

告示	番号	4	悪性新生物
	疾病名	悪性ラブドイド腫瘍	

## 悪性ラブドイド腫瘍

あくせいらぶどいどしゅよう

### 概要・定義

本疾患は主に腎、肝、軟部組織、中枢神経など体のあらゆる部位に発生する腫瘍である。中枢神経と腎など複数に同時に発症することもある。腫瘍の発生母地といった病態については解明されていない。

1978年に Beckwith らによって、小児腎腫瘍の中で予後不良型として報告され malignant rhabdoid tumor of the kidney と命名された。その後、日本では悪性横紋筋肉腫様腫瘍と呼ばれていたが、最近では悪性ラブドイド腫瘍とされる。

組織学的には、類円形の腫大した核と細胞質に好酸性細胞質封入体を有する円形のラブドイド細胞が特徴で、好酸性封入体は直径 10nm の中間径フィラメントのからなっている。1982年に Gonzalez-Crussi らによって肝や軟部組織など腎外の組織から発生した症例が報告され、ついで 1987年に Biggs らによって中枢神経の悪性ラブドイド腫瘍が、Atypical teratoid/rhabdoid tumor (AT/RT) として報告され、1993年に Rorke らによって AT/RT は疾患概念が確立された。1998年に Versteeg

らが悪性ラブドイド腫瘍において 22q11.23 上に存在する *hSNF5/INI-1* 遺伝子の変異を報告し、その後の *snf5/ini1* ノックアウトマウスにおいてマウスラブドイド腫瘍の発生が報告され、*hSNF5/INI-1* 遺伝子は癌抑制遺伝子とされ、この遺伝子の欠失・変異が悪性ラブドイド腫瘍の発症に関与していると考えられている。さらに、*hSNF5/INI-1* 遺伝子の異常は腫瘍のみならず、約 30% 程度の症例で germline での変異が報告され、その一部に家族性の発症を認めることが報告されている。

### 症状

発症部位によって異なる。中枢神経の場合、脳圧亢進症状としての頭痛や嘔吐、意識障害やけいれん、麻痺などで発症する。発症時に髄膜播種を起こしている症例も見られる。腎や肝などの腹部発症例では、一般的に自覚症状は乏しく、腹部膨隆や腹部腫瘤を触知する場合がある。また、発熱や嘔吐といった消化器症状で発症することもある。

### 治療

アメリカやヨーロッパを中心に、外科手術、多剤併用化学療法と幹細胞移植を併用した大量化学療法、放射線療法を組み合わせ、治療が行われ、現在も臨床試験が行われている。しかし、いずれの臨床試験においても治療成績は十分ではなく、標準治療と考えられる治療は確定されていない状況である。

アメリカの COG では Dose-Intensity を高めた化学療法が試され、薬剤の投与量を増やしたものの予後の改善がないばかりか、薬剤関連死亡例が報告され、化学療法の強度を弱めた治療を行わざるをえない状況である。COG では腎原発のラブドイド腫瘍の 4 年生存率が 28.5% で特に 6 か月未満の発症例の予後は悪く、その 4 年生存率は 8.8% であると報告された。

AT/RT では、外科手術後、髄液注射を併用した化学療法と放射線治療を行い、2 年無増悪生存が 53% と報告されている。なかでも完全摘出できた症例の予後は比較的良好である。しかし、髄膜播種のある症例や摘除できない症例の予後は非常に悪い。

今後、生物学的製剤や分子標的薬を導入した新たな治療戦略が必要であると考えられている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/1\\_5\\_43.html](http://www.shouman.jp/details/1_5_43.html)