

マイクロサテライト不安定性 (MSI) 検査について

1. 検査の目的

大腸がんの中には、生まれつきの体質が原因となる場合があります。その中の一つにリンチ症候群 (HNPCC) があります。この病気は比較的若い年齢で、大腸や子宮、胃などさまざまな臓器にがんができることが知られています。

リンチ症候群は遺伝性の病気であり、患者さんのお子さんやご兄弟 (姉妹) に 50% の確率で同じ体質が受け継がれます^{※1}。

リンチ症候群が疑われる場合には、ご本人だけでなく、ご家族もこの病気の可能性を知り、定期的ながんの検査を受けることが、がんの早期発見・早期治療に役立つと考えられます。マイクロサテライト不安定性 (MSI) 検査はあなたのがんがリンチ症候群に関係したものであるかどうか、その可能性を知るために行う補助的な検査です。

※1 遺伝の説明の詳細については 4 ページをご覧ください

2. 検査を提案する理由

リンチ症候群の患者さんに発症するがんは普通のがんとよく似た症状を示します。そこで、通常いくつかの段階を経ながらリンチ症候群かどうかを絞り込んでいきます。まずはリンチ症候群の可能性を診断する基準であるベセスダ基準 (以下の①~⑤) のいずれかに当てはまる方にマイクロサテライト不安定性 (MSI) 検査を提案させていただきます。

ベセスダ基準

- ① 50 歳未満で大腸がんにかかった方
- ② 年齢に関係なく、同時または別の時期に大腸に複数のがんやリンチ症候群関連がん^{※1}がある方
- ③ 60 歳以前に診断され、特有の組織所見^{※2}を示す大腸がん患者
- ④ 親・子・兄弟に 50 歳未満でリンチ症候群の関連がん^{※1}になった患者がいる大腸がん患者
- ⑤ 年齢に関係なく、親・子・兄弟・祖父母・おじ、おば・おい、めい・孫にリンチ症候群の関連がん[※]の患者が 2 人以上いる大腸がん患者

※1 大腸がん、子宮体がん (子宮内膜がん)、胃がん、卵巣がん、すい臓がん、腎盂・尿管がん、胆管がん、脳腫瘍、小腸がん など

※2 腫瘍浸潤リンパ球の存在、クローン (Crohn) 様リンパ球反応、粘液性/印環がん分化様増殖像の所見

3. 検査の方法

手術や内視鏡検査等の際に切除したがん組織とその周囲の正常組織の一部（または採血した血液等）を使い、マイクロサテライト不安定性（MSI）を調べます。この検査のためにあたらしく手術が必要になることはありません。

4. 検査の実施で予想されること

① 検査結果が陽性（MSI-H）であった場合

マイクロサテライト不安定性が認められた場合に、リンチ症候群と診断される可能性は20～50%程度と考えられます。リンチ症候群を確定するためにはリンチ症候群の原因となる遺伝子の遺伝子診断※2を行う必要があります。その場合、改めて遺伝子診断に関する説明の時間をもうけますので、説明を聞いたうえで遺伝子診断を受けるかどうかを決めてください。

※2 遺伝子診断の概略は3ページをご参照ください

② 検査の結果が陰性（MSI-L/MSS）であった場合

マイクロサテライト不安定性が認められない場合には、リンチ症候群の可能性は低くなります（10%程度以下）。しかし、マイクロサテライト不安定性を示さないリンチ症候群も報告されており、またその他の原因で生じる遺伝性大腸がんが疑われることもあります。今後も担当医師とご相談のうえ、十分に健康管理を行ってください。また、ご家族も健康管理のために一般的ながん検診を受けられることをおすすめします。

5. 検査結果の伝え方 —1 ヶ月ほどでお伝えします

検査結果が出るまでには1ヶ月ほどかかります。検査の結果はご本人に直接お伝えします。また、検査結果の取り扱いには十分配慮し、プライバシーの保護を行いますので、ご家族であってもご本人の承諾なしにはお話しできません。

