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）

[PD8-9] 70歳以下の大腸癌患者における遺伝カウンセリング受診の現況

*佐々木 和人[1,2]、横山 雄一郎[1]、野澤 宏彰[1]、室野 浩司[1]、江本 成伸[1]、永井 雄三[1]、原田 有三[1]、品川 貴秀[1]、荒川 敬一[1]、舘川 裕一[1]、岡田 聡[1]、白鳥 広志[1]、石原 聡一郎[1] (1. 東京大学腫瘍外科、2. がん・感染症センター都立駒込病院大腸外科)

【背景】がん患者における遺伝カウンセリングの実施は、患者・血縁者が自身の今後を考える情報提供の場として重要である。また、リンチ症候群のスクリーニングでは、その費用対効果から70歳などの一定年齢下を対象とすることも提唱されている。本検討では、70歳以下の大腸癌患者における遺伝カウンセリング受診に影響する因子を明らかにすることを目的とした。
【方法】2017年～2024年に当科で外科的治療を行った843例を対象とし、LSが疑われた症例における遺伝カウンセリングの受診に関連する因子を後方視的に検討した。
【結果】平均年齢 58歳、男性464例 (55%)、腫瘍部位は結腸 449例 (%)、直腸 394例(53.2%)であった。改訂Bethesdaガイドラインを満たす症例、Stage II以上の進行癌症例を中心として、MSI検査 356例（42%）、MMR-IHC検査 122例（14%）が選択的に施行された。MSI-Highは27例、ミスマッチ修復機能欠損 6例（MLH1 3例, MSH2 2例, PMS2 1例）であった。BRAFV600E変異4例を除く29例に加え、アムステルダム基準II該当1例を対象とすると、遺伝カウンセリングは10例（33%）で実施され、遺伝学的検査は5例（うちMSH2遺伝子の病的バリアント 2例）に行われていた。遺伝カウンセリング受診 (有vs. 無)においては、年齢 (平均値 45歳 vs. 57歳、p=0.022)、男性 (70% vs. 35%, p=0.121)、Stage （I/ II/ III/ IV: 8/ 1/ 1/ 0 vs. 9/ 2/ 5/ 4、 p=0.246)と、年齢が若く男性でStage Iの症例にカウンセリング受診が多かった。
【結語】年齢が若い男性、病期の早い症例で遺伝カウンセリング受診が多いことが示された。受診保留後も術後補助療法終了時やサーベイランスの各時点で継続的な情報提供が重要と考えられた。

©一般社団法人 日本大腸肛門病学会