

「多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック」の概要

多発性内分泌腫瘍症 診療ガイドブック

多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック編集委員会●編
協力：日本内分泌学会臨床重要課題委員会

金原出版株式会社

多発性内分泌腫瘍症 診療ガイドブック

多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック編集委員会●編
協力：日本内分泌学会臨床重要課題委員会

金原出版株式会社

多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック編集委員会 (五十音順)

〔編集委員長〕

櫻井 晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学

〔編集委員〕

五十嵐健人 日本医科大学医学部外科学(内分泌外科学)
 今井 常夫 愛知医科大学医学部外科学講座乳腺・内分泌外科
 内野 眞也 野口病院外科
 岡本 高宏 東京女子医科大学内分泌外科
 梶 博史 近畿大学医学部再生機能医学講座
 菊森 豊根 名古屋大学医学部附属病院乳腺・内分泌外科
 小杉 眞司 京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学
 鈴木 眞一 福島県立医科大学甲状腺内分泌学講座
 花崎 和弘 高知大学医学部外科学講座外科Ⅰ
 福島 俊彦 福島県立医科大学甲状腺内分泌学講座
 堀内喜代美 東京女子医科大学内分泌外科
 山田 正信 群馬大学大学院医学系研究科病態制御内科学

〔執筆者〕

新井 正美 がん研有明病院遺伝子診療部
 飯原 雅季 南池袋パークサイドクリニック
 伊藤 康弘 神甲会隈病院外科
 今井 常夫 愛知医科大学医学部外科学講座乳腺・内分泌外科
 岩谷 胤生 虎の門病院乳腺・内分泌外科
 内野 眞也 野口病院外科
 宇留野 隆 伊藤病院外科
 岡本 高宏 東京女子医科大学内分泌外科
 小澤 厚志 群馬大学大学院医学系研究科病態制御内科学
 梶 博史 近畿大学医学部再生機能医学講座
 片井みゆき 東京女子医科大学東医療センター性差医療部・内科
 方波見卓行 聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院代謝・内分泌内科
 菊森 豊根 名古屋大学医学部附属病院乳腺・内分泌外科
 木原 実 神甲会隈病院外科
 河本 泉 関西電力病院外科
 小杉 眞司 京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学
 櫻井 晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学

杉谷 巖	日本医科大学医学部外科学(内分泌外科学)
鈴木 眞一	福島県立医科大学甲状腺内分泌学講座
竹越 一博	筑波大学医学医療系臨床医学域スポーツ医学
田中雄一郎	聖マリアンナ医科大学脳神経外科
中山 智祥	日本大学医学部臨床検査医学
花崎 和弘	高知大学医学部外科学講座外科1
福島 俊彦	福島県立医科大学甲状腺内分泌学講座
堀内喜代美	東京女子医科大学内分泌外科
松田 公志	関西医科大学腎泌尿器外科学
緑川 早苗	福島県立医科大学放射線健康管理学講座
宗景 匡哉	高知大学医学部外科学講座外科1
山崎 雅則	信州大学医学部創薬科学講座
山田 正信	群馬大学大学院医学系研究科病態制御内科学

CQの設定と文献検索にあたり、以下の先生方の協力と助言をいただいた。

今村 正之	関西電力病院
神森 眞	金地病院外科
清水 一雄	日本医科大学医学部外科学(内分泌外科学)
平川 昭平	済生会横浜市南部病院外科
三浦 大周	虎の門病院乳腺・内分泌外科
宮内 昭	神甲会限病院
宮部 理香	静岡赤十字病院外科
村上 裕美	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部

