

:: Guz desmoidalny

Orpha number: [ORPHA873](#)

Definicja choroby:

Guz desmoidalny (GD) to łagodny, miejscowo inwazyjny guz tkanek miękkich o wysokim wskaźniku wznowy, ale bez potencjału do tworzenia przerzutów.

Epidemiologia:

GD stanowi < 3% guzów tkanek miękkich. Roczna częstość występowania szacowana jest pomiędzy 1/250000-1/500000. Chorują głównie kobiety, guzy mogą wystąpić między 15 a 60 rokiem życia, ale najczęściej pojawiają się we wczesnym wieku młodzieńczym z najwyższą częstością zachorowań około 30 roku życia.

Obraz kliniczny:

W zasadzie GD może wystąpić we wszystkich częściach ciała: szyja, ramiona, kończyny górne, okolica pośladkowa, brzuch (wywodzący się z powięzi mięśni lub ściany brzucha/klatki piersiowej) i rzadziej wewnątrz jamy brzusznej (w krezce lub przestrzeni zaotrzewnowej). Najczęściej to jędrne i gładkie, wyczuwalne masy. W zależności od lokalizacji guz może dawać następujące objawy: ból, gorączkę, upośledzenie lub utratę funkcji zaangażowanego narządu. GD mogą wystąpić po interwencjach chirurgicznych, zwykle po cesarskim cięciu. GD wewnątrz jamy brzucha występują często u pacjentów z rodzinną polipowością gruczolakowatą (FAP) lub zespołem Gardnera (sprawdź te terminy).

Etiologia:

GD powstają w wyniku proliferacji dobrze zróżnicowanych miofibroblastów. Dokładny mechanizm etiopatogenetyczny nadal pozostaje nieznany, ale wydaje się być wieloczynnikowy z udziałem czynników hormonalnych i genetycznych. W 85% przypadków sporadycznych zidentyfikowano mutacje somatyczne genu *CTNNB1* (3q21) kodującego beta-kateninę. W przypadkach z FAP, GD został powiązany z mutacjami genu supresji nowotworów *APC* (5q21-q22) kodującym białko APC (adenomatous polyposis coli).

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie wstępne stawia się na podstawie wyników badań technik obrazowych (tomografia komputerowa i rezonans magnetyczny) ujawniających obecność naciekającej masy. Rozpoznanie potwierdza się za pomocą biopsji guza, w pobranym materiale widoczne są liczne włókna kolagenowe otaczające wydłużone wrzecionowate komórki zawierające małe i regularne jądra oraz bladą cytoplazmę. W badaniu immunohistologicznym widoczna jest ekspresja markerów komórek mięśniowych (aktyny, desminy, wimentyny) i brak CD34. Ponadto rozpoznanie można potwierdzić w badaniu przesiewowym w kierunku mutacji *CTNNB1*.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy brać pod uwagę szeroki zakres chorób od włókniakomięsaków do procesów miofibroblastycznych takich jak guzkowe zapalenie powięzi a nawet przerośnięte blizny i bliznowce (keloidy). W diagnostyce różnicowej GD jamy brzusznej należy brać pod uwagę guzy podścieliska przewodu pokarmowego, guzy włókniste, zapalne guzy miofibroblastyczne, stwardniające zapalenie krezki i włóknienie zaotrzewnowe (sprawdź te terminy).



Poradnictwo genetyczne:

Większość przypadków jest sporadyczna. Przypadki rodzinne (5-10%) związane są z FAP.

Postępowanie i leczenie:

Całkowita resekcja guza jest podstawową metodą terapeutyczną GD. Dla guzów nieoperacyjnych lub niemożliwych do radykalnego wycięcia z oceną RO lub związanych z nieakceptowaną utratą funkcji stosuje się leczenie niechirurgiczne składające się z radioterapii, terapii antyestrogenowej, niesteroidowych leków przeciwzapalnych, chemioterapii (metotreksat, winblastyna/winorelbina, pegylowana liposomalna doksorubicyna) i(lub) inhibitory kinazy tyrozynowej (imantinib, sorafenib). Ze względu na zmienny i niemożliwy do przewidzenia przebieg kliniczny GD dla pacjentów bezobjawowych zalecany jest okres bacznej obserwacji. Ze względu na częste wznowy kluczowe są kontrole co 3-6 miesięcy.

Rokowanie:

Miejscowe wznowy występują w około 70% przypadków. Rokowanie zależy od typu guza. Długość życia jest normalna dla guzów brzusznych i pozabrzusnych. Jednakże jest niższa w przypadkach wewnątrzbrzusznego guza desmoidalnego z powodu komplikacji takich jak niedrożność jelit, wodonercze lub sepsa.

Recenzent-ekspert:

Prof. Bernd Kasper

Aktualizacja: Wrzesień 2013

Tłumaczenie: Luty 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
