

一般演題（口演）

2025年11月14日(金) 11:00～11:40 第6会場

[O4] 一般演題（口演） 4 稀な大腸疾患の診断・治療

座長：菅井 有(総合南東北病院病理診断科), 永田 淳(産業医科大学)

[O4-1]

大腸印環細胞癌における臨床病理学的背景および予後不良因子の検討

辻尾 元¹, 田中 佑典¹, 塩見 明生¹, 眞部 祥一¹, 笠井 俊輔¹, 小嶋 忠浩¹, 井垣 尊弘¹, 森 千浩¹, 高嶋 祐助¹, 石黒 哲史¹, 坂井 義博¹, 谷田部 悠介¹, 八尾 健太¹, 小林 尚樹¹, 山本 祥馬¹, 大石 琢磨² (1.静岡県立静岡がんセンター大腸外科, 2.静岡県立静岡がんセンター病理診断科)

[O4-2]

当院におけるmismatch repair 遺伝子検査の実施と遺伝性大腸がん検索の連携の実状

鈴木 陽三¹, 大里 祐樹¹, 萩原 清貴¹, 野間 俊樹¹, 松下 克則¹, 新野 直樹¹, 中島 慎介¹, 楠本 英則², 豊田 泰弘³, 池永 雅一⁴, 清水 潤三¹, 川瀬 朋乃^{1,5}, 赤木 謙三³, 富田 尚裕^{1,5}, 今村 博司^{1,5} (1.市立豊中病院消化器外科, 2.市立豊中病院呼吸器外科, 3.市立豊中病院乳腺外科, 4.川西市立総合医療センター消化器外科, 5.市立豊中病院がん診療部)

[O4-3]

当院における家族性大腸腺腫症術後患者に対する多臓器サーベイランスと治療の検討

中山 史崇, 森田 覚, 岡田 純一, 原田 優香, 門野 政義, 茂田 浩平, 岡林 剛史, 北川 雄光 (慶應義塾大学医学部外科学(一般・消化器))

[O4-4]

当院におけるリンチ症候群スクリーニング体制に関する実績と課題分析

青木 沙弥佳^{1,2}, 須田 竜一郎¹, 石見 和嗣¹, 近藤 尚¹, 飯澤 勇太¹, 瀧口 翔太¹, 進藤 博俊¹, 大野 幸恵¹, 中臺 英里¹, 岡庭 輝¹, 小林 壮一¹, 西村 真樹¹, 片岡 雅章¹, 柳澤 真司¹, 海保 隆¹ (1.君津中央病院, 2.亀田総合病院)

[O4-5]

ユニバーサルスクリーニングを介したLynch症候群の診断と遺伝学的検査実施率の検討

藤吉 健司, 主藤 朝也, 古賀 史記, 仕垣 隆浩, 吉田 直裕, 大地 貴史, 吉田 武史, 藤田 文彦 (久留米大学)

一般演題（口演）

2025年11月14日(金) 11:00～11:40 第6会場

[O4] 一般演題（口演） 4 稀な大腸疾患の診断・治療

座長：菅井 有(総合南東北病院病理診断科), 永田 淳(産業医科大学)

[O4-1] 大腸印環細胞癌における臨床病理学的背景および予後不良因子の検討

辻尾 元¹, 田中 佑典¹, 塩見 明生¹, 眞部 祥一¹, 笠井 俊輔¹, 小嶋 忠浩¹, 井垣 尊弘¹, 森 千浩¹, 高嶋 祐助¹, 石黒 哲史¹, 坂井 義博¹, 谷田部 悠介¹, 八尾 健太¹, 小林 尚樹¹, 山本 祥馬¹, 大石 琢磨² (1.静岡県立静岡がんセンター大腸外科, 2.静岡県立静岡がんセンター病理診断科)

【背景】大腸癌の大部分は高分化・中分化環状線癌であり、他の組織型、特に印環細胞癌は大腸癌全体の0.2-0.69%程度ときわめてまれである。まれな組織型のためまとまった報告は少なく、臨床病理学的特徴や予後についても不明な点が多い。

【目的】大腸印環細胞癌の臨床病理学的特徴や予後不良因子を解明する。

【対象と方法】2002年9月から2024年12月までに当院で原発性大腸癌に対して原発巣切除を施行した症例のうち、組織に印環細胞癌を含む37例を対象とした。臨床病理学的背景および主な組織型や腫瘍最浸潤部および転移リンパ節における印環細胞の有無、MSI/MMRの状態と予後との関連を検討した。

