

## 子どものMEN1/RET遺伝学的検査のための説明資料

## こどもの MEN1 遺伝学的検査 ご家族への説明文書（案）

### ○定期的な検査について

早期発見のための定期的な検査は、主に副甲状腺、膵消化管、脳下垂体などに関する検査を行っていきます。子どもさんの定期検査開始年齢の目安と検査内容、検査間隔については以下の表を参考にしてください。

各検査をいつから始めればよいのかについては、これまでの患者さんで病気が見つかりはじめた年齢を基に記載しています。これはおおよその目安を示したものであり、必ずこの通りでないといけないわけではありません。ご本人やご家族のお考えもお聞きして相談していけばよいと思います。

同じ遺伝子の変化をもつ親子やきょうだいでも同じ年齢で同じ病気がでるわけではなく、一人ひとり病気の種類や症状がでる年齢は異なります。どのような検査をどのくらいの間隔で行っていくのかという具体的な計画については担当の先生とよくご相談ください。

### \*年齢の定義について

本説明文書では、定期検査を開始する年齢について以下のように定義しました。

年少	8 歳以下
小学校中学年（3,4 年生）～高学年（5,6 年生）	9～12 歳
中学生以降	13 歳以降
成人以降	20 歳以降

### <副甲状腺>

検査開始年齢	検査内容	検査間隔
小学校 3,4～ 5,6 年生 (9～12 歳)	<u>血液検査</u> ・血清カルシウム（アルブミン補正值） ・副甲状腺ホルモン（インタクト PTH） <u>画像検査</u> ・頸部超音波検査	検査値および画像に異常なければ、以後 2～3 年おき

<膵消化管>

検査開始年齢	検査内容	検査間隔
小学校 3,4～ 5,6 年生 (9～12 歳)	血液検査 ・空腹時血糖 ・インスリン	検査値に異常なければ、 以後 2～3 年おき
成人以降 (20 歳～)	血液検査 ・ガストリン ・グルカゴン ・空腹時血糖 ・インスリン	検査値に異常なければ、 以後 1 年おき
	画像検査 ・腹部 CT (あるいは MRI) *1 ・上部消化管内視鏡検査	異常なければ、 以後 2～3 年おき

\*1:できれば造影が好ましい。同時に副腎腫大の有無もチェックする。

<脳下垂体>

検査開始年齢	検査内容	検査間隔
中学生以降 (13 歳～)	血液検査 ・プロラクチン ・成長ホルモン ・ソマトメジン C ・副腎皮質刺激ホルモン (ACTH)	検査値に異常なければ、 以後 2～3 年おき
成人以降 (20 歳～)	画像検査 ・下垂体 MRI (あるいは CT)	下垂体に腫瘍なければ、 以後 2～3 年おき

<胸腺>

検査開始年齢	検査内容	検査間隔
成人以降 (20 歳～)	画像検査 ・胸部 CT (あるいは MRI)	異常なければ、以後 2～3 年 おき

## こどもの *RET* 遺伝学的検査 ご家族への説明文書（案）

### ○定期的な検査について

MEN2 の場合、甲状腺髄様がん、褐色細胞腫、副甲状腺機能亢進症のなりやすさや発症年齢は *RET* 遺伝子の変化（変異）のある部位により異なります。したがって、早期発見のための定期的な検査の開始時期については *RET* 遺伝子の変化（変異）の部位により異なります。子どもさんの定期検査開始年齢の目安と検査内容、検査間隔については以下の表を参考にしてください。

各検査をいつから始めればよいのかについては、これまでの患者さんで病気が見つかりはじめた年齢を基に記載しています。これはおおよその目安を示したものであり、必ずこの通りでないといけないわけではありません。ご本人やご家族のお考えもお聞きして相談していけばよいと思います。

同じ遺伝子の変化をもつ親子やきょうだいでも同じ年齢で同じ病気がでるわけではなく、一人ひとり病気の種類や症状がでる年齢は異なります。どのような検査をどのくらいの間隔で行っていくのかという具体的な計画については担当の先生とよくご相談ください。

