

MEN1（多発性内分泌腫瘍症 1 型：Multiple Endocrine Neoplasia type 1）

多発性内分泌腫瘍症とは複数の内分泌臓器（ホルモンを分泌する臓器）に腫瘍が発生してくる疾患で、大別して 1 型と 2 型が知られていますが、1 型と 2 型は全く異なる病気です。

MEN1 の特徴：①副甲状腺過形成、②膵消化管神経内分泌腫瘍、③下垂体前葉腺腫の組み合わせの内分泌腫瘍症です。

- ① 副甲状腺とは首の甲状腺の周りに正常では米粒大の臓器で、平均 4 腺程度あり、カルシウムを調節する副甲状腺ホルモンを分泌するものです。これらが大きくなってきて（過形成）、副甲状腺ホルモンを過剰に分泌するのですが、4 つの腺が同時に大きくなるのではなく最初は 1 腺のみのことも多いです。血液中のカルシウムが多くなり、あふれ出して尿中のカルシウムも増えると尿路結石などの症状を起こすことがあります。
- ② 胃腸の粘膜内や膵臓には「消化管ホルモン」という消化機能を調節するホルモンを分泌する細胞群があります。それらが腫瘍として増殖し過剰なホルモン分泌をするのが、「膵消化管神経内分泌腫瘍」です。このグループの腫瘍は神経に近い性質も持つので、「神経内分泌腫瘍（NET: Neuro-Endocrine Tumor）」といわれます。主なものに(1)ガストリノーマ、(2)インスリノーマ、(3)非機能性腫瘍（ホルモンはださない）があります。
- ③ 下垂体前葉腫瘍としては、頻度の順にプロラクチノーマ、非機能性腫瘍（この腫瘍はホルモンを作りません）、成長ホルモン産生腫瘍があります。

診断方法：上記①-③のうちの(A)2 つの群に腫瘍がある、(B)1 つの群に腫瘍があり家系に MEN1 を罹患している人がいるということで臨床診断されますが、現在では(C)原因遺伝子 *MEN1* の病的変異によって確実に診断できます。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疑わしい場合は遺伝子検査を実施します。

家族の遺伝子診断：MEN1 を発症された人に *MEN1* 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のが可能です。変異の型は家族によって異なるので、まず腫瘍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、MEN1 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、MEN1 は否定されます。

腫瘍の早期発見と治療：MEN1 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腫瘍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。下記の検査が目安になります。

	検査方法
副甲状腺	血清カルシウム値、PTH 濃度
膵消化管神経内分泌腫瘍	ガストリン値、空腹時血糖値、インスリン値、MRI 画像診断
下垂体前葉腺腫	プロラクチン値、IGF-1 値
胸腺神経内分泌腫瘍	胸部 CT

*多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック 2012 より