

【解 答】

若年性ポリポースシス症候群 (juvenile polyposis syndrome)

解説：

若年性ポリポースシス症候群 (JPS) は、全消化管に過誤腫性ポリープが多発する疾患である。約75%は常染色体優性遺伝の遺伝形式をとるが、残りの25%では家族内でポリープの既往がない孤発例である¹⁾。以下の項目のうち少なくとも1項目が当てはまる場合にJPSと診断される²⁾。①大腸に5つより多くの若年性ポリープが認められる、②全消化管 (2臓器以上) を通して多数の若年性ポリープが認められる、③個数を問わずに若年性ポリープが認められ、かつ、若年性ポリープの家族歴が認められる。病理組織学的に若年性ポリープの診断が必須で、炎症細胞浸潤をともなった密な間質組織と、表面平滑で粘液に充満され嚢胞状に拡張した腺管が粘膜固有層に広がる。約60%程度でSMAD4あるいはBMPRIA遺伝子の生殖細胞系列バリエーションが報告されているが、遺伝子型と臨床型との関係は弱い。ポリープはすべての消化管に認められるが、大腸で頻度が高く、次いで胃の順である。発生部位により全消化管型、大腸限局型、胃限局型に分けられる。ポリープの個数は数個から数百個、大きさは数mmから数cmで形

態もさまざまである。ポリープからの出血による貧血や腸閉塞、低蛋白血症や蛋白漏出性胃腸症などの臨床症状をきたす。また、JPS家系での消化器癌発生リスクは9~68%とされており、中でも大腸癌のリスクが最も高い³⁾。胃限局型ではSMAD4の病的バリエーションを原因とすることが多く、胃癌の発生リスクが30%と高いとされている。まれに小腸癌や膀胱癌の報告もある。JPSでは発癌リスクを考慮した定期的なサーベイランスが必要である。

本症例は20歳代で盲腸癌の既往があり、若年性ポリポースシスと診断されていた。父の血縁に大腸癌の発生を多く認めていたが、ポリポースシスの既往は明らかでなかった。以前から胃に多発するポリープがあり、経過観察されていたが、今回は急激に進行する胃閉塞症状で発症した。CTでは胃内腔が著明に拡張し、胃内にはポリープ状の隆起と内容物が充満していた。また、十二指腸下行脚より肛門側は虚脱していた。胃管で減圧後の上部消化管内視鏡検査では、胃内に大小の浮腫状のポリープが密集し内腔を占拠しており、前庭部のポリープにより幽門閉塞をきたした可能性が示唆された。その後も胃管で減圧していたが、血性排液が持続するようになり貧血が進行、多量の排液による著明な脱水およびショック状態に至った。全身状態改善後に胃全摘術が施行された。摘出胃の重量は3370gあり、間質の著明な浮腫、腺管の嚢胞状拡張を特徴とする大小のポリープが胃全体に密在し、一部に中分化型腺癌の合併が確認された (Figure 3, 4)。リンパ節転移も陽性であった。ま



Figure 3. 手術検体 (黄色枠が瘤)。

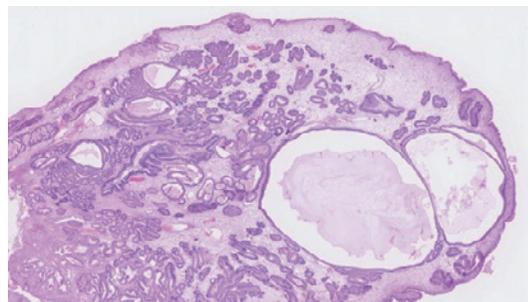


Figure 4. 病理組織像。

2022年 8 月

た、大腸内視鏡検査では直腸に限局して若年性ポリポーシスが散在していた。後日遺伝子解析も行い、SMAD4 遺伝子変異を確認した。

参考文献：

- 1) Schreiber IR, Baker M, Amos C, et al: The hamartomatous polyposis syndromes: a clinical and molecular review. Am J Gastroenterol 100; 476-490: 2005
- 2) Syngal S, Brand RE, Church JM, et al: ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer

syndromes. Am J Gastroenterol 110; 223-262: 2015

- 3) 松本主之, 新井正美, 岩間 達, 他: 小児・成人のための若年性ポリポーシス症候群診療ガイドライン (2020年版). 遺伝性腫瘍 20; 79-92: 2020

本論文内容に関連する著者の利益相反
：なし

出題：小野 尚子 (北海道大学病院
光学医療診療部)