### \*年齢の定義について

本説明文書では、定期検査を開始する年齢について以下のように定義しました。

年少	8 歳以下
小学校中学年（3,4 年生）～高学年（5,6 年生）	9～12 歳
中学生以降	13 歳以降
成人以降	20 歳以降

<甲状腺髄様がん>

病型	検査開始年齢	検査内容	検査間隔
・MEN2A ・MEN2B	年少 (8歳以下)	<u>血液検査</u> ・カルシトニン*1	毎年
・FMTC	中学生以降 (13歳～)	<u>画像検査</u> ・頸部超音波検査	

\*1:通常採血でカルシトニン値正常の場合は誘発刺激試験を考慮する。

<褐色細胞腫>

病型	検査開始年齢	検査内容	検査間隔
・MEN2A の 634 変異 ・MEN2B	中学生以降 (13歳～)	<u>畜尿検査</u> *2 ・尿中メタネフリン ・尿中ノルメタネフリン	検査値および画像 に異常なければ、以 後 2～3 年おき
・上記以外の MEN2A 変異	成人以降 (20歳～)	<u>画像検査</u> ・腹部 CT (あるいは MRI)	検査値および画像 に異常なければ、以 後 2～3 年おき*3

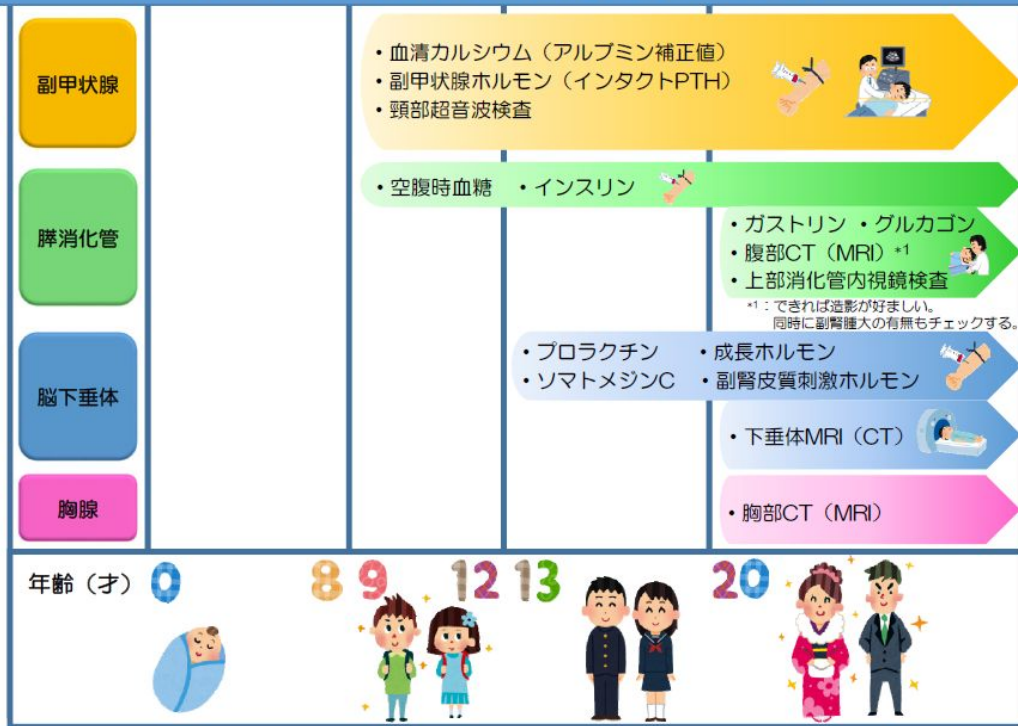
\*2:スクリーニング検査として部分尿を用いることもある。

\*3:FMTC は異常なければ 3～5 年おき可。

<副甲状腺機能亢進症>

病型	検査開始年齢	検査内容	検査間隔
・MEN2A の 634 変異	中学生以降 (13歳～)	<u>血液検査</u> ・血清カルシウム	検査値に異常なけ れば、以後 2～3 年 おき
・上記以外の MEN2A 変異	成人以降 (20歳～)	(アルブミン補正值) ・副甲状腺ホルモン (インタクトPTH)	

## MEN1の定期検査の開始年齢と内容



## MEN2の定期検査の開始年齢と内容

