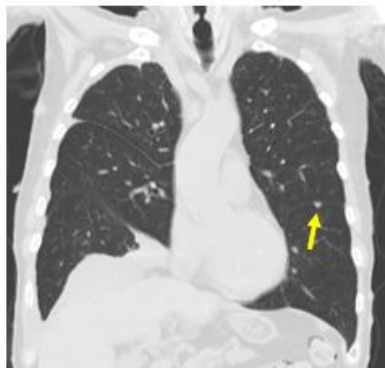


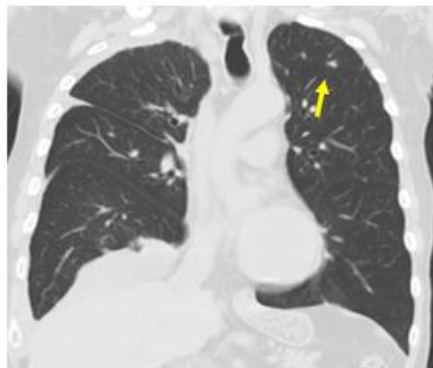
Malignant peripheral nerve sheath tumor

Malignant peripheral nerve sheath tumor

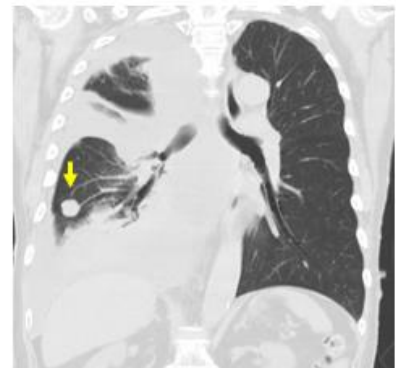
皮膚多発結節 左大腿部腫瘍 肺転移 胸膜播種



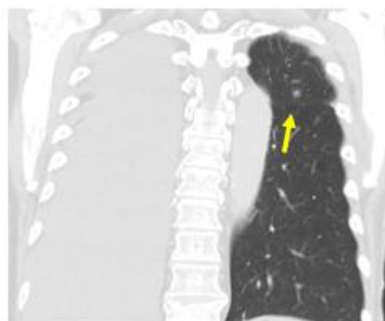
A



B

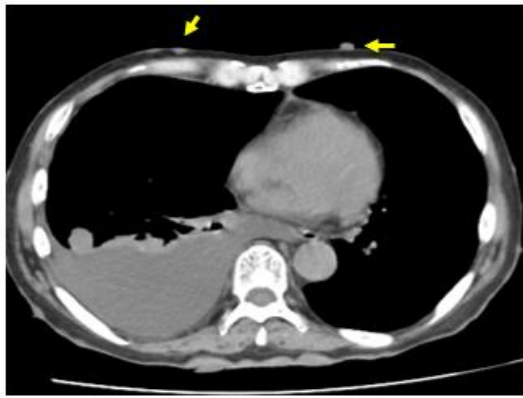


C

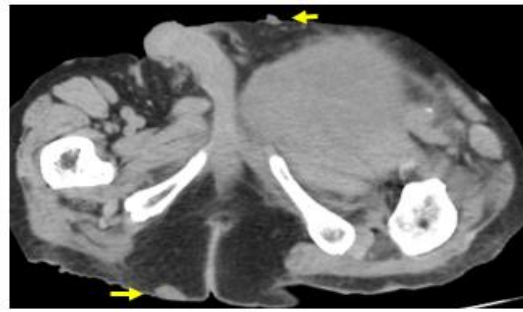


D

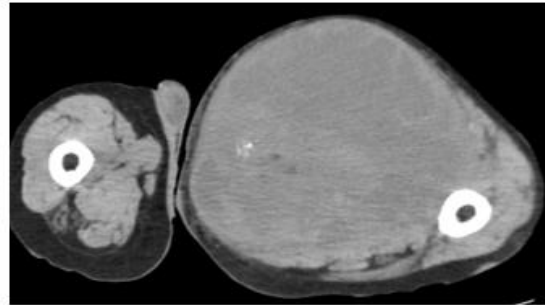
肺野に大小の結節が認められる。



A



B



C

肺結節 皮膚に多発する小結節
左大腿に比較的巨大腫瘍を認める。

神経線維腫症：Neurofibromatosis 指定難病 3 4

神経線維腫症Ⅰ型＝レックリングハウゼン病neurofibromatosis type1：NF1

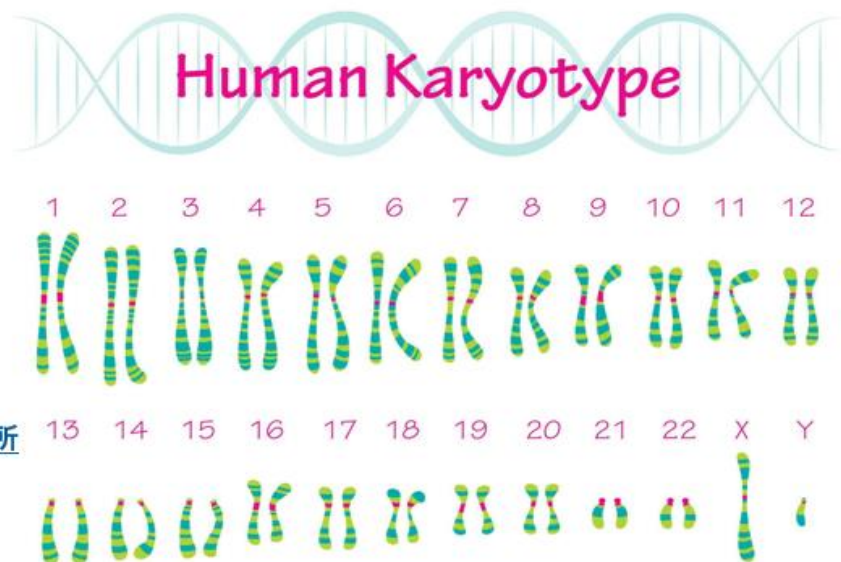
