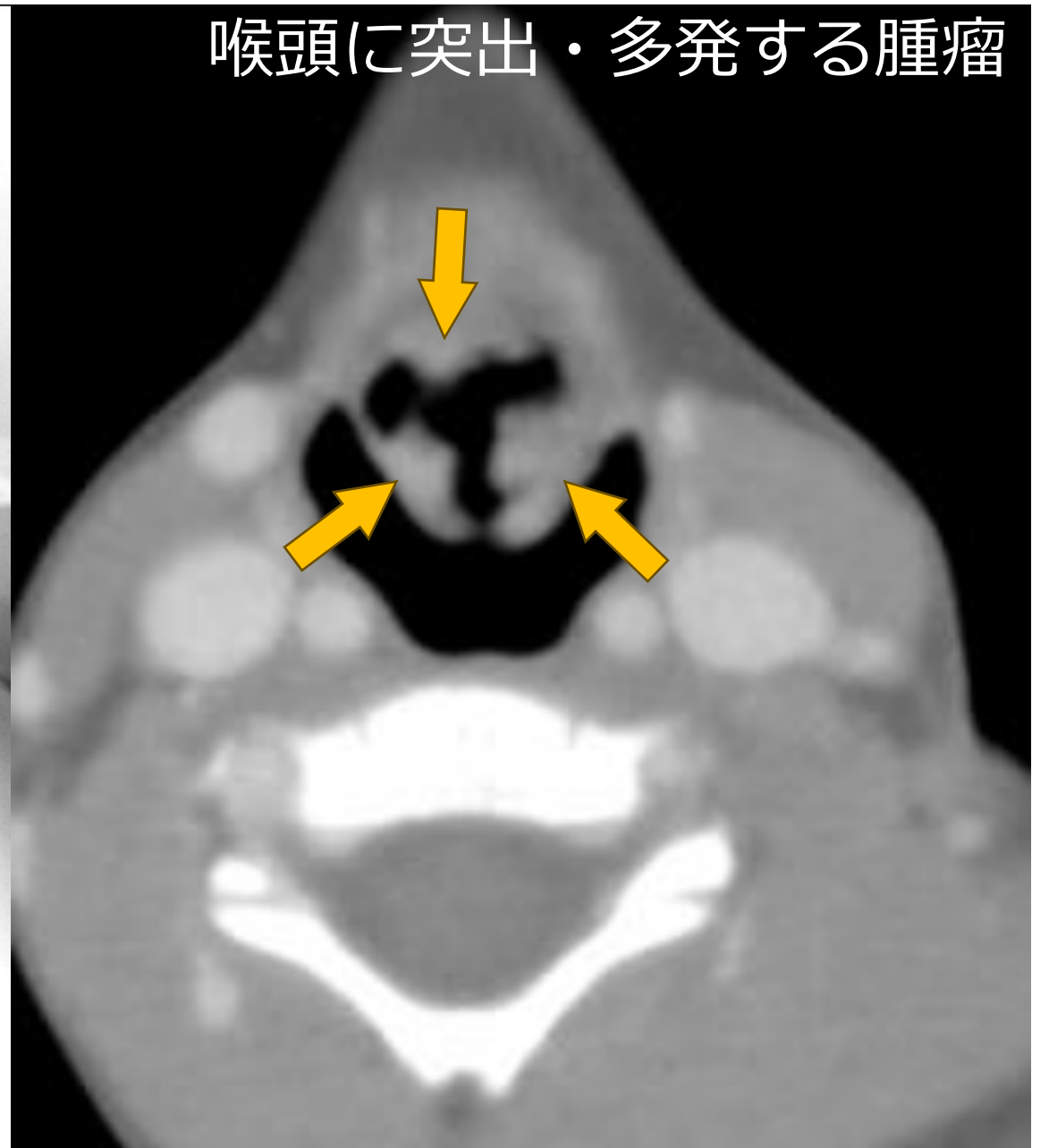
画像のみからでは詳細な鑑別は難しいが、腎臓以外にも肝臓などそのほかの臓器に注目することによって、疑わしい疾患を上げることができる。

症例 6



頸部単純X線写真

喉頭に突出・多発する腫瘍



頸部造影CT 横断像

出産後、産婦人科診察にて母親が尖圭コンジローマ の診断にて治療

(出産前には診断されていなかった)

喉頭鏡：声門上部に多発する乳頭腫様の所見あり ➡ 腫瘍切除

病理： Squamous papilloma

PCR（術中擦過検体）： HPV type11

(若年発症型) 喉頭乳頭腫