

主たる悪性腫瘍			特 徴		家族性腫瘍症候群	
臓器	腫瘍型	年齢	随伴病変など	家族歴	分類No(表3)	診断名
大腸	特に粘液癌	壮年	多発, 右側	大腸癌 子宮内膜癌	A-2	HNPCC
	腺癌	若年	大腸ポリポージス	大腸癌	A-1.1	FAP
	腺癌	若年	胃腸ポリポージス		A-1.2	PJS
	腺癌	若年	胃腸ポリポージス		A1.3	若年性ポリポージス
胃	腺癌	壮年	多発, 右側	大腸癌 子宮内膜癌	A-2	HNPCC
		壮年	顔面脂腺上皮腫	大腸癌 子宮内膜癌	A-2.3	HNPCC Muir-Torre 症候群
	腺癌	壮年		臓器特異性	B-2.2	ATヘテロ接合体
	腺癌	若年		乳癌 骨肉腫 褐色細胞腫	A-12	LFS
	腺癌	若年	胃腸ポリポージス	大腸癌	A-1.1	FAP
	腺癌	若年	胃腸ポリポージス		A1.3	若年性ポリポージス
	腺癌	若年	胃腸ポリポージス		A-1.2	PJS
膵	腺癌	平均		臓器特異性	A-3	家族性膵癌
膵島	腺癌		副甲状腺 下垂体・副腎腺腫	副甲状腺 下垂体・副腎腫瘍	A-5.2	MEN 1
乳腺	腺癌	若年	両側性乳癌 卵巣癌	両側性乳癌 卵巣癌	A-4.1	BRCA 1型
		若年	男性乳癌		A-4.2	BRCA 2型
	腺癌	普通			A-4.3	家族性乳癌(晩発型)
	腺癌	若年		皮膚結節ポリポージス	A-11	Cowden病
	腺癌	若年		乳癌, 骨肉腫, 褐色細胞腫	A-12	LFS
	腺癌	若年			A-4.6	RCA3?
卵巣癌	腺癌	若年	大腸癌 子宮内膜癌	大腸癌 子宮内膜癌	A-2	HNPCC
			両側性乳癌 卵巣癌	両側性乳癌 卵巣癌	A-4.1	BRCA 1型
子宮	内膜癌	壮年	大腸癌 子宮内膜癌	大腸癌 子宮内膜癌	A-2	HNPCC
甲状腺	髄様癌	若年			A-5.2	MEN 2
	髄様癌	若年			A-5.3	FMTc
	乳頭腺癌	若年				家族性甲状腺癌
副腎	褐色細胞腫	若年	副甲状腺 下垂体・副腎腺腫		A-5.1	MEN 1
	褐色細胞腫	若年	副腎腺髄様癌		A-5.2	MEN 2
	褐色細胞腫	若年		骨肉腫 乳癌 胃癌 脳腫瘍	A-11	LFS
腎	腎細胞癌	若年	網膜/小脳血管芽腫 褐色細胞腫		A-10.3	VHL
	腎細胞癌	若年	血管筋脂肪腫 横紋筋腫		A-10.2	TS
	Wilms 腫瘍	小児	各種 奇形症候群		A-12.1	Wilms 腫瘍-奇形症候群
膀胱, 尿管	移行上皮癌		大腸癌 子宮内膜癌	大腸癌 子宮内膜癌	A-2	HNPCC
前立腺	腺腫				A-6	家族性前立腺癌
皮膚	扁平上皮癌	若年	色素斑		B-2.1	XP
	基底細胞癌	若年			A-7	NBCCS
	腫瘍黒色腫	若年	異型性ほくろ		A-9.1	FDN
脳神経	グリオーマ	若年	前述	前述	A-1.1.4	Turcot 症候群
	グリオーマ	若年		乳癌 骨肉腫 褐色細胞腫	A-11	LFS
	脳腫瘍	若年			B-1.2	Wiskott-Aldrich 症候群
	脳腫瘍	若年			B-2.2	ATヘテロ接合体
	髄膜腫	若年			A-10.1	NF1, 2型
下垂体	腺腫		前述	前述	A-5.1	MEN 1
臓器	腫瘍型	年齢	随伴病変など	家族歴	分類No(表3)	診断名
軟部組織	線維肉腫	若年	前述	前述	A-1.1.2	Gardner 症候群
	線維肉腫	若年	神経線維腫症	カフェ・オ・レ斑	A-10.1.1	NF1型 VRH
	横紋筋肉腫	若年	前述	前述	A-11	LFS
	各種肉腫	若年	早老		B-3.1	Werner 症候群
骨	肉腫	若年	前述	前述	A-11	LFS
	肉腫	若年	網膜細胞芽腫		A-12.2	RB
造血器	白血病 リンパ腫				B-1.1	Burton 無γグロブリン血症
	白血病 リンパ腫				B-1.2	Wiskott-Aldrich 症候群
	リンパ性白血病 リンパ腫				B-2.2	AT
	非白血病 リンパ腫				B-2.3	Fanconi 貧血
	急性白血病 リンパ腫				B-2.4	Bloom 症候群

