

整形外科疾患分野

腹腔外デスマイド腫瘍

1. 概要

デスマイド腫瘍は家族性大腸ポリポーシス (FAP) に関連して発症する型と散発性に発症する型があり、局所浸潤性はあるが遠隔転移はしない。FAP に関連して発症するデスマイド腫瘍は腹腔内発症が多く、関連せず発症することの多い腹腔外デスマイド腫瘍とは診療を担当する科・治療方針が異なることが多い。腹腔外デスマイド腫瘍は身体のだどの部位にも発症し、これまで広範切除による手術が治療の主とされてきたが、高い再発率と術後の機能低下から、経過観察のみ・各種薬物療法・放射線治療など施設によって治療方針が異なり、治療指針が確立されていないのが現状である。

2. 疫学

平成 22 年度日本整形外科学会軟部腫瘍登録では年間 94 例 (実態は不明)

3. 原因

腹腔外デスマイド腫瘍は、 β -Catenin の遺伝子 (CTNNB1) 変異による β -Catenin の核内異常集積によって発症するとされているが、 β -Catenin の変異を検出できないデスマイド腫瘍もあり、原因の詳細は不明のままである。

4. 症状

腹腔外発生デスマイド腫瘍では発生部位によって症状が異なる。四肢発生の場合は腫瘤の触知、痛み始まり、腫瘍の浸潤度によっては関節拘縮、筋力低下などにより ADL 障害を引き起こす。頸部・腋窩発生では腕神経叢麻痺による上肢筋の麻痺、頸部への浸潤が高度になると窒息症状により生命を脅かす。

5. 合併症

痛み、関節拘縮、筋力低下、神経麻痺、頸部圧迫による呼吸障害

6. 治療法

手術治療：広範切除による手術が第一選択であったが、悪性軟部腫瘍の術後再発率よりも高く、その意義は疑問視されつつある。

放射線治療：一定の腫瘍抑制効果が認められる。術後低率であるが放射線による悪性腫瘍の発症の可能性があり、良性腫瘍に対する実施は注意を要する。

薬物療法：抗女性ホルモン療法、NSAID (非ステロイド性消炎鎮痛剤)、抗がん剤治療などが実施されているが、施設によって選択方法、実施基準等が大きく異なる。

7. 研究班

腹腔外発生デスマイド腫瘍患者の実態把握および診療ガイドライン確立に向けた研究班