目次

総論	1
診断アルゴリズム	5
多発性内分泌腫瘍症 1 型	19
疾患概要	20
1 疫学	
CQ 1 MEN1 の頻度は？	21
CQ 2 MEN1 における各病変の罹患率は？	23
CQ 3 個々の関連病変に占める MEN1 の頻度は？	26
2 診断	
a. 副甲状腺機能亢進症	
CQ 4 MEN1 における原発性副甲状腺機能亢進症の発症時期と臨床症状、 診断契機は？	28
CQ 5 MEN1 における原発性副甲状腺機能亢進症の診断で推奨される 検査は？	30
CQ 6 MEN1 における原発性副甲状腺機能亢進症の自然歴は？	32
CQ 7 MEN1 を積極的に疑う原発性副甲状腺機能亢進症は？	34
b. 膵・消化管神経内分泌腫瘍	
CQ 8 MEN1 における膵・消化管神経内分泌腫瘍の臨床症状と診断時期は？	35
CQ 9 MEN1 における膵・消化管神経内分泌腫瘍の診断で推奨される検査は？	37
CQ 10 MEN1 における膵・消化管神経内分泌腫瘍の自然歴は？	39
CQ 11 MEN1 を積極的に疑う膵・消化管神経内分泌腫瘍は？	40
c. 下垂体腫瘍	
CQ 12 MEN1 における下垂体腫瘍の臨床症状と発症時期は？	42
CQ 13 MEN1 における下垂体腫瘍の診断契機は？	44
CQ 14 MEN1 における下垂体腫瘍の診断で推奨される検査は？	46
CQ 15 MEN1 における下垂体腫瘍の自然歴は？	47
CQ 16 MEN1 を積極的に疑う下垂体腫瘍は？	49

d. その他の病変

- CQ17** MEN1における随伴病変の診断時期と診断契機は？ 51
- CQ18** MEN1における随伴病変の診断で推奨される検査は？ 53
- CQ19** その他MEN1を積極的に疑う病変は？ 54

3 遺伝医療

- CQ20** 家族歴の情報はどの程度重要か？ 56
- CQ21** MEN1遺伝学的検査の対象と検査法は？ 58
- CQ22** MEN1変異の検出率は？ 60
- CQ23** MEN1変異・多型の解釈は？ 61
- CQ24** 変異未検出症例の解釈・特徴と医療対応は？ 63
- CQ25** リスクのある血縁者に対するMEN1遺伝学的検査の施行時期は？ 65

4 治療

a. 副甲状腺機能亢進症

- CQ26** MEN1における原発性副甲状腺機能亢進症に対する手術適応は？ 66
- CQ27** MEN1における原発性副甲状腺機能亢進症に対する術式は？ 68
- CQ28** MEN1における原発性副甲状腺機能亢進症に対する手術以外の治療は？ .. 70
- CQ29** MEN1における原発性副甲状腺機能亢進症の予後は？ 72

b. 膵・消化管神経内分泌腫瘍

- CQ30** MEN1における膵・消化管神経内分泌腫瘍に対する手術適応は？ 74
- CQ31** MEN1における膵・消化管神経内分泌腫瘍に対する術式は？ 76
- CQ32** MEN1における膵・消化管神経内分泌腫瘍に対する手術以外の治療は？ .. 78
- CQ33** MEN1における膵・消化管神経内分泌腫瘍の予後は？ 80

c. 下垂体腫瘍

- CQ34** MEN1における下垂体腫瘍に対する手術適応は？ 82
- CQ35** MEN1における下垂体腫瘍に対する術式は？ 83
- CQ36** MEN1における下垂体腫瘍に対する手術以外の治療は？ 84
- CQ37** MEN1における下垂体腫瘍の予後は？ 85

d. その他の病変

- CQ38** MEN1におけるその他の病変に対する手術適応と術式は？ 86
- CQ39** MEN1におけるその他の病変に対する手術以外の治療は？ 88
- CQ40** MEN1におけるその他の病変の予後は？ 89

