

リンチ症候群 どのような病気ですか？

- ミスマッチ修復遺伝子に生まれつき遺伝子がうまく働かない変異（病的バリエーション）があるため、一般の人よりも大腸癌や子宮内膜癌をはじめ、さまざまな悪性腫瘍（がん）が発症しやすくなっている状態です。
- このため、定期的ながんや前がん病変（現時点で良性腫瘍ですが、将来がんに進行しうる病変）を早期に発見するための検査などが行われます。
- たとえば大腸内視鏡検査（大腸カメラ）を行い、大腸腺腫（将来大腸癌になる可能性があるポリープ）を発見した場合にはポリープ摘除を行うことで、大腸癌により命を失うリスクが大きく減ります。

リンチ症候群 どのような病気ですか？

- リンチ症候群と診断された場合とそうでない場合は、大腸癌や子宮内膜癌の**手術方法や抗がん剤治療の方法、治療後の定期サーベイランス（定期検査）方法が異なります。**
- 1人の患者さんが同時に複数のがんにかかったり、1つのがんが治った後に他のがんや同じがんを複数回かかったりすることもあります。
- 主治医の先生とよく相談をしましょう。

リンチ症候群 どのような病気ですか？

- 両親のいずれかがリンチ症候群の場合、その子どもに遺伝する確率は**50%**です。（常染色体優性遺伝形式） ※世代をまたいで発症することはありません。親がリンチ症候群で、子が違う場合、その子の子ども（孫）はリンチ症候群にはなりません。
- リンチ症候群ではない親同士からも、リンチ症候群のお子さんが生まれることがあります（やはり遺伝子の変化です）。 ※卵子、または精子の形成過程に、たまたま遺伝子の変化がおこるったばあいで、新生突然変異といえます。

リンチ症候群 どのくらいいるのですか？

- 日本の大腸癌患者さんを対象にした研究ではおよそ100～180人に1人（0.6～1.0%）にリンチ症候群の方がいらっしゃいました。

日本の大腸癌患者さんにおける
リンチ症候群は約0.6～1.0%
100～180人に1人

- 英国の一般ボランティアの方、5万人弱の中ではおよそ650人に1人（0.2%）にリンチ症候群の方がいらっしゃいました。

一般集団における
リンチ症候群は約0.2～0.7%
140-650人に1人

リンチ症候群 どのようながんがしやすいですか？

- 大腸癌と子宮内膜癌が特にできやすく、リンチ症候群を疑うきっかけになることが多いです。
- 人によって現れるがんやがんにかかる時期は異なり、全員が必ずがんになると決まっている訳ではありません。またひとりの患者さんにここにあげられているすべてのがんにかかる訳ではありません。

脳腫瘍

胆道癌

胃癌

子宮内膜癌

腎盂・尿管癌

膵臓癌

小腸癌

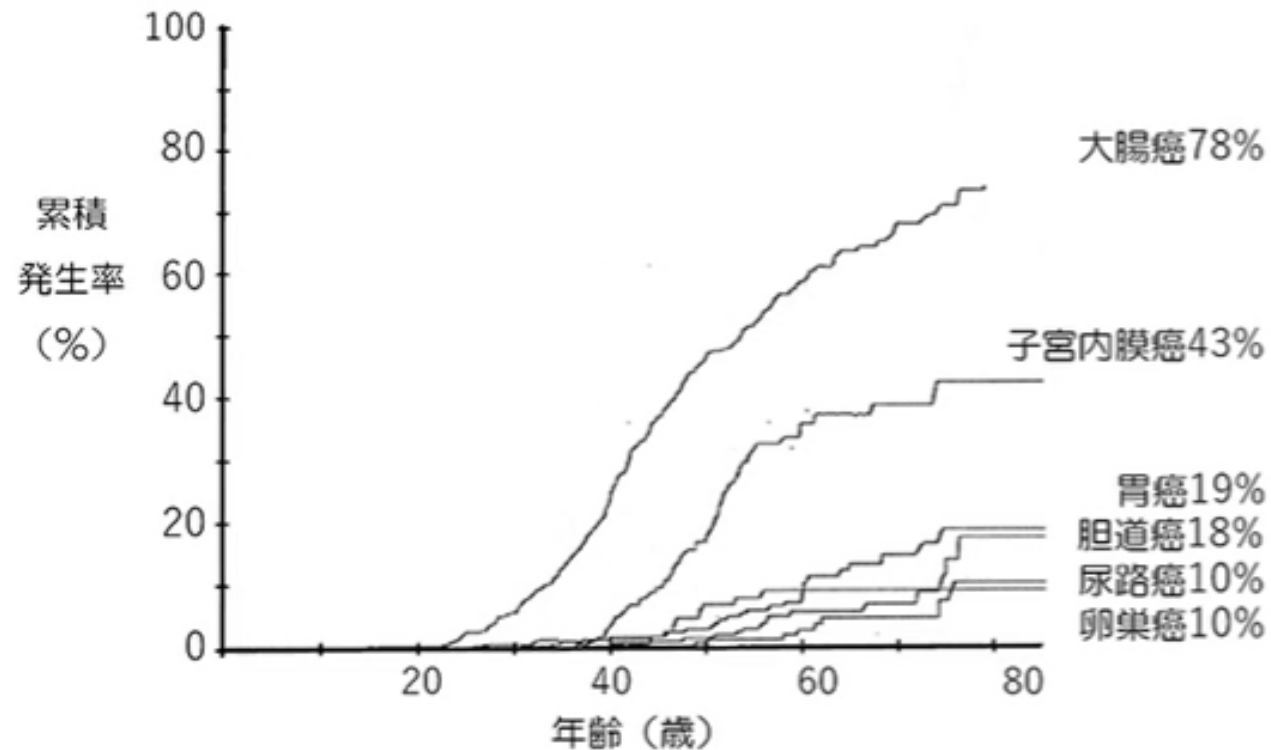
卵巣癌

皮膚腫瘍

大腸癌

近年は他のがんの方にもリンチ症候群に関連して発生しやすいことが報告されています
[J Clin Oncol 2019, 37:286-295]。

リンチ症候群 どのようながんがしやすいですか？



[Int J Cancer 64:430-3, 1995]

