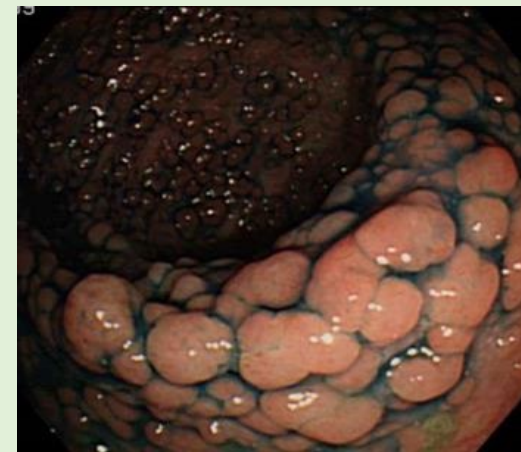


家族性大腸腺腫症（FAP） どのような病気ですか？

- 大腸に若い時から大腸（腺腫性）ポリープができて、年齢とともに数が増えて、ポリープが100個以上できる病気です。
- 家族性という名称がついているように、遺伝で起こるものが含まれます。
- 大腸ポリープは年齢とともに増加するだけでなく、やがてがん化します。典型例では、10歳代で大腸にポリープができてはじめ、徐々に数が増え、放っておくと40歳代までには約半数の方が、60歳代にはほぼ100%大腸がんになるといわれています。
- このため大腸ポリープが大腸がんになる前に、大腸を切除するなどの処置が行われます。
- また、名称からは大腸だけの病気のように思われますが、胃や十二指腸、小腸にポリープ、甲状腺がん、骨腫瘍、デスモイド腫瘍という軟部腫瘍など、大腸以外にも病気ができます。

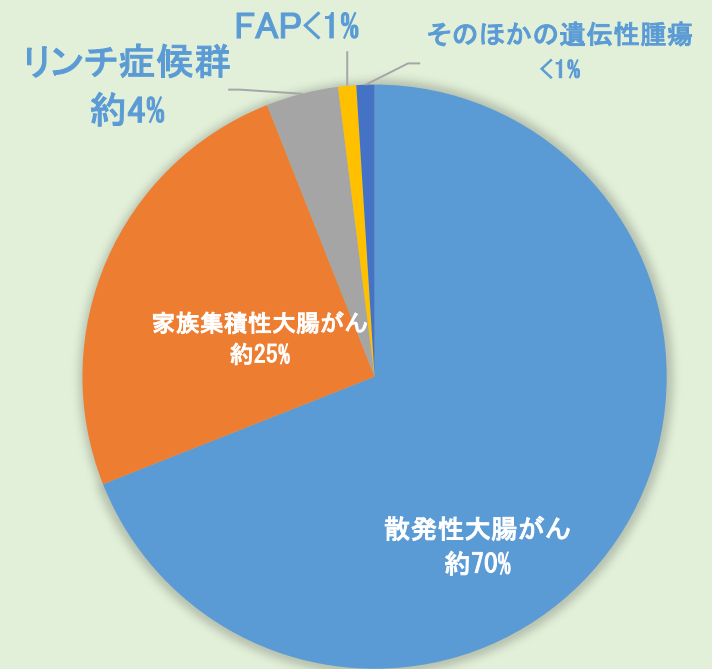


家族性大腸腺腫症（FAP） 原因はどのようなものですか？

- 家族性大腸腺腫症では、*APC*遺伝子という遺伝子に生まれつきうまく働かない変異（病的バリエーション）があることがもっとも多い原因です。
- 家族性大腸腺腫症と診断された方の70%ほどに、原因とおもわれる遺伝子の病的バリエーションが見つかります。30%には原因となる遺伝子の変化が見つかりません。もっとも多くみられる*APC*遺伝子は、常染色体優性遺伝という遺伝の仕方をします。両親のどちらかがこの病気の場合50%の確率で子供に遺伝します。
- 患者さんの遺伝子に病的バリエーションがあっても、そのご両親ともに、遺伝子の病的バリエーションがないことが、20-25%ほどあるといわれています。

家族性大腸腺腫症（FAP） どのぐらいいるのですか？

- 日本では、全人口のなかで、17,400人に1人の方が家族性大腸腺腫症と考えられています。欧米では、10,000人から20,000人に1人程度といわれています。
- 日本の大腸がん患者のなかでは、家族に複数の大腸がんがある（家族集積性）かたは約30%ほどいて、家族性大腸腺腫症のかたは全体の1%未満です。





家族性大腸腺腫症（FAP） 大腸以外にどのような腫瘍がしやすいですか？

- 胃にもポリープが発生することがあり、ポリープは胃底腺ポリポースといわれる胃の上のほうにできるものと、大腸と同じ種類の腺腫性のものがあります。一部はがん化することがあるといわれています。
- 十二指腸にもポリープができやすく、家族性大腸腺腫症の方の30－90％にできるといわれ、40歳を超えるとできている頻度が高いです。
- 甲状腺がんも女性にできやすいといわれています。
- デスモイド腫瘍といわれる軟部腫瘍ができることがあります。特にお腹の手術をした後に、お腹の壁や、お腹の中にできます。
- 骨の腫瘍（骨腫）が副鼻腔の周りの骨や、下顎の骨などにできることがあります。