5 サーベイランス

- CQ41** まだ発症していないMEN1の腫瘍に対する定期検査の方法は？ 91
- CQ42** MEN1における各腫瘍の術後定期検査は？ 93

多発性内分泌腫瘍症 2 型	95
疾患概要	96
1 疫学	
CQ43 MEN2 の頻度は？	97
CQ44 MEN2 における各病変の罹患率は？	99
CQ45 個々の関連病変に占める MEN2 の頻度は？	101
2 診断	
a. 甲状腺髄様癌	
CQ46 MEN2 における甲状腺髄様癌の診断で推奨される検査は？	103
CQ47 MEN2 を積極的に疑う甲状腺髄様癌は？	105
b. 褐色細胞腫	
CQ48 MEN2 における褐色細胞腫の臨床症状と発症時期、診断契機は？	106
CQ49 MEN2 における褐色細胞腫の診断で推奨される検査は？	107
CQ50 MEN2 における褐色細胞腫の自然歴は？	109
CQ51 MEN2 を積極的に疑う褐色細胞腫は？	111
c. その他の病変	114
3 遺伝医療	
CQ52 家族歴の情報はどの程度重要か？	115
CQ53 <i>RET</i> 遺伝学的検査の対象と検査法は？	117
CQ54 リスクのある血縁者に対する <i>RET</i> 遺伝学的検査の施行時期は？	119
4 治療	
a. 甲状腺髄様癌	
CQ55 MEN2 における甲状腺髄様癌に対する手術適応は？	123
CQ56 MEN2 における甲状腺髄様癌に対する術式は？	126
CQ57 MEN2 における甲状腺髄様癌に対する手術以外の治療は？	128
CQ58 MEN2 における甲状腺髄様癌の予後は？	129
CQ59 未発症 <i>RET</i> 変異保有者に対する予防的甲状腺全摘術の適応は？	131
b. 褐色細胞腫	
CQ60 MEN2 における褐色細胞腫に対する手術適応は？	133
CQ61 MEN2 における褐色細胞腫に対する術式は？	135
CQ62 MEN2 における褐色細胞腫に対する手術以外の治療は？	137
CQ63 MEN2 における褐色細胞腫の予後は？	138
c. その他の病変	140

5 サーベイランス

- CQ64** まだ発症していないMEN2の腫瘍に対する定期検査の方法は？ …… 141
- CQ65** MEN2における各腫瘍の術後定期検査は？ …… 143

付. 関連情報

145

1. 国内のMENデータベース …… 146
2. 開発中の新たな治療法：MEN1 …… 147
3. 開発中の新たな治療法：MEN2 …… 149
4. 患者・家族の会 …… 151

Column

1. 測定可能な関連ホルモンについて …… 38
2. *CDK1* について …… 57
3. MEN1の遺伝カウンセリングにおける留意点 …… 62
4. *MEN1* 遺伝学的検査実施施設, 手続きについて …… 64
5. MEN1 胸腺の予防的切除術について …… 87
6. カルシトニン測定の現状について …… 104
7. カテコールアミン測定の現状について …… 113
8. その他の随伴病変の症状と診断について …… 114
9. MEN2の遺伝カウンセリングにおける留意点 …… 121
10. *RET* 遺伝学的検査実施施設, 手続きについて …… 122
11. 予防的副腎摘出術, 皮質機能温存手術について …… 134
12. 褐色細胞腫と妊娠について …… 136
13. その他の随伴病変の治療について …… 140

索引 …… 153

多発性内分泌腫瘍症 1 型および 2 型の重症度分類

I. 多発性内分泌腫瘍症 1 型

ステップ 1 : 個々の病変の評価

1. 原発性副甲状腺機能亢進症 (遠隔転移/異所性発症を伴う時は 1 点を加算する)

A. 未発症または未治療

- 0 原発性副甲状腺機能亢進症を認めない。
- 1 原発性副甲状腺機能亢進症を認めるが、治療を必要としていない。日常・社会生活に支障がない。
- 2 原発性副甲状腺機能亢進症を認め、治療を必要としている。日常・社会生活に支障がない。
- 3 原発性副甲状腺機能亢進症に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
- 4 原発性副甲状腺機能亢進症に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。

B. 治療中または治療後

- 0 生化学的異常を認めず、治療を必要としていない。臨床症状はなく日常・社会生活に支障がない。
 - 1 生化学的異常を認めるが、治療を必要としていない。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく、日常・社会生活に支障がない。
 - 2 原発性副甲状腺機能亢進症もしくは術後の影響に対する治療を必要としている。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく、日常・社会生活に支障がない。
 - 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
 - 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。
-

2. 膵消化管神経内分泌腫瘍 (遠隔転移/異所性発症を伴う時は 1 点を加算する)

