パネルディスカッション | 内科

2026年11月21日(土) 10:10 ~ 11:40 | 第8会場（1F 会議室108）

パネルディスカッション８　遺伝性大腸腫瘍の現状と未来

司会：岡 志郎（広島大学大学院 医系科学研究科消化器内科学）、山口 達郎（がん・感染症センター都立駒込病院遺伝子診療科）

[PD8-5] Lynch症候群における遺伝子変異別にみた径10mm以下大腸腫瘍の臨床病理学的特徴

*迫 友紀子[1]、卜部 祐司[1]、吉田 航大[1]、宇田 昂弘[1]、操田 智之[1]、初鹿 佳輝[1]、益田 啓志[1]、中村 岳夫[1]、上垣内 由季[1]、高砂 健[1]、壷井 章克[1]、田中 秀典[1]、山下 賢[1]、檜山 雄一[1]、岸田 圭弘[1]、瀧川 英彦[1]、下村 学[2]、檜井 孝夫[3]、桑井 寿雄[4]、岡 志郎[1] (1. 広島大学病院　消化器内科、2. 広島大学大学院医系科学研究科消化器・移植外科学、3. 広島大学病院遺伝子診療科、4. 広島大学病院内視鏡医学講座)

【目的】Lynch症候群における径10 mm以下の大腸腫瘍の臨床病理学的特徴について遺伝子変異別に明らかにする。
【対象と方法】当院でLynch症候群と診断された症例のうち、2009年1月から2024年12月に内視鏡切除を施行した径10 mm以下の大腸腫瘍15例52病変を対象とした。年齢、性別、腫瘍径、局在、肉眼型、JNET分類、病理学的悪性度を検討し、生殖細胞系列の病的バリアント別に比較した。
【結果】初回内視鏡時の平均年齢は49±13歳、男性8例であった。平均腫瘍径は6.7±2.6 mmで、局在は近位結腸24病変、遠位結腸28病変であった。肉眼型は隆起型24病変、平坦型28病変であった。Advanced neoplasms（高異型度腺腫 17病変，Tis癌 9病変，T1　癌 4病変）は30病変、低異型度腺腫は22病変に認めた。2017年以降に評価された46病変におけるJNET分類はType 2A 34病変、Type 2B 12病変であった。生殖細胞系列変異は、MLH1変異7例21病変、MSH2変異7例30病変、PMS2変異1例1病変であった。PMS2例を除き、MLH1群とMSH2群を比較したところ、両群間で年齢、腫瘍径、肉眼型には有意差を認めなかったが、近位結腸病変の割合がMLH1群で有意に低かった（5/21 vs 18/30、p=0.021）。Advanced neoplasmsの割合はMLH1群81%（17/21）、MSH2群43%（13/30）と、MLH1群で有意に高かった（p<0.01）。JNET Type 2Bの割合はMLH1群56%（9/16）がMSH2群10%（3/29）に比べて有意に高かった（p<0.01）。
【結論】Lynch症候群における径10 mm以下の大腸腫瘍では、MLH1またはMSH2変異が大部分を占めていた。特にMLH1変異を有する病変では、腫瘍径が小さいにもかかわらず病理学的悪性度が高く、JNET分類もこれを反映していた。これらの結果は、原因遺伝子に応じたサーベイランスおよび治療戦略の最適化に寄与する可能性があると考えられた。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会