デスモイド（デスモイド型線維腫症）

デスモイドについて

デスモイド（desmoid, desmoid-type fibromatosis）は（筋）線維芽細胞様腫瘍が増殖する局所浸潤性が強い腫瘍ですが遠隔転移はしません。WHO では良悪性の中間型軟部腫瘍に分類されています。

発症原因による分類

多くのデスモイド（90%程度）は遺伝性がない散発性発症で、その多くはβ-カテニン遺伝子（CTNNB1 と呼びます）の変異によって発症します。10%程度が遺伝性腫瘍症候群である家族性大腸線維腫症（APC 遺伝子変異を生殖細胞系列に持ちます）の患者さんに発症します（Gardner 症候群と言います）。散発性発症の場合は通常 1 カ所の発生で、Gardner 症候群の場合は複数のデスモイドが発症する場合があります。

年齢・性・発生部位

発症年齢の中央値は 37-39 歳と報告されている場合が多く、女性に多く発症します。筋や筋膜に発生することが多いため、一般的に深部に発症します。四肢・腹壁・胸壁に多く、頚部・後腹膜・腹腔などにも発症します。

デスモイドの自然経過

デスモイドの自然経過について理解することは、治療方針の決定にも重要なことです。デスモイドは自然経過（治療しないでも）で増大・安定・縮小する場合があります。同一の患者さんでも、増大していた腫瘍が、あるとき増大が止まり、縮小していくこともあります。したがって、ある薬を投与して腫瘍が縮小しても、それが薬による効果なのか、腫瘍の自然経過で縮小したのかは慎重に判断する必要があります。

症状について

他の軟部腫瘍と比較して固い腫瘤として触れます。成書には無痛性と記載されていることもありますが、80%に痛みを認めたという報告もあります。筋や筋膜に浸潤していることが多く、通常は可動性が乏しい腫瘤として触れます。
四肢に発生すると可動域制限をきたすことが多く、適切に治療しないと不可逆性の可動域制限を残すことがあります。生命を脅かすことが少ない腫瘍だからといって、可動域制限の進行など ADL/QOL を低下させる症候を見逃さないことが重要です。
神経の近傍に発症すると運動や知覚麻痺を生ずることがあります。

診断について

理学所見では、通常の軟部腫瘍よりも固い腫瘤として触れ、痛みを伴うことが少なくありません。画像では、診断だけでなく薬物による治療効果を判定する目的においても、CT よりも MRI の方が有用であると考えられます。確定診断には、生検による病理組織学的検査が必要です。免疫組織染色で、β-カテニンが細胞の核に染まることが診断に有用であるとされています。しかし全例染まるわけではなく、他の腫瘍でも染まることがあります。β-カテニン遺伝子の特徴的な部位での変異を検出すれば診断にきわめて有用ですが、遺伝子変異解析は保険では認められていません。家族歴に家族性大腸腺腫症があれば、Gardner 症候群としてのデスモイドを疑います。

治療について

　過去の多くの研究報告をもとに、アメリカ、ヨーロッパ、そして日本からも参加してデスモイドの診療方針が話し合われました。そこでは、発症部位によって診療方針を変えるべきとされています。どの部位に発症しても、まずは何も治療しない経過観察（wait and see、watchful waiting、active surveillance などと呼ばれます）をすることが標準的とされています。大きくならない例、自然に小さくなる例があるからです。

診断時にすでにデスモイドにより患者さんの ADL/QOL が低下している場合や、無治療経過観察で腫瘍が増大し、患者さんが日常生活に困るような症状が進めば積極的治療が必要となります。積極的治療には薬物治療、手術治療、放射線治療、局所焼灼・冷凍凝固療法などがあります。

腹壁発症（腹筋や腹筋の筋膜に発症）の場合は、手術・薬物治療のどちらかを選択し、腹壁以外の部位から発症した場合は手術を実施せず、薬物治療を選択することが標準的とされています。したがって、デスモイドで困っている患者さんでは、多くの場合、適切な薬物治療を選択することがとても重要となります。

薬物治療で効果にエビデンスがあり、かつ日本で使用できる種類としては、メトトレキサートとビンブラスチンによる抗癌剤治療、パゾパニブによる分子標的薬治療、ドキソルビシンを中心とした抗癌剤治療があります。それぞれ、治療の強さ、副作用の程度・種類、費用が異なりますので、デスモイド診療に経験のあるエキスパートが患者さん、ご家族によく説明して治療薬を選択することが重要です。デスモイドを抑制する治療効果に関して、痛み止め（NSAID）や抗アレルギー剤、抗ホルモン剤治療のエビデンスは乏しいと報告され、デスモイドの治療薬としては選択されなくなってきています。

放射線治療は、デスモイドの発症年齢が比較的若いこと、二次性に悪性腫瘍が発生することが懸念されることから選択することは少ないと報告されています。デスモイドに対する局所の焼灼や冷凍凝固療法について、欧米では冷凍凝固療法について治療のエビデンスが出つつありますが、ラジオ波などによる焼灼治療のエビデンスは乏しいことを理解し、実施にあたっては症例を厳密に選択し、慎重に実施する必要があります。

執筆者

- 氏　名：　西田　佳弘（にしだ　よしひろ）
- 所属医療機関：　名古屋大学附属病院
- 診療科：　リハビリテーション科