A. 未発症または未治療

- 0 膵消化管神経内分泌腫瘍を認めない。
- 1 膵消化管神経内分泌腫瘍を認めるが、治療を必要としていない。日常・社会生活に支障がない。
- 2 膵消化管神経内分泌腫瘍を認め、治療を必要としている。日常・社会生活に支障がない。
- 3 膵消化管神経内分泌腫瘍に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
- 4 膵消化管神経内分泌腫瘍に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。

ある。

B. 治療中または治療後

- 0 残存病変を認めず，治療を必要としていない．日常・社会生活に支障がない．
 - 1 残存病変を認めるが，治療を必要としていない．過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常・社会生活に支障がない．
 - 2 膵消化管神経内分泌腫瘍もしくは術後の影響に対する治療を必要としている．過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常・社会生活に支障がない．
 - 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に軽度の支障がある．
 - 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に高度の支障がある．
-

3. 下垂体腫瘍（遠隔転移/異所性発症を伴う時は1点を加算する）

A. 未発症または未治療

- 0 下垂体腫瘍を認めない．
- 1 下垂体腫瘍を認めるが，治療を必要としていない．日常・社会生活に支障がない．
- 2 下垂体腫瘍を認め，治療を必要としている．日常・社会生活に支障がない．
- 3 下垂体腫瘍に伴う臨床症状を認め，日常・社会生活に軽度の支障がある．
- 4 下垂体腫瘍に伴う臨床症状を認め，日常・社会生活に高度の支障がある．

B. 治療中または治療後

- 0 残存病変を認めず，治療を必要としていない．日常・社会生活に支障がない．
 - 1 残存病変を認めるが，治療を必要としていない．過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常・社会生活に支障がない．
 - 2 下垂体腫瘍もしくは術後の影響に対する治療を必要としている．過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常・社会生活に支障がない．
 - 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に軽度の支障がある．
 - 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に高度の支障がある．
-

4. 胸腺神経内分泌腫瘍（遠隔転移/異所性発症を伴う時は1点を加算する）

A. 未発症または未治療

- 0 胸腺神経内分泌腫瘍を認めない．
- 3 胸腺神経内分泌腫瘍を認める．

B. 治療中または治療後

- 0 残存病変を認めず，治療を必要としていない．過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常生活に支障がない．
 - 3 残存病変を認めないが，過去の治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に支障がある．
-

4 残存病変を認める（日常・社会生活上の支障の有無を問わない）。

5. その他の腫瘍（副腎皮質腫瘍，気管支神経内分泌腫瘍，皮膚腫瘍など）（遠隔転移/異所性発症を伴う時は1点を加算する）

A. 未発症または未治療

- 1 「その他の腫瘍」を認めるが，治療を必要としていない。日常・社会生活に支障がない。
- 2 「その他の腫瘍」を認め，治療を必要としている。日常・社会生活に支障がない。
- 3 「その他の腫瘍」に伴う臨床症状を認め，日常・社会生活に軽度の支障がある。
- 4 「その他の腫瘍」に伴う臨床症状を認め，日常・社会生活に高度の支障がある。

B. 治療中または治療後

- 0 残存病変を認めず，治療を必要としていない。日常・社会生活に支障がない。
- 1 残存病変を認めるが，治療を必要としていない。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常・社会生活に支障がない。
- 2 「その他の病変」もしくは術後の影響に対する治療を必要としている。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく，日常・社会生活に支障がない。
- 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に軽度の支障がある。
- 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め，日常・社会生活に高度の支障がある。

注：「その他」の腫瘍が複数ある場合は，それぞれについて算定し，合計する。

ステップ2：個人評価表の作成

それぞれ該当するスコアにチェックを入れる。

腫瘍部位	発症・治療	スコア
副甲状腺機能亢進症	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
膵消化管神経内分泌腫瘍	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
下垂体腫瘍	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
胸腺神経内分泌腫瘍	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
その他（ ）	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
その他（ ）	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
その他（ ）	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>