家族性大腸腺腫症（FAP） どのように診断されますか？

- 大腸に100個以上の腺腫性のポリープがあれば、家族性大腸腺腫症と診断されます。
- ご家族に、すでに家族性大腸腺腫症と診断されたかたがいる場合は、大腸に腺腫性ポリープが複数個あれば、ポリープの数が100個に満たなくても家族性大腸腺腫症と診断されます。
- また、大腸ポリープがあるかないか、あっても数がわからないとしても、遺伝子の検査をして、*APC*遺伝子の病的バリエーションが見つかった時は、家族性大腸腺腫症と診断されます。

どのような治療・予防が勧められますか？ （大腸）

- 大腸ポリープについては、大腸ポリープががんとなる前に切除します。ポリープの数が100個以上で時に数千個とたくさんできるので、大腸カメラでポリープを一つずつとっていくことはむずかしく、ポリープのできる大腸を切除することが勧められています。
- 大腸の手術は、ポリープががんになる確率が低いとされている20歳代までに行うことが勧められています。
- 現在のところ、飲み薬や点滴などでポリープの数を減らすお薬や、がんにさせない確実なお薬は残念ながら、まだありません。

家族性大腸腺腫症（FAP） 大腸の切除とはどのようなものですか？

- 大腸ポリープができる大腸粘膜のある大腸（結腸と直腸）をすべてとること（大腸全摘）が、現在ではもっとも大腸がんを予防できるとされています。
- それぞれの患者さんのポリープの数や、家族に同じ病気の方がいる場合その病状などによっては、大腸を少し残す手術を行うこともあります。その場合、残した大腸にポリープやがんができる可能性があるので、継続して検査や処置が必要です。
- 最近では、手術は腹腔鏡（小さな傷）で行われることも増えています。

家族性大腸腺腫症（FAP）

大腸を全部とっても大丈夫ですか？

- 大腸がなくなること、便の中の水分吸収が充分できなくなること、便をためていたところがなくなること、便の回数が増えたり、便が漏れてしまうことがあります。下痢止めの薬の服用や、パットを使用する工夫をして生活されている方もいます。
- 女性では、手術の影響によりお腹のなかに癒着（卵巣や腸、腹膜などがくっつくこと）が起きて妊娠がしにくくなるとの報告もありますが、一般の方と変わらないという報告もあり、はっきりとしたことはわかっていません。
- 出産は、手術方法や手術後の状況によって、自然分娩もできるといわれています。気をつけることや、すすめられないこともあるので、担当医と相談してください。

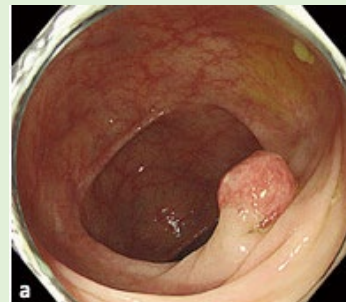
家族性大腸腺腫症（FAP）

どのような治療・予防が勧められますか？ （大腸以外）

- 大腸以外の病気については、定期的な検査と評価（サーベイランス）をして、適切に対応します。
- 胃と十二指腸は、それぞれのポリープががんとなることがあるので、ポリープの数やできている場所を定期的に上部消化管内視鏡（胃カメラ）で検査をします。ポリープの数が増えてきたり、がんが見つかった時には、切除をします。
- 甲状腺については、首の触診や超音波検査を行います。
- デスモイド腫瘍については、お腹の触診やCT検査を行います。

家族性大腸腺腫症（FAP） 似ている症状の病気はありますか？

- 家族性大腸腺腫症は、大腸に**腺腫性**ポリープが多発する病気ですが、**過誤腫性**ポリープと呼ばれる腫瘍が大腸に多発する病気があります。
- 過誤腫性ポリープの多発する病気としては、ポイツジェガー症候群、若年性ポリポーシス、カウデン症候群などがあります。
- 家族性大腸腺腫症も、胃や十二指腸に腺腫性ポリープができますが、これらの病気も大腸以外の消化管にも過誤腫性ポリープができるため、ともに消化管ポリポーシスと呼ばれます。
- 消化管ポリポーシスは、消化管に100個以上のポリープがあるときに使われる名称です。



家族性大腸腺腫症（FAP）
関連情報に関するWebサイトはありますか？

- ハーモニー・ライン（家族性大腸ポリポシス患者と家族の会）
<https://harmonyline.com/>
- ハーモニー・ライフ（家族性大腸腺腫症患者・家族・支援者の会）
<http://harmony-life.sfc.keio.ac.jp/index.html>
- 遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020年版 Web版
http://www.jscrr.jp/guideline/2020/hereditary_index_guide.html