

## 【解 答】

**診断：早期胃癌，十二指腸腺腫  
治療：内視鏡的切除術**

解説：

Gardner 症候群は，消化管ポリポーシス，骨腫，線維腫または上皮嚢胞を合併した家系として1950年代に初めて報告された<sup>1)</sup>。APC 遺伝子が発症の関連遺伝子として同定され，今日では家族性大腸腺腫症 (familial adenomatous polyposis；FAP) の亜型として考えられている<sup>2)</sup>。FAP は，(1) 家族歴の有無を問わず大腸にほぼ100個以上の腺腫を有する，あるいは(2) 腺腫の数が100個に達しないがFAPの家族歴を有する場合に臨床診断され，APC 遺伝子の生殖細胞系列バリエーションが明らかな場合に遺伝子診断される。

FAPの患者はほぼ確実に大腸癌が発生するため，予防的腹腔鏡下大腸全摘出術を20歳代に受けることが推奨されている<sup>3)</sup>。また，十二指腸ポリポーシスを高率に認め，十二指腸癌の発症率も一般人口に比べて高いことも知られている<sup>4)</sup>。一方，胃癌を合併したFAPの報告は少ない。典型的な内視鏡所見としては，穹窿部から体上部に密生する胃底腺ポリポーシス，体上部から体中部の白色調平坦隆起性の腺腫や，体下部の陥凹性腺腫を認める<sup>5)</sup>。FAPに合併した胃底腺ポリポーシスは比較的高い確率で異形成を有することが知られており<sup>6)</sup>，通常光観察において発赤，表面構造不整，陥凹やびらんをとともなうものは，異形成や癌を考慮して精査加療を検討する必要がある<sup>7)</sup>。FAPの胃病変は年齢とともに増加・増大すると考えられており<sup>8)</sup>，上部消化管内視鏡による適切なサーベイランスを要する。

本症例は，上部消化管内視鏡検査で胃穹窿部から体部に多数の白色調の平坦隆起性病変あるいは陥凹性病変を認め，多発早期胃癌が疑われた。また，十二指腸の全観察範囲内で径10mm大までの多発する平坦隆起性の十二指腸腺腫を認めた。大腸全摘出術後と小腸部分切除術後の手術歴があるため，外科的胃切除術は適用外と判断され，内視

鏡切除術を複数回に分けて施行する方針となった。胃の11病変を内視鏡的粘膜下層剥離術(ESD)，6病変を内視鏡的粘膜切除術(EMR)で切除した。病理所見では，切除検体のうち3病変が早期胃癌と診断され，いずれも深達度Mで治癒切除であった。その他の病変は胃腺腫，腺窩上皮型異形成もしくは胃底線ポリポーシスと診断された。十二指腸の病変に対しては，比較的サイズの大きい16病変をコールドスネアポリペクトミーで切除し，いずれも病理診断は低異型度十二指腸腺腫であった。

FAPに随伴する消化管の粘膜内に限局する腫瘍性病変に対する治療適用は，一般的な内視鏡的切除術の適用と同様である。病変が多発している症例では外科的切除も考慮されるが，大腸全摘出術後の患者が多いことや，デスマイド腫瘍のリスクとなることから，その適用は限られている。

参考文献：

- 1) Gardner EJ: A genetic and clinical study of intestinal polyposis, a predisposing factor for carcinoma of the colon and rectum. *Am J Hum Genet* 3; 167-176: 1951
- 2) Bisgaard ML, Bülow S: Familial adenomatous polyposis (FAP): genotype correlation to FAP phenotype with osteomas and sebaceous cysts. *Am J Med Genet A* 140; 200-204: 2006
- 3) 大腸癌研究会：遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020年版，2020
- 4) Bülow S, Björk J, Christensen IJ, et al: Duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis. *Gut* 53; 381-386: 2004
- 5) Sato C, Takahashi K, Sato H, et al: Endoscopic Findings and Treatment of Gastric Neoplasms in Familial Adenomatous Polyposis. *J Gastric Cancer* 22; 381-394: 2022
- 6) Bianchi LK, Burke CA, Bennett AE, et al: Fundic gland polyp dysplasia is common in familial adenomatous polyposis. *Clin Gastroenterol Hepatol* 6; 180-185: 2008
- 7) Sano W, Inoue F, Hirata D, et al: Sporadic fundic gland polyps with dysplasia or

carcinoma : Clinical and endoscopic characteristics. World J Gastrointest Oncol 13;662-672 : 2021

- 8) Mankaney G, Leone P, Cruise M, et al : Gastric cancer in FAP : a concerning rise in incidence. Fam Cancer 16 ; 371-376 : 2017

本論文内容に関連する著者の利益相反  
：なし

出題：伊藤 守（東京慈恵会医科大学  
内視鏡医学講座）  
炭山 和毅（ 〃 ）