【結果】腫瘍局在は右側結腸17(46.0%)例、左側結腸4(10.8%)例、直腸16(43.2%)例。最も優勢な組織型として印環細胞癌が腫瘍の1/2以上を占める症例は9(24.3%)例だった。深達度T4bの症例は21(56.8%)例、腫瘍最浸潤部に印環細胞癌を認める症例は27(73.0%)例だった。リンパ節転移を有する症例は28(75.7%)例であり、うち17(60.7%)例で転移リンパ節に印環細胞癌を認めた。リンパ管侵襲は31(83.8%)例に認めた。遠隔転移は4(10.8%)に認め、うち3例は腹膜播種だった。検査を施行した症例のうちMSI-H/dMMRは6(42.9%)例だった。3年全生存率(3Y-OS)は67.2%、3年無再発生存率(3Y-RFS)は52.2%、主な組織型や腫瘍最浸潤部における印環細胞癌の有無と予後の関連は認めなかった（観察機関中央値36か月）。転移リンパ節に印環細胞癌を認める症例では3Y-OS：37.9%、3Y-RFS：23.3%、印環細胞癌を認めない症例では3Y-OS：88.9%、3Y-RFS：66.7%といずれも印環細胞癌を認める症例で有意に予後不良だった。3Y-OSおよび3Y-RFSとMSI/MMRの状態との関連は認めなかったが、3年癌特異的生存率はMSS/pMMRの症例で25.0%、MSI-H/dMMRの症例で100%とMSI-H/dMMRの症例で有意に予後良好だった。

【考察】大腸印環細胞癌ではリンパ節転移を伴う進行した症例が多く、構成成分として含むだけでも予後は不良である。転移リンパ節に印環細胞癌を含む場合は特に予後が悪い。MSI-H/dMMRは右側結腸原発の症例に認め予後は比較的保たれる可能性がある。

一般演題（口演）

2025年11月14日(金) 11:00～11:40 第6会場

[O4] 一般演題（口演） 4 稀な大腸疾患の診断・治療

座長：菅井 有(総合南東北病院病理診断科), 永田 淳(産業医科大学)

[O4-2] 当院におけるmismatch repair 遺伝子検査の実施と遺伝性大腸がん検索の連携の実状

鈴木 陽三¹, 大里 祐樹¹, 萩原 清貴¹, 野間 俊樹¹, 松下 克則¹, 新野 直樹¹, 中島 慎介¹, 楠本 英則², 豊田 泰弘³, 池永 雅一⁴, 清水 潤三¹, 川瀬 朋乃^{1,5}, 赤木 謙三³, 富田 尚裕^{1,5}, 今村 博司^{1,5} (1.市立豊中病院消化器外科, 2.市立豊中病院呼吸器外科, 3.市立豊中病院乳腺外科, 4.川西市立総合医療センター消化器外科, 5.市立豊中病院がん診療部)

【背景】 Mismatch repair (MMR) 遺伝子検査は切除不能進行大腸癌における治療薬選択の補助および切除標本等を用いて新規Lynch syndrome(LS)を見つけるためのuniversal screening目的で実施されるが、実臨床でどれくらいの割合でLSの診断に繋がっているのかについてはあまり報告されていない。【目的】 地域がん診療拠点病院である当院におけるMMR実施状況及びLS診断件数について調べる。【方法】 当院で2023年2月から2025年3月までに大腸癌標本を用いてMMR検査を施行された症例についてその年齢、性別、主病変の占拠部位、臨床病理病期、MMRの結果、RAS・BRAF遺伝子変異の有無、遺伝カウンセリング(genetic counseling; GC)実施の有無、LS二次検査結果について解析した。【結果】 137症例が同定された。女性が47%、年齢中央値74歳、左側病変が83%、StageIVが27例(19.7%)であった。手術標本を用いた検査が54例(39.4%)であった。MMR deficient (dMMR)は15例(10.9%)に認め、BRAF V600E変異は10例(7.3%)に認めた。dMMRのうち9例(60.0%)はBRAF V600E陽性であった。BRAF V600E変異陰性dMMRであった6例のうち、遺伝カウンセリングが行われたのは3例(50.0%)で、二次検査の結果LSと診断されたものは0例(0.0%)であった【結語】 dMMRおよびBRAF V600E陽性率は概ね既報と同水準であったが、GC実施率は50%と海外の既報よりやや低くLSと同定されたものは無かったことから、啓蒙活動や説明方法の修正が必要と考えられた。

