

告示	番号	5	慢性消化器疾患
	疾病名	家族性腺腫性ポリポージス	

## 家族性腺腫性ポリポージス

かそくせいせんしゅせいぼりぼーしす

### 概念・定義

家族性腺腫性ポリポージス(FAP)は、APC 遺伝子の胚細胞変異を原因とし、大腸の多発性腺腫を主徴とする常染色体優性遺伝性の症候群である。放置するとほぼ 100%の症例に大腸癌が発生する。

大腸癌以外にも、消化管あるいはその他の臓器に様々な腫瘍性および非腫瘍性の随伴病変が発生する。大腸腺腫性ポリポージスに軟部腫瘍、骨腫、歯牙異常、デスモイド腫瘍などを伴う Gardner 症候群は APC 遺伝子の異常が原因であることから、FAP と同一疾患として取り扱われている。APC 遺伝子変異を有する大腸腺腫性ポリポージスに脳腫瘍（主に小脳の髄芽腫）を伴う Turcot 症候群(type2)も FAP として取り扱う。

### 症状

大腸の多発性腺腫に起因する症状として、下血、腹痛、下痢などを呈することがあるが、多くは無症状で FAP の家族内検索で診断される。大

腸癌の発生は 10 歳代のこともあり、40 歳でほぼ 50%、放置すれば 60 歳ごろにはほぼ 100%に達する。

大腸外の随伴病変として、先天性網膜色素上皮肥大、胃底腺ポリポージス、胃腺腫、十二指腸ポリポージス、十二指腸乳頭部腺腫、空・回腸腺腫、デスモイド腫瘍、頭蓋骨種、顎潜在骨腫、歯牙異常（過剰歯、埋没歯）、類上皮腫、甲状腺癌、子宮癌、肝芽腫、副腎腫瘍、脳腫瘍などの報告がある。非腫瘍性の網膜色素上皮腫大は FAP の 77-90%に認め、大腸腺腫よりも早期に出現し補助診断として参考になる。

### 治療

大腸癌が発生する前に大腸切除を行う予防的大腸切除が推奨される。大腸全摘・回腸囊肛門（管）吻合術が標準術式といわれている。一般的に 20 歳代前半までに手術をすることが推奨されているが、密生型 FAP では癌化の年齢も早いとされており、10 歳代での予防的大腸切除を考慮する。大腸切除後も大腸粘膜が残存している場合には、定期的な大腸内視鏡検査による大腸癌のサーベイランスが必要とする。

進行大腸癌を伴う場合には、進行大腸癌に対する標準的治療を行う。

デスモイド腫瘍や十二指腸癌などの大腸外悪性随伴病変を念頭においてサーベイランスを行う。

常染色体優性遺伝疾患としての側面を有するため、発端者の健康管理、遺伝子検査、次世代など 50% at risk 者への適切な介入を含めた遺伝カウンセリングは必須である。

抜粋元 : [http://www.shouman.jp/details/12\\_4\\_9.html](http://www.shouman.jp/details/12_4_9.html)