改訂ベセスダガイドライン (2004)

大腸癌、
子宮内膜癌、
胃癌、
卵巣癌、
膵癌、
胆道癌、
小腸癌、
腎盂・尿管癌、
脳腫瘍、
皮脂腺腫・角化棘細胞腫

[J Natl Cancer Inst 96:261-8, 2004]

リンチ症候群 どのように診断されますか？

- **血液**などの正常組織を用いて*MLH1*、*MSH2*、*MSH6*、*PMS2*、*EPCAM*遺伝子に病的バリエーション（変異）があるかどうかを調べます（保険適用外検査です）。これを**遺伝学的検査**といいます。病的バリエーションを認めた場合、リンチ症候群と診断されます。
- **固形がん**（血液がん以外のがん）を発症した方は、遺伝学的検査を行う前に**マイクロサテライト不安定性検査（MSI検査）**を保険診療として行うことができます。このMSI検査の結果と、家族歴（血縁の方がかかったことのある病気の情報）や既往歴（本人が今までにかかった病気の情報）を合わせて総合的に考えることで、リンチ症候群の可能性をある程度推測することができます。
- 医療機関によっては**固形がん**（血液がん以外のがん）を発症した方にミスマッチ修復蛋白質の免疫染色検査（2022年1月時点では保険適用外検査）を行って上記MSI検査のようにリンチ症候群の可能性を推測するばあいもあります。
- **大腸癌**を発症した方は、遺伝学的検査を行う前に、MSI検査やミスマッチ修復蛋白質検査と合わせ、癌組織内の***BRAF*遺伝子検査**（保険診療として行えます）もリンチ症候群の可能性を推測する補助検査として有用です。

MSI検査や免疫染色検査、*BRAF*遺伝子検査の結果、リンチ症候群の可能性もあるかもしれないと疑われたばあいも、これだけではリンチ症候群かどうか分かりません。診断をつけるためには遺伝学的検査（保険適用外検査）が必要です。

* 検査の保険適用は改定されることがありますので、最新情報については担当の医師や認定遺伝カウンセラーに相談してください。

リンチ症候群

どのような予防が勧められますか？

- **生活習慣の改善**

禁煙、適正体重の維持、ビタミンやカルシウム、果物の摂取、節酒

- **大腸腺腫の摘除**

大腸腺腫は良性の大腸ポリープですが、大腸癌になることもあります。摘除することで大腸癌に進展することを予防できます。大腸腺腫は大腸内視鏡（大腸カメラ）で摘除できることが多いです。ただし、大きさや併存症などにより、主治医の先生とよくご相談ください。

リンチ症候群 どのような予防が勧められますか？

- 関連腫瘍を早期発見・治療するための定期検査

部位	検査方法	検査開始年齢	検査間隔
大腸	下部消化管内視鏡検査	20～25歳	1～2年
子宮・卵巣	経膈超音波検査 子宮内膜組織診	30～35歳	1年
胃・十二指腸	ヘリコバクター・ピロリ菌感染検査	30～35歳	
	上部消化管内視鏡検査	30～35歳	1～3年
尿路	検尿（または尿細胞診）	30～35歳	1年

これは一つのめやすです。既往歴・家族歴や原因遺伝子によってもリスクが異なりますので、どのようなタイミングと方法で定期検査を行うかは主治医の先生とご相談ください。

リンチ症候群

どのような治療・予防が勧められますか？

がんを発症したばあいの治療

- ・ 切除可能な固形がん（血液がん以外のがん）
→ そのがん種に適した方法で手術（+がん薬物療法）を行います。
- ・ 固形がんの方のうち、手術で全て切除することが難しいばあいは、免疫チェックポイント阻害剤やその他の抗がん剤による薬物療法を行います。

リンチ症候群
関連情報に関するWebサイト、出版物はありますか？

- 患者さんのための大腸癌診療ガイドライン 2022年版(第4版)
大腸癌研究会（編集） 出版社：金原出版株式会社
- もしかして、遺伝性の大腸がん?—リンチ症候群— 単行本
国立がんセンター中央病院（著） 中島 健（編集） 出版社：シービーアール
- 遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020年版
http://www.jsccr.jp/guideline/2020/hereditary_index_guide.html
- 患者さんのための大腸癌診療ガイドライン 2014年版
<http://www.jsccr.jp/forcitizen/comment02.html>

リンチ症候群
同じ病気の人と相談できる場所がありますか？

- 患者家族会があります。リンチ症候群について正しく知り、患者さんや家族の方の間にさまざまな悩みを支え合うことを目的としています。

• ひまわりの会（リンチ症候群患者家族会）

• ホームページ：<https://iwakuni.hosp.go.jp/himawarinokai.html>