6. 検査の費用 —ご負担はおよそ6,000円です

手術あるいは内視鏡等で切除したがん組織および正常組織からのマイクロサテライト不安定性検査は保険診療で行い、患者さんのご負担はおよそ6,000円です。

* この値段は手術後の外来で行った場合のものです。各施設の状況に応じて変更してください。

マイクロサテライト不安定性（MSI）検査

- ・ リンチ症候群は遺伝子（DNA）を正しく複製して次の細胞に伝える機能が低下することが原因で起きる病気です。
- ・ マイクロサテライト不安定性検査はこの修復機能の状態を調べる検査です
- ・ マイクロサテライト不安定性は、一般的な大腸がんの場合には10%前後ですが、リンチ症候群の場合には80～90%のがんに認められます。 ※3 詳細については4ページをご覧ください

7. 検査実施の決定にあたって

マイクロサテライト不安定性（MSI）検査はリンチ症候群の可能性を評価する補助的な検査です。検査結果によっては、リンチ症候群の遺伝子診断につながる可能性があることを考慮して、検査を受けるかどうかご判断ください。

遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングでは、遺伝性の病気についての情報をお伝えするとともに、検査するかどうかを納得したうえで決定できるようサポートしていきます。ご相談がある場合はいつでもお問い合わせください。

問い合わせ先

問い合わせ先

ご質問がございましたら遠慮なくお話しください

遺伝子診断について

マイクロサテライト不安定性が陽性であった場合、DNAを複製する場合に生じた誤りを修復する機能を持つ遺伝子群（ミスマッチ修復遺伝子といいます）に病気の原因があるかどうかを調べます。病気の原因となる変化が認められた場合、リンチ症候群と診断されます。遺伝子診断の結果はご家族が同じ遺伝子の変化を受け継いでいるかどうか調べるためにも役立ちます。

調べた遺伝子に変化が認められない場合、リンチ症候群が完全に否定できるわけではありません。検査の限界や調べた遺伝子以外の別の遺伝子に原因がある可能性も考えられるためです。その後のご本人やご家族の健康管理については担当医師とご相談ください。

遺伝子診断の結果、リンチ症候群と診断されたとき

◆ 今後の検査について

定期的な検査を行い、大腸やそのほかの臓器のがんの早期発見・早期治療につなげます。定期検査の詳細については担当医師とご相談ください。

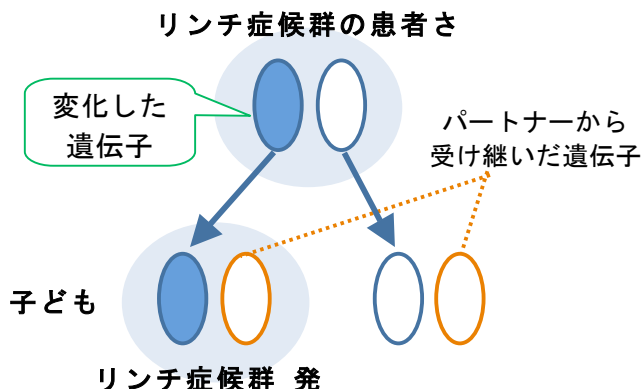
◆ ご家族の遺伝子診断について

ご本人がリンチ症候群と診断された場合、ご家族がリンチ症候群の原因となる遺伝子の変化を受け継いでいるかどうかを遺伝子診断で調べることができます。受け継いでいるとわかった場合は、定期的な検査を受けることでがんの早期発見・早期治療に努めることができます。一方、変化を受け継いでいないことが明らかとなれば、リンチ症候群のための定期検査を行う必要はありません。（一般的ながんにかかるリスクはありますので、年齢に応じた健康診断をおすすめします）

1. リンチ症候群の遺伝

遺伝子は、両親から一つずつ受け継ぎ、2つ持っています。DNAの修復に関わる遺伝子も同じです。リンチ症候群の患者さんは、この2つの遺伝子うちどちらか1つにがんになりやすい変化を持っています。