一般演題（口演）

2025年11月14日(金) 11:00～11:40 第6会場

[O4] 一般演題（口演） 4 稀な大腸疾患の診断・治療

座長：菅井 有(総合南東北病院病理診断科), 永田 淳(産業医科大学)

[O4-3] 当院における家族性大腸腺腫症術後患者に対する多臓器サーベイランスと治療の検討

中山 史崇, 森田 覚, 岡田 純一, 原田 優香, 門野 政義, 茂田 浩平, 岡林 剛史, 北川 雄光 (慶應義塾大学医学部 外科学(一般・消化器))

【目的】家族性大腸腺腫症(familial adenomatous polyposis: FAP)は大腸のみならず、十二指腸癌やデスマイド腫瘍など多臓器に随伴病変を来す遺伝性疾患であり、これらの大腸外病変が主要な死因となりうる。そのため、残存大腸および大腸外随伴病変に対しての包括的なサーベイランスの重要性が認識されているが、検査状況や治療成績に関する詳細なデータは限られている。本研究では、FAP手術症例を対象に、多臓器サーベイランスの状況と関連治療についての実態を後方視的に検討した。

【方法】外科治療後に当科フォロー中であるFAP患者27名を対象にした。大腸癌未発症、外科手術未施行の症例を除外した。その多臓器サーベイランスの状況および治療につき検証した。

【結果】計27例のうち、診断時の年齢中央値は34(19-57)歳、男性14例(52%)、女性13例(48%)であった。表現型は不明を除き密生型7例(26%)、非密生型7例(26%)、減衰型2例(7%)であった。術式は大腸全摘18例(67%)、大腸亜全摘9例(33%)であり、亜全摘症例のうち4例(44%)に遺残直腸癌を認め、外科的切除を施行した。随伴病変として、十二指腸腺腫21例(78%)、胃腺腫25例(93%)、小腸腺腫4例(15%)を認めた。悪性腫瘍は十二指腸癌2例(8%)、胃癌5例(19%)に認め、全例でESDによる治癒切除が可能であった。デスマイド腫瘍は9例(35%)に認め、大腸手術から発症まで中央値19(3-34)ヶ月であり、経過観察4例(44%)、手術2例(22%)、タモキシフェン内服1例(11%)、その他2例(22%)であった。遺伝カウンセリングは12例(46%)で実施され、遺伝子検査を実施した症例は10例(38%)、血縁者のフォローに至った症例は5例(20%)であった。遺伝子検査未施行の理由として心理的・経済的な理由、ライフプランによるタイミング、治療法が変わらないなどが挙げられた。

【考察】FAP術後における大腸外随伴病変は高頻度で認められ、適切なサーベイランスの実施により早期発見・治療が可能であることが示唆された。特にデスマイド腫瘍の頻度は高く、治療法も限られており今後の課題と考えられた。複数科の連携によるサーベイランスの精度向上と遺伝カウンセリングの普及がさらに重要であると考えられた。

一般演題（口演）

2025年11月14日(金) 11:00～11:40 第6会場

[O4] 一般演題（口演） 4 稀な大腸疾患の診断・治療

座長：菅井 有(総合南東北病院病理診断科), 永田 淳(産業医科大学)

[O4-4] 当院におけるリンチ症候群スクリーニング体制に関する実績と課題分析

青木 沙弥佳^{1,2}, 須田 竜一郎¹, 石見 和嗣¹, 近藤 尚¹, 飯澤 勇太¹, 瀧口 翔太¹, 進藤 博俊¹, 大野 幸恵¹, 中臺 英里¹, 岡庭 輝¹, 小林 壮一¹, 西村 真樹¹, 片岡 雅章¹, 柳澤 真司¹, 海保 隆¹ (1. 君津中央病院, 2. 亀田総合病院)

