
演題名 リンチ症候群の診断に難渋した症例

演者氏名 谷口杏莉

所属先 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセラー養成課程

・筆頭著者・共著者の氏名

谷口杏莉¹⁾ 小池万里子²⁾ 小田いつき³⁾ 田村和朗³⁾ 稲垣千晶⁴⁾ 仲間美奈¹⁾ 川下理日人⁵⁾ 西郷和真¹⁾

・全著者の所属施設を記載

1)近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセラー養成課程

2)市立豊中病院 看護部

3)近畿大学病院 遺伝子診療部

4)近畿大学医学部内科学腫瘍内科

5)近畿大学理工学部エネルギー物質学科

・抄録本文

【背景】

Lynch 症候群はミスマッチ修復遺伝子の病的バリエーションにより、大腸がんや子宮内膜がんをはじめとするがんの発症リスクが一般より高くなるとされている。Lynch 症候群の 90%以上が Microsatellite Instability-High(MSI-H)を示す。若年で大腸がん罹患した CL が自身のがんの再発を契機に MSI 検査で MSI-H となり、Lynch 症候群に遺伝学的検査の受検に至った症例を報告する。

【症例】

CL は 65 歳男性。大腸がん罹患。母親が結腸がん、母方の叔父が直腸がん、姉が子宮体がん罹患している。CL は 38 歳の時にも大腸がん罹患しており、若年でがん罹患したことから遺伝性を疑っていた。しかし、当時は Lynch 症候群について理解や遺伝学的検査の基盤が不十分であったことから遺伝学的検査には至らなかった。その後、59 歳の時に直腸がん、60 歳の時に胃がん罹患している。今回、大腸がんの組織より MSI 検査を提出した結果、MSI-H であり遺伝カウンセリングへ来談した。マルチ遺伝子パネル検査を実施した。検査の結果、*MSH2*c.1058del(p.Lys353Argfs*4)が認められ、Lynch 症候群と確定診断された。

【考察】

改訂ベセスダガイドラインには、「50 歳未満で診断された大腸がん患者には MSI 検査を推奨する」という項目がある。CL が初回の大腸がんを発症したのは、この改訂ガイドラインが策定される前であり、Lynch 症候群疑いの対象とされなかった。遺伝性腫瘍に対し知識やサーベイランスが医療へ浸透した現在に、異時性重複がんを発症したことで、Lynch 症候群と診断された。結果として、遺伝性腫瘍の診断までに約 30 年を要した。本症例のように遺伝性腫瘍に対して拾い上げ対象となっていない世代がいるということとを考慮し、若年だけでなく幅広い世代において遺伝性腫瘍症候群の可能性を検討する必要があると考えられる。