患者さんのお子さんは、患者さんの遺伝子2つのうちのどちらかを受け継ぐので、病気になりやすい遺伝子を受け継ぐ確率はそれぞれのお子さんで50%になります。この確率は性別に関係ありません。

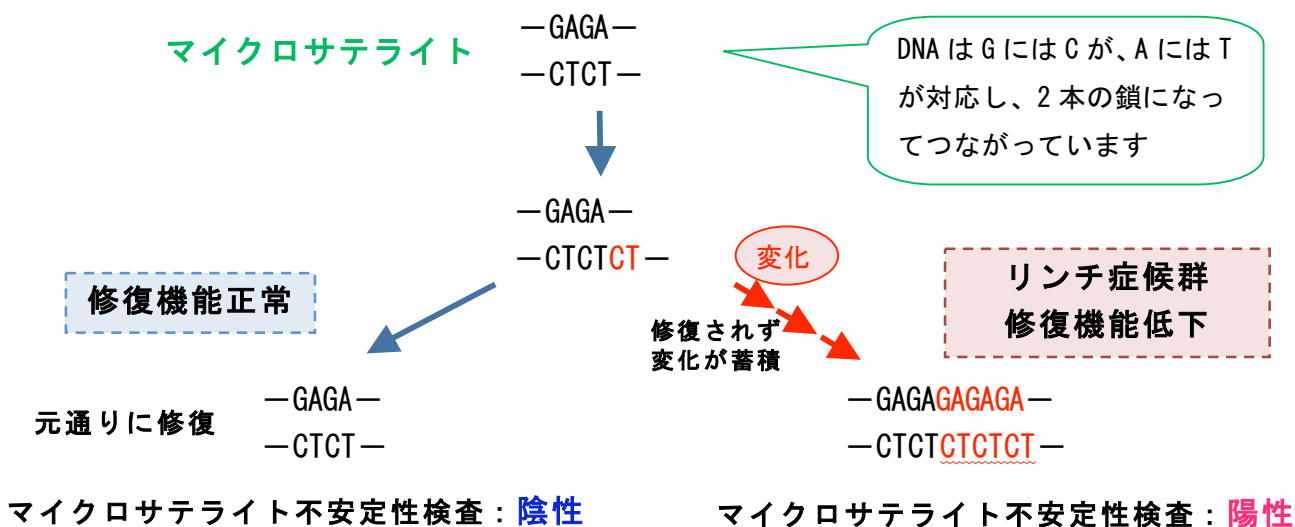


2. マイクロサテライト不安定性

私たちの体では、たくさんの遺伝情報が働いて体を作ったり体の機能を整えたりしています。この遺伝情報はA・T・C・Gという4つの塩基をもったDNAで作られています。しかし、ときどき、この4つの暗号に変化や誤りがおこることがあります。このとき活躍するのがDNAを修復する機能です。

リンチ症候群の原因は、このDNAの誤りを修復する機能の低下です。修復する働きが低下すると、DNAの中で同じ塩基が繰り返されている部分（マイクロサテライト）に起こった誤りがもとどおりに修復されず、繰り返し部分が短くなったり、逆に長くなったりします。これをマイクロサテライト不安定性とよびます。

リンチ症候群では修復機能の低下により、多くのがん細胞にマイクロサテライト不安定性がみられます。よってこのマイクロサテライト不安定性を調べ、修復機能の状態を予測することがリンチ症候群を判定するひとつの重要な要素になります。



