

:: Złośliwy nowotwór osłonek nerwów obwodowych

Orpha number: 3148

Definicja choroby:

Złośliwy nowotwór osłonek nerwów obwodowych (MPNST) jest rzadkim i często agresywnym mięsakiem tkanek miękkich, występującym w różnych miejscach anatomicznych.

Epidemiologia:

Dokładna częstość występowania nie jest znana. W ogólnej populacji częstość MPNST oblicza się jako 1 na 100 000. Przypadki MPNST stanowią około 5% do 10% wszystkich mięsaków tkanek miękkich. Rozkład między płciami jest mniej więcej równy. Częstość występowania wśród pacjentów z nerwiakowłókninowością typu 1 (NF1; zob. to hasło) ocenia się na około 5% do 10%.

Opis kliniczny:

Wiek wystąpienia choroby jest bardzo zmienny, ale w większości notuje się je wśród dorosłych (zazwyczaj pomiędzy 20 a 50 rokiem życia). Przeważnie guzy pojawiają się w większych pniach nerwowych lub splocie ramiennym i krzyżowym. Są wysoce zmienne pod względem wyglądu i zazwyczaj manifestują się jako szybko rozszerzająca się wyczuwalna masa, która bywa bolesna oraz jako związane z nimi zaburzenia neurologiczne, takie jak ból korzeniowy, parestezje oraz osłabienie ruchowe. Nowotwory są wrzecionowatego lub kulistego kształtu, zazwyczaj dobrze odgraniczone i mogą mieć barwę od białej do żółtej i być miękkie lub twarde. Najczęściej występują na tułowiu, głowie, szyi i kończynach proksymalnych. Anatomiczne miejsca, gdzie bardzo rzadko te nowotwory występują to mózg, piersi, śródpiersie tylne, pęcherz moczowy, nadnercza i skóra. Nowotwory są często agresywne i o wysokim stopniu złośliwości, z tendencją do wznowy lub przerzutów. MPNST może występować sporadycznie lub u pacjentów z NF1. Występuje on albo *de novo* lub z wcześniej istniejącego nerwiakowłóknaka lub rzadko z nerwiaka.

Etiologia:

Etiologia jest nieznana. Zidentyfikowane modyfikacje genowe obejmują utratę *NF1* (17q11.2) i *TP53* w genie supresorowym nowotworów (17p13.1). Około 10% guzów związanych jest z wcześniejszą ekspozycją na napromieniowanie związanym z leczeniem lub środowiskiem.

Metody diagnostyczne:

Do ostatecznej diagnozy potrzebne jest badanie histopatologiczne. Biopsja zwykle ujawnia MPNST jako naciekający nowotwór o zróżnicowanym zakresie morfologii komórek (wrzeciona, komórki zaokrąglone lub



wrzecionowate), z pęczkami komórek, które przeplatają się z regionami śluzowatymi (marmurkowy wzór). Rozpoznanie może stanowić wyzwanie, ponieważ nie istnieją żadne specyficzne markery immunohistochemiczny czy molekularne. Do określenia miejsca i wielkości guza stosuje się obrazowanie radiologiczne.

Rozpoznanie różnicowe:

W rozpoznaniu różnicowym należy wziąć pod uwagę inne nowotwory złośliwe, takie jak mięsak synowialny, włóknakiomięsak, nieodróżniony pleomorficzny mięsak, mięsak naczyńniowy (zob. te hasła), czerniak i melanoma, oraz guzy mioepitelialne.

Postępowanie i leczenie:

Podstawą leczenia jest całkowita resekcja chirurgiczna. Jeśli niemożliwe jest usunięcie, można zastosować wycięcie w połączeniu z wysokiej aktywności radioterapią. Korzystna może być lokalna radioterapia, ale wydaje się mieć niewielki wpływ na długoterminowe przeżycie. Chemioterapia jest na ogół nieskuteczna.

Rokowanie:

Rokowanie jest na ogół złe i zależy od wielkości guza i sukcesu leczenia. Mniej korzystne rokowanie związane jest z dużymi guzami, przypadkami związanymi z NF1 i umiejscowieniem na tułowiu. Odsetek nawrotów ocenia się aż na 40% i około dwóch trzecich przypadków ma przerzuty (do płuc i kości). Pięcioletnia przeżywalność szacowana jest dla 26% do 60% a dziesięcioletnia – dla około 45%.

Recenzent-ekspert: dr Khin Thway

Aktualizacja: sierpień 2014

Tłumaczenie: kwiecień 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.
