

Q&A

血便を主訴に来院した中年女性

解答：

1. 若年性ポリポース症候群
2. 内視鏡的切除を行いながら経過観察

解説：

大腸内視鏡所見では、盲腸から直腸まで、径3~20mmまでの100個程度のポリープを認め、ポリープの形状はIs型、Isp型、Ip型が主体であった。表面構造は粘液の付着のため詳細には評価できていないが、やや拡大したpitの開口部を認め、pitの配列が疎であった (Figure 1b, c)。また、直腸には発赤した villous な表面構造を持つ Ip 型腫瘍を認めた (Figure 1d)。病理では、嚢胞状に拡張した腺管を複数認め、一部には粘液の貯留を認めた。上皮の異型性変化は軽度で、間質には高度の炎症細胞浸潤と毛細血管の著明な増生があり、若年性ポリープと診断した。なお、この症例では、盲腸など他部位の多数のポリープで若年性ポリープの組織像を呈しており、若年性ポリポース症候群と診断した。また、直腸の Ip 型ポリープは Tubulovillous adenoma, high grade であった。

若年性ポリポース症候群は、1954年にCastroにより報告された、消化管に過誤腫である若年性ポリープが多発する常染色体優性遺伝の疾患である。症状としては、ポリープからの出血による貧血、ポリープからの蛋白漏出による下痢、低蛋白血症が主である。

診断基準としてはJassらが提唱したものが一般的に用いられており、ACG (American College of Gastroenterology) のクリニカルガイドラインでも同様の項目が挙げられている¹⁾。以下のうち1項目以上当てはまる場合に診断となる。

- ①大腸に5個以上の若年性ポリープが認められる。
- ②大腸以外の消化管に複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。

遺伝子検査では、SMAD4 遺伝子変異が20~30%、BMPRI1A 遺伝子変異が20~30%に認められる。SMAD4 遺伝子変異を有する例では約20%に遺伝性出血性末梢血管拡張症 (HHT) を合併し、上部消化管の癌を合併しやすいといわれている。

若年性ポリープの内視鏡像としては、有茎性または亜有茎性の隆起型で色調は発赤調を呈することが多い。表面は平滑である場合と、分葉傾向が見られ凹凸をともなう場合がある。また、びらんをともない上皮が脱落していることもある。

病理学的には、①密な間質組織をともなう正常上皮組織の所見、②粘膜固有層を主座に、腺の嚢状拡張、粘膜の浮腫と炎症細胞浸潤をともなう炎症像、③粘膜筋板筋線維の増生を認めない、④介在粘膜には炎症/浮腫を認めない、などが特徴とされている。

治療法には定まったものはないが、内視鏡切除可能なものは切除しながら経過観察し、進行癌、腸閉塞、腸重積、貧血・低蛋白血症のコントロールが難しいものは手術療法が選ばれる。

参考文献：

- 1) 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; quiz 263: 2015

本論文内容に関連する著者の利益相反
：なし

出題：坂本 博次 (自治医科大学内科学講座
消化器内科学部門)
砂田圭二郎 (" ")