神経線維腫症Ⅱ型＝neurofibromatosis type2：NF2

- 神経線維腫症Ⅰ型：常染色体性の顕性遺伝（優性遺伝）
カフェ・オ・レ斑(6個以上)と神経線維腫(2個以上)
虹彩小結節 脊椎側彎症
- 神経線維腫症Ⅱ型：常染色体性の顕性遺伝（優性遺伝）
聴神経鞘腫（前庭神経鞘腫）
脊髄神経鞘腫、髄膜腫、脊髄上衣腫末梢神経鞘腫、
色素斑
若年性白内障

神経線維腫症Ⅰ型
：染色体17に異常

神経線維腫症Ⅱ型
：染色体22に異常1箇所

Schwannomatosis
：染色体22に異常複数箇所



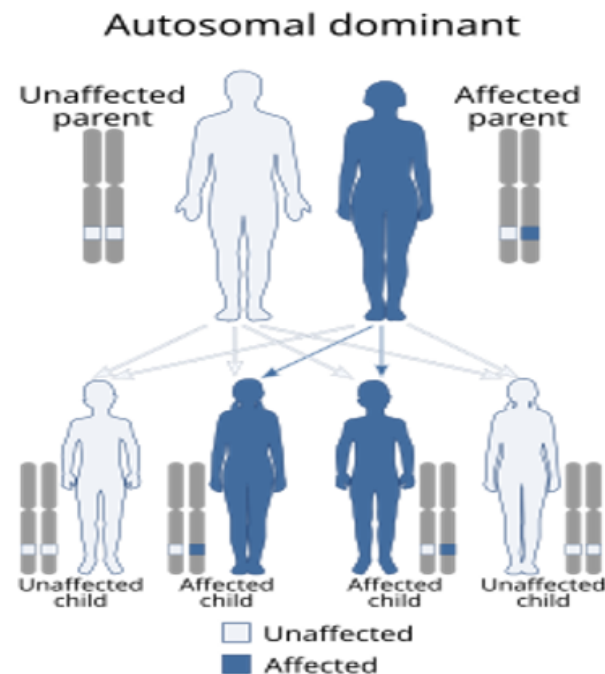
神経線維腫症Ⅰ型
神経線維腫症Ⅱ型
Schwannomatosis

いずれも

常染色体優性遺伝

男女いずれかの遺伝子に
 あれば50%の頻度

突然変異でも発生



Neurofibromatosis：神経系に遺伝子異常 で腫瘍発症

本態：神経自体というより神経支持組織の腫瘍

神経線維からNeurofibroma、Schwann細胞からのSchwannoma

原因：遺伝子異常で 腫瘍発現抑制蛋白の産生低下

神経線維腫症Ⅰ型：ニューロフィブロミン(neurofibromin)産生低下

(ニューロフィブロミンは認知に必要なAdenylyl cyclaseを遊離。その低下は認知機能低下)