症候群名	良性腫瘍	悪性腫瘍	非腫瘍性病変	遺伝形式	遺伝子		単離年	頻度 1/x
					座位	命名		
A 遺伝性腫瘍症候群								
1 ポリポーシス症候群								
1.1 家族性腺腫性ポリポーシス (familial adenomatous polyposis : FAP)								
1.1.1 単純型	大腸腺腫	大腸癌	CHRPE *	AD	5q21	APC	1991	1,700
1.1.2 Gardner 症候群	大腸腺腫	デスマイト 骨腫						
1.1.3 Turcot 症候群 (優性型)	大腸腺腫	大腸癌 脳腫瘍						
1.1.4 Turcot 症候群 (劣性型)				AR	7q22	hMPS2		
1.2 Peutz-Jeghers 症候群	胃腸過誤腫	多臓器癌	口唇色素斑	AD	19p	LKB1		
1.3 若年性ポリポーシス (juvenile polyposis : JP)	胃腸過誤腫		奇形	AD	10q22 3q24.1	PTEN	1997	
2 遺伝性非ポリポーシス大腸癌 (hereditary non-polyposis colorectal cancer : HNPCC)								200
2.1 Lynch 症候群 1 (臓器特異性家族性癌)		大腸癌		AD	3p21-23 2p21-22	hMSH2 hMLH1		
2.2 Lynch 症候群 2 (cancer family syndrome)		大腸癌 子宮 内膜癌			2q31-33 7q22	hMLH6 hMPS1 hMPS2		
2.3 Muir-Torre 症候群	脂腺上皮腫	胃癌 膀胱癌						
3 家族性膀胱癌				AD	?			
4 家族性乳癌 (familial breast cancer : BRCA)								
4.1 家族性乳癌/卵巣癌		乳癌 卵巣癌		AD	17q21	BRCA1	1994	
4.2 家族性乳癌 (早発型)		乳癌		AD	13q12/13	BRCA2	1994	
4.3 家族性乳癌 (晩発型)		乳癌 男性乳癌		AD	6q	ESR		
4.4 家族性乳癌		乳癌 男性乳癌		AD		BRCA3?		
5 多発性内分泌腫瘍症 (multiple endocrine neoplasia : MEN)								
5.1 MEN1 (Werner 症候群)	島細胞腫	副甲状腺 下垂体	副腎腺腫	AD	11q12-13			
5.2 MEN2A (Sipple 症候群)	褐色細胞腫	甲状腺髄様癌		AD	10q11.2	RET	1993	200,000
5.3 家族性甲状腺髄様癌 FMTC *				AD	10q11.2	RET	1993	
5.4 MEN2B (粘膜神経腫症候群)	粘膜神経腫 褐色細胞腫		Marian 症候群	AD	10q11.2	RET	1993	
6 家族性前立腺癌				AD	10q25	MXI1	1995	
7 母斑性基底細胞癌症候群 NBCCS* (Gorlin 症候群)				AD	9p22.3	PTCH	1996	
9 家族性黒色腫								
9.1 家族性異型性ほくろ黒色腫症候群 FDN*	異型性ほくろ	黒色腫		AD	9p13-22	MLM	1994	
9.2 家族性黒色腫								
10 母斑症 (phacomatosis)								
10.1 神経線維腫症 (neurofibromatosis : NF)								
10.1.1 NF1 型 (Recklinghausen 病 : VRH)	神経線維腫 髄膜腫	線維肉腫 若年性慢性骨 髄性白血病	カフェ・オ・レ斑	AD	17q11.2	NF1	1990	3,500
10.1.2 NF2 型 (両側性聴神経腫)	聴神経鞘腫	髄膜腫		AD	22q12-	NF2	1993	5,000
10.2 結節性硬化症 (tuberous sclerosis : TS)				AD	9q34 16p13.3	TCS1 TCS2	1995	
10.3 von Hippel-Lindau 病 (VHL)				AD	3p25-26	VHL	1993	
11 多発性過誤腫症候群 (multiple hamartoma syndrome : MHS)								
11.1 Cowden 病				AD	10q23.3	PTEN/MM AC1	1997	
11.2 BBR* 症候群				AD	10q23.2- 24.1	PTEN	1997	
11.3 若年性ポリポーシス (juvenile polyposis syndrome : JPS)				AD	10q22 3q24.1			

