

研究班ホームページ：<https://polyposis.jp/>

消化管ポリポージス  
難病班

研究について

全国の医療機関リスト

Peutz-Jeghers  
症候群

若年性ポリポージス  
症候群

カウデン  
症候群

構成メンバー

患者会

消化管過誤腫性ポリポージスの  
小児から成人の患者さんにご家族へ  
良質で適切な医療に関する情報をお届けします。

○ Peutz-Jeghers  
(ポイツ・ジェガース)  
症候群

○ 若年性ポリポージス  
症候群

○ カウデン症候群  
(PTEN過誤腫症候群)

令和2年度 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策研究事業)

「消化管過誤腫性腫瘍好発疾患群の小児から成人へのシームレスな診療体制構築のための研究」

(消化管ポリポージス難病班)



☎ 0263-37-2642

✉ お問い合わせ

研究班ホームページ：https://polyposis.jp/

消化管ポリポシス  
難病班

研究について

全国の医療機関リスト

Peutz-Jeghers  
症候群

若年性ポリポシス  
症候群

カウデン  
症候群

構成メンバー

患者会

— 消化管過誤腫性腫瘍好発疾患郡に対応している全国の医療機関を紹介しています。

地域から探す

北海道・東北	▼
関東	▼
甲信越・北陸・東海	▼
近畿	▼
中国・四国	▼
九州・沖縄	▼

地図から探す

☎ 0263-37-2642

✉ お問い合わせ

## — 診療ガイドラインで推奨されている検査や治療の解説

出典：山本博徳、他 小児・成人のためのPeutz-Jeghers症候群診療ガイドライン（2020年版）  
遺伝性腫瘍20,59-78,2020.

### クリニカルクエスチョン1

### Peutz-Jeghers症候群の診断基準を満たしている患者さんに、ご本人の遺伝学的検査（遺伝子の変化をみる検査）を行うことが推奨されるか？

ポイツ・ジェガース（Peutz-Jeghers）症候群と診断された患者さんの80%以上に原因遺伝子であるSTK11遺伝子の病的バリエント（病気が発症する原因となる遺伝子の配列異常）が認められます。しかし、どこに病的バリエントがあるかによって、ポリープやがんがよりできやすくなるというようなことはわかっておらず、それを調べることにより患者さん本人に対する利益は大きくはありません。このため診断のために遺伝学的検査を行うことはお勧めしていません。

しかし患者さんの病的バリエントが分かっている血縁者がポイツ・ジェガース症候群であるかどうかを遺伝学的検査で調べるのがより簡単にできますので、その意味では遺伝学的検査を行う意味はあります。

ポイツ・ジェガース症候群の診断基準を一部満たす患者さんに対して遺伝学的検査を行いSTK11遺伝子の病的バリエントが見つければポイツ・ジェガース症候群と診断することができますので検査をすることを検討