【背景】リンチ症候群(LS)は大腸癌の約2～3%を占め、生殖細胞系列MMR遺伝子変異に起因する。発端者と家族の二次予防には、大腸癌全例に対するMSI/MMRスクリーニングが国際標準だが、国内実臨床での運用状況は施設間格差が大きい。当院では改訂ベセスダ基準に基づく選択的スクリーニングを採用し、本研究では2022年1月～2024年12月に診断された連続761例(779病変)を対象に、有効性と課題を後方視的に検証した。【方法】書面同意取得後、家族歴問診票で、第一・第二親等の血族および関連腫瘍歴を聴取し一次スクリーニングを実施。一次該当例には担当医がMLH1/MSH2/MSH6/PMS2免疫組織化学染色またはMSI解析を行う二次スクリーニングを施行。MMR欠損またはMSI-H例には遺伝性腫瘍専門医と認定遺伝カウンセラーが家系図作成・非指示的カウンセリング後、MMR関連遺伝学的検査でLS確定診断を施行。解析指標は①Stage別・治療別のMMR/MSI検査実施率とdMMR検出率、②基準該当例の検査漏れ率、③各医師の依頼件数と陽性率で χ^2 検定にて検討。【結果】二次スクリーニング実施率は38.8%、Stage0は4.4%、Stage1は29.5%と低迷。Stage2では40.4%の実施率ながら、dMMR検出率6.7%と最高値であった。Stage4は60.0%実施するも陽性率1.8%にとどまった。改訂ベセスダ基準該当192例の50.5%が未検査で、dMMR陽性13例中38%は基準非該当例から発見された。検査依頼は上位2医師に38%が集中し、外科手術群50.0%、内視鏡群3.1%と主治療法間で大きな差を認めた。dMMR/MSI-H例23例中(内BRAF変異4例)、9例に遺伝カウンセリングが施行され、6例に遺伝子検査を実施。最終的に2例に病的バリエーションを同定。【考察・結果】選択的スクリーニングは早期癌や救命手術群の検査抜けが顕著で、家族発症予防の機会損失が生じていた。観察期間が短いため化学療法中の症例も多く、今後2次検査・カウンセリング実施者が増える可能性は残るが、検査依頼が特定医師に偏り治療法間で実施率に乖離がある現状は、組織的・網羅的なLSスクリーニング体制が確立していない事を示唆する。今後は部門横断的連携、継続的な教育啓発活動を含む多角的アプローチによる体制強化が求められる。

一般演題（口演）

2025年11月14日(金) 11:00～11:40 第6会場

[O4] 一般演題（口演） 4 稀な大腸疾患の診断・治療

座長：菅井 有(総合南東北病院病理診断科), 永田 淳(産業医科大学)

[O4-5] ユニバーサルスクリーニングを介したLynch症候群の診断と遺伝学的検査実施率の検討

藤吉 健司, 主藤 朝也, 古賀 史記, 仕垣 隆浩, 吉田 直裕, 大地 貴史, 吉田 武史, 藤田 文彦 (久留米大学)

【背景】 Lynch症候群(LS)は大腸癌で最頻の遺伝性腫瘍である。LSの確定診断は遺伝学的検査(GT)による生殖細胞系列バリエーションの同定が必須である。LSのGTは保険未収載で全額自己負担である。さらに遺伝性情報の普遍性や共有性による心理社会的影響がありGTを希望しない方もいる。

【方法】 がん拠点病院において2017年から前向き研究としてミスマッチ修復(MMR)タンパク免疫組織化学検査(MMR-IHC)によるユニバーサルスクリーニング(UTS)を実施している。MMR機能欠失(dMMR)大腸癌の全例に対して遺伝カウンセリングを実施し、希望者に対して研究費で遺伝学的検査を実施した。本研究を通じたGTの実施率、GT非希望者の理由などを通して、GTの心理社会的影響について後方視的に検討した。

【結果】 2017年1月-2023年12月の原発性大腸癌手術症例1106例のうち、878例にMMR-IHCを施した。878例のうちdMMR:83例(9.5%)であった。dMMR大腸癌のうち、散発性大腸癌と想定されるMLH1発現欠損かつBRAF変異型(18例)を除外したGT候補例は64例(77%)であった。GT候補例の全例に対して遺伝カウンセリングを実施し、31例(48%)がGTを承諾した。LS:13例(全大腸癌の1.4%, dMMRの15.6%, MLH1/MSH2/MSH6=3/7/3例,VUS;2例)が診断された。GT実施群(29例)は、GT非希望群(33例)と比較して、年齢が若く(60.5歳vs75歳)、MSH2-MSH6欠損例(44%vs19%)が多かった。GT非希望者(33例)の内訳は、①高齢かつ家族歴がなくLSの可能性が低いいためGTを積極的に推奨していない症例(13例,39%), ②GTに関心がない(8例,24%), ③GTが不安で検査しない(2例,6%), ④ケモ中・別疾患で治療中/周術期死亡(6例,18%), ⑤未説明と理由不明(4例,12%)であった。

【結語】 UTSを通して、LSのGT検査の経済的負担を除外しても、不安などの心理社会的影響によりGTを希望しなかった症例は6%程度であり、GTに対する関心が低く希望しなかった症例は少なくとも24%であった。保険未収載であるLSのGTの実施率向上にはゲノム医療に対する関心度の向上と患者側のニーズ把握が重要である。