マイクロサテライト不安定性検査の同意書

以下の項目について説明を受け、理解しました。

- マイクロサテライト不安定性検査（以下、本検査）はリンチ症候群の可能性を知るため、DNA 修復機能低下にともなっておこるマイクロサテライト不安定性を調べる検査です。
- 本検査が陽性の場合、リンチ症候群の可能性が高くなります。
- 本検査が陽性の場合、リンチ症候群を確かめるため、遺伝子診断を受けることができます。遺伝子診断で遺伝子に病気の原因となる変化が見つかった場合、リンチ症候群と診断されます。
- 本検査が陰性の場合、リンチ症候群の可能性は低くなりますが、今後も健康管理が必要です。
- 本検査は手術時のがん組織と正常組織または血液等を用います。
- 結果は一カ月ほどでお伝えします。
- マイクロサテライト不安定性検査の費用は保険でまかなわれます。自己負担額はおよそ 6,000 円です。
- 検査を受けるかどうかは自由で、受けなくても今後の診療に関して不利益はありません。
- 問い合わせ先を確認しました。

**私は上記の項目をすべて理解して
マイクロサテライト不安定性検査の実施に同意します**

本人氏名 ふりがな （自筆） _____

住所 _____

電話番号 _____

平成 年 月 日

説明者氏名 ふりがな （自筆） _____

所属 _____

平成 年 月 日

※この説明文書・同意書は保管してください

マイクロサテライト不安定性検査（MSI 検査）について

- リンチ症候群を診断するための補助的な検査です。
- MSI 陽性の場合、遺伝子診断でリンチ症候群の原因となる遺伝子の変化の有無を確認します。
- リンチ症候群と診断された場合、定期的な検査を行って、がんの早期発見・早期治療に役立てることができます。

リンチ症候群とは
若い年齢から大腸やその他の臓器（子宮や卵巣・胃など）にがんがしやすい遺伝性の病気です

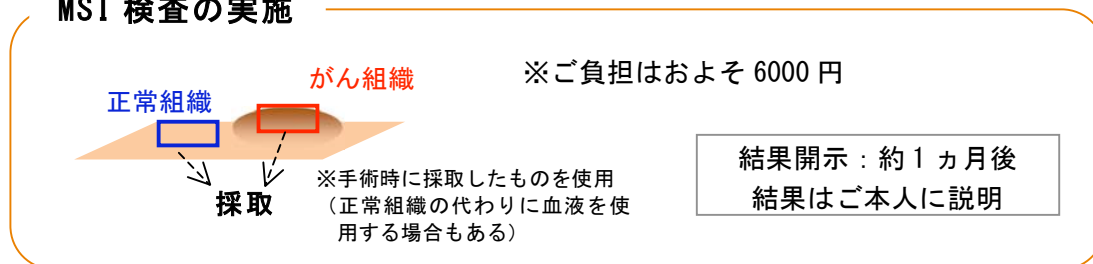
＜検査の流れ＞

以下のいずれかに当てはまる方に MSI 検査を提案（ベセスダ基準）

- ①50 歳未満で大腸がんにかかった方
- ②年齢に関係なく、同時または別の時期に大腸に複数のがんやリンチ症候群関連がん*がある方
- ③親・子・兄弟に 50 歳未満でリンチ症候群の関連がん*になった患者がいる大腸がん患者
- ④年齢に関係なく、親・子・兄弟・祖父母・おじ、おば・おい、めい・孫にリンチ症候群の*の患者が 2 人以上いる大腸がん患者

*1 大腸がん、子宮体がん（子宮内膜がん）、胃がん、卵巣がん、すい臓がん、腎盂・尿管がん、胆管がん、脳腫瘍、小腸がん など

MSI 検査の実施



陽性：リンチ症候群の可能性が高くなる

リンチ症候群診断のための
遺伝子診断の実施



陰性：リンチ症候群の可能性が低くなる

遺伝子診断を実施しない

リンチ症候群の遺伝

- ・ リンチ症候群は 50%の確率で子どもに遺伝する病気です。
- ・ リンチ症候群が確定した場合、お子さんや血縁者も遺伝子診断を受けることで、リンチ症候群の体質を受け継いでいるかわかります。
- ・ お子さんや血縁者も定期的に検査をすることで、がんの早期発見・治療に結びつけることができます。