

MEN2（多発性内分泌腫瘍症 2 型：Multiple Endocrine Neoplasia type 2）

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。

MEN2 の特徴：①甲状腺髄様癌、②副腎褐色細胞腫、③副甲状腺過形成の組合せです。

- ① 比較的珍しい髄様癌というタイプの甲状腺癌が一生のうちにはほぼ全員(90%以上)に発生するのが、MEN2 です。髄様癌の方から見ると、髄様癌のうち 20-40%が MEN2 によるもので、それ以外は遺伝的な体質とは関係ない孤発性のものとなります。孤発性のものであれば癌の部分を含む部分的な切除でよいのですが、MEN2 によるものでは、他の甲状腺組織にも髄様癌が発生する可能性があるため、全摘術を行う必要があります。
- ② 副腎褐色細胞腫は、アドレナリンなどのホルモンを分泌する副腎髄質に生じる腫瘍です。ホルモンの過剰分泌により発作性の高血圧などを起こし、その結果脳出血などを発症することがあります。MEN2 では 30-60%くらいに発生します。手術治療を行います。①と同時に発見された場合は先にこちらの手術を行います。
- ③ 副甲状腺過形成は MEN2 の 10-30%程度で発生します。MEN1 に比べると軽症のものが多いといわれています。

診断方法：上記①+②、①の濃厚な家族歴などによって臨床診断されます。*RET* 遺伝子という原因遺伝子の病的変異を確認する事で確実に診断できます。甲状腺髄様癌が診断された場合は一見孤発性の場合でも全例 *RET* 遺伝子検査の対象と考えられます。

サブタイプ：最も一般的な MEN2A 型、若年発症し特徴的な体型など身体特徴を示す重症型の MEN2B 型、①のみが多数家族で見られる FMTC(Familial Medullary Thyroid carcinoma)があり、これらの症状の差は *RET* 遺伝子変異の部位との関連が強いです。

家族の遺伝子診断：MEN2 を発症された人に *RET* 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。同じ型の変異があれば、MEN2 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、MEN2 は否定されます。

腫瘍の早期発見と治療：MEN2 の体質を持つことが明らかな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、早期治療を受けることが多くの場合可能です。各腫瘍の発生率は *RET* 変異の型によって異なるので、検査結果に応じた検査プランを考えます。未発症腫瘍に対する検査内容を示します。

	検査方法
甲状腺髄様癌	カルシウム刺激カルチトニン誘発試験、甲状腺エコー
副腎褐色細胞腫	尿中・血中カテコラミン値、CT/MRI による画像診断
副甲状腺機能亢進症	血清カルシウム、PTH 値

*多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブックより