

腹腔外デスマイド型線維腫症

1. 概要

デスマイド型線維腫症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 25 年度日本整形外科学会軟部腫瘍登録では年間 143 例、男性 56 例、女性 87 例、発生部位は腹壁 41 例、頸部 16 例、背部 13 例、大腿 11 例と続く。(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、痛みが始まり、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には注意を要する。

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型線維腫症患者の診断基準、重症度分類および診療ガイドライン確立に向けた研究
班

(研究代表者)

西田佳弘 名古屋大学大学院医学系研究科整形外科 准教授

(研究分担者)

川井 章 国立がん研究センター中央病院希少がんセンター センター長

戸口田淳也 京都大学再生医科学研究所 教授

生越 章 新潟大学医歯学総合病院魚沼地域医療教育センター整形外科 特任教授

阿江啓介 がん研有明病院整形外科 副部長

國定俊之 岡山大学大学院医歯薬学総合研究科運動器医療材料開発講座 准教授

松本嘉寛 九州大学整形外科 准教授

平川晃弘 名古屋大学医学部附属病院先端医療・臨床研究支援センター 講師