ステップ3：重症度の判定（グレード）

重症度グレード

グレード0：すべてのスコアがA-0（未発症）

グレード1：単一病変のみ発症している。臨床症状はない。

グレード2：複数病変を発症している。臨床症状はない。

グレード3：臨床症状を伴う病変を発症しているもしくは遠隔転移を伴う病変がある
（病変の数は問わない）。

重症度：グレード

II. 多発性内分泌腫瘍症 2 型

ステップ 1 : 個々の病変の評価

1. 甲状腺髄様癌 (遠隔転移/異所性発症を伴う時は 1 点を加算する)

A. 未発症または未治療

- 0 甲状腺髄様癌を認めない.
- 2 甲状腺髄様癌を認める. 日常・社会生活に支障がない.
- 3 甲状腺髄様癌に伴う臨床症状を認め, 日常・社会生活に軽度の支障がある.
- 4 甲状腺髄様癌に伴う臨床症状を認め, 日常・社会生活に高度の支障がある.

B. 治療中または治療後

- 2 残存病変を認めず, 補充治療を必要としている. 日常・社会生活に支障がない.
 - 3 残存病変を認めないが, 過去の治療による影響を含めて臨床症状を認め, 日常・社会生活に支障がある.
 - 4 残存病変を認める (日常・社会生活上の支障の有無を問わない).
-

2. 褐色細胞腫 (遠隔転移/異所性発症を伴う時は 1 点を加算する)

A. 未発症または未治療

- 0 褐色細胞腫を認めない.
- 1 褐色細胞腫を認めるが, 治療を必要としていない. 日常・社会生活に支障がない.
- 2 褐色細胞腫を認め, 治療を必要としている. 日常・社会生活には支障がない.
- 3 褐色細胞腫に伴う臨床症状を認め, 日常・社会生活に軽度の支障がある.
- 4 褐色細胞腫に伴う臨床症状を認め, 日常・社会生活に高度の支障がある.

B. 治療中または治療後

- 0 残存病変を認めず, 治療を必要としていない. 日常・社会生活に支障がない.
 - 1 残存病変を認めるが, 治療を必要としていない. 過去の治療による影響を含めて日常・社会生活に支障がない.
 - 2 褐色細胞腫もしくは術後の影響に対する治療を必要としている. 過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく, 日常・社会生活に支障がない.
 - 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め, 日常・社会生活に軽度の支障がある.
 - 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め, 日常・社会生活に高度の支障がある.
-

3. 原発性副甲状腺機能亢進症 (遠隔転移/異所性発症を伴う時は 1 点を加算する)

A. 未発症または未治療

- 0 原発性副甲状腺機能亢進症を認めない.
-

-
- 1 原発性副甲状腺機能亢進症を認めるが、治療を必要としていない。日常・社会生活に支障がない。
 - 2 原発性副甲状腺機能亢進症を認め、治療を必要としている。日常・社会生活に支障がない。
 - 3 原発性副甲状腺機能亢進症に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
 - 4 原発性副甲状腺機能亢進症に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。

B. 治療中または治療後

- 0 生化学的異常を認めず、治療を必要としていない。臨床症状はなく日常・社会生活に支障がない。
 - 1 生化学的異常を認めるが、治療を必要としていない。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく、日常・社会生活に支障がない。
 - 2 原発性副甲状腺機能亢進症もしくは術後の影響に対する治療を必要としている。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく、日常・社会生活に支障がない。
 - 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
 - 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。
-

4. その他の症状（便通異常/粘膜神経腫など上記病変とは独立して発生する病態）

A. 未発症または未治療

- 0 「その他の症状」を認めない。
- 1 「その他の症状」を認めるが、治療を必要としていない。日常・社会生活に支障がない。
- 2 「その他の症状」を認め、治療を必要としている。日常・社会生活には支障がない。
- 3 「その他の症状」に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
- 4 「その他の症状」に伴う臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。

B. 治療中または治療後

- 0 残存症状を認めず、治療を必要としていない。日常生活に支障がない。
 - 1 残存症状を認めるが、治療を必要としていない。過去の治療による影響を含めて日常・社会生活に支障がない。
 - 2 「その他の病変」もしくは術後の影響に対する治療を必要としている。過去の治療による影響を含めて臨床症状がなく、日常・社会生活に支障がない。
 - 3 治療による影響を含めて臨床症状を認め、日常・社会生活に軽度の支障がある。
 - 4 治療による影響を含めて臨床症状を認め、日常・社会生活に高度の支障がある。
-