神経線維腫症Ⅱ型：メルリン(merlin)産生低下

Schwannomatosis: SMARCB1産生低下

神経線維腫症Ⅰ型＝レックリングハウゼン病

neurofibromatosis type1：NF1

- 神経線維腫症といえば一般にはneurofibromatosis type1：NF1
- 1/3000 4万人/日本 この2%が悪性化
- NF1遺伝子：癌の発生増殖を抑制するはたらきを持つ“ニューロフィブロミン”
 というタンパク質を作り出す
- NF1遺伝子の異常：ニューロフィブロミン産生できず、多数の神経線維腫症
 が発生
- ニューロフィブロミン：他にも脳機能、骨形成に関与

産生低下脳発育障害：自閉スペクトラム症 *注意欠如・多動症、学習障害

骨形成障害：側弯

神経線維腫症Ⅰ型＝レックリングハウゼン病

neurofibromatosis type1 : NF1



カフェ・オ・レ斑(6個以上)



神経線維腫(2個以上)



脊椎側彎症



虹彩小結節 Lisch nodules

神経線維腫症Ⅱ型

neurofibromatosis type2 : NF2

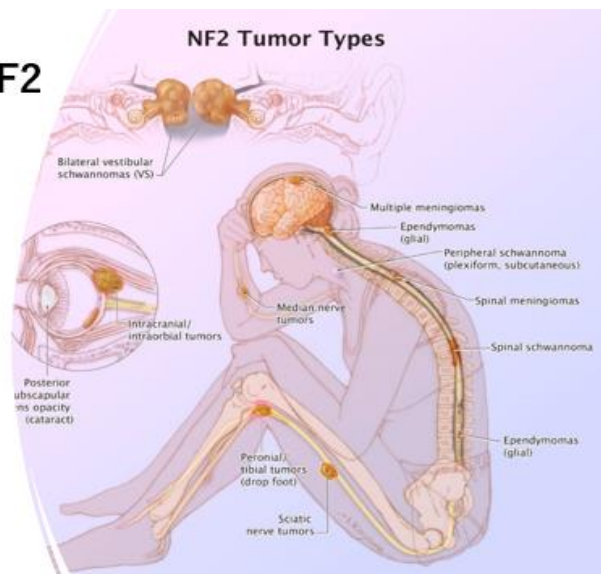
常染色体性の顕性遺伝 (優性遺伝)

聴神経鞘腫 (前庭神経鞘腫)

