

—グラビア—

幼少期より特徴的身体所見を認めていた MEN2B の 1 例

長岡 竜太 杉谷 巖

日本医科大学付属病院内分泌外科

A Case of MEN2B with Distinctive Physical Appearance from Infancy

Ryuta Nagaoka and Iwao Sugitani

Department of Endocrine Surgery, Nippon Medical School Hospital

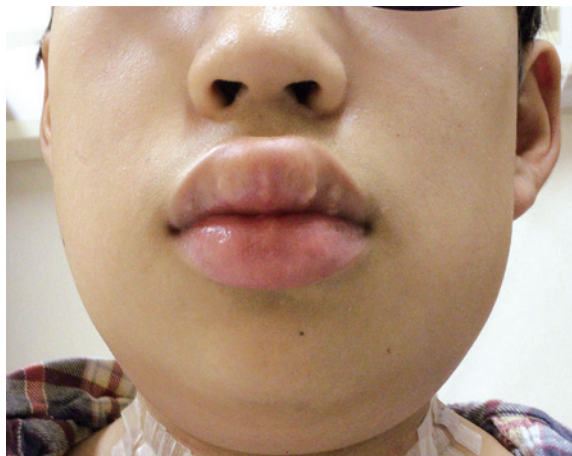


写真 1



写真 2

多発性内分泌腫瘍症 2B 型 (Multiple Endocrine Neoplasia type 2B: MEN2B) は主に *RET*918 遺伝子変異により起こる常染色体優性遺伝疾患である。日本での罹患率はおよそ 100 万人に 1 人と非常にまれな疾患である¹⁾。甲状腺髄様癌や褐色細胞腫を発症するほか、幼少期から口唇・舌の粘膜神経腫や Marfan 様体型といった特徴的身体所見や鼓腸、間欠的便秘・下痢などの腹部症状を呈する。髄様癌の発症、進行がほかの遺伝型髄様癌に比べても早く、予後不良であるため、MEN2B 家系の子どもには生後 1 年 (できれば 1 カ月) 以内の *RET* 遺伝学的検査と予防

的甲状腺全摘が推奨される²⁾。しかし、家族歴のない患者も少なくなく、臨床所見からの早期診断が重要である。

症例は 13 歳男子、頸部腫瘍を主訴に紹介受診となった。既往に慢性的な便秘と鼓腸があった。MEN の家族歴は認めなかった。身体所見では、口唇と舌に粘膜神経腫を認めていた (写真 1, 2)。血液検査では血清 CEA (837.3 ng/mL)、カルシトニン (9,865 pg/mL) の上昇を認め、頸部 CT で甲状腺腫瘍、多発頸部リンパ節・肺転移を認めた。腹部 CT で巨大結腸症を認めた (写真 3) が、褐色細胞腫は認めなかった。甲状腺の穿刺吸引細胞診の結果は髄様癌

連絡先: 長岡竜太 〒113-8603 東京都文京区千駄木 1-1-5 日本医科大学付属病院内分泌外科

E-mail: ryuta-n@nms.ac.jp

Journal Website (<http://www2.nms.ac.jp/jmanms/>)



写真 3

であった。甲状腺全摘・両側頸部郭清手術を行い、術後約1年経過したが、肺転移の増悪なく経過している。RET 遺伝学的検査では918変異（M918T）を認めた。

幼少期より粘膜神経腫による特徴的顔貌、腸管粘膜神経

腫による腹部症状を呈していたが、これまで診断には至らなかった。MEN2Bの早期発見のためには、幼少期から患者に接する可能性の高い小児科医や消化器内科医などと疾患概念を共有することが重要と考えられる。

文 献

1. 多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック編集委員会編：多発性内分泌腫瘍症診療ガイドブック。金原出版。

2. Wells SA Jr, Asa SL, Dralle H, et al: Revised American Thyroid Association Guidelines for the management of medullary thyroid carcinoma. *Thyroid* 2015; 25: 567-610.