注：「その他の症状」が複数ある場合は、それぞれについて算定し、合計する。

ステップ2：個人評価表の作成

それぞれ該当するスコアにチェックを入れる。

腫瘍部位	発症・治療	スコア
甲状腺髄様癌	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
褐色細胞腫	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
副甲状腺機能亢進症	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
その他 ()	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
その他 ()	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>
その他 ()	A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/>

ステップ3：重症度の判定（グレード）

重症度グレード

グレード0：すべてのスコアがA-0（未発症）

グレード1：単一病変のみ発症している。臨床症状はない。

グレード2：複数病変を発症している。臨床症状はない。

グレード3：臨床症状を伴う病変を発症しているもしくは遠隔転移を伴う病変がある
(病変の数は問わない)。

重症度：グレード

患者・家族の会および市民公開講座関連資料

第 36 回日本遺伝カウンセリング学会市民公開シンポジウム

第 19 回日本家族性腫瘍学会市民公開講座

多発性内分泌腫瘍シンポジウム

第36回日本遺伝カウンセリング学会市民公開シンポジウム 2012年6月10日 12:40-14:00
信州大学医学部附属病院 外来棟 4階 大会議室

プログラム

座長 福嶋義光

1. 遺伝カウンセリングロールプレイ実習～全人的医学教育としての取り組み～
信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 古庄知己
2. デルマタン4-O-硫酸基転移酵素欠損による新型Ehlers-Danlos症候群の発見と疾患概念の確立
信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 古庄知己
3. 家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) に対する新規治療法の開発と臨床応用
信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 関島良樹
4. 遺伝子治療を視野に入れたデュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する早期からの包括医療～チーム医療の構築～
信州大学医学部附属病院脳神経内科, リウマチ・膠原病内科 中村昭則
5. 多発性内分泌腫瘍症(MEN)研究コンソーシアムが牽引する” ALL JAPAN” ネットワーク
信州大学医学部遺伝医学・予防医学 櫻井晃洋
6. 難聴のパーソナル医療：遺伝子診断から人工内耳まで
信州大学医学部耳鼻咽喉科 宇佐美真一


5. 多発性内分泌腫瘍症(MEN)研究コンソーシアムが牽引する” ALL JAPAN” ネットワーク



多発性 (Multiple):
病気がたくさんできる？

内分泌 (Endocrine):
ホルモンのことかな？

腫瘍症 (Neoplasia):
がんのこと？




多発性内分泌腫瘍症 (MEN)

MEN1	MEN2
50-60% 下垂体腫瘍	ほぼ100% 甲状腺癌
90%以上 副甲状腺機能亢進症	副甲状腺機能亢進症 10-20%
60-70% 肺消化管内分泌腫瘍	褐色細胞腫 60-80%



ホルモンの病気はわかりにくい


腫瘍	主なホルモン	主な症状	受診科	
MEN1	脳下垂体 副甲状腺	プロラクチン 副甲状腺ホルモン	無月経 尿路結石 十二指腸潰瘍	婦人科 泌尿器科 消化器科
	膵	ガストリン インスリン	十二指腸潰瘍 意識障害、失神	消化器科 神経内科、精神科
MEN2	副腎	カテコラミン	高血圧 心不全	一般内科 循環器科



犯人は現場にいない！

多くの医療者にとってMENとは

- 学生の頃習った覚えはある・・・
- 実際の患者さんに会ったことはあまりない
- 他領域の病変までなかなか手（と頭）が及ばない
- 標準的な診断法や治療法がよくわからない
- 日本の診療の現状がよくわからない
- 遺伝子診断の扱いをどうすればよいかわからない
- とにかく情報が少ない



「まれな病気」と「まれと思われている」病気

MENには特徴的な臨床所見はない

MENの個別病変は別個の診療科で診断されることが多い
他専門領域の病変に意識が及ぶか

知らなければ鑑別診断にあがってこない
「想起」が難しい疾患？ 気づきにくい症状？
そもそもMENの個別病変は確実に診断されているか？