脊髄神経鞘腫、髄膜腫、脊髄上衣腫

末梢神経鞘腫、色素斑

若年性白内障

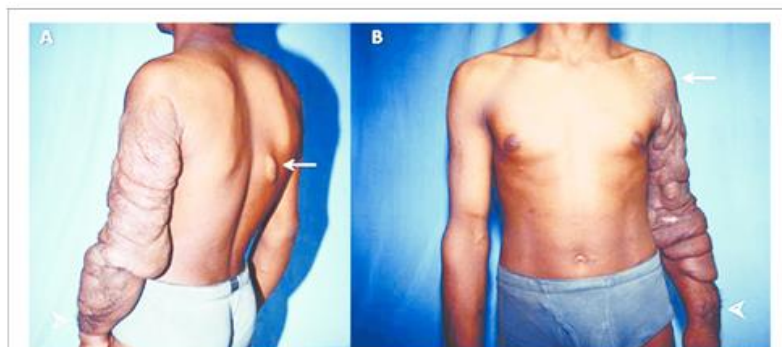


神経線維腫症1型：叢状神経線維腫

plexiform neurofibromatosis

- ・ 叢状神経線維腫：1か所でなく広範囲にわたり広がる神経線維腫。

神経の神経線維腫や、びまん性神経線維腫



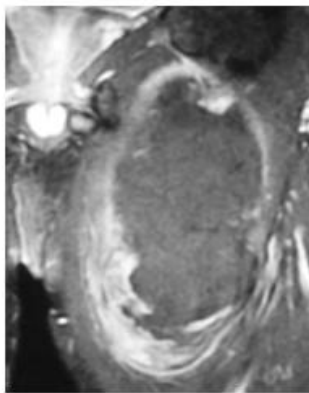
NF1の2%
が悪性化

Malignant peripheral nerve sheath tumor とNeurofibromatosisの鑑別

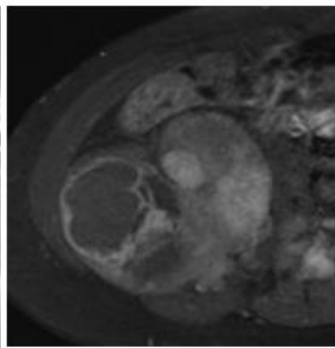
- 腫瘍の大きさ
- Gd造影MRIで末梢造影濃染
- 腫瘍周囲の浮腫様変化
- 腫瘍内の嚢胞性変化(壊死、出血後変化)
- この2つ以上あれば悪性を考慮

Wasa J, et al. MRI Features in the Differentiation of Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors and Neurofibromas. 2012 AJR;194:<https://doi.org/10.2214/AJR.09.2724>

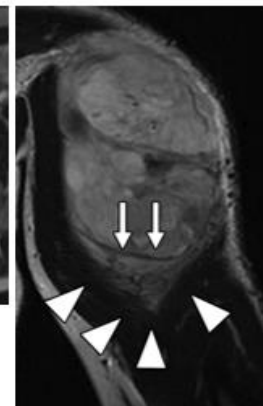
Malignant peripheral nerve sheath tumor



腫瘍内周囲末梢濃染

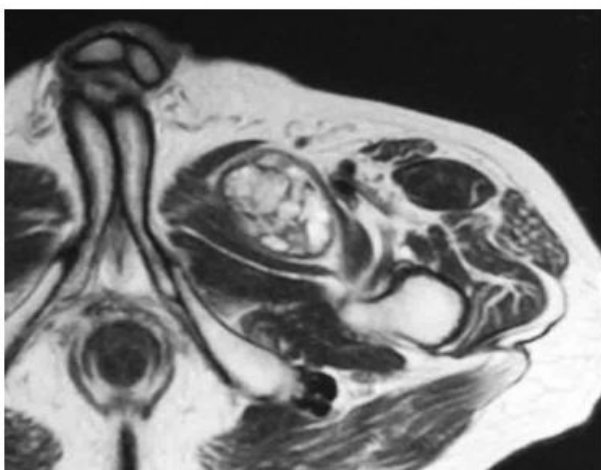


嚢胞 壊死
出血



腫瘍周囲浮腫

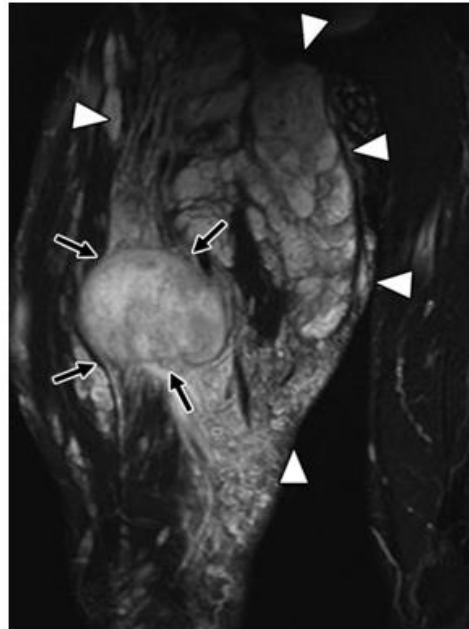
Neurofibromatosis



Heterogeneous pattern

叢状神経線維腫
plexiform
neurofibromatosis の
悪性転化

plexiform neurofibroma
showing rapid
enlargement, resulting
from malignant
transformation



Malignant peripheral nerve sheath tumor

- 叢状神経線維腫 plexiform neurofibromatosis から発症
- 治療

外科治療：正常な箇所との境界が不明瞭 大きな腫瘍に対して**多出血量**

セルメチニブ：細胞の増殖を抑制

3歳から18歳の子どもに関しては**内服薬**という選択肢