

腫瘍の中には希少遺伝性疾患によるものがあります。一見腫瘍とは関連がなさそうな既往歴を再検討して遺伝性腫瘍に思い至る経験がされた医師も少なからずおられるのではないのでしょうか。遺伝性腎腫瘍をきたす疾患には、例えば von Hippel-Lindau (VHL) 病、結節性硬化症 (TSC) がよく知られています。本稿では腎腫瘍になりやすい腫瘍易罹患者症候群の中から、近年認知度が上昇した疾患を紹介いたします。

遺伝子診療最前線 up to date

⑩その他の遺伝性腫瘍(腎腫瘍を中心に)

北大病院臨床遺伝子診療部

古屋 充子 (病理)

CN) が同定されたのは温存する方針が望まれ、2002年で、本邦でも早期発見早期治療介入の BHD ネット (https://www.bhd-net.jp/) による研究・診療呈する患者を適切に診断することを重要とす。遺伝学的検査は非保険です。白人では家族性皮膚線維毛包腫を呈する能です。三主徴以外も耳下腺、甲状腺、下部消化管腫瘍発症リスクが認識されており、また日本起り度が高い成人保因者には肺嚢胞が認められます。II 遺伝性平滑筋腫症 40歳以上の約3割に腎腫瘍(女性)腎腫瘍を瘍以外の腫瘍発症リスクとして褐色色素性腎細胞がんとして発見し、典型例では FHL 腫瘍易罹患者症候群 嫌色素性腎細胞がんとして発見し、典型例では FHL 腫瘍易罹患者症候群 オンコサイトーマの中間皮層平滑筋腫、子宮筋腫、平滑筋腫と腎腫瘍の関連疾患について最新の形態を有する病理像が筋腫(女性)、腎腫瘍を瘍以外の腫瘍発症リスクの知見に基づく遺伝診療特徴的です。異時性に多三主徴とする常染色体顕性(優性) 遺伝性 経膠腫、副腎腺腫、膀胱に相関してきます。

BHD症候群の確定診断

BHD症候群を示唆する所見

遺伝学的検査でFLCN生殖細胞系列の病的バリエントを同定

- ・2つ以上の線維毛包腫か毛盤腫(少なくとも1つは病理組織学的に確認)
- ・下葉主体の両側性肺嚢胞(気胸の有無は問わないが家族性)
- ・腎腫瘍(50歳未満の多発・ハイブリッド腫瘍や嫌色素性腎細胞がん・家族性)
- ・上記の皮膚・肺・腎腫瘍が家族性にみられる

Schmidt LS, Linehan WM. *Nat Rev Urol* 2015;12:558-569

HLRCC/FH腫瘍易罹患者症候群の確定診断

遺伝学的検査でFH生殖細胞系列の病的バリエントを同定

大基準(HLRCC/FH腫瘍易罹患者症候群の可能性が高い)

少なくとも1つは病理組織学的に確認された多発皮膚平滑筋腫

小基準(HLRCC/FH腫瘍易罹患者症候群の可能性が疑われる)

- ・単発皮膚平滑筋腫と本疾患の家族歴がある
- ・若年発症のtype2乳頭状腎細胞がん
- ・多発性で若年(~40歳)発症の症候的子宮筋腫

Schmit LS, Linehan WM *Int J Nephrol Renovasc Dis* 2014;7:253-260