Lynch 症候群(遺伝性非ポリポーシス性大腸癌:HNPCC:Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer)

遺伝性の大腸癌としては家族性大腸ポリポーシスが有名ですが、実はそれよりも頻度が高く、ポリポーシス(ポリープが多数見られる場合)と関係のない遺伝性大腸癌に Lynch 症候群があります。Lynch 症候群は大腸癌全体の数パーセントを占め、他の臓器にもがんを起こします。以前は HNPCC という大腸癌に注目してつけられた病名も使われていたのですが、最近では発見者の名前から Lynch 症候群と呼ばれることが多くなりました。

特徴：大腸癌を中心に胃癌や子宮体癌などが、一般の癌よりも若年で発生します。家族内でそのような方が複数いたり、一人の人がこのような癌に何度もかかったりします。Lynch 症候群の方が一生涯で癌を罹患する可能性は、大腸癌(30-74%)、子宮体癌(女性 28-60%)、胃癌(6-13%)、卵巣癌(女性 6-13%)、腎盂・尿路癌(3-8%)などとされています。

診断方法：ミスマッチ修復遺伝子群 (*MLH1, MSH2, MSH6* など) の変異が原因であるので、これらの遺伝子を調べ変異が見つければ診断を確定することができます。現在は研究的に行われている遺伝子検査のため、家族歴等の情報から一定の基準を満たして疑わしい場合に遺伝子検査を実施します。発生した癌の細胞の性質(マイクロサテライト不安定性といいます)を調べて、Lynch 症候群の可能性が高いかどうか調べる方法もあります。

家族の遺伝子診断：Lynch 症候群によると思われる癌を発症された人からミスマッチ修復遺伝子の病的変異が見つかった場合、ご家族も同じ型の変異を持っているかどうか調べる事が可能です。変異の型は家系によって異なるので、まず癌を発症した人から調べる必要があります。同じ型の変異があれば、Lynch 症候群の体質をもつことになるので、下記の対策が必要になります。同じ型の変異がなければ、Lynch 症候群は否定されます。それでも一般のがん検診は皆さん必要です。

癌の早期発見と治療：Lynch 症候群の体質を持つことが遺伝子診断で明らかになった場合やその可能性が高い場合は、この病気で発生しやすい癌に対して定期的に検査を受ければ早期発見し、早期治療を受けることが多くの場合可能です。下記の表による検査が目安になります。

	検査方法	検査開始年齢	検査間隔
大腸癌	大腸ファイバー	20-25 歳	1-2 年
胃癌	胃カメラ	30-35 歳	1-2 年
子宮体癌(子宮内膜癌)・卵巣癌	経膈超音波、子宮体癌細胞診、CA-125	30-35 歳	1-2 年
腎盂・尿路癌	尿細胞診、腹部エコー	30-35 歳	1-2 年
胆道・膵	腹部エコー	30-35 歳	1-2 年

*遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2012 より