表3 家族性腫瘍-症候群分類 (つづき)

症候群名	良性腫瘍	悪性腫瘍	非腫瘍性病変	遺伝形式	遺伝子		単離年	頻度 1/x
					座位	命名		
12 小児性腫瘍								
12.1 Wilms腫瘍-奇形症候群								
12.1.1 WAGR*症候群		Wilms腫瘍 medulloblastoma	無虹彩症 尿路奇形 精神発達遅滞	AD	11p13	WT1	1990	
12.1.2 Denys-Drash症候群		Wilms腫瘍	男性擬半陰陽腎症	?	11p13	WT1		
12.1.3 Beckwith-Wiedemann症候群		Wilms腫瘍(低)	巨舌 低血糖 臍帯ヘルニア 側肥大症 内臓肥大	AD	11p15	WT2		
12.2 網膜芽細胞腫 (retinoblastoma: RB)		網膜芽細胞腫	骨肉腫		13q14.2	RB	1986	
12.3 神経芽細胞腫		副腎神経芽細胞腫		AD	1p36			
13 Li-Fraumeni症候群		骨肉腫 乳癌 胃癌	褐色細胞腫	AD	17p13	TP53	1990	

B 高発癌性遺伝病

1 免疫欠損症								
1.1 Burton 無γグロブリン血症		白血病 リンパ腫	消化管リンパ管拡張症	XR				
1.2 Wiskott-Aldrich症候群		白血病 リンパ腫 脳腫瘍	アトピー性湿疹 紫斑病 血小板減少症	XR				
2 DNA修復遺伝子欠損症 100,000~								
2.1 色素性乾皮症 (xeroderma pigmentosum: XP)		皮膚癌	色素斑	AR	9q34.1	XPA	1990	250,000
2.2 末梢血管拡張性運動失調症 (ataxia telangiectasia: AT)		リンパ性白血病 リンパ腫 胃・乳癌 脳腫瘍	顔面毛細管拡張症 小脳性失調症	AR	11q23	AT	1995	
2.3 Fanconi貧血		非リンパ性白血病 リンパ腫 肝癌	再生不良性貧血 低身長 小頭症 各種奇形 知能障害	AR	9q22.3	FACC	1992	
2.4 Bloom症候群		急性白血病 リンパ腫 皮膚癌 消化器癌	顔面紅斑 発育遅延	AR	15q26.1	BLM		
3 早老症候群								
3.1 Werner症候群		肉腫 甲状腺癌	早老症候群	AR	9q34.1	WRN		

*表中略語説明

- CHRPE : congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium 先天性網膜色素細胞過形成
- FMTC : familial medullary thyroid cancer
- NBCCS : nevoid basal cell cancer syndrome
- FDN : familial dysplastic nevus
- BBR : Banayan-Riley-Rubalcava
- WAGR : Wilms' tumor aniridia, genitourinary malformation, mental retardation
- AD : autosomal dominant
- XR : X linked recessive
- AR : autosomal recessive