

## 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<sup>1,2</sup>, 須田 竜一郎<sup>1</sup>, 石見 和嗣<sup>1</sup>, 近藤 尚<sup>1</sup>, 飯澤 勇太<sup>1</sup>, 瀧口 翔太<sup>1</sup>, 進藤 博俊<sup>1</sup>, 大野 幸恵<sup>1</sup>, 中臺 英里<sup>1</sup>, 岡庭 輝<sup>1</sup>, 小林 壮一<sup>1</sup>, 西村 真樹<sup>1</sup>, 片岡 雅章<sup>1</sup>, 柳澤 真司<sup>1</sup>, 海保 隆<sup>1</sup> (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 $\chi^2$ 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。